

KWARTALNIK DLA CHORYCH NA SLA/MND

Wiosna 2012 Nr 2/2012 (6)



TEMAT NUMERU: Rozpoznać bestię – diagnostyka SLA

Artyści chorym na SLA

Ośrodek chorób rzadkich uruchomiony w Krakowie

Badania nad SLA także w Polsce!

Fragment powieści „Ławka” – nowej książki Katarzyny Rosickiej - Jaczyńskiej



Pomóż nam pomagać innym - dołącz do nas !
Zostań członkiem stowarzyszenia
Dignitas Dolentium



**Dignitas
Dolentium**

Pomagamy chorym
na Stwardnienie Boczne Zanikowe (SLA).

Stowarzyszenie Dignitas Dolentium

ul. Gorczańska 26, 34-400 Nowy Targ

www.mnd.pl, e-mail: mnd-sla@wp.pl

tel.: 609-032-115

nr konta: 61124044321111000047210358

KRS: 0000287744

NIP: 7352721481

REGON: 120540597

■ Z życia stowarzyszenia 2
■ Ze świata nauki i techniki 4
■ Temat numeru: Rozpoznać bestię – diagnostyka SLA 7
■ Anatomiczne i patofizjologiczne podstawy rozpoznawania SLA 7
■ Rozpoznanie SLA 8
■ Rozpoznanie SLA nie jest łatwe... wywiad z Dr n. med. Aleksandrą Golenią 11
■ Problematyka rodzinnego SLA oraz testów genetycznych 12
■ Ostrzeżenie przed diagnozowaniem na własną rękę! 15
■ Felieton 16
■ Twórczość 17

Wydawca:

Stowarzyszenie Dignitas Dolentium
ul. Gorczańska 26
34 - 400 Nowy Targ
www.mnd.pl
mnd-sla@wp.pl

KRS: 0000287744
NIP: 7352721481
REGON: 120540597

nr konta:
61124044321111000047210358

Zespół redakcyjny:

Anna Schab
abanak@gmail.com
609 032 115

Paweł Bała
pawelbala@gmail.com

Dominika Szymańska

Teresa Świerczyńska

Opracowanie graficzne okładki:

Eurodruk-offset Sp. z o.o.

Skład oraz druk:

Eurodruk – offset Sp. z o. o.
www.eurodruk.eu

Nakład:

500 egz.

Serwis zdjęciowy:

Dreamstime
Fotolia

ZBIÓRKA 1% PODATKU ZAKOŃCZONA – ZAPRASZAMY ZA ROK!

Już po raz trzeci nasze Stowarzyszenie zbierało 1% podatku dochodowego. Zbiórka za 2011 r. zakończyła się 30 kwietnia. Wszystkim zaangażowanym w zachęcanie podatników do przekazania nam 1% podatku bardzo mocno dziękujemy! Wiele osób nie tylko z kręgu chorych i ich rodzin zaangażowało się w pomoc i mamy nadzieję, że przyniesie to efekty w postaci większej ilości funduszy na naszą działalność.

Ze względu na kalendarz podatkowy w Polsce, dopiero jesienią będziemy mieli pełne informacje na temat zebranych pieniędzy i środki na koncie. Z doświadczenia poprzednich lat wiemy, że należy uzbroić się w cierpliwość i czekać, aż pieniądze wpłyną i dostaniemy rozliczenie

z urzędu skarbowego.

Dzięki niemu będziemy wiedzieć ile pieniędzy podatnicy przekazali na konkretnego chorego. Na pewno poinformujemy o wszelkich nowych wiadomościach dotyczących tegorocznej zbiórki 1% podatku na naszej stronie internetowej www.mnd.pl Zapraszamy!



Zachęcamy do pomocy naszemu
Stowarzyszeniu za rok!

Paweł Bała

WSPARCIE FINANSOWE DLA CHORYCH – PROGRAM „POMOCNA DŁOŃ”

Nadal trwa II edycja programu „Pomocna dłoń”. Ponieważ wiemy, że najcięższym i najbardziej wymagającym etapem choroby, również pod względem finansowym, jest jej terminalna faza, kiedy przykutego do łóżka chorego nierzadko wspomaga respirator i PEG, postanowiliśmy wesprzeć jednorazową pomocą finansową wynoszącą 500 zł chorych spełniających poniższe kryteria:

- chory na SLA lub inną chorobę z grupy MND przebywa w domu;
- chory jest wentylowany mechanicznie lub żywiony enteralnie (np. PEG) lub jest chory obłożnie.

Rozumiejąc, że chorzy i ich bliscy mają dosyć zmagania się z biurokracją przez wypełnianie pism urzędowych, zaświadczeń, itp., ograniczyliśmy do minimum wymagania natury formalnej. Co zatem należy zrobić, aby otrzymać tę pomoc? Gdy cierpiący na SLA spełnia wyżej wymienione kryteria, dalsze czynności zmierzające do otrzymania pomocy są bardzo proste. Wystarczy bowiem, aby:

- jakikolwiek lekarz w zaświadczeniu potwierdził, że dana osoba choruje na SLA/MND, przebywa w domu i jest w stanie ciężkim;
- chory ubiegający się o pomoc wypełnił formularz - wniosek (tylko jedna strona A4).

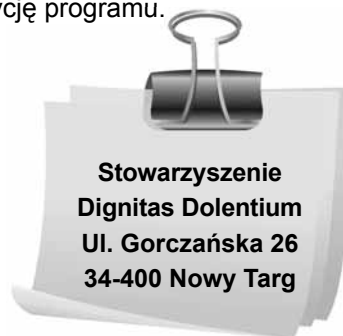
Wypełnione i podpisane zaświadczenie i wniosek należy wysłać na adres siedziby naszego stowarzyszenia:

Stowarzyszenie deklaruje przekazać pieniądze w terminie do 7 dni od otrzymania dokumentów osobom, które

zakwalifikują się do programu.

Ze względu na ograniczone środki, jakimi dysponujemy, program „Pomocna dłoń” będzie trwał do wyczerpania funduszy - informacja o jego zakończeniu pojawi się na stronie internetowej stowarzyszenia. Osoby, które już raz skorzystały

z naszej pomocy przed październikiem 2011 r. mogą to zrobić ponownie. Inni, którzy otrzymali wsparcie w czasie od 10. 2011 r. do teraz, niestety muszą poczekać na kolejną edycję programu.



Wzory wymaganego zaświadczenia lekarskiego, formularz wniosku oraz regulamin programu „Pomocna dłoń” znajdują się na naszej stronie internetowej www.mnd.pl Zaświadczenie lekarskie musi być wydane na wskazanym wzorze.

Paweł Bała

ARTYŚCI CHORYM NA SLA

W Światowy Dzień Chorego, 11 lutego, odbył się koncert charytatywny pod tytułem „Dla M...” (M od Mirka chorego na SLA, męża pomysłodawczyni koncertu) w Europejskim Centrum Matecznik Mazowsze pod Warszawą. Imprezę organizowała warszawska fundacja Równi Wśród Równych, nasze Stowarzyszenie również pomogło w realizacji tego projektu.

