

Kysučania trpia chorobou čiernych kostí

■ **NA SLOVENSKU** si 24. februára pripomenieme Medzinárodný deň zriedkavých chorôb. Podľa štatistických odhadov sa u nás táto problematika priamo týka približne 6 až 8 percent populácie. Väčšina pacientov pochádza z Kysúc.

ČADCA. Vláda 24.10.2012 schválila Národnú stratégiu rozvoja zdravotnej starostlivosti o pacientov so zriedkavými chorobami na roky 2012 až 2013. Vlní sa kontinuálne pracovalo na vytvorení Národného plánu starostlivosti o pacientov so zriedkavými chorobami. Slovensko sa tak zapojilo do projektu EUROLAN II spolu s ďalšími 24 štátmi Európy a sveta. „Ďalším úspešným krokom vpred je jeho prijatie a postupné implementovanie do zdravotníckeho a sociálneho systému. Alkaptonúria (AKU), alebo choroba čiernych kostí je klasickým príkladom zriedkavého genetického ochorenia. Má však aj svoje slovenské špecifikum – sme krajinou s najvyšším počtom AKU pacientov na svete,“ hovorí genetička Dr. Andrea Zaťková.

Táto odborníčka sa od roku 1998 venuje výskumu tohto ochorenia v Laboratóriu genetiky Ústavu molekulárnej fyziológie a genetiky Slovenskej akadémie vied (ÚMFG SAV) v Bratislave.

Ide o vrodenú poruchu metabolizmu

„Choroba čiernych kostí má odborný názov alkaptonúria a zvykne sa označovať skratkou AKU. Je to prvé ochorenie, ktoré Sir Archibald Garrod už v roku 1902 popísal ako vrodenú poruchu metabolizmu na podklade recesívnej dedičnosti. Znamená to, že sa prejaví vtedy, keď človek nesie dva poškodené – zmutované gény, najčastejšie zdedené od oboch rodičov. Tí obyčajne ani netušia, že sú prenášačmi nejakého ochorenia, pretože žiadne problémy nemajú,“ vysvetľuje.

Genetička hovorí, že porucha metabolizmu pri alkaptonúrii sa týka jednej z aminokyselín, konkrétne tyrozinu. Aminokyseliny sú stavebnými jednotkami bielkovín a bežne ich prijímame v strave. V prípade alkaptonúrie je porucha spôsobená mutáciami v géne enzýmu homogentizát-dioxygenáza (HGD), ktorý sa na štiepení tyrozinu podieľa. V dôsledku nefunkčnosti tohto enzýmu sa následne v tele pacientov hromadí kyselina homogentizová a jej oxidačný produkt – ochronotický pigment – sa postupne ukladá najmä v chrupavkovitom tkanive, čo vedie k patologickým zmenám takéhoto tkaniva.

Ochorenie sa väčšinou prejaví hneď po narodení

Vo väčšine prípadov sa podľa jej slov ochorenie prejaví hneď od narodenia, a to tmavnutím

moču. „Bolesti chrbtice a kĺbov, neskôr ťažká a bolestivá forma osteoartrózy, kardio-vaskulárne problémy, obličkové kamene a v prípade mužov aj kamene prostaty – to všetko sú problémy, ktoré pacienti začínajú pociťovať až okolo tridsiatky. Preto sa niekedy môže zdať, že sa vlastne nič vážne nedeje. V chrupavkách však žiaľ už prebieha ukladanie škodlivého pigmentu,“ vraví.

Liečba zatiaľ neexistuje

Liečba AKU, ako hovorí odborníčka, zatiaľ neexistuje. „Do určitej miery by mala nástup ochorenia oddialiť nízkoproteínová diéta, kedy sa vlastne snažíme znížiť príjem tyrozinu, lebo práve jeho trávením sa škodlivá kyselina a pigment tvoria. Tradičná liečba v neskorších štádiách zahŕňala len zvládanie bolesti a v prípade potreby výmeny poškodených kĺbov. Vedci však neustále pracujú na vývine terapie pre alkaptonúriu, ktorá by minimalizovala dôsledky genetickej poruchy. K tomu je potrebný aj tzv. základný výskum, ktorého cieľom je pochopiť mechanizmus a priebeh ochorenia, aby sme zistili, kedy je do nežiaduceho procesu možné zasiahnuť liečivami. Na svete sú už aj prvé dôležité výsledky, a v súčasnosti prebieha projekt DevelopAKUre, ktorý skúma možnosti potenciálneho liečiva, podieľa sa na ňom i naše laboratórium, ako aj jedno klinické pracovisko zo Slovenska. Veríme, že aj vďaka snahe slovenských vedcov a lekárov sa podarí prispieť k nájdeniu terapie na toto celosvetovo zriedkavé ochorenie, ktoré má však u nás špecifický primát,“ informuje.

