

ΑΡΘΡΟ ΣΥΝΤΑΞΗΣ

Αξίζει ο παιδίατρος να ασχολείται με σπάνια νοσήματα;

Α. Ξαϊδάρα
Δ. Αναγνωστάκης

Στη σελίδα 266 του παρόντος τεύχους του Δελτίου περιγράφεται η περίπτωση κοριτσιού που πάσχει από σπάνιο σύνδρομο Rett.

Μέχρι πριν λίγα χρόνια η αναφορά σπανίων ή καινούργιων νοσημάτων όπως τα σύνδρομα Rett, Angelman ή Williams προκαλούσαν στον παιδίατρο ορισμένα ερωτήματα: Πόσες πιθανότητες έχω στη ζωή μου να συναντήσω κάτι σπάνιο; Γιατί ν' ασχοληθώ με ένα νόσημα που και το φυσιοπαθολογικό του υπόστρωμα αγνοούμε και κακή πρόγνωση έχει και θεραπεία δεν έχει; Όμως, τα τελευταία χρόνια, η ιατρική πράξη άλλαξε ριζικά και η άσκηση της παιδιατρικής διευρύνθηκε δραματικά. Νέα σπάνια νοσήματα διεκδικούν την εξοικείωση όλων μας μαζί τους διότι:

1. Η εφαρμογή των μοριακών τεχνικών και η ραγδαία εξέλιξη της γενετικής επιβεβαιώνει τη διάγνωση εύκολα, γρήγορα και με ασφάλεια.

2. Η πρόοδος στη νευροανατομία διαφώτισε σε μεγάλο βαθμό την παθοφυσιολογία πολλών νοσημάτων. Ο ρόλος των τμημάτων του εγκεφάλου είναι πλέον σαφώς διακριτός. Έτσι, για παράδειγμα ξέρουμε ότι στα βασικά γάγγλια προγραμματίζεται η κινητικότητα, ο ιππόκαμπος ευθύνεται για την απομνημόνευση και τους πολύπλοκους συνειρμούς, ενώ στις αμυγδαλές του εγκεφάλου ξεκινά ο προσανατολισμός στα ερεθίσματα, η συμπάθεια και η αντίληψη της συγκίνησης.

3. Για τα περισσότερα νοσήματα υπάρχουν πολλές πλήρεις και τεκμηριωμένες περιγραφές, αποτέλεσμα μακρόχρονης και εμπειριστατωμένης έρευνας.

4. Επιπλέον, οι γονείς έχουν σήμερα στη διάθεσή τους πηγές πληροφόρησης εύκολα προσβάσιμες, στις οποίες ανατρέχουν για να βοηθήσουν το άρρωστο παιδί τους. Έρχονται σε επαφή με άλλους γονείς, ανταλλάσσουν πληροφορίες και βοηθούν στην πληρέστερη περιγραφή του νοσήματος. Οργανώνονται σε συλλόγους και συγκεντρώνουν πόρους με σκοπό τη βοήθεια της έρευνας.

Για όλους αυτούς τους λόγους τα νευροαναπτυξιακά νοσήματα απασχολούν ένα μεγάλο κομμάτι της σύγχρονης βιβλιογραφίας.

Το σύνδρομο Rett έχει συχνότητα 1:10.000 έως 1:25.000 και

αποτελεί πρότυπο μελέτης των νευροαναπτυξιακών διαταραχών^{1,2}. Στις νευροαναπτυξιακές διαταραχές ανήκουν:

1. Οι ανευπλοειδίες όπως το σύνδρομο Down ή το Turner (που είναι οι πιο κοινές).
2. Οι μικροελλείψεις (σύνδρομα Williams, Prader-Willi, Angelman).
3. Το σύνδρομο του εύθραυστου Χ.
4. Οι σύμπλοκες διαταραχές (με αποδεδειγμένη γενετική βλάβη).

