

S ženami přenašečkami si lékaři zatím nevědí rady

„Ve Světový den povědomí o Duchenneově svalové dystrofii se chceme podílet na zvýšení povědomí nejen o této nemoci, ale vzhledem k tomu, že letošní téma zní Ženy a Duchenne, je snahou upozornit zejména na ženy přenašečky a ženy pečující o chlapce se svalovou dystrofií, protože až dosud se této problematice pozornost nevěnovala,“ uvedla v rozhovoru pro MT odborná konzultantka patientské organizace Parent Project **MUDr. Karolína Podolská** z 1. LF UK a VFN v Praze. Pro patientskou organizaci pracuje již od roku 2015 a intenzivně spolupracuje také s WDO (Světová organizace Duchenneovy svalové dystrofie), PPMD (Americká patientská organizace Parent Project) a řadou dalších organizací.

Co by letošní rok měl svým zaměřením hlavně změnit?

Zatím toho o ženách přenašečkách moc nevíme, občas se objeví malá studie, např. nedávno o tom, že tyto ženy mají poruchu lipidů, nicméně pořád nevíme, jak je léčit. Právě letošní téma by mělo tuto oblast péče posunout. Až 20 procent těchto žen jsou tzv. manifestní přenašečky, tudíž mají nějaké projevy onemocnění. Právě proto, že letošní téma je Ženy a Duchenne, iniciovala světová organizace setkání odborníků, kteří budou sdílet své zkušenosti a napíší podle nich doporučení péče. Doufáme, že letošním tématem nejen upozorníme na tuto skupinu žen, ale že jim také brzy budeme schopni říci, co mohou udělat pro své zdraví. Krom toho, že po sdělení diagnózy svalové dystrofie u jejich dítěte většině maminek ještě oznámíme, že jsou přenašečkami, nevíme, co jim doporučit dál ohledně péče o sebe.

Dozvídají se to tedy až poté, kdy jim je sdělena diagnóza jejich dítěte...

Ano. Nejprve zjistí diagnózu svého dítěte a na základě toho se testuje i matka,

zda je, nebo není přenašečka. Dozví se to po dvou až třech měsících jako druhou informaci a většinou to úplně zapadne, protože je zavalena starostmi s tím, že její dítě je nemocné. V tu chvíli ji to, že je přenašečka genu, až tak úplně netrápí. Avšak 10–20 procent těchto žen má příznaky onemocnění a je potřeba o ně lékařsky pečovat. Kvůli nedostatku dat a studií nevíme, co jim máme doporučit. Víme, že mají vyšší pravděpodobnost rozvoje srdečního onemocnění, ale když se na magnetické rezonanci srdce objeví fibrotizace a ženy zatím problémy necítí, pochybujeme, jestli jim léčbu nasadit, nebo ne.

Jaké možnosti vůbec přicházejí v úvahu?

Nemoc sice nelze vyléčit, ale léčit ji lze, stejně jako u chlapců, kde lze nasadit třeba kortikoidy nebo různé druhy terapie, např. na posílení dýchacích svalů. Důležitá může být i fyzioterapie nebo lázeňská péče. To všechno je velmi důležitá část léčby této nemoci. Pravděpodobně stejné věci, které doporučujeme chlapcům, můžeme doporučit i přenašečkám,



Ilustrační foto. Všechny osoby jsou modelem. Zdroj: iStock

ale zatím si nejsme jisti, co u nich funguje a co nikoli. Lázeňská péče např. některé ženy vyčerpá, proto ji raději plošně nedoporučujeme. Stejně tak nevíme, jestli jim podávat kortikoidy, když mají příznaky. U chlapců se odborníci shodují, že benefit léčby převažuje nad nežádoucími účinky, ale u žen si tím nejsme jisti, protože nežádoucí účinky jsou výrazné a my nevíme, jestli jim tato léčba pomůže, nebo naopak zhorší jejich životní standard. Zatím si s nimi tedy nevíme rady...

Kolik těchto žen je v současné době v ČR léčeno?

V ČR je, pokud je nám známo, jedna žena s Duchenneovou svalovou dystrofií (incidence tohoto onemocnění u žen je 1 případ na 50 milionů živě narozených žen). Nicméně přenašeček je v ČR odhadem 200. Ve sledování jich máme nanej-

výš několik desítek, a to nejde o pravidelné kontroly, pouze je máme evidované a občas je někdo vyšetří. Problém je v tom, že tyto ženy vzhledem k tomu, že i vědí, že si s nimi nikdo nebude tak úplně vědět rady, ani lékařskou pomoc nevyhledávají.

Jsou to ale právě ony, kdo se o nemocné chlapce starají, takže například lázeňská péče by znamenala problém...

Přicházelo by v úvahu, že oba, tedy maminka i se synem, budou lázeňskou péčí podstupovat zároveň. Problém ale opravdu je, že maminky jsou odhadem v 95 procentech hlavní pečující osoba, což znamená, že za sebe nemají plnohodnotný zástup, a tím pádem se ani svému zdraví příliš věnovat nemohou. To je samozřejmě i problém žen, které nejsou přenašečky a o své syny pečují. I ony

mají někdy závažná onemocnění, ale nemají čas ani možnost je řešit.

Došlo v oblasti léčby, zejména v genové terapii, k nějakým posunům?

Jediná genová terapie, která je v současné době u nás schválena, je pro onemocnění spinální muskulární atrofie (SMA). Pro Duchenneovu svalovou dystrofii je genová terapie zatím ve výzkumu, aktuálně ve III. fázi klinické studie. Právě genová terapie je specifická tím, že vzhledem k tomu, že dochází k zásadnímu zásahu do DNA, nemůžeme si dovolit ji v klinických studiích aplikovat na velkou část pacientů. Byla tedy dosud testována pouze na několika desítkách dětí po celém světě, což znamená, že o ní víme opravdu málo. Znamená to, že se i obtížně postupuje v dalším výzkumu a ve studiích, které potřebujeme, abychom opravdu mohli říci, že tato léčba je bezpečná a dítě vyléčí. Proto trvá delší dobu, než dojde ke schválení právě takovéto léčby. Nicméně u Duchenneovy svalové dystrofie je naštěstí tato léčba již ve III. stadiu testování, takže věříme, že výsledky budou slibné a že se pacienti léčby dočkají v blízkém horizontu, např. pěti až deseti let.

Očekáváte problémy s úhradou?

Určitě, jelikož současná genová terapie je nejdražším lékem vůbec. U Duchenneovy svalové dystrofie bude cena genové léčby jistě také velmi vysoká. Nicméně dobrou zprávou pro nás je, že se úhrada genové terapie SMA zajistila, a my uděláme maximum pro to, aby děti se svalovou dystrofií měly tuto možnost léčby, až bude schválena. Mnoho rodin se k této léčbě právem upíná a znamená pro ně obrovskou naději.

kol