SEPTEMBRIS 2015 / Nr.1

AVĪZE

ĢENĒTISKI PĀRMANTOTO SLIMĪBU PACIENTIEM UN LĪDZCILVĒKIEM

SAKNES

Kad uzzini diagnozi, kas paģēr visu turpmāko dzīvi būt ārstu uzraudzībā un lietot medikamentus, gribas kliegt: nu, kāpēc man? Par ko?

Vēl trakāk ir tad, ja šādu vēsti nākas dzirdēt par savu bērnu. Un vēl skaudrāku realitāti padara tas, ja ārstu slēdzienā uzrakstīts kādas reti vai pat līdz šim nekad nedzirdētas diagnozes nosaukums. Jā, runa ir par slimībām, no kurām daļa ir ļoti reti sastopamas, bet vairums tomēr var skart daudzus, tostarp bērnus. Visbiežāk tās ir ģenētiski mantotas, bet nereti gēnos vai hromosomās notiek arī pirmatnējā mutācija, kuras dēļ šīs diagnozes nēsātājs kļūst par pirmo savā dzimtā, kuru skārusi kāda no neārstējamām slimībām.

Lai kāds arī būtu iemesls saslimšanai, svarīgi ir zināt, ka neesi viens ar šādu diagnozi vai arī, ja tomēr esi, tad ir līdzcilvēki, speciālisti, kuri tev spēj palīdzēt un saprot tevi. Tas arī ir galvenais iemesls, kādēļ piedzima biedrība „Saknes".

Mēs ceram un vēlamies iepazīties ar katru, kuru skārusi kāda no neārstējamām diagnozēm, lai kļūtu par vienu lielu saimi. Kopā mēs varam daudz, arī dzīvot pilnvērtīgāk, palīdzot cits citam ar padomu, iegūtajām zināšanām, pieredzi. Mēs katrs esam kādā savas dzīves posmā – cits vēl taustās pēc iespējām, ar kurām uzlabot savas dzīves kvalitāti, bet kāds jau izbridis okeānu un sasmēlies kaudzēm dažādu labu gudrību, kas palīdzējušas sakārtot savu ikdienu, arī veselību, tā palīdzot dzīvot iespējami labāk. Daloties ar citiem savās zināšanās un atbalstot citam citu, kā arī piesaistot vislabākos speciālistus, mēs būsim zinošāki un spējīgāki pilnvērtīgāk baudīt dzīvi.

Lai mums katram izdodas atrast savu dzīvesprieka un labsajūtas atslēdziņu.

Uz tikšanos atkal un biedrības mājaslapā www.saknes.lv

Jūsu Juris Beikmanis,
Biedrības „Saknes" vadītājs

BIEDRĪBA SAKNES

ĢENĒTISKI PĀRMANTOTO SLIMĪBU PACIENTIEM UN LĪDZCILVĒKIEM

Jābūt stipram, drosmīgam un motivētam – pieņemt slimību un mēģināt dzīvot pēc iespējas pilnvērtīgāku un veiksmīgāku dzīvi.

Par mums, par „Saknēm"...

Biedrība „Saknes" ir pavisam jauna – dibināta aizvadītā gada 6. novembrī ar mērķi apvienot ģenētiski pārmantoto slimību pacientus un līdzcilvēkus.
Biedrības mērķi ir izglītot un informēt ģenētiski pārmantotu slimību pacientus un viņu tuviniekus par konkrēto slimību, kas tieši vai netieši skārusi viņus, kā arī centīsimies aizstāvēt pacientu un līdzcilvēku intereses.

„Ziņa par ģenētiskas slimības diagnosticēšanu sev vai kādam tuvam cilvēkam var būt mulsinoša, biedējoša un ļoti emocionāla. Šajā dzīves posmā jābūt stipram, drosmīgam un motivētam – pieņemt slimību un mēģināt dzīvot pēc iespējas pilnvērtīgāku un veiksmīgāku dzīvi," saka biedrības valdes loceklis Juris Beikmanis: „Mēs ikviens uzsākam dzīvi kā viena šūniņa. Gēni ir tie, kas nosaka, cik daļās tā sadalīsies. Divās, četrās un vairāk – līdz mēs attīstāmies par veselu cilvēku. Gēnu ietekme ir noteicoša ne tikai piedzimstot, bet arī turpmākajā dzīvē, nosakot, kādi mēs būsim. Mūsu gēni nemitīgi ietekmējas no apkārtējās vides, kurā dzīvojam. Tie ietekmē visu, tai skaitā mūsu veselību, izskatu, uzvedību un personību. Reizēm notiek mutācijas – izmaiņas gēnā vai gēnos, kas izraisa ģenētiskas slimības."

Šā gada 18. septembrī notika pirmais biedrības „Saknes" organizētais informatīvais notikums – Latvijā pirmā Ģenētisko slimību diena. Tās ietvaros klausījāmies informatīvas lekcijas ģenētisko slimību pacientiem, līdzcilvēkiem un visiem interesentiem, taču „Saknes" strādā arī pārējās gada dienās, un ne tikai ar cilvēkiem, kurus skārušas ģenētiski pārmantojamās slimības, bet ar visu sabiedrību kopumā. „Vēlamies informēt un mācīt saviem līdzgaitniekiem, kā pieņemt un atbalstīt cilvēkus ar ģenētiskām saslimšanām," stāsta Juris Beikmanis.

To, ka ģenētisko slimību pacientiem un viņu līdzcilvēkiem trūkst informācijas par šīm kaitēm un iespējām ar tām cīnīties, par pieejamo valsts atbalstu un citiem juridiskiem vai medicīniskiem jautājumiem, apstiprina arī ārste ģenētiķe Zita Krūmiņa. Viņa ikdienu saskaras ar šiem jautājumiem, un daktere novērtē pozitīvi biedrības „Saknes" dibināšanu. Viņa teic: „Ir apsveicami, ka šī organizācija ir gatava palīdzēt ikvienam, kuru skārusi ģenētiska saslimšana neatkarīgi no diagnozes."

Dzimusi Ģenētisko slimību diena!

2015. gada 18. septembris Latvijā iegājis vēsturē ar to, ka pirmo reizi atzīmējām Ģenētisko slimību dienu. To rīkoja biedrība Ģenētiski pārmantoto slimību pacientiem un līdzcilvēkiem "Saknes", gan izdodot savu pirmo avīzi, gan rīkojot izzinošu un izklaidējošu pasākumu.

Bet – kāpēc tieši 18. septemebris, nevis, piemēram, 2. oktobris?
Tas ir datums, kurā jau vairākus gadus pēc kārtas Lielbritānijā biedrība ***Genetic Disorders UK*** rīko labdarības un sabiedrības informēšanas akciju ***Jeans for Genes Day***. Tās laikā masu medijos tiek aktualizēta ģenētiski pārmantoto slimību pacientu tēma, kā arī ikviens, kurš šajā dienā uzvelk džinsus, ziedo ģenētiski pārmantoto slimību pacientu ārstēšanai un rehabilitācijai.