Ochorenie čiernych kostí je na Slovensku pomerne časté. Na otázku prečo, odpovedá: „Áno, je to tak. Kým celosvetový výskyt ochorenia je približne 1:250 000, na Slovensku sa tento pomer odhaduje až na 1:19 000, najmä pre vysoký výskyt ochorenia v oblasti Kysúc. Podľa údajov AKU Society Anglicko je Slovensko krajinou s doteraz najväčším počtom evidovaných pacientov s alkaptonúriou na svete. Prečo je to tak, zostáva trošku záhadou.“

Od roku 2003 v ich laboratóriu rutinne vykonávajú genetickú diagnostiku tohto zriedkavého ochorenia, to znamená, že identifikujú mutácie – zmeny na úrovni DNA v HGD géne, ktoré AKU spôsobujú. „Sme tiež tvorcom a správcom

celosvetovej databázy týchto mutácií (<http://hgddatabase.cvtisr.sk/>). Venujeme sa teda najmä štúdiu genetického pozadia ochorenia. Naša práca napríklad viedla k odhaleniu faktu, že niektoré mutácie prítomné na Slovensku k nám „prinesli“, väčšina však vznikla s najväčšou pravdepodobnosťou na našom území, a to práve v oblasti Kysúc.

Alkaptonúrii sa genetička Andrea Zaťková venuje nielen ako vedkyňa, stála aj pri zrode občianskeho združenia AKUSaC, ktoré združuje pacientov s alkaptonúriou a ich blízkych.

„Ako som spomínala, alkaptonúrii sa venujem už dosť dlho a stala sa pre mňa viac než len „jedným z génov“, ktoré analyzujeme v našom laboratóriu. Od roku 2009 sa každý rok zúčastňujem na pravidelných ročných seminároch o tomto ochorení a okrem kolegov vedcov som mala možnosť osobne spoznať aj viacero pacientov. Veľmi to zmenilo môj pohľad a aj zameranie mojej práce. Vždy som sa čudovala, ako je možné, že na týchto fórach nestretávam pacientov od nás. Z literatúry vieme, že na Slovensku by malo byť najmenej 200 pacientov s týmto ochorením, ale do minulého roku nikto z nich nikdy priamo nekontaktoval nás, prípadne AKU Society v Anglicku, ktorá sa zďužovaniu a informovaniu pacientov s alkaptonúriou venuje už od roku 2003. Bolo mi to aj trochu ľúto, lebo som videla, že na AKU workshopoch sa zvyčajne nájde priestor venovať sa pacientom a ich potrebám. Uvedomila som si potrebu zlepšiť informovanosť o AKU na Slovensku všeobecne, a vedno s tým prišla aj idea založiť organizáciu združujúcu pacientov s alkaptonúriou v našej krajine, s cieľom pomôcť im vyjsť z izolácie, spoznať sa navzájom, zdieľať skúsenosti a získať viac praktických informácií o ich ochorení, o nových možnostiach starostlivosti a prípadnej liečbe,“ hovorí.

Na stretnutie, ako vraví, pozvali aj hostí zo zahraničia, ktorí majú dlhoročné skúsenosti s týmto ochorením. Jedným z nich bol Dr. Nicolas Sireau, otec dvoch detí s alkaptonúriou a predseda sesterskej spoločnosti AKU Society Anglicko, ktorej históriu a aktivity predstavil. „Jeho slová boli naozaj povzbudzivé. Zdôraznil potrebu existencie organizácií pacientov so zriedkavými ochoreniami, medzi ktoré patrí aj alkaptonúria. Prišiel s ním aj Dr. Lakshminarayan Ranganath z Centra Roberta Gregoryho pre alkaptonúriu v Liverpoole, kde je hlavným odborníkom a vedúcim spomínaného projektu DevelopAKUre, ktorý je podporovaný 7. rámcovým programom EÚ. Domácimi hosťami boli Beata Ramljaková a Tatiana Foltánová zo Slovenskej aliancie zriedkavých chorôb, ktoré nám pomohli vidieť naše snahy a iniciatívy aj v širšom kontexte starostlivosti o pacientov so zriedkavými ochoreniami na Slovensku,“ vraví.

