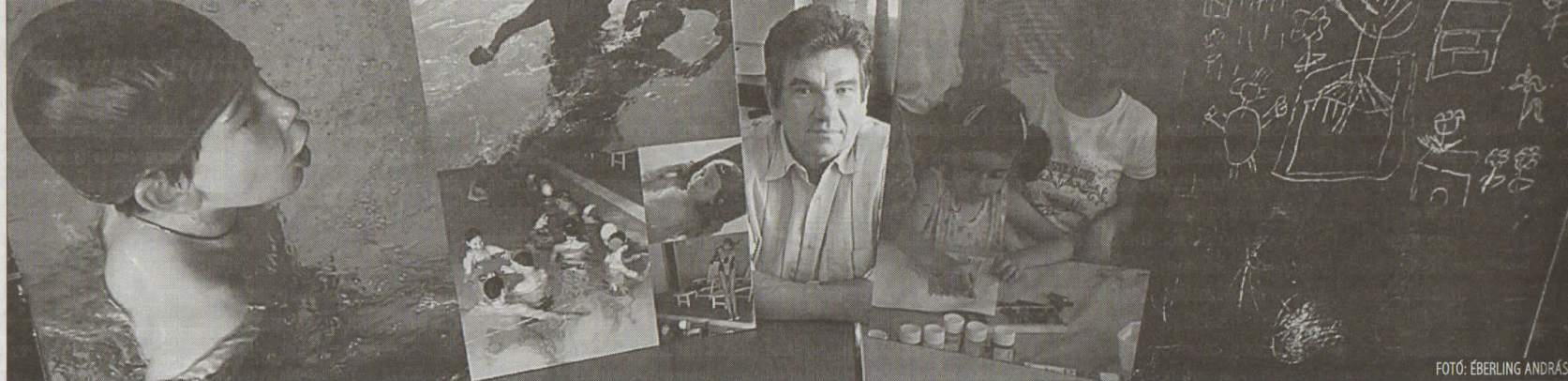


élők Országos Szövetsége (Rirosz). Pogány Gábor, a szövetség elnöke lapunknak elmondta, hogy a betegségek kutatásához, a gyógyszergyárak ösztönzéséhez elengedhetetlen a kontinensszintű összefogás. Az egyik beteg, a hatéves Botond primer immunhiányban szenved, így nála még egy egyszerű náthás megbetegedés is végzetes lehet.

VONA ADRIENN



FOTÓ: ÉBERLING ANDRÁS

A ritka betegségek csoportjába azok sorolhatók, amelyek kétezer emberből legfeljebb egy személynél fordulnak elő. A legtöbb ritka betegség genetikai eredetű és sokszor gyógyíthatatlan – magyarázta lapunknak Pogány Gábor. Hozzátette: a ritka rendellenességek esetén a diagnózishoz jutás évtizedekig is eltarthat.

– A hazai egészségügyi rendszer sok esetben képtelen ellátni a ritka betegségben szenvedőket, a kezeléstük azért is problémás, mert alacsony betegszámról van szó, és sokszor még az orvosok sem tudják, hogyan lehetne gyógyítani a pácienseket. A szövetség viszont összefogja és támogatja az érintetteket – hangsúlyozta Pogány Gábor. A Rirosz célja a veleszületett és ritka rendellenességgel élő gyerekek, felnőttek és családjaik érdekérvényesítése. A szövetség így az összes ritka betegséget felöleli és képviseli hazai és a nemzetközi fórumokon is. A szövetség támogatja az egyes betegcsoportokat, ami kutatócsoportokkal való kapcsolattartásban, illetve a gyógyszergyártók megkeresésében is megnyilvánul. A szövetség segíti a különböző rendellenességgel küzdő betegszervezeteket egészségügyi, oktatási, szociális, foglalkoztatási és anyagi szinten is.

Megtudtuk: hazánkban ma körülbelül nyolcszázezren élnek, akik ritka betegséget hordoznak, a páciensek zöme gyermek. Magyarországon 400–500 családban nevelkedik Williams-szindrómás páciens. A tünetegyüttes egy ritka genetikai állapot, amely egészségügyi és fejlődési problémákat is okoz. A Williams-szindrómát a 7.

Egyre több a ritka betegség

kromoszómán lévő genetikai anyag hiánya okozza. A betegeknek jellegzetes „manó-szerű” arcuk van, azaz a pácienseknek szélesebb az orrgyökük és „turcsibb” az orruk is. A kék vagy zöld szemű egyének íriszén pedig csillagszerű mintázat figyelhető meg. A betegekre jellemző az is, hogy az idegekhez abszolút bizalommal közelednek.

– A Williams-szindrómások nagyon barátságosak, rendkívül közvetlenek, ami problémákat okozhat, hiszen egy idegen ember számára meghökkentőek lehetnek a megnyilvánulásai – mondta lapunknak a Rirosz elnöke.