Jeans for Genes Day ir valstiska mēroga akcija, kurā iesaistās gan uzņēmēji ar saviem darbiniekiem, gan skolēni, gan arī citas lielākas vai mazākas cilvēku grupas. Šāda veida akcija notiek arī Austrālijā, un pirmo gadu – tepat, Latvijā. Ceram, ka nākamo gadu laikā arī mūsu valstī šis notikums iegūs plašāku vērienu. Lai tas notiktu, mēs, biedrība „Saknes", esam iecerējuši vairākas reizes gadā rīkot dažādus pasākumus, tostarp izglītojošas un informatīvas lekcijas.
Kādā no tām ceram satikt arī Tevi.

Kas ir kas?

ŠŪNAS

Šūnas ir veidotas no dažādām molekulām, tostarp arī no dažādu veidu proteīniem (olbaltumvielām). To veids atkarīgs no tā, kādu funkciju pilda šūna, piemēram, vai tā ir aknu šūna, smadzeņu šūna, ādas šūna vai kāda cita.

KODOLS

Gandrīz ikvienā šūnā ir smalka struktūra, ko sauc par kodolu. Tas ir šūnas darbības regulācijas centrs, kurā sakopota galvenā ģenētiskā informācija (DNS) jeb dati par iedzimtību. Kodols kontrolē ģenētisko programmu un šūnas darbību.

HROMOSOMAS

Šūnas kodolā atrodas hromosomas, kas satur DNS. Tās manto pa pāriem: 23 no mātes un 23 no tēva.

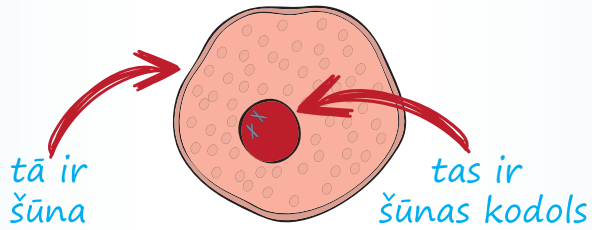
GĒNI

Gēni ir DNS molekulas rajoni, no kuriem liela daļa dod informāciju olbaltumvielu veidošanai. Ja salīdzinām hromosomas ar enciklopēdiju, tad gēns ir viena tās nodaļa, un vārdi, kas veido šo nodaļu, ir informācija, kas iekodēta mūsu DNS.
Gandrīz katra šūna mūsu ķermenī (izņemot, piemēram, eritrocītus) satur aptuveni 25000 gēnu. Tas ir pilns komplekts, ko sauc par genomu.

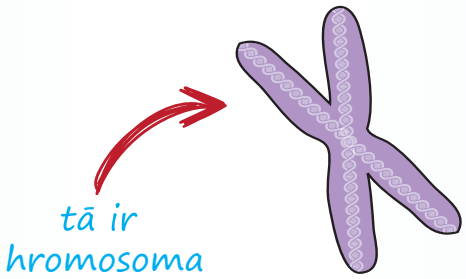
DNS

DNS (dezoksiribonukleīnskābe) ir ļoti gara, dubultspirāles formas molekula.

Tavs ķermenis ir veidots no TRILJONIEM ŠŪNU



KATRAS ŠŪNAS KODOLĀ IR HROMOSOMAS



HROMOSOMA IR VEIDOTA NO DNS DAĻĀM

Gēni satur iedzimtu informāciju, kas veido TEVI!

Kā slimību atrod un ārstē Latvijā?

Ģenētiskā diagnostika un ģenētisko slimību ārstēšana – vairumam cilvēku šie divi termini šķiet kā morzas ābece. Kā tāls un nezināms kosmoss, bet viss nezināmais taču biedē. Lai izklāstītu visu par un ap šīm tēmām, būtu vajadzīgs iespaidīga biezuma enciklopēdijas izdevums, taču nelielu skaidrību tomēr centīsimies ieviest arī šajā reizē.

DIAGNOSTIKA

Lai veiktu ģenētisko diagnostiku, visbiežāk tiek paņemts asins vai audu paraugs. Tajā ir šūnas, kas satur cilvēka DNS, bet tas dod iespēju pārbaudīt, vai cilvēkam ir kādas slimību izraisošas mutācijas un risks saslimt ar kādu konkrētu ģenētisku slimību.

Ģenētiskā diagnostika ir noderīga tad, ja zināms, ka specifiska ģenētiska mutācija izraisa kādu konkrētu slimību. Piemēram, ir zināms, ka specifisks gēns izraisa spinālo muskuļu atrofiju (stāvoklis, kad ir progresējošs muskuļu vājums un kustību zudums). Šajā gadījumā, paņemot asins paraugu, iespējams pārbaudīt, vai cilvēkam ir šī izmainītā gēna klātbūtne vai nav.

Grūtniecības laikā paraugam var ņemt augļūdeņus, arī bērna nolobījušās ādas šūniņas.

ĀRSTĒŠANA

Vairums ģenētisko slimību veidojas gēnu izmaiņu dēļ, kas sastopami gandrīz katrā ķermeņa šūnā. Tas savukārt nozīmē to, ka lielākā daļa ģenētisko slimību diemžēl nav izārstējamas. Mest plinti krūmos gan nevajag, jo zinātnieki nesnauž un medicīna nepārtraukti attīstās, tāpēc ir milzum daudz iespēju, kā apturēt vai krietni palēnināt slimības gaitu un novērst vai ievērojami mazināt tās izraisītos simptomus.

Piemēram, iedzimtu vielmaiņu slimību gadījumos, kad organismā ir sagrauta specifisku enzīmu produkcija, ārstēšana iespējama ar īpašu diētu un/vai konkrēto trūkstošo enzīmu aizstāšanu. Kas tā par diētu? Nelietojot uzturā vai ēdot iespējami mazāk atsevišķus produktus, iespējams aizkavēt toksisku izejvielu veidošanos, ko parasti šķeļ trūkstošie enzīmi. Šie ārstēšanas veidi var palīdzēt aizkavēt komplikācijas nākotnē.

Citām ģenētiskām slimībām ārstēšanas stratēģijas veidotas, lai mazinātu vai likvidētu konkrētos slimības simptomus. Šādas pieejas variē atkarībā no slimības un ir pielāgotas katram pacientam individuāli, atkarībā no veselības vajadzībām. Piemēram, ģenētiskos traucējumus, kas saistīti ar sirds defektiem, var ārstēt pat ar operācijas palīdzību, kad izlabo defektu vai nopietnākos gadījumos – transplantē sirdi.

Savukārt, ja problēmas pamatā ir bojātas asins šūnas (piemēram, anēmija), dažkārt ārstēšanai nozīmē kaulu smadzeņu transplantāciju, kas veicina normālu asins šūnu formāciju, un, ja veikta mūža pirmajā pusē, var aizturēt epizodiskas sāpes un citas komplikācijas nākotnē.

