

Pörf á öflugu kerfi til að sinna málaflokknum betur

Fleiri tilfelli af sjaldgæfum sjúkdómum hafa verið að greinast á Íslandi síðasta árið. Hans Tómas Björnsson, yfirlæknir á erfða- og sameindafræðideild Landspítala, segir að í sjálfu sér sé ekki um raunfjölgun að ræða á einstaklingum með sjaldgæfa sjúkdóma heldur sé verið að fá greiningu á fleiri einstaklingum en áður. Hans Tómas er nýfluttur heim frá Bandaríkjunum þar sem hann starfaði meðal annars við Johns Hopkins spítalann í Baltimore. Hann hefur hitt marga sjúklunga á síðastliðnu ári ásamt Reyni Arngrímssyni og Jóni Jóhannesi Jónssyni erfðalæknum.

„Ég tel að þessi aukning geti að hluta til stafað af því að við erum búin að sjá fleiri á stuttum tíma. Það var langur biðlisti að hitta erfðalækni og ég held að okkur hafi tekist að vinna upp þennan biðlista á þessu ári,“ segir Hans Tómas. „Annað er að í dag eru miklu betri töl til að fá niðurstöður úr greiningum sjaldgæfra sjúkdóma. Geta okkar til að greina þá hefur farið mjög batnandi.“

Hans hefur starfað náið með Íslenskri erfðagreiningu sem hefur verið að framkvæma raðgreiningar Íslendingum að kostnaðarlausu með aðferð sem nefnist háafkasta-

greining. Sú aðferð raðgreinir mjög mikið af DNA mjög hratt. „Við notum þessa aðferð fyrir fólk ef það eru mörg gen sem koma til greina eða ef sjúkdómsmyndin er óljós.“

Langflesta sjaldgæfa sjúkdóma má rekja til stökkbreytingar í genum foreldra eða nýrra stökkbreytinga í börnunum sjálfum. Ekki eru þekktar neinar umhverfisástæður sem valda aukinni stökkbreytingatíðni hjá Íslendingum. „Almennt þá eru stökkbreytingar að gerast í okkur öllum, í hverri kynslóð. Oft er fólk með samvisku-bit yfir því að hafa einhvern veginn valdið sjúkdómi barns síns. Eitt af því sem ég geri þegar ég hitti fólk með barn með sjaldgæfan sjúkdóm er að ítreka að það er ekkert sem fólk hefði getað gert til að breyta aðstæðum. Fólk hugsar oft: „Ahh, ég hefði ekki átt að drekka þetta hvítvínsglas á 3. viku áður en ég vissi að ég var ólétt,“ það er svo algengt að fólk kenni sjálfu sér um. En það er ekki svoleiðis,“ segir Hans Tómas.

„Þegar við raðgreinum heilbrigðan einstakling finnum við alltaf nýjar stökkbreytingar, en þær lenda oftast á svæðum sem skipta minna máli. Börn sem eru með sjaldgæfa sjúkdóma sem koma fram snemma á ævinni eru oftast með stökkbreyt-



Hans Tómas Björnsson, yfirlæknir á erfða- og sameindafræðideild LSH.

ingar sem lentu á afar mikilvægum genum sem líkaminn þolir alls ekki að missa. Þetta er aðalástæðan fyrir þessum sjaldgæfu barnasjúkdómum,“ segir Hans Tómas. „Það getur verið mjög gagnlegt fyrir foreldra að vita hverjar orsakir sjúkdómsins eru því þá getum við gefið þeim upplýsingar um horfur og eins er gott fyrir aðra í fjölskyldunni að vita hvort sjúkdómurinn erfist áfram í næstu kynslóð. Loks er hægt að skoða hvort einhver meðferð sé möguleg.“

Hans segir byltingu vera að eiga sér stað í meðferðarmöguleikum, sérstaklega fyrir sjaldgæfa sjúkdóma. Ný lyf hafa verið að koma á markað síðustu ár sem virka vel. „Á síðasta ári var tekið upp lyf á Íslandi sem heitir Spinraza, lyf sem meðhöndlar sjúkdóm sem nefnist SMA eða Spinal Muscular Atrophy. Börn sem bera þann sjúkdóm eru lömuð og geta ómeðhöndluð í raun aðeins hreyft augun. Með lyfinu hefur orðið gjörbylting á því hvernig þau geta hreyft sig. „Það var barist

mikið fyrir því að fá þetta lyf til Íslands og var það tekið upp núna 2018,“ segir Hans.

„Það er svakaleg þróun að eiga sér stað og ég held að á næstu árum verði þróunin enn hraðari. Til dæmis er nýlega komið á markað í Bandaríkjunum lyf fyrir drengi með Duchenne vöðvarýrnun en þetta lyf virkar fyrir hluta af drengjum með þann sjúkdóm. Öll þessi nýju líftæknilyf eru hins vegar svakalega dýr og mikilvægt að hafa skýr skilmerki um hvernig við tökum þessi lyf í notkun.“

Það er þung og erfið raun fyrir fjölskyldur þegar afar sjaldgæfir sjúkdómar greinast og í litlu landi er stundum erfitt að tengjast öðrum sem eru að ganga í gegnum svipaða hluti. „Ég reyni oft að mæla með við fjölskyldur að tengjast fólki í hópum á samfélagsmiðlum fyrir sinn sjúkdóm. Það er ákveðin leið til að finna þau ekki vera ein. Það er líka leið til að fylgjast með hvort það sé eitthvað nýtt að gerast hjá sjúklungum með þennan sjúkdóm erlendis.“

Margir lækna koma að því að sinna barni með sjaldgæfan sjúkdóm og að mörgu leyti hefur verið afar vel að því staðið en auðvitað má alltaf bæta. Til að mynda hefur verið veitt fjármagn til að setja

saman sérstakt teymi fyrir einstaklinga með sjaldgæfa sjúkdóma. „Það er afar góð samvinna milli okkar og Barnaspítala Hringins. Það er mikilvægt að þessir einstaklingar fái þá þjónustu sem þeir eiga rétt á en í augnablikinu þurfa þessir einstaklingar að sækja þjónustu á marga staði eins og til dæmis til okkar á Landspítala eða Barnaspítalann en einnig auðvitað á Greiningar- og ráðgjafarstöð ríkisins sem er staðsett í Kópavogi. Það er ekki einfalt fyrir fjölskyldur að fara á marga staði og auðvitað myndi ég vilja sjá meira fjármagn veitt til þessa málaflokks og það er gríðarlega mikilvægt að hafa öflugt kerfi þannig að við getum boðið upp á þjónustu sem er sambærileg við það sem er í boði í nágrannalöndunum,“ segir Hans.

„Þessi börn verða líka fullorðin og þá breytist margt. Hver á þá að sinna þeim? Það eru kannski lækna búnir að þekkja barnið í 18 ár og um leið og það nær þeim aldri þá verður oft minni þjónusta í boði. Það mætti alveg skoða betur hvernig staðið er að því. Það má alveg eyrnamerkja þennan málaflokk betur og ég held það sé okkar hlutverk í samvinnu við hópa eins og Einstök börn að berjast fyrir því.“