

PYTANIA I ODPOWIEDZI DLA RODZICA PRZED DIAGNOZĄ MUKOWISCYDOZY:

WSTĘP

Gdy dowiadujecie się, że będziecie mieć dziecko, świat na chwilę zatrzymuje się. Potem bardzo szybko przez Wasze głowy przetacza się fala emocji, przemyśleń i - co tu dużo mówić - zwykłych lęków. Dziewięć miesięcy - czas oczekiwania, edukowania i przygotowywania na nowego członka rodziny. Wreszcie pojawia się upragniony potomek. Jesteście w momencie, kiedy szczęściu i radości nie ma końca. Niczego nie podejrzewając, po około 4 do 6 tygodni, otrzymujecie informację o podejrzeniu u Waszego dziecka choroby metabolicznej- mukowiscydozy, co wywołuje wyjątkowo silne, nacechowane negatywnie emocje. Jest to dobry moment na szukanie wsparcia, które pomoże Wam odnaleźć się w nowej sytuacji, zrozumieć emocje oraz nauczyć się radzenia sobie w innej, wymuszonej przez chorobę, rzeczywistości.

1. Czym jest mukowiscydoza ? Co to za choroba?

Mukowiscydoza (CF) jest postępującą, zagrażającą życiu chorobą genetyczną, najczęstszą wśród tzw. „Chorób Rzadkich. W przypadku kiedy obydwój rodziców posiada wadliwy gen, może urodzić się dziecko chore na mukowiscydozę. W Polsce co 35 osoba jest bezobjawowym nosicielem uszkodzonego genu.* Dziecko w momencie urodzenia nie wykazuje żadnych niepokojących objawów, ale u 10% chorych bezpośrednio po urodzeniu można rozpoznać tzw. niedrożność smółkową. Kolejno pojawiają się objawy ze strony układu oddechowego pod postacią nawracających zapaleń płuc lub oskrzeli, przewlekły kaszel z gęstą wydzieliną, trudną do odkrztuszenia, oraz przewodu pokarmowego: tłuszczowe i obfite stolce, niedobór wzrostu masy ciała i wzrostu, cechy uszkodzenia wątroby i trzustki.

Najczęstsze występujące objawy przy mukowiscydozie, występują również przy innych jednostkach chorobowych**

*źródło: Prof. dr n. med. D.Sandas. „Opieka nad chorymi na mukowiscydozę w Polsce. Raport, Warszawa, Kraków 2019

**źródło: materiały Fundacji MATIO

2. Kto może mieć mukowiscydozę? Skąd się bierze mukowiscydoza?

Mukowiscydoza jest chorobą genetyczną, dziedziczną w sposób autosomalny recesywny, co oznacza, że aby urodziło się chore dziecko mutację genu CFTR musi posiadać każdy z rodziców - są oni tzw. bezobjawowymi nosicielami (wyjątkiem są tzw. mutacje de novo, które nie są odziedziczone po rodzicu, ale one zdarzają się niezwykle rzadko). Rodzice będący nosicielami uszkodzonego genu z 25-

procentowym prawdopodobieństwem mogą mieć dziecko chore na mukowiscydozę* - co ważne w każdej ciąży. Nie wykazują sami żadnych objawów, więc urodzenie chorego dziecka jest dla nich pierwszą wiadomością o nosicielstwie uszkodzonego genu. Częstość występowania tej choroby w Polsce wynosi 1 na prawie 5000 urodzonych noworodków.

Przyczyną choroby są mutacje genu kodującego białko błonowe CFTR, zaburzające czynność błony śluzowej nabłonka dróg oddechowych, przewodów trzustkowych, dróg żółciowych, jelit, nasieniowodów i gruczołów potowych. W prostych słowach organizm wydziela dużo gęstego śluzu, co doprowadza do przewlekłego stanu zapalnego w drogach oddechowych oraz uszkodzenia wątroby i trzustki.

*źródło: Prof. dr hab. med. Dorota Sands, „Opieka nad chorymi na mukowiscydozę w Polsce”. Raport, Warszawa, Kraków 2019

3. Co to jest niedrożność smólkowa u noworodków

Smółka to pierwszy stolec w życiu noworodka. Prawidłowo powinna zostać wydalona do 48 godzin po porodzie. Smółka to bardzo ciemny stolec (prawie czarny) o gęstej i lepkiej konsystencji. Gromadzi się w jelitach dziecka już od czwartego miesiąca życia płodowego. Składa się z wód płodowych, mazi płodowej, złuszczonego nabłonka przewodu pokarmowego, cholesterolu, barwników żółci i enzymów trawiennych.