Dažas ģenētiskās izmaiņas uzreiz neliek sevi manīt, bet ievērojami palielina risku iedzīvoties veselības problēmās nākotnē. Piemēram, tādas ir vairākas vēžu formas, no kuriem vispazīstamākais ir krūts audzējs. Ārstēšanas vai profilakses nolūkos cilvēkam nozīmē regulāras, specifiskas pārbaudes vai pat mastektomiju (piena dziedzera zemādas amputācija), lai pasargātu pacientu no vēža.

GĒNU TERAPIJA

Lielākā daļa ārstēšanu stratēģijas ģenētiskajām slimībām nelikvidē gēnu mutācijas, tomēr ir dažas slimības, kuras iespējams uzveikt ar gēnu terapiju. Terapija ir eksperimentāla, un tās laikā cilvēkam ievada veselu gēnu, kas aizstāj bojāto. Atsevišķos gadījumos iespējams apturēt slimību pavisam, bet citos – to apstādināt uz kādu laiku vai mazināt tās izpausmes. Ģenētiķi ļoti optimistiski vērtē gēnu terapiju, kas parādījusi daudzsološus rezultātus klīniskajos pētījumos. Diemžēl šobrīd vairumam cilvēku šī terapija nav pieejama, un to izmanto tikai pētījumos. Gēnu terapija ir nākotnes cerība uzlabot ģenētisko slimību ārstēšanu. To darītu, aizvietojot mutējušo vai disfunkcionējušo gēnu, manipulējot vai to izslēdzot pavisam, vai arī stimulējot citas ķermeņa funkcijas slimības apkarošanai. Visizplatītākā metode ir jau pieminētā gēnu aizstāšana.

TESTS MAMMAS PUNCĪ

Ģenētiskās slimības var radīt smagas veselības problēmas, kas ir nesavienojamas ar ikdienas dzīvi. Vissmagākajos gadījumos embriju vai augli var skart spontānais aborts. Citos gadījumos bērns var piedzimt nedzīvs vai nomirt drīz pēc dzimšanas. Lai tas nenotiktu, iespējama prenatālā (pirmsdzemdību) testēšana, kad izvērtē vēl mātes puncī esošā mazuļa risku piedzimt ar ģenētisku slimību. Tos, kuriem šāds risks ir augsts, dažkārt iespējams pasargāt no saslimšanas, agrīni uzsākot preventīvos pasākumus. Katrā atsevišķā gadījumā tie ir citi, un nav izslēgtas arī radikālas metodes, piemēram, operācija tikko dzimušam bērnam.

Laikus jāatklāj, lai bremzētu

Materiāls publicēts laikrakstā „Veselības diena" 2015. gada 10. jūlijā.

RETAS IR TĀS SLIMĪBAS, KAS DIAGNOSTICĒTAS VIENAM NO 2000 CILVĒKIEM

Hantera, Fābri, Gošē slimība un citas ģenētiskās saslimšanas var pavadīt cilvēku visu mūžu, arī tajos gadījumos, ja simptomi nav uzreiz pamanāmi, lai gan parasti tie izpaužas jau bērnībā. Šoreiz apskatīsim minētās trīs lizosomālās saslimšanas.

Latvijā atklāj maz

Statistika ir skarba – aptuveni 30% lizosomālās uzkrāšanās slimību pacientu mirst, pat nesasniedzot piecu gadu vecumu. Tomēr bieži ar kādu no ģenētiskajām saslimšanām sirgstošie cilvēki vispār nav nonākuši līdz speciālistu kabinetiem, jo neskaidras diagnozes dēļ tiek ārstēti simptomi, nevis atklāts to cēlonis.

Latvijā pašlaik diagnosticēti 24 lizosomālās uzkrāšanās slimību pacienti – 21 bērns un trīs pieaugušie –, kas ir gandrīz par 80% mazāk nekā tādās valstīs kā Čehija, Portugāle, Nīderlande un citur pasaulē. Latvijā samērā maz cilvēku, kam diagnosticēta kāda no ģenētiskajām saslimšanām, ir tāpēc, ka pacientiem var nebūt raksturīgu izmaiņu parastajās analīzēs un simptomi ir līdzīgi citām, biežāk sastopamām slimībām. Ģenētiskās slimības attīstās lēni, ārējās pazīmes var nebūt uzreiz pamanāmas vai ir vāji izteiktas.

Ģimenes ārsts, speciālistu izmeklējumi un Medicīniskās ģenētikas un prenatālās diagnostikas klīnika – tāda, visticamāk, būtu shēma, ja pacientam tiktu konstatēti kādi no reto ģenētisko slimību simptomiem. Pašlaik šī klīnika ir vienīgā iestāde Latvijā,

Turpinājums 4. lpp

kurā ģenētiskos izmeklējumus veic gan grūtniecēm, gan bērniem, gan pieaugušajiem. Kā skaidro klīnikas virsārste Dr. med. Daiga Bauze, klīnika nodrošina konsultācijas pacientiem ar aizdomām par ģenētiskām slimībām. Ja šie pacienti līdz ģenētiķiem nonāk, veikt diagnostiku nav problēmu. Taču paši izmeklējumi tiek sūtīti uz ārvalstīm. Reto slimību gadījumos tas tiek darīts aptuveni reizi mēnesī. Lai tos veiktu Latvijā, trūkst līdzekļu un aparatūras. Diemžēl pēc speciālistes novērojumiem ģenētika nav viena no prioritātēm. „Retās slimības var atklāt gastroenterologi, endokrinologi, hematologi, kardiologi, nefrologi, pediatri, pulmonologi un citi speciālisti. Grāmatā „Retās slimības" apskatītas lizosomālās uzkrāšanās slimības, aprakstītas to attīstības stadijas un orgānu bojājumu process. Būtiski, ka šai slimību grupai ir pieejama ārstēšana, tādēļ jo īpaši svarīgi ir, lai medicīnas speciālisti būtu informēti par šo slimību pazīmēm un diagnostiku, tādējādi savlaicīgi sākot nepieciešamo ārstēšanu," uzsver Rīgas Stradiņa universitātes profesors, Rīgas Austrumu klīniskās universitātes slimnīcas galvenais speciālists internā medicīnā Aivars Lejnieks.