Wystąpiło wielu artystów, głównie związanych z muzyką klasyczną jak pani Małgorzata Godlewska, solistka Teatru Wielkiej Opery Narodowej. Byli również artyści tworzący i wykonujący muzykę popularną jak pani Monika Kuszyńska. Koncert poprowadził pan Karol Strasburger. Pomimo oddalenia od Warszawy i zimowej aury, było wielu widzów, a atmosfera była gorąca. Imprezę dopełniła aukcja różnych przedmiotów np. płyty, książki i upominki od znanych osób.

Natomiast 21 kwietnia w Nowym Targu odbył się II Wiosenny Koncert Charytatywny organizowany przez uczniów I Liceum Ogólnokształcącego im. Seweryna Goszczyńskiego. Zagrali lokalni muzycy reprezentujący różne style, od muzyki klasycznej przez pop, reggae, ska, po hip-hop w wykonaniu wschodzącej ogólnopolskiej gwiazdy tej muzyki rapera B.A.K.U. Również i tym razem publiczność nie zawiodła i wypełniła prawie całą salę widowiskową

II WIOSENNY KONCERT CHARYTATYWNY

Artyści chorym na stwardnienie zanikowe boczne

21 kwietnia 2012
godzina 17.00
sala widowiskowa MOK

W trakcie oraz po koncercie zbieramy na stowarzyszenie Dignitas Doletium pomagające chorym na stwardnienie zanikowe boczne

Wystąpią:
Igor Kret - muzyka klasyczna
Aromat Naturalny - ska, reggae, rock
Adela, Ola i Asia - muzyka klasyczna
Anna Kenig - pawana dla zmarłej infantki
B.A.K.U. - rap
Ewa Piszczek z zespołem - pop

www.mok.nowy targ.pl

MOK-u w Nowym Targu. Poza muzyką były przemówienia oraz recytacje poezji i prozy. Odwiedził nas nawet Burmistrz Nowego Targu – pan Marek Fryźlewicz. W czasie około dwugodzinnego koncertu zebrano prawie 1900 zł.

Dziękujemy!

Paweł Bała

SPOTKANIE W WARSZAWIE

26 marca w Warszawie miało miejsce spotkanie chorych na SLA i ich bliskich. Doszło ono do skutku dzięki gościnności państwa Marioli i Mirosława Kowalskich. Gościem specjalnym była pani Anna Dymna, znana aktorka i osoba o wielkim sercu, od lat pomagająca potrzebującym.

Najbliższe spotkanie chorych na SLA i ich rodzin odbędzie się w Nowym Targu 7 lipca. Będzie

ono jak zwykle połączone z ciekawymi wykładami i Walnym Zgromadzeniem członków Stowarzyszenia Dignitas Doletium. Szczegółowe informacje znajdują Państwo na stronie www.mnd.pl

Zachęcamy do organizacji podobnych wydarzeń! Możemy jako Stowarzyszenie częściowo ponieść ewentualne koszty. Zainteresowanych prosimy o kontakt mnd-sla@wp.pl

Paweł Bała

OŚRODEK CHORÓB RZADKICH URUCHOMIONY W KRAKOWIE

Choroby rzadkie (ang. RD – Rare Diseases) to schorzenia często o ciężkim i przewlekłym przebiegu, najczęściej uwarunkowane genetycznie. Występują rzadko – mniej niż 5 przypadków na 10 tys. osób. Mimo, że do tej pory zdiagnozowano i opisano w definicji chorób rzadkich 5 do 8 tys. różnych jednostek chorobowych, wiedza na ich temat jest wciąż znikoma. SLA również należy do chorób rzadkich.



Największym problemem osób chorych na RD jest często niemożność uzyskania właściwej diagnozy, oraz konieczność poszukiwania na terenie całego województwa, a nawet kraju, lekarzy różnych specjalności. Naprzeciw tym problemom wyszedł Szpital Uniwersytecki w Krakowie, który od 1 marca 2012 roku uruchomił w ramach swojej placówki Ośrodek Chorób Rzadkich -

www.su.krakow.pl/choroby-rzadkie
Pacjenci mogą w nim zasięgać porad specjalistów z każdego oddziału szpitala.

Nowy ośrodek spełnia rolę ko-

ordynującą, działa także ambulatoryjnie – każdy pacjent otrzymuje



własną ścieżkę badań, po wstępnej diagnostyce jest kierowany na odpowiedni oddział (jeśli zachodzi taka konieczność), bez konieczności samodzielnych poszukiwań i formalności, które dla chorych

i ich rodzin są ogromnym problemem. Kierownictwo szpitala zwraca uwagę na korzyści współpracy pomiędzy lekarzami różnych specjalności, jak i multidyscyplinarności prowadzonych działań ku szybkiemu i przede wszystkim – efektywnemu diagnozowaniu i leczeniu pacjenta.

Ośrodek przyjmuje przede wszystkim osoby cierpiące na choroby rzadkie (w tym SLA) z terenu województwa małopolskiego, ale swoim zasięgiem obejmuje również Polskę południową.

Dominika Szymańska

Nowoczesny program badań nad komórkami macierzystymi ufundowany przez MND Association zaowocował odkryciem, które może mieć kluczowy wpływ na poszukiwanie metod leczenia SLA.

KOMÓRKI MACIERZyste POMOGĄ POZNAĆ MECHANIZM SLA

Międzynarodowy zespół badawczy pod kierownictwem światowej klasy naukowców z Uniwersytetu w Edynburgu, Londyńskiego King's College i Uniwersytetu Columbia (NY) po raz pierwszy wykorzystał komórki macierzyste pochodzące ze skóry dorosłego człowieka, by wyge-

nerować żywe, ludzkie motoneurony, które wykazują cechy charakterystyczne dla SLA.

Uszkodzone motoneurony stanowią ogromny potencjał. Jako wyjątkowo realistyczny model laboratoryjny choroby, mogą pozwolić na szybki „przesiew” tysięcy leków, jak również



mogą pomóc w zrozumieniu podstawowych mechanizmów choroby.

Co zrobili naukowcy?

Naukowcy rozpoczęli pracę na komórkach pobranych od 56 letniego mężczyzny, cierpiącego na rzad-

ką dziedziczną postać SLA spowodowaną mutacjami w genie TDP-43. Mimo, że nieprawidłowości w tym genie nie są częste, białko produkowane przez gen TDP-43 zostało wskazane jako jeden z najważniejszych czynników w większości przypadków SLA. Naukowcy wykorzystali specjalny „koktajl” związków chemicznych, by „prze-programować” pobrane komórki skóry, przekształcając je najpierw w komórki macierzyste podobne do tych pochodzących z embrionów, a następnie w motoneurony. W porównaniu do motoneuronów wygenerowanych z komórek skóry zdrowych osób, motoneurony z nieprawidłowym TDP-43 wykazują obniżoną przeżywalność i zwiększoną podatność na uszkodzenia. Białko TDP-43 wykazuje zwiększoną tendencję do zbijania się i agregacji. Jest znakiem rozpoznawczym chorych neuronów w SLA i po raz pierwszy daje naukowcom możliwość stwierdzenia bezpośredniego wpływu zmutowanego TDP-43 na ludzkie komórki.

„Niewypowiedziane możliwości”

Wyniki zespołu, opublikowane w czasopiśmie PNAS dostarczają dowody, że komórki skóry mogą być z powodzeniem zamieniane w uszkodzone neurony motoryczne.