Chcú pre chorých urobiť čo najviac

Vlní získala kontakt na ďalšie motivované ženy, ktoré vnímali podobnú potrebu urobiť niečo pre alkaptonurických pacientov na Slovensku. „Oslovila som Annu Antalovú, Katarínu Kožkovú a Ivetu Kožkovú. V tomto širšom tíme sme spojili sily, aby sme nápad aj realizovali. Pripravili sme štatút a ďalšie potrebné dokumenty a podklady a podali žiadosť na ministerstvo vnútra SR o registráciu občianskeho združenia. A samozrejme, rozmyšľali sme, ako osloviť ostatných pacientov a stretnúť sa s nimi. V spolupráci s našimi kolegami genetikmi a reumatológmi sme sa snažili osloviť čo najširší okruh pacientov. Pretože väčšina pacientov s ochorením čiernych kostí u nás pochádza z oblasti Kysúc, rozhodli sme sa usporiadať naše prvé stretnutie v Žiline, aby sme im boli čo najbližšie. K našej veľkej



Na prednáške
Genetička Andrea Zaťková počas prednášky pre pacientov v Žiline.

FOTO: AKUSSaC

splnitosťou miestnosť, ktorú sme si prenajali v malom hoteli v blízkosti vlakovkej stanice, sa naplnila do posledného miesta! Idea existencie organizácie pacientov bola prijatá pozitívne a so záujmom. Stretnutie viedlo aj k diskusi, ktorá nám pomohla lepšie pochopiť potreby samotných pacientov a ich blízkych, a tým aj vhodne zameranie budúcich aktivít združenia,“ informuje.

Na stretnutie, ako vraví, pozvali aj hostí zo zahraničia, ktorí majú dlhoročné skúsenosti s týmto ochorením. Jedným z nich bol Dr. Nicolas Sireau, otec dvoch detí s alkaptonúriou a predseda sesterskej spoločnosti AKU Society Anglicko, ktorej históriu a aktivity predstavil.

„Jeho slová boli naozaj povzbudzivé. Zdôraznil potrebu existencie organizácií pacientov so zriedkavými ochoreniami, medzi ktoré patrí aj alkaptonúria. Prišiel s ním aj Dr. Lakshminarayan Ranganath z Centra Roberta Gregoryho pre alkaptonúriu v Liverpoole, kde je hlavným odborníkom a vedúcim spomínaného projektu DevelopAKUre, ktorý je podporovaný 7. rámcovým programom EÚ. Domácimi hosťami boli Beata Ramljaková a Tatiana Foltánová zo Slovenskej aliancie zriedkavých chorôb, ktoré nám pomohli vidieť naše snahy a iniciatívy aj v širšom kontexte starostlivosti o pacientov so zriedkavými ochoreniami na Slovensku,“ vraví.

A aké sú ďalšie ciele združenia? „Pôjde o vzdelávanie verejnosti o všetkých záležitostiach týkajúcich sa choroby, jej príčin a prejavov, ako aj zdravotnej starostlivosti a liečby pacientov s alkaptonúriou.“

Časom plánujeme vytvoriť webovú stránku, organizovať prezentácie, osvetové podujatia a stretnutia, vydávať publikácie a informačný materiál. Aktívne spolupracujeme s klinickými pracoviskami venujúcimi sa AKU, ako aj s ostatnými organizáciami pacientov, ako sú AKU Society z Anglicka a AIMAKU z Talianska, ktoré nám finančne pomohlo aj pri zakladaní AKUSSaC. Stali

sme sa tiež členmi Slovenskej aliancie pre zriedkavé choroby,“ dodáva genetička.

Pani Anna je členkou AKUSSaC. Keďže je sama pacientkou, rozpráva o svojich skúsenostiach s alkaptonúriou.