A Williams-szindrómás pácienseknél fontos a rendszeres felülvizsgálat, hiszen szervezetükből részben hiányzik az elasztin nevű fehérje. – Az érintetteknel gyakoribbak a szív- és érrendszeri panaszok, ezért elengedhetetlen az orvosi kontroll, hiszen az aorták beszűkülése halálos betegségekhez is vezethet – magyarázta lapunknak Pogány Gábor. Hozzátette: a betegeknek tanulási nehézségeik is lehetnek, de saját szervezetük (a Magyar Williams-szindróma Társaság) segítséget nyújt a páciensek fejlesztésében, így szenzomotoros foglalkozásokat, illetve zeneterápiát is tartanak az érintetteknek. A Rirosz honlapján olyan levelezőrendszer működik, ahol bármelyik ritka rendellenességgel kapcsolat-

ban szakember vagy akár sortársak segítségét kérhetik az érintettek.

– A ritka betegséggel küzdő pácienseknek nagyon sokat számít, ha sorstársakkal találkozhatnak, ha láthatnak idősebb betegeket, mert így szembesülnek azzal, hogy nincsenek egyedül. A beteg gyerekeket nevelő szülők pedig segítenek egymásnak iskola, óvoda vagy munkahely keresésében – folytatta Pogány Gábor. Megtudtuk, hogy a ritka betegségben szenvedők nehezen tudnak csak elhelyezkedni, például a Williams-szindrómások nem bírják azokat a monoton feladatokat, amelyek más tanulási nehézséggel küzdők számára megfelelőek lehetnek. A narkolepsiában szenvedők is „szerencsésekknek” számítanak a ritka betegek között. Külsőleg nem különböznek az egészségesektől, viszont legfőbb jellemzőjük, hogy bárhol képesek elaludni. A betegségük alapja, hogy az alvászórszer kórosan és ismételve rátör a betegekre, akik emiatt bármilyen munkafolyamat vagy akár sétálás közben is álomba szenderülhetnek.

Pogány Gábor elmondta, hogy a világon eddig nyolcezer ritka betegséget diagnosztizáltak, de ezek száma folyamatosan növekszik. A Rirosz ernyőszerkezete többek között a Primer Immunhiányos Betegek Egyesületének is, így felhívja a közvé-

lemény figyelmét az immunhiányos betegek problémáira. *Orgoványi Rita* hat éve van otthon a primer immunhiánnyal született *Botonddal*.

– A kisfiam négy hónapos volt, amikor hirtelen elkezdett fogyni. Az orvosok sokáig nem tudták, hogy mi a baja, végül kiderült, hogy veleszületett immunhiánya van – mondta lapunknak az anyuka. Hozzátette: a betegségre az jellemző, hogy nincs specifikus tünet, azaz számos formában jelentkezhet. – Botond vérében nincsenek meg azok az ellenanyagok, amik a vírusok, baktériumok ellen hatékony védelmet jelenthetnének. Így nála egy egyszerű nátha is súlyos tüdőgyulladásához vezethet – folytatta az anyuka. A primer immunhiányos betegségeknek több mint kétszáz fajtája létezik, és nem mindegyik típus lehet hatékonyan kezelni.

– A kisfiam kezelésére szerencsére van terápia, így ő havonta intravénásan immunoglobulint kap, ami emberi vérből készített ellenanyag. Az infúzió, amit minden hónapban beadnak neki, tartalmazza azokat az antitesteket, amik az ő véréből hiányoznak. Persze a betegségre még így is fogékony, de így lehetősége van az életre – magyarázta az anyuka, aki a Primer Immunhiányos Betegek Egyesületének elnöke. Hangsúlyozta: egyesülete már régóta

küzd azért, hogy a pácienseket ne csak kórházban, hanem otthon is lehessen kezelni egy bőr alá helyezett gyógyszerkapszula segítségével. Ha ez megvalósulna, a pácienseknek elég lenne két-három havonta kórházi kontrollra menniük. Megtudtuk: az immunhiányos pácienseknél gyakran jelentkeznek tüdő- és bélrendszeri panaszok, illetve ízületi betegségek, és súlyos esetekben akár összejt-beültetésre is szükség lehet. – Botond a kezeléseknél hálát jól érzi magát, de a gyógyszerek mellékhatásait – fejfájás, hányás – néha nehezen viseli – mondta Orgoványi Rita.

– A genetikai betegségek némelyikét egyszerűen pechnek is szoktuk nevezni, mert két egészséges szülőnek is lehet egy mutáció miatt beteg gyermeke, tehát bármelyik család érintetté válhat – mutatott rá Pogány Gábor. Hozzátette: a ritka betegségek rendszerszerű kezelése érdekében az Európai Unió ajánlást is megfogalmazott a tagállamok számára, amelyben nemzeti terv kidolgozását kéri 2013-ig. – A betegségek kutatásához is kontinens szintű összefogás szükséges, a gyógyszergyárak ösztönzéséhez is elengedhetetlen a tagállamok közös fellépése, különben nem kifizetődő számukra a betegcsoportok kezeléséhez szükséges gyógyszerek fejlesztése – hívta fel a figyelmet a szakember.