

Projekta numurs: 2011-1-RO1-GRU06-14989 1

(GRU-11-C-LP-16-DJ-RO, GRU-11-P-LP-15-DJ-RO)

Projekta nosaukums: NMD-PRO – Neiromuskulārās slimības: profesionāli vecāki un pacienti

NEIROMUSKULĀRĀS SLIMĪBAS

Neiromuskulārās slimības pieder reto slimību grupai. Reta slimība ir slimība, kas skar mazāk par 5 cilvēkiem no 10 000. Slimības pazīmes var noteikt gan piedzimšanas brīdī gan bērnībā, tomēr vairāk nekā 50% reto slimību parādās pieaugušā vecumā.

Retās slimības ir nopietna sabiedrības veselības problēma un ES veselības aizsardzības un pētniecības programmu prioritāte. ES tiesību akti un finansējums pētniecības un izstrādes projektiem veicina reto slimību zāļu izstrādi. **Orphanet** nodrošina reto slimību uzskaiti un informāciju par vairāk nekā 6000 slimībām, kā arī informāciju par specializētiem pakalpojumiem visā Eiropā.

Neiromuskulārās slimības bieži vien ir dzīvībai bīstamas vai hroniski novārdzinošas. Parasti tās ir neārstējamas, bet savlaicīga diagnoze, kam seko piemērota aprūpe, var uzlabot dzīves kvalitāti un paredzamo dzīves ilgumu.

Latvijā gandrīz 3000 slimnieku ir konstatēta reta, bieži vien grūti vai vispār neārstējama slimība. Latvijā ir ap 250 miastēnijas (muskulatūras nogurdināmība un vājums) pacienti, ap 500 dažādu muskuļu distrofijas un nervu šķiedru bojājumu pacienti.

Muskuļu distrofija ir heterogēna pārmantotu deģeneratīvu slimību grupa, kas izpaužas ar **progresējošu skeleta muskuļu vājumu un izdilumu** (dažas formas neprogresē izteikti strauji).

Ir atbildīgais patoloģiskais gēns un patoloģiskais olbaltums, kas iesaistīts distrofijas patoģenezē.

Muskuļu distrofiju veidi un dzīves prognozes:

- **Dišēna muskuļu distrofija** galvenokārt parādās agrās bērnības gados un parasti beidzas ar nāvi ap 20 gadu vecumā.
- **Bekera muskuļu distrofija** - parasti dzīvo nedaudz pāri 40 gadu vecumam.
- **Landuzī-Dežerina slimība** var sākties bērnībā vai pat pusmūžā vai vecumā un slimība var ilgt vairākus gadu desmitus. Sejas-plecu joslas un plecu-iegurnā joslas muskuļu distrofija nesaīsina mūža ilgumu

Muskuļu distrofijas klasificē pēc vairākām pazīmēm:

- a) pēc muskuļu patoloģijas pamatlokalizācijas,
- b) pēc pārmantošanas tipa,
- c) pēc atbildīgā patoloģiska olbaltuma un gēna.

Muskuļu distrofiju klasifikācija pēc pārmantošanas tipa:

- Ar X hromosomu saistītās
- Dišēna (Duchenne) muskuļu distrofija (DMD)
- Bekera (Becker) muskuļu distrofija (BMD)
- Emerija-Dreifusa (Emery-Dreifuss) muskuļu distrofija
- Autosomāli dominantās
- Sejas-plecu joslas muskuļu distrofija
- Okulofaringeālā muskuļu distrofija
- Skapuloperoneāla muskuļu distrofija
- Plecu-iegurņa joslas muskuļu distrofija
- Autosomāli recesīvās
- Distālās miopātijas

Plecu-iegurņa joslas muskuļu distrofija (PIJMD; angļu LGMD – limb-girdle muscular dystrophy) ir heterogēna miopātiju grupa, pie kuras tagad pieskaita gandrīz **10** atsevišķas slimības formas ar autosomāli recesīvu, retāk dominantu pārmantošanas tipu - relatīvi lēni progresējošs muskuļu vājums, sākotnēji plecu un/vai iegurņa/joslas muskuļiem, kurš sākas pēc 10 gadu vecuma un pat vēlāk, pusmūžā, un parasti neizraisa ļoti izteiktu invaliditāti vai pilnīgu kustību nespēju un kuru pārmanto autosomālā ceļā.