Jednocześnie stanowią one znaczny postęp ku celowi przewidzianego na £800,000 programu – opracowania i scharakteryzowania solidnego, ludzkiego modelu komórek SLA, które mogłyby być udostępniane naukowcom z całego świata.

Dr Brian Dickie, dyrektor do spraw rozwoju badań w MND Association powiedział: „Ten postęp jest kamieniem milowym na drodze do opracowania modelu laboratoryjnego SLA, który wiernie odzwierciedlałby zmiany zachodzące w komórkach pacjenta. Jest również dowodem na niepodważalne znaczenie współpracy międzynarodowej wybitnych naukowców z wiodących instytucji na całym świecie, którzy skupiają się wokół jednego celu, jakim jest zrozumienie i ostateczne pokonanie tej wyniszczającej choroby”.

Prof Siddharthan Chandran z Uniwersytetu w Edynburgu, prowadzący program: „Użycie komórek macierzystych pacjenta do stworzenia modelu SLA „na szkiełku” oferuje niezliczone możliwości badania przyczyn tej strasznej choroby, jak również przyspiesza opracowywanie leków poprzez umożliwienie taniego testowania wielu tysięcy możliwości środków”.

Dominika Szymańska

Szerokie badania nad mechanizmem SLA, o których do tej pory mogliśmy czytać tylko w zagranicznej prasie naukowej, docierają także do naszego kraju. Teraz polscy badacze i polscy pacjenci będą mieli możliwość wnieść „coś od siebie” do prowadzonej na całym świecie walki ze stwardnieniem bocznym zanikowym.



BADANIA NAD SLA TAKŻE W POLSCE

Firma Celther Polska sp. z o. o. zwróciła się do naszego Stowarzyszenia z prośbą o pomoc w przeprowadzeniu badań naukowych dotyczących opracowania nowych narzędzi badawczych i prowadzeniu nowych terapii w walce z SLA. Największym problemem, z którym borykają się naukowcy, jest brak odpowiedniego modelu badawczego, co zdecydowanie ogranicza możli-

wości ich pracy. Prace, które planuje firma Celther Polska sp. z o. o. **nie są badaniami klinicznymi, nie polegają na testowaniu leków**, ale są bardzo ważne dla odkrycia skutecznego leku. Projekt wystartował w marcu tego roku i w jego wyniku ma powstać seria linii komórkowych, na której będzie można testować nowe rozwiązania.

Na czym polega badanie?

Badanie polega na przekształcaniu komórek skóry w warunkach in vitro w komórki macierzyste, a dalej w motoneurony (naznaczone nieprawidłowościami związanymi z chorobą), które stają się obiektem badawczym. Badania tego typu są już z powodzeniem prowadzone na świecie (patrz artykuł „Komórki macierzyste

pomogą poznać mechanizm SLA” str 4).

Podczas pobierania materiału pacjent nie będzie odczuwał znaczącego dyskomfortu – po uprzednim znieczuleniu niewielkiego obszaru skóry, za pomocą skalpela zostanie pobrany wycinek skóry o wymiarach 2x2x3 mm, po czym na powstałą

ranę zostanie nałożony jałowy opatrunek. Usunięcie tak niewielkiego fragmentu skóry nie wpływa na zdrowie pacjenta.

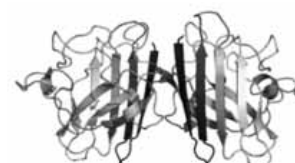
Badanie prowadzone przez firmę Celther Polska sp. z o. o. jest całkowicie bezpieczne i legalne, a osoby które pracują nad rozwojem wiedzy o rzadkich chorobach posiadają odpowiednie pozwolenia i kwalifikacje.

Dlatego serdecznie zachęcamy Państwa do wzięcia udziału w tym projekcie - jest to doskonała okazja, by każdy z nas mógł przyczynić się do prowadzonych w wielu krajach działań mających na celu jak najszybsze zwycięstwo nad SLA.

Dominika Szymańska

Nabór pacjentów do badania jeszcze nie ruszył! Zainteresowanych zapraszamy do śledzenia działu „Aktualności” na naszej stronie internetowej www.mnd.pl, tam będzie można uzyskać potrzebne informacje.

WSPÓLNY MECHANIZM RODZINNEGO (SOD1) I SPORADYCZNEGO (OPUSZKOWEJ ODMIANY) SLA



Na podstawie wielu doniesień naukowych wiemy, że ok. 10% wszystkich przypadków SLA jest uwarunkowana genetycznie. Zaś około 20% przypadków rodzinnej odmiany SLA związana jest z mutacją genu SOD1, niosącego informację na temat bardzo ważnego enzymu, który nazywa się cytozolowa Cu/Zn zależna dysmutaza SOD1. Substancja ta odpowiedzialna jest za usuwanie z naszego organizmu szkodliwych, aktywnych form tlenu (tzw. wolnych rodników), które powstają w ciele człowieka na skutek niektórych, zachodzących w nim reakcji chemicznych. Wolne rodniki są bardzo reaktywne i łatwo łączą się z pewnymi związkami organicznymi, powodując wyniszczanie komórek. Tak więc kiedy dochodzi do mutacji genu SOD1, enzym nie tylko nie działa we właściwy dla siebie sposób, ale także okazuje się być toksyczny dla komórek nerwowych doprowadzając do ich degeneracji.

Najnowsze wyniki badań, opublikowane w Proceedings of the National Academy of Sciences, dotyczące

roli enzymu SOD1 w sporadycznym typie SLA. Zespół prowadzony przez badacza doktora Piera Pasinelli z Pensylwańskiego Uniwersytetu Thomasa Jeffersona i finansowany przez ALS Association zadał sobie pytanie, czy niegenetycznie uszkodzony enzym SOD1 może prowadzić do choroby w przypadkach sporadycznego SLA. By to sprawdzić zbadano chorych ze sporadycznym SLA.

Analiza enzymu SOD1 wyizolowanego z limfoblastów – niedojrzałych komórek, które zazwyczaj zmieniają się w dojrzałe limfocyty (białe krwinki) pochodzących od grupy pacjentów z sporadycznym typem SLA, zidentyfikowała nieprawidłową formę SOD1, która przekracza standardowy poziom utlenienia. Nie stwierdzono korelacji pomiędzy pojawieniem się u pacjenta hiperutleniającej SOD1 a pcią, wiekiem, czasem trwania i progresją choroby. Wykazano jednak korelację z postacią opuszkową, co podkreśla, że głębszy mechanizm powstawania SLA różnych typów może się różnić,

a dalsza ocena hiperoksydacji będzie mogła stanowić biomarker do różnicowania typów choroby, co może mieć znaczenie w terapii.

Przeprowadzone wcześniej badania sugerują, że uszkodzony enzym SOD1 może być nie tylko przyczyną rodzinnych przypadków SLA połączonych z mutacjami genu SOD1, ale także przypadków sporadycznego SLA. W sierpniu 2011 roku, podczas badań nad komórkami pobranymi od zmarłych pacjentów, kierowanych przez dr Briana K. Kaspar'a ze Stanowego Uniwersytetu Medycznego w Ohio stwierdzono że obniżenie poziomu SOD1 w astrocytach, może zahamować uszkodzenie motoneuronów.