Η έγκαιρη διάγνωση των νοσημάτων εξασφαλίζει την πρώιμη παρέμβαση και την καλύτερη ποιότητα ζωής των ασθενών.

Επιπλέον, είναι εφικτή η γενετική καθοδήγηση της οικογένειας. Στο σύνδρομο Rett, περίπου 1% των περιπτώσεων είναι κληρονομικές. Στη δική μας οικογένεια, η ανεύρεση της μετάλλαξης μόνο στην ασθενή μας και όχι στη μητέρα, σημαίνει ότι η περίπτωση είναι σποραδική και οι γονείς μπορούν να αποκτήσουν ένα δεύτερο υγιές παιδί. Αν, όμως, η μητέρα ήταν φορέας της μετάλλαξης, τότε υπήρχε η δυνατότητα προγεννητικού ελέγχου και αυτό είναι κάτι που πρέπει να γνωρίζει ο σημερινός παιδίατρος.

Ο μεγάλος Γάλλος νεογνολόγος A. Minkowski πριν από 35 περίπου χρόνια έγραφε³: Ο παιδίατρος πρέπει να γνωρίζει καλά δύο ομάδες νοσημάτων: 1) τα κοινά συνηθισμένα νοσήματα, διότι μ' αυτά θα έρχεται σε καθημερινή επαφή και πρέπει να τα αντιμετωπίζει και 2) τα σπάνια νοσήματα, που όμως, η έγκαιρη διάγνωσή τους θα μπορούσε να σώσει τη ζωή του ασθενούς ή να αποτρέψει ένα σοβαρότατο πρόβλημα ή αναπηρία. Το συγγενές γλαύκωμα ή βούφθαλμος προσέθετε, είναι ιδιαίτερα σπάνιο νόσημα. Η πιθανότητα ο μέσος παιδίατρος να συναντήσει ένα τέτοιο νόσημα στην καριέρα του

είναι εξαιρετικά μικρή. Όμως, η έγκαιρη διάγνωσή του είναι απαραίτητη, διότι μπορεί να κάνει τη διαφορά μεταξύ ενός υγιούς παιδιού και ενός τυφλού παιδιού⁴. Το ίδιο ισχύει και για ένα άλλο σπάνιο νόσημα, τη συγγενή υπερπλασία των επινεφριδίων. Η έγκαιρη διάγνωση είναι δυνατό να σώσει τη ζωή του πάσχοντος από επινεφριδιακή ανεπάρκεια.

Είναι σίγουρο ότι αν ο Minkowski ζούσε σήμερα, θα αντιλαμβανόταν ότι υπάρχουν πολύ περισσότερα σπάνια νοσήματα που ο σημερινός παιδίατρος πρέπει να γνωρίζει ή τουλάχιστον να τα υποπευτεται προκειμένου να σώσει πολλές ζωές ή να βελτιώσει την ποιότητα της ζωής αρκετών μικρών ασθενών. **(Δελτ Α' Παιδιατρ Κλιν Πανεπ Αθηνών 2007, 54(3):237-238)**

Λέξεις ευρητηριασμού: σπάνιο νόσημα, παιδίατρος.

Why the paediatrician should know and/or recognize some rare diseases?

A. Xaidara, D. Anagnostakis
(Ann Clin Paediatr 2007, 54(3):237-238)

Key words: Rett syndrome, rare diseases.

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

1. Hagberg B. Clinical manifestation and stages of Rett syndrome. Ment Retard Der Disabil Res Review 2002; 8:61-65.
2. Kriaucionis S, Bird A. DNA methylation and Rett syndrome. Hum Molec Gen 2003; 12:221-227.
3. Minkowski A. Le mandarin aux pieds nus. Seuil Paris 1075; p. 151-160.
4. Graham JM. Smith's Recognizable Patterns of Human Deformation. 2η έκδοση WB Saunders Co Philadelphia, London 1988; p. 136-275.