

## **Choroba najzdolniejszych - fragmenty wywiadu prof. Ireny Hausmanowej-Petrusewicz.**

O dziedzicznych chorobach prowadzących do zaniku mięśni wiemy niewiele. A przecież nie są one błahe, ani rzadkie. Prawdopodobieństwo spotkania się chorych genów, a tym samym wystąpienia choroby u dziecka, jest bardzo duże - nosicielem takiego genu jest co siedemdziesiąty człowiek.

Dlaczego więc tak mało mówi się o tych chorobach? - pytam prof. Irenę Hausmanową - Petrusewicz, Kierownika Zespołu Badawczego Chorób Nerwowo - Mięśniowych Polskiej Akademii Nauk w Warszawie.

Chyba dlatego, że do niedawna były słabo poznane. Zbadanie ich przyczyn to jedno najnowszych osiągnięć genetyki molekularnej.. Dystrofię na przykład, po raz pierwszy opisano w połowie XIX wieku i przez przeszło sto lat medycyna nie poszerzyła swej wiedzy na jej temat. Podobnie było z rdzeniowym zanikiem mięśni. Już w podręcznikach dla studentów medycyny informacje o tych chorobach podawano drobnym drukiem, co sugerowało, że chodzi o materiał mniej ważny, o schorzenie, którego w praktyce przeciętny lekarz ani nie rozpozna, ani nie będzie w stanie leczyć. Dziś jest nadzieja, że to się zmieni. W latach osiemdziesiątych odkryto gen odpowiedzialny za dystrofię, a w 1992 r. za rdzeniowy zanik mięśni.

Jakie są następstwa tych chorób?

Dystrofia jest jedną z najcięższych. Dochodzi w niej do narastającego osłabienia mięśni. Bywa, że dotknięte nią dziecko nie może chodzić. Czasem atakuje również mięśnie oddechowe.

Szczególnie ciężką postacią tej choroby jest dystrofia Duchenne'a. W jej przypadku dziedziczenie jest związane z płcią: chorują tylko chłopcy, a przenoszą ją tylko kobiety. Według danych międzynarodowych dystrofia występuje u jednego dziecka na 3 tys. urodzonych chłopców, czyli aż u 30 na milion. Według moich badań w Polsce obserwuje się u 150 na milion.

Rdzeniowy zanik mięśni ujawnia się już w wieku niemowlęcym i może przebiegać bardzo ciężko. Często jednak choroba ma przebieg stosunkowo łagodny i chorzy żyją długo, choć dotknięci są trwałym kalectwem.

Czy rozwój tych chorób można zahamować?

Usiłujemy to robić, lecz obecne możliwości są ograniczone. Nasza pomoc polega przede wszystkim na zapewnieniu sprzętu ortopedycznego ułatwiającego chodzenie. Gdy dziecko korzysta z odpowiedniego sprzętu, postęp choroby jest wolniejszy. W dystrofii czasem przeprowadza się też operację, po której dziecku jest łatwiej prosto siedzieć. Duże znaczenie ma również uprawianie gimnastyki zapobiegającej przykurczom.

Czy dystrofię można wykryć w badaniach prenatalnych?

Tak, takie badania są wykonywane w kilku ośrodkach w Polsce - w Zakładzie Genetyki PAN w Poznaniu, Instytucie Psychiatrii i Neurologii w Warszawie, Instytucie Matki i Dziecka w Warszawie oraz klinikach medycznych w Łodzi i Gdańsku.

Kto powinien poddać się tym badaniom?

Przede wszystkim kobiety, które już urodziły dziecko z dystrofią a chcą mieć drugie zdrowe. Badania są zalecane także wówczas, gdy choroba wystąpiła u dalszych krewnych po stronie matki. Pewnym wskazaniem jest podwyższenie we krwi poziomu jednego z enzymów - kinazy kreatyny. Nie znaczy to jednak, że każda kobieta, która ma podwyższony poziom tego enzymu, jest nosicielką dystrofii. Jego poziom wzrasta również przy innych chorobach, zwłaszcza przy zawale serca. Oznaczenie poziomu kinazy kreatyny jest jednym z dość często wykonywanych biochemicznych badań krwi. Bywa, że kobieta trafia do szpitala z innych przyczyn, a przy okazji stwierdza, że w jej rodzinie może wystąpić nosicielstwo dystrofii.