„Oczywiście, musimy potwierdzić nasze badania poprzez zwiększenie grupy badawczej, jednak cieszymy się, że obecność zbyt utlenionej SOD1 wydaje się korelować z opuszkowym typem SLA co być może da nam możliwości klasyfikowania sporadycznego SLA na podstawie konkretnych biomarkerów” podsumował Dr Pasinelli.

Dominika Szymańska

Chorzy mający już rozpoznane SLA przeszli bardzo długą i często skomplikowaną drogę zanim ostatecznie okazało się, że cierpią na stwardnienie boczne zanikowe. Bieganie od lekarza do lekarza, badania, konsultacje, a czasem błędne hipotezy tłumaczące objawy skutkujące bardzo obciążającym leczeniem np. operacyjnym – to chleb powszedni chorego i jego rodziny szukających odpowiedzi na pytanie: co mi jest? Często te zmagania trwają latami wyniszczając psychicznie wszystkich zaangażowanych. Bardzo trudno jest żyć w ciągłej niepewności, nieustannie zadając sobie pytania: co dalej? co mi jest? czy będę mógł być leczony? a jeśli tak, to w jaki sposób?

Anatomiczne i patofizjologiczne podstawy rozpoznawania SLA

Diagnostyka tej strasznej choroby jest istotnym problemem, dlatego zdecydowaliśmy się uczynić z niego temat numeru Kwartalnika, który teraz Państwo czytacie. Przedstawimy Państwu zarys medycznych kwestii rozpoznawania SLA, wywiad z dr n. med. Aleksandrą Golenią z Kliniki Neurologii UJ w Krakowie, artykuł na temat różnych aspektów rodzinnego SLA w kontekście diagnostycznym oraz zagrożeń wynikających z samo-diagnozowania. Aby dobrze zrozumieć tę problematykę, musimy przedstawić znaczenie kilku pojęć medycznych.

SLA chorobą motoneuronów

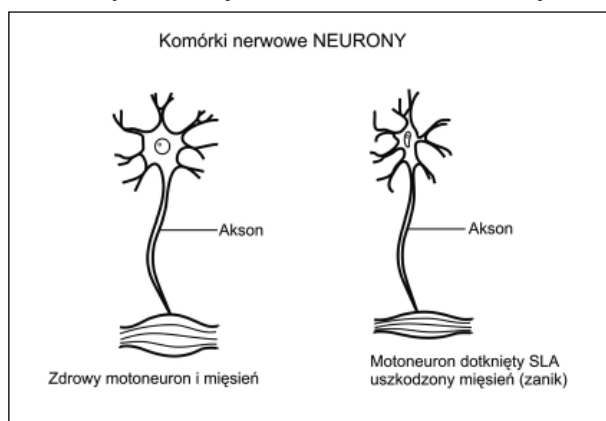
W organizmie ludzkim istnieje wiele różnych rodzajów układów, tkanek i komórek je tworzących. SLA atakuje system nerwowy człowieka, jednak nie całościowo, ale wybiórczo, prowadząc do niszczenia pewnej specyficznej grupy komórek nerwowych. Jakiej? Istnieją różne rodzaje neuronów (komórek nerwowych) – są neurony zaangażowane w procesy myślowe, pamięć, kojarzenie, odczuwanie bodźców płynących ze środowiska takich jak: dźwięki i obrazy oraz pełniące wiele innych funkcji w naszym ciele. Komórki nerwowe niszczone przez SLA to głównie te, które odpowiadają za pracę mięśni zależną od naszej woli. Pracują one np. gdy sięgamy po kubek kawy lub idziemy. Te komórki nerwowe nazywamy **motoneuronami** albo neuronami ruchowymi. SLA sprawia, że uszkodzone motoneurony nie są w stanie sprawnie przekazywać impulsów do włókien mięśniowych, które u zdrowego człowieka powodują skurcz mięśnia zgodnie z naszą wolą. To bezpośrednio przekłada się na

występowanie objawów i dolegliwości takich jak: atrofia (zanik mięśni), zaburzenia odruchów i napięcia mięśniowego, problemy z mówieniem i wiele innych.

UMN i LMN

Motoneurony znajdują się w mózgu, rdzeniu kręgowym i w nerwach idących do mięśni, które możemy kontrolować naszą wolą. Każdy z nich można przypisać do dwóch grup neuronów ruchowych: do **Górnego Neuronu Ruchowego UMN** (z ang. *Upper Motor Neuron*) oraz **Dolnego Neuronu Ruchowego LMN** (z ang. *Lower Motor Neuron*). Co to znaczy? Komórka nerwowa (patrz na rysunek) składa się z ciała neuronu i długiego aksonu, który wraz z aksonami innych neuronów, tworzy nerw, którym przekazywane są impulsy nerwowe. Aby mięsień zadziałał, musimy o tym pomyśleć i ta czynność przebiega w korze mózgowej (a dokładnie w korze ruchowej), gdzie znajdują się ciała motoneuronów, wytwarzające impulsy nerwowe. Musi on dotrzeć do mięśnia powodując jego skurcz. Jak to się dzieje? Od każdego ciała motoneuronu w korze ruchowej odchodzą aksony, którymi biegną

impulsy. Załóżmy, że pomyśleliśmy o poruszeniu stopą: impuls z kory ruchowej aksonami motoneuronu biegnie przez cały mózg oraz przez rdzeń kręgowy, jednak nie dochodzi bezpośrednio do mięśni, bo aksony komórek kory ruchowej nie są aż tak długie. Łączy



się z innymi motoneuronami, których aksony wychodzą z rdzenia kręgowego i stykają się już bezpośrednio

z mięśniem informując go, że ma się skurczyć. I tutaj dochodzimy do tego, czym są Górny i Dolny Neuron Ruchowy. Maksymalnie upraszczając, UMN to te komórki tworzące korę ruchową, wraz z wychodzącymi z nich aksonami. Przekazują one impulsy nerwowe do LMN, czyli do drugich komórek, których aksony unerwiają mięśnie. *

SLA okiem neurologa

Możemy zatem podać szerszą definicję SLA, jako choroby neurologicznej niszczącej selektywnie Górny i Dolny Neuron Ruchowy. Aby dobrze zrozumieć zagadnienia diagnostyki tej choroby, musimy jeszcze tą definicję rozszerzyć. Jak już powyżej napisałem, UMN tworzony jest przez ciała motoneuronów tworzące korę ruchową mózgu i ich aksony, które przekazują impulsy nerwowe do LMN. Jednak nie wszystkie aksony UMN biegną przez rdzeń kręgowy, bo przecież nie mamy tylko mięśni w nogach i rękach, ale także w obrębie głowy i szyi. Pomimo tego, że mięsień języka znajduje się bardzo blisko mózgu to również tego typu mięśnie są unerwiane dwuetapowo. Nie zagłębiając się w szczegóły anatomiczne, w tym przypadku UMN tworzą motoneuro-

ny kory ruchowej z aksonami biegnącymi do tzw. jąder ruchowych, które już stanowią ciała neuronów LMN, od których odchodzą aksony bezpośrednio unerwiające np. mięsień języka, tworząc nerwy czaszkowe.