Kedy a ako vám ochorenie zistili?

„Moja matka sa hneď po mojom narodení v roku 1957 snažila zistiť, prečo sú plienky jej bábätko tmavé, keď postoja na vzduchu. Lekár jej povedal, že som zdravá. Jej obavy zobral osobne a takmer ju vyhnal z ambulancie.“

Už ako malé dieťa som inštinktívne nemala rada mäso a syry – čo z pohľadu dnešných odporúčaní nízkobielkovinovej diéty bolo len dobre. Oficiálne mi moju diagnózu alkaptonúrie zistili pri prvej gynekologickej prehliadke. Odvtedy som bola evidovaná v Ústave pre lekársku genetiku v Martine bez akejkoľvek liečby.

Ako sa vo vašom prípade ochorenie prejavuje?

„Neprijemne a bolestivo. Vo veku 56 rokov dokážem deň začať len pomalým bolestivým rozcvičením na posteli a zavesením na hrady v strope mojej podkrovnej spálne. Za odmenu považujem večerné užitie lieku od bolesti, čo mi zaručí znesiteľnejšie ranné vstávanie a naštartovanie nového dňa. Na patientskom workshope v Liverpoole v októbri 2013 som sa dozvedela veľa užitočných informácií o zvládaní bolesti. Bola som tam vďaka pozvaniu pána Dr. Nicka Sireaua, v mene anglickej AKU Society. Strela som mnohých pacientov v oveľa horšom zdravotnom stave, v akom som ja. Niektorí mali už vymenené viaceré kĺby.“

Zatiaľ nemám žiaden umelý kĺb, takže moje snaženie dodržiavať nízkobielkovinovú diétu sa mi vypláca.

Bolestivosť mojej bedrovej chrbtice je však veľmi veľká a svetlé chvíľky, kedy dokážem kráčať vzpriamene, sú pre mňa skôr luxusom ako samozrejmosťou. Ďakujem Bohu aj za to – viem, že lepšie to už nebude.

Museli ste nejakým spôsobom zmeniť život?

„Pravdaže, život s trvalou bolesťou nie je jednoduchý. Pokiaľ ide o spôsob života, naučila som sa oceňovať veci, ktoré úplne zdraví ľudia považujú za samozrejmosť. Mojm najobľúbenejším pohybom bol a aj je tanec a okrem toho plávanie a bicyklovanie v rámci možnosti, ktoré mi dávajú lieky proti bolesti. O potrebe nízkobielkovinovej diéty viem asi od môjho 25. roku veku – nie vždy som však dostatočná a silná, aby som ju prísne dodržiavala.“

Ovplyvnilo ochorenie aj vašu rodinu?

„Moja rodina berie na mňa ohľad v každom smere. Našťastie, živím sa ako prekladateľka, takže nemusím vykonávať fyzicky náročnú prácu. Moji priatelia už dávno vedia, že bielikovinovými dobrotami ma neuhostia. Najradšej mám jedlá zo zemiakov a zeleniny. Na Slovensku si môžeme vybrať z množstva zemiakových receptov.“

Mám už dve vnúčatá a som šťastná, že sú zdravé. Moje dve dcéry sú nosičkami zmutovaného génu – narodili sa však na moju veľkú radosť bez ochorenia.

Čo by ste odporučili ostatným pacientom s týmto ochorením?

„Informujte sa, informujte sa, informujte sa! To znamená, aktívne si vyhľadávajte informácie na internete, aspoň čiastočne dodržiavajte nízkobielkovinovú diétu, stretávajte sa s ostatnými alkaptonurickými pacientmi, spoločne si niečo uvarte v duchu AKU-diéty a najmä hýbte sa. Stuhnutosť a nepohyblivosť z bolesti sú najväčším ohrozením nás pacientov s alkaptonúriou.“

Všetci tí, čo majú záujem viac sa dozvedieť o tejto chorobe, môžu sa kontaktovať a informovať na AKUSSaC, o.z. Trnavská 28, Bratislava (slovakaku@akusociety.org), <https://www.facebook.com/AKUSSaC>, č. tel: 0917482086, 0911466599, <http://www.developakure.eu/?lang=Sk>.

IVETA HAŽÍKOVÁ