Niektórzy specjaliści radzą, aby każda kobieta, która po 35 roku życia decyduje się na urodzenie dziecka, poddała się badaniom prenatalnym. Czy w takich badaniach zostanie wykryta również dystrofia?

W tym przypadku chodzi na ogół o badania, które umożliwiają wykrycie choroby Downa. Dystrofię pozwalają wykryć inne, wysoko specjalistyczne. Najogólniej rzecz biorąc sprawdza się strukturę genu odpowiedzialnego za chorobę. Najbardziej wiarygodne wyniki uzyskuje się wówczas, gdy daną mutację genu można porównać z genem innego chorego członka rodziny. Dzisiaj badania prenatalne pozwalają też wykryć rdzeniowy zanik mięśni.

Czy jakieś okoliczności mogą sprzyjać pojawieniu się tej choroby?

Szczególnie często występuje ona w krajach arabskich, ponieważ dość powszechnym zwyczajem jest tam zawieranie małżeństw w rodzinie. Niebezpieczeństwo wystąpienia rdzeniowego zaniku mięśni jest też zwiększone w małych miejscowościach, gdzie ludzie żyją od pokoleń i często nawet nie wiedzą, że są ze sobą spokrewnieni przez pradziadków.

Dzieci dotknięte tą chorobą tym silniej ją przeżywają, że są wyjątkowo inteligentne. Bywa, że leżą gdzieś w zapadłej wsi, w odosobnieniu, a jednak potrafią doskonale czytać, zdobywają bogatą wiedzę. Zwykle matka mówi: "zachorowało moje najzdolniejsze dziecko".

I ta wysoka inteligencja jest związana z chorobą?

Od wielu lat staram się zgłębić ów problem, lecz dotąd mi się nie udało. Niektórzy twierdzą, że dzieci są po prostu odczytane, bo leżąc w łóżku, mają dużo czasu na lekturę. Nie zgadzam się z tą opinią. Dzieci cierpiące na inne choroby też bywają niekiedy przykute do łóżka, a jednak nie wyrastają tak wyraźnie intelektem ponad swe otoczenie.

Czy przerwanie ciąży ciągle pozostaje najskuteczniejszą metodą zwalczania dziedzicznych chorób mięśni?

W Stanach Zjednoczonych podjęto pierwsze próby leczenia dystrofii. Zaczęto np. przeszczepiać zdrowe włókna mięśniowe, ale dzięki tej metodzie poprawę udawało się osiągnąć na krótko. Poza tym dystrofia to przecież choroba całego organizmu, dotycząca wielu mięśni, a trudno do każdego wszczepić włókna. Zaczęto również podawać zdrowe geny do układu krążenia z nadzieją, że po dotarciu do mięśni podejmą produkcję dystrofiny. Są to jednak tylko eksperymenty. Ich wyniki stanowią jedynie podstawę teoretyczną do wdrożenia dalszych badań. Gdy dokładnie znane będą przyczyny choroby, jest wysoce prawdopodobne, że stanie się możliwe również jej leczenie.

Kiedy to nastąpi?

Chyba jeszcze nie prędko. Jednak genetyka molekularna rozwija się niezwykle dynamicznie. Jej odkrycia w ciągu 48 godzin mogą zrewolucjonizować leczenie. Pociuszające jest również to, że choroby dziedziczne nie są tak częste, jak można by się spodziewać. Każdy z nas ma jakiś chory gen, a jednak większość społeczeństwa to ludzie zdrowi. Przed tymi chorobami chroni nas zatem sama natura.

Dziękuję za rozmowę.

Rozmawiała: Ewa Terpiłowska

*(Przedruk z "kobiety i Życia" z dn. 25.06.1994 za zgodą redakcji)*