Podsumowując, Górny Neuron Ruchowy to kora ruchowa oraz drogi korowo-jądrowe i drogi korowo-rdzeniowe. Dolny motoneuron tworzą nie tylko komórki zaczynające się w rdzeniu kręgowym, ale także w omówionych wcześniej jądrach ruchowych. Zatem Dolny Neuron Ruchowy tworzą neurony ruchowe jąder nerwów czaszkowych i nerwy czaszkowe oraz neurony ruchowe rdzenia kręgowego i nerwów rdzeniowych.

Paweł Bała

** Twierdzenie, że drogi ruchowe są dwuneuronowe, jest uproszczeniem, ponieważ drogi dwuneuronowe stanowią zaledwie 7-15% wszystkich dróg ruchowych. W większości są to drogi wieloneuronowe. Liczba neuronów drogi zwiększa się w rdzeniu kręgowym za sprawą neuronów pośredniczących (interneuronów).*

ROZPOZNANIE SLA

Stwardnienie Boczne Zanikowe jest bardzo trudne do rozpoznania na początku choroby, gdy występujące objawy są subtelne i nie obejmują wszystkich mięśni. Celem przyspieszenia i poprawienia jakości diagnostyki SLA, Grupa Badawcza Światowej Federacji Neurologii ds. Chorób Neuronu Ruchowego w 1994 r. opracowała kryteria diagnostyczne SLA. Były one już dwukrotnie modyfikowane – ostatni raz w 2006 r.

Mówią one, że do ustalenia diagnozy SLA konieczne jest jednoczesne spełnienie pięciu warunków:

Wymagane jest stwierdzenie obecności:

1. Cech uszkodzenia Dolnego Neuronu Ruchowego (LMN) w badaniu klinicznym (przez neurologa), elektrofizjologicznym (EMG i ENG) lub neuropatologicznym (biopsja mięśnia);
2. Cech uszkodzenia Górnego Neuronu Ruchowego (UMN) w badaniu klinicznym, czyli wykonywanym przez lekarza neurologa;
3. Postępującego szerzenia się objawów w obrębie za-

jętego obszaru anatomicznego lub innych obszarów na podstawie badania klinicznego i badania elektrofizjologicznego (po prostu choroba musi postępować);

Oraz stwierdzenie nieobecności:

4. Cech innych chorób, które mogą tłumaczyć uszkodzenie Dolnego i/lub Górnego Neuronu Ruchowego;
5. Zmian w badaniach neuroobrazowych (np. badanie rezonansem magnetycznym MRI) wskazujących na inne schorzenia, które mogą tłumaczyć obserwowane objawy.

Powyższe kryteria diagnostyczne uwidaczniają, dlaczego rozpoznanie tej choroby trwa tak długo – **SLA musi postępować**. Zatem narastanie zmian patologicznych wpisane jest w definicję tej choroby. Rozwój SLA jest bardzo indywidualny, ale by zauważyć postęp choroby potrzebne jest kilka tygodni, a czasem i miesiące, co jest powodem wyznaczania przez lekarza neurologa wizyt co kilka miesięcy na etapie rozpoznawania SLA.

Objawy uszkodzenia UMN i LMN

W tabeli zostały zestawione objawy SLA z podziałem na UMN i LMN. Widać wyraźnie, że objawy występujące u konkretnego chorego są wypadkową uszkodzeń dwóch neuronów ruchowych np. jeden powoduje osłabienie lub zniesienie odruchów, a drugi ich wygórowanie. Jednak dla rozpoznania SLA najistotniejsze są objawy na początku choroby, a wtedy ta sytuacja bywa jeszcze bardziej skomplikowana.

Cechy uszkodzenia Górnego i Dolnego Neuronu Ruchowego		
	Uszkodzenie Górnego Neuronu Ruchowego	Uszkodzenie Dolnego Neuronu Ruchowego
Siła mięśniowa	Oslabienie mięśni / niedowład	Oslabienie mięśni / niedowład
Odruchy głębokie	Wygórowane	Oslabione lub nieobecne
Odruchy patologiczne (Babińskiego, Rossolimo)	Obecne	X
	Cechy zespołu rzekomoopuszkiowego: dyzartria spastyczna (problemy z mówieniem), dysfagia (problemy z przełykaniem), wygórowane odruchy podniebienne-gardłowe i żuchwowy, o. pyszczkowy, labilność emocjonalna	Cechy zespołu opuszkiowego: dyzartria wiotka, dysfagia, osłabienie lub zniesienie odruchów podniebienne-gardłowych i żuchwowego, zanik mięśni języka, fasykulacje języka
Odruchy ścięgniste	Wygórowane	Oslabione lub zniesione
Klonusy	Obecne	X
Synkinezy	Obecne	X
Napięcie mięśniowe	Spastyczność	Wiotkość
Fasykulacje - błyskawiczne, drobne skurcze grup włókienek mięśniowych	X	Obecne

Pierwsze objawy

Objawy występujące na początku choroby zostały przedstawione w kolejnej tabeli.

Objawy początkowe SLA
Objawy początkowe, które występują w kończynowym początku choroby, (w 40-60% w kończynie górnej, w 15% w kończynie dolnej)
ból mięśni
kurcze mięśni
fasykulacje
uczucie zmęczenia
utrata zręczności rąk
zaburzenia chodu
osłabienie mięśni kończyn górnych lub/i dolnych
utrata masy ciała
Objawy początkowe, które występują w opuszkowym początku choroby (25% przypadków SLA)
zaburzenia mowy
zaburzenia połykania
nadmierne ślinienie
zaburzenia oddechowe

Wyróżniamy dwie postaci SLA w początkowym etapie choroby:

- postać **kończynowa**, w której dominuje niedowład kończyn;
- postać **opuszkowa**, w której dominują objawy opuszkowe, czyli zaburzenia mowy typu wiotkiego i zaburzenia połykania.

Zdarza się, że diagnozowani są chorzy z postacią mieszaną obejmującą objawy opuszkowe i niedowład mieszaną w kończynach. W rzeczywistości nie jest to kolejna postać SLA tylko pełnoobjawowa choroba, a moment wystąpienia pierwszych izolowanych objawów w kończynach czy na poziomie opuszki (problemy z mową i połykaniem) został przeoczony.

W SLA z reguły nie stwierdza się zaburzeń czucia, otępienia, zaburzeń gałkoruchowych (np. oczopląsów), zaburzeń zwieraczy odbytu i cewki moczowej, czy odleżyn (na początku choroby, gdy chory nie jest trwale przykuty do łóżka). Wiemy jednak, że ta okrutna choroba ma indywidualny przebieg i w swoim niszczytel-skim działaniu nie ogranicza się tylko do motoneuronów, choć ich uszkodzenia zdecydowanie dominują. Zatem wymienione wyżej objawy mogą wystąpić i nie wykluczają SLA. Nie są jednak sygnałem, że to musi być ta choroba.

Przebieg diagnostyki SLA

Wszelkie niepokojące dolegliwości zauważane przez chorego lub jego rodzinę, wcześniej czy później, powinny zostać skonsultowane przez lekarza neurologa. Droga do niego jest bardzo zróżnicowana i często zależy od przypadku i fachowości lekarza, do którego chory trafił w pierwszej kolejności. Osobiście pierwszym specjalistą, którego odwiedziłem był okulista, bo sądziłem, że problemy z chodzeniem wynikają z jakichś zaburzeń równowagi związanych ze zmianą szkieł w okularach na mocniejsze.

