**Aptaujas dati: 67 % respondentu nezina, kad Latvijā tiek atzīmēta Reto slimību diena**

**Reto slimību diena visā pasaulē un arī Latvijā tiek atzīmēta februāra pēdējā svētdienā, šajā gadā - 28. februārī. Pasaulē ir zināms līdz 8000 reto slimību diagnožu, un par tādām tiek uzskatītas slimības, kas skar ne vairāk kā 1 no 2000 cilvēku. Šobrīd Latvijā ir reģistrēts gandrīz 900 dažādu reto slimību, kas nereti ir dzīvību apdraudošas, īpaši, ja netiek saņemta nepieciešamā medicīniskā palīdzība un ārstēšana.**

Aptaujā\*, kurā piedalījās 366 dalībnieki (no tiem 236 veselības aprūpes darbinieki), noskaidrots, ka Reto slimību diena nav zināma 67 % respondentu, arī 60 % ārstu nezina, kad to atzīmē.

Tam skaidrojums varētu būt ļoti vienkāršs – lielākā daļa respondentu nav saskārušies ar retajām slimībām. 53 % aptaujāto ārstu atzīmēja, ka viņu pacientu lokā cilvēki ar kādu reto slimību nonāk reizi gadā vai pat retāk, bet 25% atzīmēja, ka viņu praksē nav šādu pacientu.

**Kālab vajadzētu pievērst lielāku uzmanību retajām slimībām?**

Vairums retās slimības ir ļoti komplicētas, tādēļ tās bieži tiek noturētas par kādu citu slimību - viena no tādām slimībām ir hereditārā angioedēma jeb HAE. Tā, piemēram, 40 % ārstu un 75 % pārējo aptaujas dalībnieku nezina, kas ir un kā izpaužas HAE – dzīvību apdraudoša retā slimība, kuras izraisītās pēkšņās zemādas tūskas mēdz jaukt ar alerģiju vai kādu citu veselības problēmu. Vēdera tūskas gadījumā pacientiem ir pat veiktas nevajadzīgas vēdera dobuma operācijas, jo lēkmes laikā sāpes var sasniegt 10 balles no 10 un vēdera izmērs ļoti izteikti palielinās, un šādas spēcīgas sāpes ar tūsku var sajaukt ar akūtu citu vēdera dobuma patoloģiju.

**Dr. Signe Puriņa, alergoloģe, interniste:** *“Hereditārā angioedēma ir bīstama – ja tūska notiek elpceļos, tie var tikt slēgti un cilvēks var nosmakt. Diemžēl visā pasaulē šo slimību atpazīst ļoti, ļoti ilgā laika posmā un vidēji var paiet 6–8 gadi no pirmajiem simptomiem pacientam līdz diagnozei.*

*HAE var būt ļoti daudzveidīga – tūskas, kuras ir ilgstošas, vismaz 72 stundas, var atkārtoties un skart dažādas ķermeņa daļas. Gan elpceļus, gan seju, gan rokas un kājas, gan arī vēderu. Šīs lēkmes ir bīstamas tādēļ, ka neiedarbojas parastie prettūskas medikamenti, kas ir glikokortikoīdi un antihistamīnie līdzekļi. Palīdz tikai speciāli medikamenti, kuri apstādina tūskas mehānismu.*

*HAE riska grupa ir radinieki jau zināmiem pacientiem, taču apmēram ceturtajai daļai pacientu, 25 %, nekad iepriekš ģimenē neviens nav slimojis ar HAE un šī gēnu mutācija ir radusies spontāni – viņi ir pirmie šajā ciltskokā. Ar to slimo gan vīrieši, gan sievietes, un tūskas var parādīties jebkurā vecumā – bērniem, pusaudžiem, cilvēkiem brieduma gados.”*

Aplūkojot fotogrāfiju, kurā ir redzama sejas tūska HAE lēkmes laikā, tikai 24% ārstu un 7% pārējo aptaujāto atzīmēja, ka tā ir HAE. Pārsvarā to noturēja par sapampušu zobu, iedzimtu defektu, alerģiju vai bites dzēlienu. Vēl respondenti minēja atbildes, ka HAE lēkmes tūska līdzinās stāvoklim pēc insulta, sejas neiropātijai, trijzaru nerva iekaisumam u.c.