Ar PIJMD slimo **abu dzimumu pārstāvji**. Šo formu klasifikācija, padziļinoties zināšanām molekulārajā ģenētikā, ir vairākkārt

pārskatīta. Jaunas formas tiek nodalītas atbilstoši atklātajiem atbildīgajiem gēniem un to olbaltumproduktiem, nevis pēc klīniskajām pazīmēm, jo to fenotips ir samēra līdzīgs.

Klasiskā Erba juvenīlā progresējošā muskuļu distrofija (pēc mūsdienu klasifikācijas 2A tipa PIJMD - kalpainopātija) ir viena no senāk zināmajām pārmantotajām muskuļu slimībām, kas aprakstīta jau 1884. gadā.

PIJMD klīniskie simptomi:

- Slimība progresē lēni, un izteikta kustību nespēja parasti iestājas, kad pēc pirmo simptomu manifestācijas ir pagājis apmēram 20 gadu.
- Sākotnēji muskuļu vājums un izdilums attīstās reģionāli – plecu vai iegurņa joslā, Biežāk tas sākas ar kāju proksimālo muskuļu grupu vājumu, apgrūtinātu skriešanu, kāpšanu pa kāpnēm, "pīles" gaitu.
- Slimības ietekmē novājinās kājās iesaistītie m. gluteus maximus un augšstilba aduktori. Novēro arī apgrūtinātu piecelšanos no guļus stāvokļa.
- Vēdera preses muskuļi ir vairāk atrofiski un vājāki nekā spinālie muskuļi, tāpēc raksturīgs simptoms ir "lapsenes viduklis" ar joslas hiperlordozi.
- Plecu joslā pārsvarā cieš periskapulārie muskuļi, m. deltoid, trapezius, ir grūti pacelt rokas augšup, pievilkties. Ikru muskuļos (kā pazīme - staigāšana vairāk uz pirkstgaliem), elkoņos, plaukstu locītavās,
- pirkstu saliekšana un stīva mugura ir bieža.

Muskuļu distrofiju rehabilitācija:

- Rehabilitācijas mērķis pacientiem ar muskuļu distrofiju ir uzlabot pacientu dzīves kvalitāti un mazināt slimības progresēšanas gaitā pieaugušo funkciju traucējumu radītos defektus.
- Nepieciešama fizioterapeita, logopēda un ergoterapeita palīdzība, ortožu un citu palīgīdzekļu lietošana pacienta funkcionālās neatkarības panākšanai.
- Fizikālā terapija un vingrojumi palīdz uzlabot mobilitāti un locītavu kustības, uzlabo garastāvokli un uzlabo miegu.
- Nepieciešama psiholoģiska palīdzība.
- Stiepšanās vingrinājumi var saglabāt un palielināt lokanību.
- Ļoti būtiska ir elpošanas un barošanas funkciju nodrošināšana dzīves ilguma palielināšanai.
- Slimnieki jānodrošina arī ar speciāliem sēdekļiem, ratiņkrēsliem un palīgierīcēm dažādu darbību veikšanai.
- Specializētas medikamentozas ārstēšanas nav, arī gēnu terapija vēl nav pieejama.

Muskuļu distrofijas pacienti



Kādi ir reto slimību medicīniskie un sociālie aspekti?

