

O pćenito uzevši rijetke su se bolesti posljednjih desetak godina nametnule kao važno javno-zdravstveno pitanje u mnogim europskim zemljama. U rijetke se bolesti ubrajaju one s prevalencijom manjom od 5:10000 osoba. Procjenjuje se da takvih rijetkih bolesti ukupno ima oko 5000-8000, te da se javljaju u oko 6-8% ukupnog pučanstva. Kada se govori o rijetkim bolestima, danas su možda najzanimljivije rijetke metaboličke bolesti jer za neke od njih, zahvaljujući velikom napretku u istraživanjima osobito zadnjih desetak godina, danas imamo lijekove. Pojam rijetke metaboličke bolesti star je već oko stotinu godina, a danas u tu skupinu ubrajamo oko 500 različitih poremećaja.

Iako je opća percepcija da se radi o relativno rijetkim bolestima, od kojih je većina prirođena i nerijetko smrtonosna, procjenjuje se da u Hrvatskoj priličan broj osoba boluje od rijetkih metaboličkih bolesti. Tako se smatra da oko 9000 ljudi ima autosomno dominantnu hiperkolesterolemiju, odnosno porodičnu hiperkolesterolemiju i stoga povećani rizik ateroskleroze i prerane smrti od infarkta miokarda, oko 9000 porodičnu hipertrigliceridemiju i stoga povećani rizik pankreatitisa, oko 100 Gaucherovu bolest, više od 100 mukopolisaharidoze, oko 100 Pompeovu bolest, više od 150 ostale glikogenoze, oko 40 Fabryevu bolest i sl. Dakle, radi se ipak o ukupno relativno velikom broju pojedinačno rijetkih poremećaja koji se u nas – zbog njihove rijetkosti i neorganiziranog zbrinjavanja – najčešće ne otkriju na vrijeme. Pored toga, nema mnogo stručnjaka koji se bave isključivo tim bolestima, a zbog premalo pojedinačnih iskustava i ukupno je znanje o njihovoj epidemiologiji, te mogućnostima prevencije, dijagnostike i liječenja, često nedostatno.

Rijetke metaboličke bolesti pretežito su kronične i progresivne; neke su i smrtonosne te značajno opterećuju ne samo oboljelog nego i cijelu obitelj. S obzirom da su rijetke, šira javnost nije upoznata s njihovim kliničkim tijekom, mogućnostima dijagnostike, liječenja i prevencije, a zdravstvena je zaštita ovih bolesnika neodgovarajuća. Oboljeli od tih bolesti nerijetko su „siročad“ zdravstvenog sustava jer se dijagnoza postavlja kasno, a nerijetko nisu odgovarajuće liječeni ni dobro obaviješteni o mogućnostima liječenja i rehabilitacije koje im se pružaju.

Zbog želje stručnjaka, koji se iz različitih aspekata bave rijetkim metaboličkim i inim rijetkim bolestima, da one budu obuhvaćene zajedničkom politikom prema znanstvenim i biomedicinskim istraživanjima njihove etiologije, dijagnostike i liječenja, razvika algoritama obrade, hospitalnog i polikliničkog praćenja, te socijalne zaštite i ostvarivanja prava oboljelih i njihovih obitelji, 13. studenog 2006. godine je u Hrvatskom liječničkom zboru održan inicijativni sastanak za osnivanje Hrvatskog društva za rijetke bolesti. Kako očito niti jedan početak nije lagan, tek je 7. svibnja 2008. na sjednici Glavnog odbora Hrvatskog liječničkog zbora konačno prihvaćeno osnivanje tog društva koje će jamčiti

povezivanje stručnjaka različitih specijalnosti uključenih u obradu i zbrinjavanje ovih bolesnika (pedijatar, internista, kardiologa, endokrinologa, nefrologa, dermatologa, otorinolaringologa, patologa, itd.).

Rijetkim se metaboličkim bolestima u nas sustavno bave tri centra: od toga se dva bave takvim bolestima u djece. Prvi se nalazi u sklopu Klinike za dječje bolesti Kliničkog bolničkog centra Zagreb (Rebro) i vodi ga prof. dr. sc. Ivo Barić, a drugi je u

Klinici za dječje bolesti (Klaićeva), a vodi ga prof. dr. sc. Ingeborg Barišić. Treći se centar bavi rijetkim metaboličkim bolestima u odraslih, a nalazi se u sklopu Klinike za unutrašnje bolesti Kliničkog bolničkog centra Zagreb (Rebro) i vodi ga akademik Željko Reiner. Osnivanje Zavoda za metaboličke bolesti koji zbrinjava odrasle bolesnike, a koji je otvoren značajno kasnije no spomenuta dva koja zbrinjavaju pedijatrijske bolesnike, potaknula je činjenica da osim dijagnosticiranja i liječenja bolesnika kojima se te bolesti otkriju u odrasloj dobi, zbog sve boljih mogućnosti dijagnostike i liječenja sve veći broj bolesnika kojima se te bolesti očituju već u djetinjstvu doživi odraslu dob, što još do nedavno na žalost nije bio slučaj. Upravo na poticaj stručnjaka iz tih centara učinjen je veliki korak ka boljem zbrinjavanju bolesnika s rijetkim metaboličkim bolestima kada je 2006. godine Hrvatski zavod za zdravstveno osiguranje ustanovio fond za posebno skupe lijekove. To je omogućilo da daleko veći broj bolesnika s ovim bolestima bude odgovarajuće liječen jer to vrlo skupo liječenje više ne opterećuje proračune bolnica što je nedvojbeno ranije ograničavalo dostupnost liječenja. Naravno da se i izvan spomenuta tri centra nalaze pojedini stručnjaci koji se zanimaju za neke od ovih bolesti pa su stoga i oni pozvani da se pridruže u pisanju članaka za ovaj tematski broj Medixa.

Cilj je ovog tematskog broja Medixa upoznati liječnike, kako one obiteljske medicine tako i specijaliste različitih usmjerenja, s mogućnostima probira, osnovnim laboratorijskim dijagnostičkim metodama, mogućnostima otkrivanja i osobito ranog prepoznavanja te napokon liječenja najvažnijih rijetkih metaboličkih bolesti. Vjerujemo da će to pomoći u otkrivanju a potom i u uspješnom liječenju barem nekih od za sada većine neprepoznatih bolesnika s tim bolestima u Hrvatskoj te da će se početi obraćati veća pozornost na prepoznavanje znakova tih bolesti u bolesnika koje svakodnevno vidamo u svojim ordinacijama i na svojim odjelima.



Akademik Željko Reiner
Pročelnik Zavoda za bolesti metabolizma Klinike za unutrašnje bolesti KBC Zagreb i Medicinskog fakulteta Sveučilišta u Zagrebu