

# Sākta unikāla terapija

Jaundzimušo skrīninga pilotpētījumā laikus nosaka **retas slimības diagnozi**

Ilze Brinkmane

**SASLIMŠANAS**, kuras uzskatīja par neārstējamām, tagad Latvijas mediķi var pat apturēt pirms to sākšanās. Bērnu klīniskās universitātes slimnīcā norit jaundzimušo skrīninga pilotpētījums, kura laikā 17 dienu vecam zīdaiņim noteica retas ģenētiski pārmantotas slimības diagnozi un sāka unikāla spinālās muskuļu atrofijas (SMA) ārstēšana.

Slimības diagnostiku un ārstēšanu veic multidisciplināra ārstu komanda, kuras sastāvā ir bērnu neirologi, ārsti – ģenētiķi, fizikālās medicīnas un rehabilitācijas ārsti, pneimonologi, pediatri, fizioterapeiti un citi ārstniecības un aprūpes speciālisti.

Pilotprojekts, kuru finansē Latvijas Zinātnes padome, sāks gada sākumā. Paredzēts veikt 10 000 jaundzimušo diagnostiku. Pētījumā iesaistīta arī Rīgas Stradiņa universitātes Molekulārās ģenētikas zinātniskā laboratorija. Līdz šim 48 līdz 72 stundas pēc mazuļa dzimšanas veic sešu citu iedzimtu slimību noteikšanu, bet ar vecāku piekrišanu, izmantojot to pašu asins paraugu, ir iespējamas arī spinālās muskuļu atrofijas analīzes. Patlaban veiktas 4000 šādas jaundzimušo skrīninga analīzes. Ārsti cer, ka turpmāk šo jaundzimušo skrīningu iekļaus arī valsts apmaksātajā programmā.

## Skrīninga efekts

«Pateicoties jaundzimušo skrīningam, varējām agrīni pirms simptomu sākšanās diagnosticēt saslimšanu, kura nākotnē bērnam noteiks būtiskus funkcionālus ierobežojumus. 13. dzīves dienā saņēmām pozitīvu rezultātu un jau 17. dzīves dienā sākam specifisku terapiju.» Dienai stāsta bērnu neirologs Mikus Dīriks.

SMA izpaužas kā muguras smadzenēs esošo nervu šūnu motoneironu progresējoša deģenerācija un zudums. Motoneironu funkcija ir likt sarauties muskuļu šķiedrām, lai izpildītu apzinātas kustības. Ja šīs nervu šūnas ir bojātas, muskuļu šķiedras nesaņem pavēles no galvas



▲ «ŠĀDA veida saslimšana pirms četriem pieciem gadiem nebija ārstējama, notika tikai simptomātiska terapija, nevis veikta gēna mutācijas korekcija,» uzsver bērnu neirologs Mikus Dīriks.

FOTO - AIVARS LIEPIŅŠ, DIENAS MEDIJA

## Svarīgi ir mainīt domāšanu gan ārstēšanas ziņā, gan diagnostikā. Mikus Dīriks

smadzenēm, tāpat arī ir traucēta muskuļu šķiedru apasiņošana un barošana. Simptomi var sākties uzreiz pēc piedzimšanas, kā arī vēlāk – no sešu mēnešu līdz triju gadu vecumam. Pavisam ir pieci šīs slimības tipi, skaidro M. Dīriks.

Par to, lai attiecīgās nervu šūnas strādātu labi, atbildīgi ir divi gēni. Ja vienā no tiem konstatē ģenētisko mutāciju, tad nākotnē paredzama invaliditāte. Otra gēna kopija

skaitis nosaka saslimšanas smagumu, un iespējams aptuveni secināt, kad parādīsies simptomi.

«Pētījumos mērījumi zīdaiņa asinīs liecina, ka saslimšana jau norit, lai arī simptomu vēl nav, kas citkārt varētu parādīties no sešu vai astoņu mēnešu vecuma. Agrīni sākot terapiju, iespējams apstādināt šo simptomu rašanos un bērns var palikt vesels. Šāda veida saslimšana pirms četriem pieciem gadiem nebija ārstējama, notika tikai simptomātiska terapija, nevis veikta gēna mutācijas korekcija,» uzsver neirologs. Latvijā tagad pieejams medikaments, kuru ievada injekcijas veidā mugurkaula lejasdaļā ik četrus mēnešus. Tiek sagaidīts, ka mazulis gada vecumā būs tikpat vesels un funkcionāli spējīgs, kādi ir veseli bērni šajā vecumā.

Kā norāda M. Dīriks, ja ag-

rīnā terapija netiktu sākta, iespējams, gada vecumā bērns būtu spējīgs tikai sēdēt un sekot funkcionālo spēju regres. Slimībai ir raksturīgs izteikts muskuļu vājums rokās un kājās, grūtības sēdēt, piecelties. Daļa bērnu nesāk stāvēt, bet daļa šo spēju zaudē laika gaitā. Tāpat iespējama muskuļu trīce, mugurkaulāja deformācija, locītavu kustīguma ierobežojumi jeb kontraktūras, gremošanas sistēmas traucējumi, elpošanas nepietiekamība, rīšanas grūtības un pat pāragra nāve. BKUS ārsti cer, ka nākotnē spinālās muskuļu atrofijas jaundzimušo skrīningu iekļaus valsts apmaksātajā jaundzimušo skrīninga programmā. Vairākās valstīs tas jau noticis, jo pētījumi ir pierādījuši slimības agrīnas noteikšanas efektivitāti.