Ilgi ārsti, pētnieki un politikas veidotāji nezināja par retajām slimībām un netika veikti atbilstoši pētījumi, kā arī nebija sabiedrības veselības politikas šajā jomā. Lielāko daļu reto slimību nevar izārstēt, bet ar atbilstošu ārstēšanu un medicīnisko aprūpi var uzlabot pacientu dzīves kvalitāti un pagarināt paredzamo dzīvildzi.

Attiecībā uz atsevišķām slimībām jau ir panākts iespaidīgs progress, kas apstiprina to, ka nedrīkst atteikties no cīņas, bet ir jāturpina un jāpastiprina centieni pētniecības un sociālās solidaritātes jomā.

Mākslas terapija kā rehabilitācijas posms



Pacientu, kuri cieš no retajām slimībām, problēmas:

- Visi reto slimību pacienti ir saskārušies ar grūtībām diagnozes noteikšanā, informācijas un šajā jomā kvalificētu profesionāļu pieejamībā.
- Rodas specifiski jautājumi saistībā ar pacientu kvalitatīvu veselības aprūpi, vispārējo sociālo un medicīnisko atbalstu, efektīvu sadarbību starp slimnīcām un ģimenes ārstiem, kā arī profesionālo un sociālo intergrāciju.
- Pacienti ir psiholoģiski, sociāli, ekonomiski vieglāk ievainojami. Šīs grūtības varētu tikt pārvarētas, īstenojot atbilstošu politiku.

Kāda ir Eiropas Savienības politika reto slimību jomā?

Ar ES politiku reto slimību jomā var iepazīties Eiropas Komisijas tīmekļa vietnē:

http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/policy/index_en.htm

Apraksti par valstu iniciatīvām visā Eiropā un stimuliem, ko ieviesusi Eiropas Komisija un Eiropas Savienība, ir pieejami Eiropas Komitejas ekspertu reto slimību jomā tīmekļa vietnē: www.eucerd.eu

Ko lietas labā dara ES eksperti?

ES apkopo resursus, kas pašlaik ir izkaisīti, jo ES dalībvalstis šai jomā nerīkojas vienoti. Vienota pieeja palīdz pacientiem un mediķiem no dažādām valstīm apmainīties ar zināšanām un informāciju. Daži no ES īstenotajiem pasākumiem:

- ES cenšas uzlabot [sabiedrības informētību par retajām slimībām](#);
- ES atbalsta [reto slimību jomā izstrādāto dalībvalstu rīcības plānu īstenošanu](#);
- ES veicina Eiropas mēroga [sadarbību un koordināciju](#).
- ES izveidojusi tā sauktos [Eiropas references tīklus](#). Tas ir forums, kurā dažādu valstu ārstniecības iestādes un profesionāļi var dalīties ar zināšanām un noskaidrot, kur pacientus nosūtīt tad, ja viņu mītnes valstī nav attiecīgās retās slimības speciālistu;
- ES rosina reto slimību plašāku **izpēti**.

VESELĪBAS POLITIKA LATVIJĀ:

Veselības aprūpes budžetā iezīmēto īpašo programmu reto slimību medikamentozai ārstēšanai bērniem tika iedalīti vairāk nekā 700 000 latu, un šī programma tiek īstenota Bērnu klīniskajā universitātes slimnīcā. Tas nozīmē, ka bērniem, kam nepieciešamas dārgas zāles vairāku desmitu tūkstošu latu apmērā, pat mēnesī, vairs netiek ņemts vērā valsts kompensācijas limits - 10 000 latu - un medikamentozo ārstēšanu apmaksā pilnībā.

Bērniem līdz 18 gadu vecumam tiek apmaksāti arī laboratorijas izmeklējumi citās valstīs, ja šeit tas nav izdarāms (ar konsīlija lēmumu).

Pēc profesionāļu iniciatīvas ir izveidojusies sadarbība ar vairākām valstīm (Beļģija, Vācija, Nīderlande, Lielbritānija, Zviedrija, ASV u.c.), kuru laboratorijās var veikt atsevišķus izmeklējumus, kā arī saņemt konsultantu palīdzību.