Hantera sindroms

Dakteris Čārlzs Hanters 20. gadsimta sākumā bija pirmais, kurš aprakstīja divus kādā ģimenē augošus brāļus, kam bija neparasti rupji sejas vaibsti, izmaiņas skeletā un traucējumi garīgajā attīstībā. „Krietni vēlāk konstatēja, ka šīs saslimšanas pamatā ir izmaiņas lizosomās, kā arī atrada saistību ar X hromosomu," zina stāstīt ārste ģenētiķe Zita Krūmiņa. Viņa piebilst, ka saslimšanas gadījumi bijuši jau senāk, bet, tikai attīstoties zinātnei un laboratorijas izmeklējumu iespējām, šī slimība ir atpazīstama un diagnosticējama. Klīniskie simptomi Hantera slimībai var būt ļoti atšķirīgi. Var notikt tā, ka Hantera sindromam raksturīgās pazīmes parādās jau pirmajā dzīves gadā. Tomēr lielākajai daļai ar šo slimību sirgstošo cilvēku simptomi var parādīties pēc pusotra, divu gadu vecuma, citiem – pēc septiņu gadu vecuma sasniegšanas un arī vēlāk. Tas atkarīgs no tā, kā darbojas enzīms, kam jāšķeļ speciālie mukopolisaharīdi. Ja tas strādā ļoti slikti, simptomi parādīsies ātri. Ir aprakstīti gadījumi, kad Hantera slimību cilvēkam diagnosticē tikai 40 gadu vecumā. Latvijā līdz šim apstiprināti divi Hantera slimības gadījumi. Taču iespējams, ka šī slimība vieglākā formā ir vēl kādam cilvēkam. „Lai zinātu, vai esam atklājuši visus pacientus, vajadzētu visaptverošu skrīningu. Kamēr tāda nav, precīzu raksturojošu ainu nevar komentēt. Ja uzskata, ka vidēji uz 170 tūkstošiem jaundzimušo ir viens ar Hantera sindromu saslimušais, sanāk – viens pacients astoņos gados. Ir citas nopietnas, biežāk sastopamas ārstējamas slimības, kurām vispirms būtu jāatrod iespējas veikt skrīningu. Piemēram, runājot par Hantera slimību, jānodrošina, lai ģimenes ārsti un citi speciālisti zinātu simptomus, kas liktu aizdomāties, par kādu saslimšanu tieši ir runa," domā Medicīniskās ģenētikas un prenatālās diagnostikas klīnikas ārste ģenētiķe Zita Krūmiņa. Pasaulē, jo īpaši Amerikā un Japānā, notiek klīniskie pētījumi, kuros mēģina agrīni veikt cilmes šūnu transplantāciju, lai donora šūnas izstrādātu enzīmu un tādējādi arī garīgā attīstība būtu saglabāta. Ar Hantera slimību jāspēj sadzīvot arī pacienta līdzcilvēkiem, kam būtu vajadzīgs lielāks sociālais atbalsts, risinot praktiskās dzīves problēmas, kā arī psihoterapeita palīdzība, lai viņi spētu pieņemt diagnozi un rastu cerību un pacietību. „Ar Hantera slimību sirgstošā cilvēka dzīves ilgums saistīts ar to, kurš orgāns tiek skarts. Smagākas komplikācijas ir, ja skarta sirds vai arī ir progresējošas izmaiņas skeletā, kā arī ja ir elpošanas traucējumi, kas rada nopietnus veselības bojājumus. Šī slimība, tāpat kā lielākā daļa ģenētisko slimību, ir ļoti reta. Tāpēc, piemēram, grūtniecības laikā, to varētu diagnosticēt tikai tad, ja ir zināms, ka ģimenē kādam bijusi šī saslimšana," skaidro Medicīniskās ģenētikas un prenatālās diagnostikas klīnikas ārste.

Kā pazīt

Ar Hantera slimību sirgstošie bērni piedzimstot augumā ir lielāki par citiem mazuļiem, turklāt šiem bērniem ir palielināts galvas apkārtmērs, bet jau vēlāk tiek konstatētas izmaiņas skeletā, bojātas augšanas zonas un bērnam veidojas īss, deformēts augums. Kopumā par iespējamu Hantera slimības esamību brīdina problēmas ar skeletu, sirdi un mugurkaulu. Uzmanība tam, vai gadījumā cilvēks nesirgst ar Hantera slimību, jāpievērš tad, ja ir biežas augšējo elpceļu infekcijas, nabas un cirkšņa trūces, neparasti rupji sejas vaibsti. Uzkrājoties nesašķeltajiem mukopolisaharīdiem, aug aknu un liesas izmērs, un tāpēc veidojas palielināts vēders. Saistībā ar biežu slimošanu rodas vidusauss iekaisumi, un rezultātā pēc divu trīs gadu vecuma reizēm parādās vājdzirdības problēmas. Smagākajos Hantera slimības gadījumos bez fiziskajiem simptomiem var būt arī garīgās attīstības traucējumi.

Svarīga diagnostika

Hantera sindroma atklāšanā liela nozīme ir ģimenes ārstu vērībai, taču mazulim agrā bērnībā var nebūt būtisku veselības problēmu vai arī ir pazīmes, kuras neviens neatpazīst tieši kā Hantera sindromu. Pirmais solis, ja rodas aizdomas, ka cilvēkam varētu būt Hantera slimība, ir pārrunas ar ģimenes ārstu. Ja aizdomas ir pamatotas, ar ģimenes ārsta nosūtījumu jādodas pie ārsta ģenētiķa Medicīniskās ģenētikas un prenatālās diagnostikas klīnikā (Rīgā, Vienības gatvē 45). Iespējamais slimnieks tiek objektīvi apskatīts, izvērtējot simptomus un veicot urīna analīzi, kurā nosaka kopējo mukopolisaharīdu daudzumu un tā frakcijas (vairākām mukopolisaharidozēm ir līdzīgi simptomi). Diagnozi gan pilnībā apstiprina tikai ar asins izmeklējumiem – tie ir bezmaksas un tiek veikti ārvalstu laboratorijās. „Pavisam ir deviņi mukopolisaharidozes tipi, kas klīniskajā praksē ir jādiferencē no tādām diagnozēm kā reimatisms, jo izmaiņas var būt locītavās, izraisot to ierobežotu kustīgumu, tāpat arī jādistancējas no tādas diagnozes kā bronhiālā astma, jo pacientiem biežāk ir augšējo elpceļu saslimšanas, kā arī no vairogdziedzera hipofunkcijas, kas varētu būt kā simptoms. Tāpat šī slimība jāatšķir no citām ģenētiskajām patoloģijām," precīzas diagnosticēšanas būtību skaidro ārste Z. Krūmiņa. Bērniem Hantera slimība parasti tiek atpazīta, bet grūtāk ir ar pieaugušajiem. Veselības ministrijas Veselības aprūpes departamenta Ārstniecības kvalitātes nodaļas vadītāja Antra Valdmane pozitīvi vērtē Reto slimību izpētes fonda centienus apzināt informāciju un problēmas, lai ārstiem atvieglotu slimību diagnosticēšanu: „Reto slimību pacientiem simptomi un tālākās slimības izpausmes ir tik neprognozējami un neskaidri, ka ārstēšanā jāiesaista dažādas specialitātes ārsti, lai kopējā diskusijā pēc iespējas ātrāk nonāktu pie diagnozes un sāktu ārstēšanu. Retajām slimībām izteiktas ir neatgriezeniskās sekas un invaliditāte. Jo ātrāk sākas ārstēšana, jo lielāka iespēja saglabāt dzīves kvalitāti."

Fābri un Gošē

Lai gan tās ir izplatītākās lizosomālās uzkrāšanās slimības, Latvijā šos pacientus nevar atklāt...