## Sagaidāmā gēnu terapija

Latvijā gadā vidēji piedzimst

18 000 līdz 19 000 bērnu, un SMA biežums ir apmēram vienam no 9000 jaundzimušajiem, tas ir, diviem līdz trim pacientiem gadā. «Svarīgi ir mainīt domāšanu gan ārstēšanas ziņā, gan diagnostikā. Veicot jaundzimušo skrīningu, izdevās gēnu līmenī konstatēt iespējamo saslimšanu un sākt adekvātu terapiju. Ja varam palīdzēt trim bērniem izaugt veseliem, tas ir ļoti nozīmīgi,» uzsver M. Dīriks. Vecākiem būtu jāpievērš uzmanība – ja bērns triju līdz sešu mēnešu vecumā nesāk velties, ir ļoti vājš, ir izteikts muskulatūras tonusa un spēka samazinājums, ir nepieciešama neirologa konsultācija. Taču tie jau ir pirmie simptomi, bet pētījumi apliecina, ka, sākot terapiju pirms to parādīšanās, iespējama daudz nozīmīgāka motoro spēju sasniegšana.

Speciālisti ir gandarīti, ka

Latvijā SMA pacientiem, kuriem saslimšana diagnosticēta pēc simptomu parādīšanās un kuri atbilst terapijas sākšanas kritērijiem, ir iespējams saņemt valsts apmaksātu pasaules līmenim atbilstošu ārstēšanu. Šāda iespēja ir pieejama, pateicoties SMA pacientu organizāciju un Bērnu slimnīcas neirologu, ārstu – ģenētiķu, Reto slimību koordinācijas centra komandas un tā vadītājas Ievas Mālnieces sadarbībai, kā arī Veselības ministrijas un Nacionālā veselības dienesta atbalstam. «Medicīnā attīstība notiek strauji. Pasaulē jau zināma gēnu terapija – vienu stundu ilga injekcija bērnam vēnā, un to veic vienu reizi mūžā, kas ļauj izlabot ģenētisko informāciju un novērš saslimšanu. Tā ir nākotne, kuru tuvākā gada vai divu laikā gaidām arī Latvijā,» atklāj M. Dīriks. ●

## Par protestiem spriedīs pēc Jāņiem

LETA

**LAUKSAIMNIECĪBAS** organizācijas par iespējamajiem protestiem spriedīs pēc Jāņiem, aģentūra LETA noskaidroja Latvijas Lauksaimniecības kooperatīvu asociācijā (LLKA). Asociācijā norādīja, ka protesta plānošana atlikta līdz pēcsvētku nedēļai, lai visas iesaistītās puses varētu

kārtīgi apsvērt plānoto protestu datumu un norises kārtību.

Jau ziņots, ka 21. maijā vairākas organizācijas nosūtīja SIA EHR Mediju grupu un vides aizsardzības un reģionālās attīstības ministram Artūram Tomam Plešam (A/P) atklātu vēstuli. Tajā ministrs tika aicināts publiski atvainoties par no valsts budžeta finansētu reklāmu, kurā lauk-

saimnieki nosaukti par masu slepkavām, kā arī aicināts mainīt LVAF finansējuma piešķiršanas noteikumus tā, lai turpmāk sniegtā informācija būtu zinātniski pamatota, izslēdzot iespēju izplatīt apmelojošu un nepatiesu informāciju. EHR Mediju grupa ēterā atskanējusi atvainošanās, savukārt no A. T. Pleša neesot saņemta oficiāla atbilde. ●



Akciju sabiedrība "Sadales tīkls"  
Šmerļa iela 1, Rīga, Latvija, LV-1160

## IZSLUDINA SARUNU PROCEDŪRU "Elektropārvades līniju trašu tīrīšana AS "Sadales tīkls" Daugavpils, Preiļi, Rēzeknes, Talsu, Tukuma, Liepājas, Smiltenes tīklu nodaļās" (ID Nr. IPR-66114)

**Pieteikumu iesniegšanas termiņš** – līdz 2021. gada 19. jūlijam plkst. 11.00.

**Informācija par sarunu procedūru** – Iepirkumu uzraudzības biroja mājaslapā [www.iub.gov.lv](http://www.iub.gov.lv), Elektronisko iepirkumu sistēmā [www.eis.gov.lv](http://www.eis.gov.lv), AS "Sadales tīkls" mājaslapā [www.sadalestikls.lv](http://www.sadalestikls.lv).

**Kontaktpersona** – Iepirkumu daļas projektu vadītāja Ivonna Iljenko, tālr. 67728063, e-pasts: [Ivonna.Iljenko@latvenergo.lv](mailto:Ivonna.Iljenko@latvenergo.lv).