Podczas pierwszej wizyty u neurologa najważniejsze jest przeprowadzenie rzetelnego badania fizykalnego, polegającego na wychwyceniu jak największej liczby objawów świadczących o uszkodzeniu układu nerwowego i to nie tylko ruchowych. Zatem neurolog bada między innymi czucie, odruchy, równowagę i wiele innych aspektów medycznych, także poza neurologicznymi. Istotną częścią wizyty u specjalisty neurologa jest szczegółowy i drobiazgowy wywiad z pacjentem dający ogromny wkład w dalsze postępowanie diagnostyczne. Dlatego warto, aby chory napisał na kartce występujące u niego dolegliwości, ich zakres, częstość i siłę. Należy podzielić się z lekarzem wszystkimi naszymi wątpliwościami, nawet z pozorami nieistotnymi szczegółami.

Takie pisemne zestawienie objawów na pewno pomoże lekarzowi i uchroni przed pominięciem istotnej kwestii.

Na tym etapie neurolog bierze pod uwagę wiele możliwych przyczyn obserwowanych objawów, bo należy pamiętać, że SLA jest chorobą rzadką, a częściej występują rzadkie postaci częstych chorób niż nawet klasyczne postaci chorób rzadkich. Dlatego lekarz mający podejrzenie wystąpienia SLA u swojego pacjenta różnicuje tę chorobę z innymi, czyli musi wykluczyć inne choroby mogące powodować obserwowane objawy. Takich chorób jest ok. 30, należą do nich: mielopatia szyjna, guzy rdzenia kręgowego czy zatrucie metalami ciężkimi. Pełną listę chorób jak i inne szczegóły dotyczące diagnostyki znajdują Państwo na naszej stronie internetowej www.mnd.pl w zakładce: o chorobie/czym jest SLA/diagnostyka.

Różnicowanie SLA z innymi jednostkami chorobowy-

mi i potwierdzenie przypuszczeń tej choroby po badaniu neurologicznym wymaga zlecenia badań diagnostycznych, t.j.:

-Badania elektrofizjologiczne EMG (elektromiografia) i ENG (elektroencefalografia). Oba te badania wykonuje się przy użyciu specjalnego aparatu przez odpowiednie przeszkolonego lekarza. Są one nieprzyjemne dla pacjenta, ponieważ wymagają wkłuwania igieł w badane mięśnie. EMG, czyli elektromiografia, bada czynność elektryczną mięśni, a ENG czyli elektroencefalografia, bada przewodnictwo impulsów nerwowych we włóknach czuciowych i ruchowych nerwów obwodowych. Badania te są jed-

nymi z najważniejszych w diagnostyce SLA, ponieważ potrafią wychwycić niezauważalne dla lekarza i chorego uszkodzenia Górnego i Dolnego Neuronu Ruchowego.

-Badania radiologiczne różnego typu, które nie tylko mają wykluczyć inne choroby jak: guzy czy zespoły para-nowotworowe, ale mogą też wykazać występowanie cech wskazujących na SLA.

- Badania laboratoryjne krwi, w których oznacza się wiele elementów i parametrów jak: morfologia, stężenie elektrolitów, glukozy czy hormonów. Wykaz badań krwi znajdują Państwo na naszej stronie internetowej.

- Poza powyższymi, ważnymi dla diagnostyki SLA badaniami można wykonać dodatkowo, jeśli lekarz stwierdzi, że są ku temu podstawy np. ocenę neuropsychologiczną czy badania płynu mózgowo-rdzeniowego pobranego podczas zabiegu punkcji lędźwiowej.

Rady praktyczne

Podsumowując, rozpoznanie SLA jest trudne, długotrwałe oraz obarczone ryzykiem błędu. Z tego powodu, gdy pojawia się podejrzenie tej choroby, warto uzbroić się w cierpliwość, ponieważ biegając od lekarza do lekarza w niedługich odstępach czasu, czy wykonując dodatkowe badania na własną rękę skazujemy się na niepotrzebny stres i koszty, nie wnosząc nic konstruktywnego do diagnostyki. Wiem, że trudno o spokój, gdy wisi nad nami takie okrutne rozpoznanie, ale musimy pamiętać, że nie przeskoczmy czasu, bo diagnostyka SLA trwa długie miesiące. Warto za to zwrócić uwagę na wybór lekarza neurologa. W tak trudnym przypadku jak diagno-



zowanie stwardnienia bocznego zanikowego niezwykle istotna jest fachowość, doświadczenie i intuicja lekarza. Polecam nasze forum internetowe, gdzie zawsze można zapytać innych jakiego lekarza polecają – www.mnd.pl. Z doświadczenia Stowarzyszenia wynika, że wiodącymi w zakresie diagnostyki ośrodkami w Polsce są: **Klinika Neurologii CMUJ w Krakowie i Klinika Neurologii WUM w Warszawie**. Obie kliniki mają doświadczonych klinicystów i możliwości wykonania całej procedury diagnostycznej. Profesjonalną konsultację można uzyskać również w innych ośrodkach klinicznych działających przy uczelniach medycznych.

W pracy lekarza istotna jest empatia i współczucie pacjentowi. Jednak wybierając lekarza do diagnostyki, nie należy kierować się tym kryterium. Cechy te są szczególnie ważne, gdy wybieramy lekarza prowadzącego, ale mało istotne, gdy szukamy odpowiedzi na pytanie co nam jest? Na koniec polecam Państwu zasięgać opinii co najmniej dwóch różnych specjalistów, bo nawet najlepszy lekarz może popełnić błąd.

Paweł Bała

ROZPOZNANIE SLA NIE JEST ŁATWE...

WYWIAD Z DR N. MED. ALEKSANDRĄ GOLENIĄ

lekarzem z Poradni Chorób Nerwowo - Mięśniowych i Chorób Neuronu Ruchowego w Krakowie

Czy rozpoznanie SLA jest łatwe?

Rozpoznanie SLA nie jest łatwe i niekiedy przed postawieniem diagnozy konieczna jest dłuższa obserwacja pacjenta. Jest to szczególnie ważne, kiedy objawy choroby są izolowane i obejmują, np. tylko zanik mięśni jednej kończyny lub występują wyłącznie zaburzenia mowy/połykania. Niezbędne jest wówczas wykonanie badań dodatkowych celem wykluczenia innych chorób. U części pacjentów w obrazie klinicznym od samego początku widoczne są objawy charakterystyczne dla SLA, wynikające z uszkodzenia zarówno górnego jak i dolnego neuronu ruchowego, takie jak: zaburzenia mowy i połykania, zaniki i osłabienie mięśni twarzy, kończyn i tułowia. Wówczas diagnoza SLA może być postawiona wcześniej.

Jakie są najczęstsze problemy związane z diagnozą tej choroby?

Problemy pojawiają się, gdy choroba ma niecharakterystyczny obraz kliniczny. Zachodzi wówczas konieczność wykluczenia wszystkich chorób, które dają podobne objawy.

Dlaczego diagnoza zazwyczaj tak długo trwa?