Džordžs savu bērnību atceras bez īpaša prieka. Tolaik nebija zināms, ka viņam ir viena no retajām slimībām, un, piemēram, sportojot puisim ļoti sāpēja locekļi. Skolotāji domāja, ka zēns izliekas, tāpēc neizrādīja nekādu līdzjūtību, citi Džordžu apsmēja par vārguli. Tikai gadu gaitā kļuva skaidrs, ka daudziem Džordža radiniekiem ir Fābri slimības simptomi, tostarp sirds un nieru darbības traucējumi, hroniskas zarnu trakta problēmas un sāpes. Izmeklējot arī Džordžu, tika apstiprināta tāda pati diagnoze. Šis ir viens no internetā atrodamajiem pacien-

tu stāstiem, jo Latvijā Fābri slimības pacienti nav diagnosticēti, taču tas nenozīmē, ka tādu nav vispār. Šie cilvēki dzīvo sabiedrībā, nezinādami savu diagnozi un ārstēdami atsevišķas slimības izpausmes. Identiska situācija ir arī ar Gošē slimības pacientiem. Latvijā ir diagnosticēts viens šāds pacients, taču, iespējams, viņu ir vairāk. Profesors A. Lejnieks skaidro, ka gan Fābri, gan Gošē slimības gadījumā cilvēka organismā trūkst kāda konkrēta enzīma jeb fermenta un rezultātā organismā uzkrājas atkritumvielas, kas būtiski traucē normālu šūnu un orgānu darbību. Rezultātā var tikt bojātas aknas, kuņģa un zarnu trakts, liesa, kaulu smadzenes, nieres, nervu sistēma, sirds, plaušas, āda un citi orgāni. Līdz ar to arī diagnostika ir ļoti sarežģīta, jo visi simptomi reizē neparādās. Bojāta var būt tikai kāda konkrēta orgānu sistēma, un speciālisti to nemaz nesaista ar patieso veselības problēmu cēloni.

No visām lizosomālajām saslimšanām Gošē slimība sastopama visbiežāk – 14% gadījumu –, Fābri konstatē apmēram 7% gadījumu. Slimību var atklāt tikai ar ģenētiskām metodēm, ja vēl nav parādījušies klīniskie simptomi. Ja simptomi jau parādījušies, ārstiem, pie kuriem pacients vēršas, tie jāatpazīst un jānosūta cilvēks pie attiecīgajiem speciālistiem. Taču statistika rāda, ka Latvijā šajā ziņā ir problēmas. Lai gan Fābri ir otra sastopamākā lizosomālā saslimšana, Latvijā, kā jau minēts, neviens šāds pacients nav atklāts. Turpretim mūsu kaimiņos Lietuvā un Igaunijā šādi pacienti ir pat vairāki. A. Lejniekam saistībā ar šo statistiku rodas jautājums: „Kāpēc Latvijā situācija ir citāda – vai mums ir citādi slimnieki, vai vienkārši mēs neesam spējīgi Fābri diagnosticēt?" Medicīniskās ģenētikas un prenatālās diagnostikas klīnikas virsārste gan uzskata, ka Latvijā ir ļoti kompetenti speciālisti ģenētiķi, kuri retās slimības varētu konstatēt, ja vien pacienti līdz viņiem nonāktu. D. Bauze piebilst, ka kaut mazāko aizdomu gadījumā ģimenes ārstam vai pediatram vajadzētu pacientu nosūtīt pie ģenētiķa.

Nav klasisku simptomu

Precīza Fābri slimības izplatība patlaban nav zināma. Šī slimība parasti skar vīriešus, savukārt sievietēm simptomi var pat neparādīties vai būt vieglā formā. Slimību var diagnosticēt gan agrā bērnībā, gan pieaugušā vecumā, jo tai nav klasisku simptomu. Kā skaidro A. Lejnieks, Fābri slimības gadījumā tiek skarti ļoti daudzi orgāni un orgānu sistēmas – āda, perifērā nervu sistēma, sirds, smadzenes, redze, dzirde, nieres, zarnas – un katrā no šīm orgānu sistēmām var būt simptomu izpausmes. Piemēram, ja cietis kuņģa un zarnu trakts, ir iespējama caureja, sāpes vai aizcietējumi, ja sirds – apgrūtināta elpošana, sāpes krūtīs, ģībšana, sirdsklauves. Simptomi var būt arī dzirdes zudums, trokšņi ausīs, reibonis, kā arī ādas izsitumi, sviedru neizdalīšanās. Paula Stradiņa Klīniskās universitātes slimnīcas kardiologs, Reto slimību izpētes fonda valdes loceklis Ainārs Rudzītis, runājot par Fābri slimību kardioloģijā, atzīst, ka, iespējams, kardiologu pacientu vidū ir Fābri slimības pacienti, bet nav izdevies viņus identificēt. Fābri slimībai kardioloģijā raksturīgs progresējošs sirds kreisā kambara sieniņas sabiezējums, un neārstētos gadījumos var attīstīties galēja sirds mazspēja un priekšlaicīga nāve. Tas gan nenozīmē, ka pacientu ar šādām problēmām nav – ir, bet ārsti nezina, ka tā ir specifiska Fābri slimība.

Savukārt Gošē pacients mūsu valstī ir viens. Par to plašāka sabiedrība uzzināja, jo valsts toreiz varēja piešķirt vien 10 000 latu (aptuveni 14 200 eiro) no katru gadu nepieciešamajiem 80 000 latu (aptuveni 113 829 eiro), kas bija vajadzīgi pilna ārstēšanās kursa nodrošināšanai zēnam. Gošē slimība katram izpaužas citādi un simptomi ievērojami atšķiras. Dažiem cilvēkiem bērnībā ir smagi simptomi, bet citiem to nav vai arī tie ir viegli, un diagnoze tiek noteikta vēlāk. Visbiežāk sastopamās 1. tipa Gošē slimības klīniskās pazīmes aptver nogurumu, kaulu sāpes, viegli veidojošos zilumus, palielinātas aknas un liesu. Kā norāda A. Lejnieks, piemēram, aknu palielināšanās varētu būt 65% gadījumu, problēmas ar kauliem – 83%, liesas palielināšanās – 86%, anēmija – 37% gadījumu.

Gošē slimība pašlaik nav izārstējama, taču ir pieejamas dažādas terapijas, kas var palīdzēt ārstēt daudzus galvenos simptomus. Ārstēšana ļauj Gošē slimības pacientiem pilnvērtīgi dzīvot un veikt daudzas ierastas ikdienas darbības. Diemžēl pašlaik arī Fābri slimība nav ārstējama, tomēr ir zināms enzīms, kas saistīts ar Fābri slimību, tāpēc izstrādāta enzīma aizstājterapija. Pērn medikamentozā ārstēšana tika apmaksāta vienam Gošē slimības pacientam – bērnam. Nauda šajā gadījumā nāk no atsevišķi izveidotās valsts budžeta apakšprogrammas „Reto slimību medikamentozā ārstēšana bērniem", kas nodrošina medikamentozās ārstēšanas izmaksu segšanu Bērnu klīniskajā universitātes slimnīcā. Cits jautājums, kas notiks, ja šīs slimības Latvijā kādam tiks diagnosticētas pieaugušā vecumā. A. Rudzītis pieļauj, ka tādā gadījumā varētu aktualizēties arī cilvēktiesību jautājumi.