Objawy niedrożności smólkowej jelit pojawiają się wkrótce po urodzeniu. Wystąpienie niedrożności smólkowej u noworodka zazwyczaj oznacza, że jest on chory na mukowiscydozę. To jeden z pierwszych i zarazem najcięższych objawów tej choroby. Dopiero dokładniejsze badania diagnostyczne pozwalają określić przyczynę powstania niedrożności. Wówczas leczenie może być ukierunkowane na usunięcie konkretnej przyczyny. Ponadto, rozpoznanie niedrożności smólkowej zawsze wiąże się z rozpoczęciem diagnostyki w kierunku mukowiscydozy*

*źródło https://www.echirurgia.pl/chirurgia_dziecieca/niedroznosc_smolkowa_jelita.htm

4. W jakim celu wykonywane jest badanie przesiewowe u noworodków w kierunku CF?

Badanie przesiewowe wykonywane jest w celu wykrycia 1 z ponad 30 chorób genetycznych. Wykonywane jest w pierwszych dniach po urodzeniu, poprzez pobranie próbki krwi ze stopy niemowlęcia. Badania przesiewowe wykonuje się w celu rozpoznania choroby i włączenia specjalistycznego leczenia, zanim dojdzie do nieodwracalnych zmian w układzie oddechowym, ciężkiego niedożywienia, uszkodzenia przewodu pokarmowego w tym wątroby i trzustki lub innych komplikacji pojawiających się w późniejszym okresie rozwoju.

5. Co oznacza informacja o pozytywnym wyniku mukowiscydozy ?

Otrzymaliście Państwo list z Ośrodka Przesiewowego z zaproszeniem do zgłoszenia się do poradni specjalistycznej w celu wykluczenia lub postawienia rozpoznania mukowiscydozy. Obowiązuje Was rejonizacja, tak więc miejsce przeprowadzenia badania zostało podane w liście. Nie jest to informacja potwierdzająca diagnozę a zaproszenie na wizytę do lekarza specjalisty. Warto zapisać pytania które Was dręczą, tak aby spokojnie zapytać lekarza i o niczym nie zapomnieć.

Badanie wygląda następująco: lekarz po przeprowadzeniu wywiadu w kierunku możliwości wystąpienia tej choroby w rodzinie, oceni aktualny rozwój dziecka ze szczególnym uwzględnieniem objawów charakterystycznych dla tej choroby oraz przeprowadzi pełne badanie pediatryczne. Wręczy wynik badania genetycznego wykonanego u Państwa dziecka w celu identyfikacji mutacji genu CFTR, odpowiedzialnego za wystąpienie tej choroby. Wykrycie patogennych mutacji w dwóch allelach potwierdza ostatecznie rozpoznanie. Jeśli mutacje wykryto w jednym allelu lub wynik badania genetycznego jest niejednoznaczny, nie można potwierdzić lub wykluczyć mukowiscydozy. W czasie pierwszej wizyty wykonuje się także test potowy potwierdzający zaburzenie czynności białka CFTR.

Test chlorkowy potowy:

Test potowy/chlorkowy jest to badanie, w którym oznacza się stężenie jonów chlorkowych w próbce potu pacjenta. Test ten powinien być wykonany u dzieci z dodatnim badaniem przesiewowym, a także u starszych dzieci i dorosłych z objawami sugerującymi mukowiscydozę (na przykład niepłodność u mężczyzn, nawracające infekcje dróg oddechowych, przewlekłe zapalenie zatok). Badanie takie jest również wskazane u rodzeństwa osób z potwierdzoną mukowiscydozą. Za wynik dodatni uznaje się podwyższenie stężenia jonów chlorkowych w pocie >60 mmol/l*. Test wykonuje się dwukrotnie; dopiero dwa dodatnie wyniki pozwalają na rozpoznanie mukowiscydozy.

Badanie jest bezbolesne, jeśli lekarz tak zaleci to zostaniecie Państwo skierowani do poradni genetycznej.

Mogą zawsze Państwo zadzwonić na infolinię genetyczną CM MedGen (501 377 150) lub napisać maila (diagnostyka@medgen.pl), aby uzyskać więcej informacji: <https://www.medgen.pl/pl/>.

*źródło: <https://www.termedia.pl/f/f/a16e55fe997add497865b32409652a7a.pdf>

6. Czy mukowiscydoza to wyrok ?

Jeszcze 20 lat temu diagnoza – mukowiscydoza - była wyrokiem. Natomiast w chwili obecnej już tak nie jest. W Polsce mamy dzisiaj wielu wyedukowanych ekspertów oraz

doskonałą sieć ośrodków leczących mukowiscydozę: <https://pcfs.pl/osrodki-leczenia-mukowiscydozy-w-polsce/>

Ponadto, mamy dostęp do podstawowych leków w codziennym leczeniu. W perspektywie jest dostęp do leków przyczynowych, zatrzymujących rozwój choroby. Aktualnie w Polsce mamy ponad 50% chorych, powyżej 18 roku życia. Dzięki otrzymaniu szybkiej diagnozy, zaraz po urodzeniu, oraz rozpoczęciu leczenia, możemy wydłużyć wiek chorego. Również postęp medycyny, ilość prowadzonych prac naukowych oraz badań klinicznych nad nowymi lekami, pozwala z nadzieją patrzeć w przyszłość.