Kur Latvijā var griezties pēc padoma un palīdzības NMD pacienti?

Pieaugušie var griezties pie neiroloģes Dr Naudiņas (pieņem Stradiņa slimnīcas konsultatīvajā poliklīnikā).

Reto slimību biedrība „Caladrius” (www.caladrius.lv) ir izveidota ar mērķi pārstāvēt Latvijā ar retajām slimībām slimojošo pacientu intereses. Biedrības misija ir panākt Latvijā esošo reto slimību pacientu vienlīdzību ar Eiropas Savienības reto slimību pacientu vidējo līmeni. Biedrība cenšas palīdzēt reto slimību skartiem cilvēkiem un viņu tuviniekiem, panākot viņu stāvokļa vienlīdzību ar citu pacientu grupām valstī, kā arī sekmēt reto slimību skarto pacientu dzīves kvalitātes uzlabošanos.

Biedrība cenšas ietekmēt Nacionālo politiku reto slimību jomā:

- sakārtot un izveidot sistēmu;
- pakāpeniski palielināt finansējumu;
- nodrošināt pacientu ārstēšanu tur, kur to var izdarīt vislabāk, un tā, kā to var izdarīt vislabāk.

Biedrības mērķi turpmāk:

- ⌚ Veicināt reto slimību skarto cilvēku dzīves kvalitātes uzlabošanu, sniegt tiem sociālo, psiholoģisko palīdzību un atbalstu
- Organizēt nepieciešamo palīdzību un aizstāvību ar retajām slimībām slimojošiem cilvēkiem
- Palielināt sabiedrības informētību par jautājumiem, kas saistīti ar retajām slimībām, izglītēt sabiedrību.

Izmantojot ziedojumus, iespējams sniegt atbalstu pacientiem zāļu iegādei un ārstēšanai:

- ⌚ medicīnisko pārtiku bērniem;
- Īpaši izgatavotas ortozes bērniem;
- bērnu ārstēšanos un operācijas ārvalstīs;
- ārvalstu augstākā līmeņa speciālistu ceļa un uzturēšanās izdevumus;
- pacientu līdzmaksājumus zāļu iegādei.

Biedrība MOTUS VITA (www.motusvita.lv) ir brīvprātīga organizācija, kuru Rīgā, Latvijā, 2009. gadā izveidoja neliela cilvēku grupa, lai sniegtu atbalstu cilvēkiem, kuri slimo ar neiromuskulārām slimībām (NMS), un viņu ģimenēm. Biedrība sniedz pilnvērtīgu atbalsta sistēmu, kā arī sniedz praktisku informāciju un galvenos pakalpojumus cilvēkiem NMS.

Biedrības MOTUS VITA galvenais mērķis ir sniegt palīdzību cilvēkiem un viņu ģimenēm, kuri ir cietuši no nervu - muskuļu saslimšanām.



Biedrības „Motus Vita” organizētajā pasākumā

Biedrība organizē radošās darbnīcas, izstādes, piemēram, Rīgas Domē, ekskursijas un vasaras nometnes, palīdz tehnisko ierīču, piemēram, atbilstošu modernu ratiņkrēslu iegādē.

Brošūrā izmantota ārstes neiroloģes Dr. Marutas Solvita Naudiņas 2013.gada 4.februāra prezentācija, kā arī biedrības "Caladrius" vadītājas Anitas Šiklovas un biedrības „Motus Vita” vadītāja Valērija Rakova prezentācijas Grundtvig mācību partnerības projekta „NMD-PRO – Neiromuskulārās slimības: profesionāli vecāki un pacienti ” ietvaros 2012. gada jūlijā.

This project has been funded with support from the European Commission. This publication reflects the views only of the author, and the Commission cannot be held responsible for any use which may be made of the information contained therein.