Hantera sindroma galvenās pazīmes

- Rupjāki sejas vaibsti nekā vairumam cilvēku.
- Rupjāka matu struktūra.
- Biežas augšējo elpceļu infekcijas.
- Palielināts vēders (palielinātas aknas un liesa).
- Nabas un cirkšņa trūces.
- Dzirdes traucējumi.
- Skeleta izmaiņas.
- Locītavu sāpes.

Fābri slimības simptomi

- Periodiskas sāpju lēkmes.
- Temperatūras svārstību nepanesība.
- Kuņģa un zarnu trakta problēmas.
- Nelieli sarkani izsitumi uz ādas.
- Acs radzenes un lēcas apduļķošanās.
- Progresējoša hroniska nieru mazspēja.
- Sirds kreisā kambara hipertrofija un aritmija.
- Slodzes nepanesamība.
- Insults.
- Psihosociālas problēmas.

Gošē slimības simptomi

- Anēmija/trombocitopēnija.
- Ostalģija/kaulu sāpes.
- Palielinātas aknas un liesa.
- Aizkavēta augšana.
- Avaskulārā nekroze.
- Patoloģiski lūzumi.
- Osteopēnija.
- Kaulu smadzeņu infiltrācija.
- Aizkavēta pubertāte.
- Retāk: plaušu hipertensija.

Tu jautā, speciālists atbild!

Atbildes sniedz

ārste ģenētiķe Dr. ZITA KRŪMIŅA.

Kas ir ģenētiskais skrīnings un kā tas notiek?

Par ģenētisko skrīningu sauc izmeklējumus, kurus veic, lai noteiktu iespējamo saslimstību ar kādu no kaitēm, ko izraisa izmaiņas gēnos.

Ikvienam jaundzimušajam Latvijā veic visaptverošu skrīningu, pārbaudot viņu uz divām noteiktām slimībām, taču specifiskus izmeklējumus bērniņam veic tikai gadījumā, ja ir pamatotas aizdomas un simptomi, kas liecina par iespējamu ģenētisku slimību. Tādā gadījumā to sauc par selektīvo skrīningu. Ir divu veidu ģenētiskie skrīningi:

1. Visaptverošais jaundzimušo skrīnings – to veic ikvienam bērniņam. Skrīninga laikā jaundzimušajam no papēdīša paņem asins paraugu, kad bērnam jau ir pilnas 48 stundas un viņš ir paēdis mammas pienu vai piena maisījumu.
Pārbaude ietver izmeklējumus uz divām slimībām:

- Fenilketonūrija – iedzimta vielmaiņas slimība.
- Hipotireoze – iedzimti vairogdziedzera darbības traucējumi.

2. Selektīvais skrīnings – to veic gadījumā, ja jaundzimušajam ir simptomi, kas varētu liecināt par kādu ģenētisku saslimšanu, vai arī, ja ģimenē kādam jau ir ģenētiska saslimšana.

Cik ilgi jāgaida ģenētisko analīžu rezultāti?

Jaundzimušo skrīninga rezultāti ir zināmi nedēļas laikā, bet selektīvā skrīninga atbilžu iegūšanai var būt nepieciešams laiks no trim dienām līdz pat mēnesim vai ilgāk, atkarībā no veiktā izmeklējuma.
Ja jaundzimušo skrīninga rezultāti ir normāli, tad atbildi vecākiem nesūta, taču, ja analīzes ir izmainītas, vecākus par to informē.

Kur var veikt ģenētiskās analīzes?

To iespējams izdarīt vairākās vietās:

- Medicīniskās ģenētikas un Prenatālās diagnostikas klīnikā;
- Rīgas Stradiņa universitātes Molekulārās ģenētikas zinātniskajā laboratorijā;
- Latvijas Genoma centra diagnostiskajā laboratorijā;
- Pārmantotā vēža institūtā;
- E. Gulbja laboratorijā (citoģenētika);
- Laboratorijā „GenEra";
  u.c.

Vai ārpus Rīgas ir iespējams veikt ģenētiskās analīzes?

Diemžēl nē, visas ģenētiskās analīzes tiek veiktas Rīgā.

Vai valsts apmaksā analīzes ģenētisko slimību noteikšanai?

Valsts apmaksā jaundzimušo visaptverošo skrīningu, kā arī tās analīzes, ko bērniem veic Bērnu Klīniskās universitātes slimnīcas laboratorijā.

Ja bērnam nepieciešamās analīzes nav iespējams veikt Latvijā, tiek meklēta atbilstoša laboratorija Eiropā.

Ja ir pamatotas aizdomas par smagu slimību, ko apstiprina ārstu konsilijs un kuru akceptē Nacionālais veselības dienests, tiek izsniegta S2 veidlapa, un izmaksas sedz Nacionālais veselības dienests. Valsts apmaksā arī pārmantotā vēža skrīningus, kā arī virkni citu analīžu…

Ja kādam no vecākiem ir ģenētiska saslimšana, vai tas nozīmē, ka arī bērnam tāda noteikti būs?

Tas atkarīgs no tā, kā konkrētā slimība pārmantojas.

Ja kādam no vecākiem ir autosomāli dominanta slimība, risks saslimt arī bērnam ir 50%. Ja vienam no vecākiem ir autosomāli recesīva slimība, tad risks, ka to pārmantos bērns, ir mazs, ja vien šī slimība nav arī otram vecākam. Ja abi vecāki ir slimi, tad arī visiem viņu bērniem būs šī slimība.

Kāds ir atbalsts ģenētiski slima bērna vecākiem līdz 18 gadu vecumam?

Visbiežāk ģenētiski slimam bērnam piešķir invaliditāti, un valsts katru mēnesi maksā invaliditātes pabalstu. Ja nepieciešama speciāla pārtika bērniem ar iedzimtiem vielmaiņas traucējumiem, arī tā ir valsts apmaksāta, tāpat kā dārgi medikamenti, ja tādi nepieciešami. Īpaši smagos gadījumos vecākiem piešķir pabalstu bērna kopšanai, un ikvienam šādam bērniņam ir pieejama dažāda veida rehabilitācija, kas viņam būs vispiemērotākā.

Kāds ir atbalsts ģenētiski slima bērna vecākiem pēc 18 gadu vecuma?

Ja līdz 18 gadu vecumam bērnam nav noteikta konkrēta invaliditātes grupa, tad no 18 gadu vecuma tā tiek skaidri definēta.
1. grupas invalīdiem nav jāmaksā pacientu iemaksa pie speciālistiem, taču tādas maksā cilvēki ar 2. un 3. invaliditātes grupu.

Šos izdevumus valsts sedz arī tad, ja ģimenei piešķirts maznodrošinātās statuss. Tāpat valsts apmaksā speciālas pārtikas iegādi tiem, kam tāda nepieciešama iedzimtu vielmaiņas traucējumu dēļ.

Pēc pilngadības sasniegšanas ik gadu notiek ārstu konsilijs, kura laikā lemj, vai Nacionālais veselības dienests konkrētajam pacientam segs izdevumus, kas nepieciešami specifisku zāļu iegādei.