HAE kājas tūskas gadījumā bija vairākas versijas par tūskas cēloni – tā varētu būt vēnu tromboze, artrīts, nieru problēmas, kā arī trauma, sirds mazspēja, bites kodums. Kā HAE lēkmi to atpazina 23% ārstu un 9% pārējo respondentu.

Fotogrāfijā redzamo vēdera tūskas lēkmi aptaujātie pārsvarā noturēja par grūtniecību, lieko svaru, retāk par kairināto zarnu sindromu. Vēl šāda vēdera tūska respondentiem lika domāt par ascītu jeb šķidruma uzkrāšanos vēdera dobumā, aknu darbības traucējumiem, audzēju, miomu. Tikai 13% ārstu vēdera tūsku sasaistīja ar HAE.

Šie dati atspoguļo realitāti – nereti HAE lēkmes tiek noturētas par citām saslimšanām. Neatpazīta slimība būtiski ietekmē pacienta dzīves kvalitāti, jo nav skaidrības par lēkmju izcelsmi, netiek saņemta atbilstoša ārstēšana un ir pastāvīgas bažas par nākamo lēkmi, kas var izpausties jebkurā brīdī, arī naktī.

**Dzīve ar hereditāro angioedēmu**

Bailes par nākamo lēkmi, nepārtraukts stress un nedrošība doties ārpus mājas bija tās trīs atbildes, kuras izvēlējās vairums respondentu, atbildot uz jautājumu: “Kādas sajūtas varētu būt cilvēkam, kuram tūska var rasties jebkurā laikā, arī naktī?”

To apstiprina arī dr. Signe Puriņa: *“Pieredze rāda, ka pacienti ir ļoti satraukti, ļoti baidās no tā, ka lēkmes var atkārtoties, ka parastā terapija nepalīdz un ir grūti noteikt tūskas iemeslu. Tāpat ir sarežģīti prognozēt, kāda būs nākamā diena, – ja pēkšņi tūska attīstās kādā ķermeņa daļā, piemēram, rokā vai kājā, bieži darbspējas ir apgrūtinātas un ierobežotas, ir grūti plānot dzīvi.*

*Pacientus pavada bailes, trauksme, taču, kad izdodas noskaidrot diagnozi, dzīves kvalitāte būtiski uzlabojas, jo ir medikamenti, kuri tūskas daudz ātrāk samazina, tāpat arī smagu reakciju un smagu tūsku risku. HAE tiek diagnosticēta, veicot asins analīzes, kas pacientam ir bez maksas. Asins analīzes nozīmē vai nu alergologs, vai imunologs.”*

27 % no 130 aptaujātajiem atzīmēja, ka ir redzējuši vai dzirdējuši, ka kādam cilvēkam ir bijusi pēkšņa, neskaidras izcelsmes tūska uz sejas, kakla, rokām, kājām, vēderā, – tikai 1/5 gadījumu pie ārsta jau ir noskaidrots tūskas iemesls. Arī 48 % ārstu ir saskārušies ar pacientiem, kuriem ar neskaidras izcelsmes tūska un līdz šim tikai pusei ir precizēts tūskas izcelsmes iemesls.

*“Ja ir radušās aizdomas par HAE, es ieteiktu pacientam vai kādam viņa tuviniekam apmeklēt www.angiodema.lv, kur ir atrodami gan speciālistu kontakti, gan slimības detalizēts apraksts,”* dr. Signe Puriņa aicina noskaidrottūskas iemeslu*.*

Plašāk par hereditāro angioedēmu jeb HAE skatieties videointervijā ar dr. Signi Puriņu: [www.angioedema.lv](http://www.angioedema.lv) vai <https://ej.uz/dr_Purina_par_HAE_8_min>, vai <https://ej.uz/dr_Purina_par_HAE_2_min>.

*\*Aptauja veikta laikā no 2021.gada 12.janvāra – 12.februārim, izmantojot VisiDati.lv platformu.*