Uważa się, że średni czas od wystąpienia pierwszych objawów choroby do postawienia ostatecznego rozpoznania wynosi od 10 do 18 miesięcy, co oznacza, że u jednych pacjentów będzie to kilka miesięcy a u innych nawet ponad dwa lata. Jak wspomniano wyżej tak długi czas dochodzenia do diagnozy jest wynikiem zazwyczaj mało charakterystycznego początku choroby i ograniczenia objawów w początkowym okresie wyłącznie do jednego regionu anatomicznego (zanik i osłabienie mięśni jednej kończyny lub zaburzenia mowy/połykania).

Czy wynika to ze złego stanu polskiej służby zdrowia czy może z obiektywnych przesłanek i ta sytuacja w innych miejscach na świecie wygląda tak samo?

W Polsce nie było przeprowadzonych badań epidemiologicznych dotyczących SLA, a wspomniany czas od 10 do 18 miesięcy od pierwszych objawów do rozpoznania to dane pochodzące z Europy Zachodniej i Ameryki Północnej. Z obserwacji własnych wynika jednak, że w Polsce średni czas do postawienia rozpoznania jest podobny jak w krajach rozwiniętych. Pokazuje to, że na całym świecie niezależnie od nakładów finansowych na służbę zdrowia rozpoznanie SLA w początkowym etapie choroby nie jest łatwe.

Czy w diagnozowaniu SLA potrzebne są wysokospecjalistyczne badania czy może tylko wyniki podstawowych badań zinterpretowane przez dobrego i doświadczonego neurologa?

Do rozpoznania SLA o klasycznym przebiegu nie są potrzebne wysokospecjalistyczne badania. Wymagane jest natomiast doświadczenie kliniczne lekarza w rozpoznaniu tej choroby. Jak również ważny jest odpowiedni wybór pracowni neuroelektrofizjologii klinicznej, w której elektrofizjolog zajmuje się SLA i mają doświadczenie w wykonywaniu badań tej jednostki chorobowej.

Czy SLA często jest mylone z innymi schorzeniami?

Uważa się, że błędne rozpoznanie SLA ma postawione od 5 do 8% pacjentów, a u nawet 50% z nich ich prawdziwa choroba może być skutecznie leczona. Dlatego podkreśla się, że należy rozpatrzyć możliwość występowania innej choroby i przeprowadzić proces diagnostyczny

na nowo, w sytuacji gdy pojawią się nietypowe dla SLA objawy lub nie będzie postępu choroby.

Co nowego w medycynie pojawiło się w ostatnim czasie, co może pomóc w szybszym i wiarygodniejszym diagnozowaniu SLA?

Jak już wspomniano SLA nie jest chorobą, do rozpoznania której wymagane są wysokospecjalistyczne badania. Jednak, żeby prawidłowo rozpoznać SLA potrzebna jest wiedza i świadomość lekarzy, że taka jednostka chorobowa istnieje. Wydaje się, że coraz częściej lekarze niezależnie od specjalności w razie wątpliwości prawidłowo kierują chorych na konsultacje neurologiczne. Również coraz częściej lekarze neurologzy, którzy mają mniejsze doświadczenie w rozpoznawaniu i prowadzeniu opieki nad chorymi na SLA kierują pacjentów do ośrodków wysokospecjalistycznych. Wszystko to przyczynia się szybszego diagnozowania i objęcia chorych kompleksową opieką.

Często jako Stowarzyszenie stykamy się z problemem doszukiwania się samemu u siebie tej strasznej choroby bazując na informacjach z Internetu. Co Pani sądzi o tej kwestii?

Niestety bardzo często zauważając u siebie niepokojące objawy, i dotyczy to nie tylko SLA, wiele osób szuka informacji w Internecie próbując je dopasować do konkretnej jednostki chorobowej, narażając się w ten sposób na

niepotrzebny stres. Zawsze niepokojące objawy należy skonsultować z lekarzem.

Dla chorego usłyszenie, że cierpi na SLA jest traumatycznym wydarzeniem. Jak to wygląda z perspektywy lekarza przekazującego tę wiadomość?

Przekazanie diagnozy z punktu widzenia lekarza jest trudne i za każdym razem, niezależnie od doświadczenia niesie te same obawy. Lekarz ma przekazać choremu diagnozę choroby nieuleczalnej i sposób w jaki to zrobi zazwyczaj rzutuje na zaufanie chorego do lekarza i akceptację proponowanego leczenia objawowego. Każdy chory to indywidualna osoba z bogatym bagażem doświadczenia życiowego i wypracowanym sposobem reagowania na sytuacje stresowe. Nie zawsze jesteśmy w stanie przewidzieć jak chory zareaguje na przekazywaną diagnozę i dlatego lekarz powinien mieć dużo wyczucia w podejściu do chorego, zwłaszcza chorego nieuleczalnie.

Dziękujemy za rozmowę.

*dr n. med. Aleksandra Golenia
Oddział Kliniczny Kliniki Neurologii
ul. Botaniczna 3, 31-503 Kraków
Poradnia Chorób Nerwowo-Mięśniowych i Chorób Neuronu
Ruchowego*

Problematyka rodzinnego SLA oraz testów genetycznych

Tłumaczenie artykułu: Genetic testing for ALS.

Źródło: ALS Association <http://www.alsa.org/about-als/genetic-testing-for-als.html>



Czy SLA jest chorobą dziedziczną?

SLA jest dziedziczne tylko w małym odsetku rodzin. Większość (90%) pacjentów z SLA nie ma rodzinnej historii choroby. W takim przypadku mówimy o SLA sporadycznym (SALS) i mimo, że istnieje prawdopodobieństwo uwarunkowań genetycznych, SALS nie jest bezpośrednio dziedziczne. Istnieją rzadkie wyjątki, kiedy rodzinne SLA jest utajone z powodu niekompletnej historii rodzinnej, np.

w przypadku, kiedy pacjent został zaadoptowany albo gdy biologiczni rodzice zmarli w młodym wieku. Pozostałe 10% chorych na SLA ma bliskiego członka rodziny z taką samą diagnozą i definiujemy to jako rodzinne stwardnienie boczne zanikowe (ang. FALS).

Obecnie najlepszym narzędziem do różnicowania pomiędzy SALS i FALS jest właśnie historia rodzinna choroby. Neurolog lub genetyk zasięga informacji czy ktoś w rodzinie miał zdiagnozowane SLA lub miał, postępujące problemy z mową lub chodem. Jeśli tak, prawdopodobnie zada dodatkowe pytania, żeby zwerfikować czy problemy zdrowotne wynikają z SLA, czy też z innych schorzeń. Sprawdza również w jakim wieku umierali najbliżsi chorego, poszukując przypadków przedwczesnych śmierci, które mogłyby oznaczać genetycznie uwarunkowaną podatność na choroby.

Bardzo często zdarza się, że informacje o rodzinie chorego są ograniczone, ale przeważnie rodziny uspokaja fakt, że większość przypadków SLA nie jest dziedziczne. Starsi krewni są zazwyczaj dobrym źródłem wiedzy na temat historii rodziny.

W jaki sposób dziedziczone jest FALS?

Żeby odpowiedzieć na to pytanie, pomocne będzie przypomnienie podstawowych informacji na temat genetyki, jako że jest ona ściśle związana z FALS.