Pacientiem pēc 18 gadu vecuma nepiešķir S2 formu, tāpēc specifiskās analīzes, ko var veikt tikai Eiropā, viņiem jāapmaksā pašiem. Šādos gadījumos pacienti meklē ziedotājus vai atsevišķās reizēs izdevumus apmaksā zāļu ražotāji.

Uzdod savu jautājumu speciālistam!

Ja arī Tev ir kāds jautājums saistībā ar ģenētiski pārmantotām slimībām vai jebko citu, kas skar šo jomu, sūti to mums.

Uz e-pastu: **info@saknes.lv** vai pa pastu uz adresi: **Svētes iela 1-8, Rīga, LV-1058.**

Atbildes vaicāsim konkrētās jomas speciālistiem.

Pieredzes stāsts

Sākumā bija tikai apgrūtināta elpošana...

Anna ar mammu pērnā gada vasarā.

Stefānijas un Annas mamma INETA SKRŪZMANE:

„Manai jaunākajai meitai Annai ir Hantera sindroms, taču viņa piedzima kā vesels bērns. Vienīgi meitai jau no dzimšanas bija apgrūtināta elpošana – Anna elpoja caur mutīti. Ārsti teica, ka tas pāries, kad meita paaugsies. Anna attīstījās kā visi bērniņi – sešu mēnešu vecumā sāka rāpot, vēl pēc četriem mēnešiem jau spēra savus pirmos solīšus, bet ap gada vecumu pamazām sāka veidot pirmos teikumus. Man pat bija sajūta, ka meita steidzas parādīt visu, ko spēj...

Augot Annas elpošana tomēr neuzlabojās, bet ap divu gadu vecumu sapratu, ka meita īsti labi nedzird.

Kā to sapratu? Parasti vājdzirdīgi bērni nedzird skaņu s un vārdus veido bez tās.

Vēl Annai sāka mainīties sejas vaibsti, tie kļuva mazliet raupjāki, nekā parasti ir bērniem.

Man kā mammai radās sajūta, ka kaut kas nav kārtībā. Vedu meitu pie ārstiem. Aizgājām pie vairākiem neirologiem, un viena no viņām ieteica pierakstīties uz konsultāciju pie bērnu ģenētiķa.

Pāris mēnešus pēc šīs vizītes uzzinājām savu diagnozi, kas diemžēl nebija iepriecinoša.

Tās pilnais nosaukums ir garš – mukopolisaharidozes otrais tips jeb saīsinātā versijā – Hantera sindroms.

Šīs slimības gadījumā organismā nenotiek starpproduktu šķelšana, kas ir ļoti svarīga vielmaiņai.

To var salīdzināt ar atkritumu spaini virtuvē, kas visu laiku piepildās, bet vienmēr ir kāds, kurš to iztukšo. Mūsu organismā šo svarīgo darbu paveic dažādi enzīmi. Problēmas rodas tad, ja to nav vai tie nepilda savas funkcijas pilnvērtīgi.

Ar laiku organismā tiek traucēta šūnu darbība, un slimība sāk izpausties.

It kā liekas – sīkums, viens mazs enzīmiņš neizdalās organismā, taču līdz ar to no organisma netiek izvadītas pārstrādātās vielas, kas uzkrājas gan iekšējos orgānos, gan arī bloķē centrālās nervu sistēmas darbību.

Man pateica, ka ar laiku mana bērna stāvoklis tikai pasliktināsies, meita pakāpeniski zaudēs savas iemaņas un spējas, un prognozētais mūža ilgums bērniem ar Hantera sindromu ir seši gadi līdz agrajam pusaudžu vecumam...

Lai gan lielākoties ar Hantera sindromu slimo zēni, un parasti tā ir ģenētiski pārmantota slimība, Anna to nav mantojusi, jo ne man, ne meitas tēvam nav tādas kaites. Viņas gadījumā ir notikusi pirmatnējā mutācija, un viena no x hromosomām ir neaktīva.

Viņas stāvoklis tik ļoti pasliktinājās, ka piecu sešu gadu vecumā Annu vajadzēja barot ar pudelīti, taču **pēc saņemtās terapijas viņa atkal sāka ēst pati saviem spēkiem.** Tas mums bija vārdos neizsakāms prieks. **Anna atguva arī dzirdi, sirdī neuzkrājās šķidrums, liesa un aknas atguva normālus apmērus.**

Cilvēki ar Hantera sindromu saņem enzīmu aizvietojošo terapiju. Tas nozīmē, ka reizi nedēļā bērnam caur vēnu tiek ievadīts trūkstošais enzīms. Procedūra aizņem apmēram trīs stundas.

Dažreiz iedomājos, kā būtu, ja būtu... Ja Anna saņemtu nepieciešamo terapiju sākot no tā brīža, kad diagnoze tika atklāta? Annas gadījumā pagāja vēl ilgi divi gadi, sarakstoties ar valsts institūcijām un tiesājoties ar valsti par meitas tiesībām saņemt ārstēšanu.

Tagad Annai ir pilni 11 gadi un 9 mēneši. Cik ilgs būs viņas mūžs? Es nezinu. Bērni, kuri sākuši saņemt laicīgi ārstēšanu, ilgāk saglabā savas spējas un paildzinās arī viņu mūžs.

Uzskatu, ka vecākiem jābūt atbildīgiem un jāuzticas ārstiem, jāļauj ārstēt savu bērnu, ja tas nepieciešams. Dievs ir devis ārstus, lai viņi mums palīdzētu. Taču arī vecākiem jābūt vērīgiem, lai iespējami ātrāk pamanītu izmaiņas savā bērnā, ja tādas rodas.

Latvijā jaundzimušajiem neveic skrīningu uz Hantera sindromu, tāpēc vecākiem pašiem jāpievērš uzmanība šiem simptomiem. Piemēram, lielāks svars un nabas trūce var parādīties bērnam jau pirmajā viņa dzīves gadā. Īpaši tam jāpievērš uzmanība tad, ja paralēli bērns arī bieži slimo ar elpceļu vīrusu infekcijām. Parasti šiem bērniem ir arī lielāks augums, galvas apkārtmērs. Vērīga un mīloša mamma noteikti pamanīs pat vissīkākās izmaiņas savā bērnā, taču nevajag tās atstāt bez ievērības. Labāk lieku reizi aiziet pie ārsta uz vizīti un veikt kādas pārbaudes, nekā palaist garām brīdi, kad slimība tikai sāk izpausties un vēl iespējams kaut ko darīt lietas labā."

Kā iestāties biedrībā?

Ja vēlies kļūt par mūsu biedru un padarīt „Saknes" vēl spēcīgākas, lai iestādītais koks nestu ražīgus augļus, tev tikai jāaizpilda pieteikuma forma, ko var lejupielādēt biedrības interneta vietnē www.saknes.lv. Kad visi lauciņi aizpildīti, veidlapu nosūti mums pa pastu uz adresi: **Svētes iela 1-8, Rīga, LV-1058; vai uz biedrības elektronisko pastu: info@saknes.lv.**

Ja Tev radies kāds steidzams jautājums, zvani uz biedrības mobilā tālruņa numuru: 26 13 93 41.

Kur meklēt informāciju?

Biedrības interneta vietnē **www.saknes.lv** – tur atradīsi īsu informāciju par atsevišķām ģenētiskām slimībām (ar laiku slimību skaits tiks papildināts), to diagnostiku un ārstēšanu, kā arī iepazīsies ar biedrību. Noteikti seko līdzi mūsu aktivitātēm un piedalies arī tu.

Vēl – neaizmirsti painteresēties, kad iznāks jaunais avīzes „Saknes" numurs.

Likums aizstāv mazo pacientu!

Laiku pa laikam sabiedrību pārsalc ziņas, ka vecāki atsakās no mediķu ieteiktās terapijas viņu bērnam. Visbiežāk šādas domstarpības rodas gadījumos, kad mazajam atklāta kāda no retajām un/vai ģenētiskajām saslimšanām. Vai tas nozīmē, ka bērnam savu vecāku bezatbildības dēļ jāmirst vai jācieš? Vai ir kāds likums, kas tomēr pasargātu mazo šādos gadījumos?

Bērnu tiesību aizsardzības likums paredz, ka bērna tiesību aizsardzību nodrošina viņa vecāki, kuri ir arī bērna dabiskie aizbildņi (likumiskie pārstāvji). Tas nozīmē, ka vecākiem ir pienākums rūpēties par bērnu, aizstāvēt viņa tiesības un ar likumu aizsargātās intereses. Savukārt cits šā likuma pants vēsta, ka ikvienam bērnam ir neatņemamas tiesības uz dzīvības un attīstības aizsardzību.

Civillikums paredz, ka līdz pilngadības sasniegšanai bērns ir vecāku aizgādībā. Savukārt aizgādība ir vecāku tiesības un pienākums rūpēties par bērnu un viņa mantu, pārstāvēt bērnu viņa personiskajās un mantiskajās attiecībās. Rūpes par bērnu nozīmē arī viņa aprūpi, uzraudzību un tiesības noteikt viņa dzīvesvietu. Tāpat bērna aprūpe nozīmē viņa uzturēšanu, tostarp veselības aprūpes nodrošināšanu, bērna kopšanu...

Pacientu tiesību likuma 13. panta pirmajā daļā lasāms, ka nepilngadīga pacienta (līdz 14 gadu vecumam) ārstniecība pieļaujama, ja viņa likumiskais pārstāvis par to ir informēts un devis savu piekrišanu. Tātad vecākiem it kā ir visas tiesības akceptēt vai noraidīt ārstu piedāvāto ārstēšanas kursu. Tomēr mēdz būt gadījumi, kad vecāki neuzraksta oficiālu atteikšanās vēstuli un arī nedod savu piekrišanu bērna ārstēšanai, tādējādi vismazāk aizsargātajam pacientam liedzot pilnvērtīgu medicīnisko aprūpi. Bērna vecāki ar šādu savu rīcību nodara kaitējumu savai atvasei. Ko darīt tādos gadījumos?

Par laimi, Pacientu tiesību likuma 14. panta pirmā daļa paredz: ja nepilngadīga pacienta likumiskais pārstāvis atsakās dot savu piekrišanu ārstniecības uzsākšanai vai likumiskie pārstāvji nespēj vienoties par ārstniecības uzsākšanu gadījumā, kad ārsts uzskata, ka ārstniecības uzsākšana ir šā pacienta interesēs, atļauju ārstniecībai, pamatojoties uz ārsta motivētu iesniegumu, triju darbdienu laikā pēc šī iesnieguma saņemšanas, var dot bāriņtiesa.

Tas nozīmē to, ka gadījumos, kad vecāki atsakās no bērna ārstniecības uzsākšanas, ārsts vai ārstniecības iestāde informē bāriņtiesu par bērna veselības stāvokli un nepieciešamo ārstēšanas terapiju. Vēl vairāk – šādos gadījumos talkā nāk arī Ārstniecības likums, kas nosaka, ka mediķiem obligātā kārtā nekavējoties (ne vēlāk kā 12 stundu laikā) ir jāziņo Valsts policijai par pienācīgas aprūpes un uzraudzības trūkumu bērnam, kā arī bērna tiesību pārkāpumu.

Lai aina top vēl skaidrāka, citēsim arī Bērnu tiesību aizsardzības likuma 1. panta 9.1 apakšpunktā noteikto, ka vardarbība ir visu veidu fiziska vai emocionāla cietsirdība, seksuāla vardarbība, nolaidība vai cita veida izturēšanās, kas apdraud vai var apdraudēt bērna veselību, dzīvību, attīstību vai pašcieņu.

Par vecāku nolaidību tiek uzskatīta arī bērna aprūpes un uzraudzības pienākumu nepildīšana. Vecāku nolaidība izpaužas kā bērna pamatvajadzību neapmierināšana, citu starpā arī nerūpēšanās par bērna medicīnisko aprūpi.

Nerūpēšanās par bērna veselību nozīmē arī to, ka mazajam nav ģimenes ārsta, netiek veiktas profilaktiskās potes, vecāki paši lemj par bērna ārstēšanu slimības gadījumā (izvēlas zāles un to devas), bērnam laikus netiek nodrošināta medicīniskā palīdzība. Lieki teikt, ka, liedzot saņemt savam bērnam nepieciešamo terapiju, viņš var ciest lielas, pirmkārt jau fiziskas mokas vai pat aiziet bojā. Īpaši, ja runa ir par kādu smagu un retu saslimšanu.

Gadījumos, kad vecāki nerūpējas par sava bērna veselību, jautājuma risināšanā var tikt iesaistīta bāriņtiesa vai policija, un tad sekas var būt ļoti nepatīkamas. Smagākos gadījumos vecākiem var atņemt viņu tiesības rūpēties par bērnu un mazo nodod valsts aprūpē.

Bērnu tiesību aizsardzības likums paredz, ka bērnu var šķirt no ģimenes, ja bērna dzīvība, veselība vai attīstība ir nopietni apdraudēta vardarbības dēļ vai ir pamatotas aizdomas par vardarbību pret bērnu, kā arī aprūpes trūkuma vai mājas apstākļu (sociālās vides) dēļ. Šādā gadījumā bāriņtiesa ir kompetenta lemt par aizgādības tiesību pārtraukšanu vecākiem.

Savukārt valsts policijai būs jāizvērtē jautājums par bērna aprūpes pienākumu nepildīšanu. Šādos gadījumos vecāku atbildību var izvērtēt pēc Latvijas Administratīvo pārkāpumu kodeksa 173. panta (Bērna aprūpes pienākumu nepildīšana) vai Krimināllikuma 174. panta (Cietsirdība un vardarbība pret nepilngadīgo) un 141. panta (Atstāšana bez palīdzības).

Lūk, cik nopietna var izvērsties situācija, tāpēc, mīļie vecāki, pirms liegt savam bērnam veselības aprūpi, padomājiet, ko tas maksās jums un galvenokārt jau jūsu bērnam.