Każda komórka w ciele człowieka zawiera geny. Mają one wiele funkcji. Niektóre odpowiadają za cechy takie jak kolor oczu czy włosów, podczas gdy inne pełnią rolę w produkcji pewnych białek, które przykładowo determinują właściwe krążenie krwi lub przepływy sygnałów nerwowych do mięśni. Kiedy gen jest zaburzony poprzez zmianę w jego sekwencji (nazywaną mutacją), nie może on funkcjonować normalnie.

Geny „upakowane” są w większe jednostki – chromosomy. Chromosomy występują parami. Geny znajdujące się w chromosomach również mają swoje pary. W każdej parze chromosomów, jeden jest odziedziczony od matki a drugi od ojca.

Mamy 23 pary chromosomów, co daje łącznie ich 43. Pierwsze 22 pary, są określone numerami i występują zarówno u mężczyzn jak i kobiet. Tylko 23. para różni się od pozostałych – są to chromosomy płci, określane literami X i Y. I tak kobiety normalnie mają dwa chromosomy X, a mężczyźni X i Y.

Najczęstszy jest autosomalny dominujący rodzaj dziedziczenia. Autosomalny to znaczy, że jest takie samo prawdopodobieństwo dziedziczenia mutacji FALS u mężczyzn i kobiet, ponieważ gen jest zlokalizowany w 22 parach chromosomowych wstępujących u obu płci. Dominujący odnosi się do faktu, że wystarczy posiadać tylko jeden zmutowany gen kodujący FALS w parze chromosomów, aby mieć zwiększone ryzyko choroby. Toteż osoba chorująca na FALS może mieć jeden gen zmutowany, a drugi prawidłowy. W ten sposób dziecko chorego na FALS, ma 50% prawdopodobieństwa odziedziczyć gen z mutacją i 50% aby odziedziczyć prawidłowy. Wynika to z faktu, że rodzice losowo przekazują dziecku tylko po jednym chromosomie z każdej pary, więc zarówno gen zmutowany jak i niezmutowany może zostać przekazany.

Rodzice często czują się odpowiedzialni za chorobę swoich dzieci, jednakże nie mają oni żadnej kontroli nad tym który gen zostanie odziedziczony przez ich dziecko.

Ważne jest również, żeby pamiętać, że odziedziczenie genu odpowiedzialnego za FALS nie daje pewności, że osoba zachoruje na tę chorobę. Jeśli natomiast dziecko nie odziedziczy mutacji, nie może jej przekazać swojemu potomstwu.

Czy istnieje test genetyczny na FALS?

Tak, ale w przypadku FALS testowanie genetyczne jest wciąż bardzo ograniczone.

U około 20% rodzin z FALS zostały wykryte zmiany w genie zlokalizowanym na chromosomie 21. nazwanym SOD-1 (gen dysmutazy nadtlenukowej ang. superoxide dismutaze). Gen ten jest zbudowany z 5 regionów nazywanych eksonami.

Jeśliby porównać cały nasz materiał genetyczny do ciągów liter, które razem tworzą książkę – instrukcję funkcjonowania ludzkiego organizmu - gen SOD-1 byłby jej rozdziałem składającym się z 5 różnych stron.

Normalnie rolą SOD-1 jest detoksykacja substancji zwanych wolnymi rodnikami, które mogą być szkodliwe dla komórek. Uważa się, że zmiany w genie SOD-1 prowadzą do powstania nowej, jeszcze nie do końca poznanej jego funkcji, która jest szkodliwa dla motoneuronów. Najczęściej zmiany w tym genie są dziedziczone właśnie w sposób autosomalny dominujący.

Istnieje również prenatalny test genetyczny na obecność mutacji w genie SOD-1. Pacjenci i ich rodziny powinni przedyskutować wszelkie wątpliwości i obawy w temacie badań genetycznych ze swoim neurologiem i genetykiem.

Podążając za faktami, pamiętać należy, że większość (80%) rodzin chorych na FALS nie ma zmian w genie SOD-1, w związku z czym prawidłowy wynik testu genetycznego nie jest miarodajny w rodzinach, u których nie zidentyfikowano mutacji SOD-1. Pomimo, że trwają intensywne badania nad innymi genami, jak do tej pory niestety nie ma żadnego testu dla chorych na FALS bez mutacji SOD-1. Z tego powodu, stwierdzenie u pacjenta FALS, opiera się nie na teście genetycznym, lecz na wywiadzie w zakresie rodzinnej historii choroby.

Czy taki test genetyczny jest stosowany w diagnostyce SLA?

Nie. Diagnoza SLA nie opiera się na badaniu genetycznym, ponieważ, znacząca większość pacjentów cierpi na niedziedziczny typ choroby. Zamiast tego, neurolog stawia diagnozę na podstawie analizy objawów, z którymi zgłasza się pacjent, badania neurologicznego i wyniku

testu oceniającego funkcjonowanie układu nerwowo-mięśniowego. Klinicznie FALS i SALS są identyczne.

W jakich przypadkach jest więc słuszne przeprowadzenie testu genetycznego?

Test genetyczny słuszny wydaje się u osób mających objawy SLA i rodzinną historię choroby (chorych rodziców, dziadków, rodzeństwo, wujka czy ciotkę) lub też jeżeli nie ma możliwości poznania historii rodzinnej (adopcja, śmierć bliskich w młodym wieku). Jednakże pamiętajmy, że jedynie około 2% pacjentów z SLA ma mutację w genie SOD-1. Pacjenci bez historii rodzinnej choroby mogą niekiedy również rozważać możliwość badania. Niezwykle ważne jest jednak, aby rozważania te były przeprowadzone w oparciu o rozmowę z lekarzem neurologiem lub poradę genetyka na temat ewentualnych wskazań do badania. Wykrycie mutacji w takiej sytuacji (choć bardzo mało prawdopodobne – może się zdarzyć w ok. 2 na 100 przypadkach SLA) świadczyłoby najwyraźniej, że SLA jest dziedziczne mimo, że było uważane za sporadyczne.

Jakie informacje dają wyniki testu genetycznego?

Pozytywny wynik świadczy o tym, że genetyczna przyczyna SLA została zidentyfikowana.

W toku badań naukowych stworzono mysz model z taką samą mutacją genetyczną, aby zrozumieć w jaki sposób mutacja w genie SOD-1 wpływa na rozwój choroby. Obecnie na takich mysich modelach testowane są nowe formy terapii, mogące zatrzymać lub opóźnić rozwój SLA. W odległej przyszłości rozważana jest również terapia genowa, aby zlikwidować samą przyczynę choroby - naprawić zmutowany gen.

Na dzień dzisiejszy, pozytywny test genetyczny nie zmienia postępowania leczniczego i może, ale nie musi, być prognostyczny dla dalszego rozwoju choroby. Pomimo, że w niektórych przypadkach dziedziczenie SLA zostało wcześniej potwierdzone poprzez historię rodzinną, pacjent u którego wykryto mutację na podstawie badania, może odczuwać ciężar bycia nosicielem wadliwego genu, chociażby w odniesieniu do ewentualnego posiadania potomstwa. Niektórzy natomiast wolą posiadać taką wiedzę, ze względu na to, że jest prowadzonych wiele badań naceLOWANYCH konkretnie na SLA spowodowane mutacją SOD-1.

Wynik negatywny testu znaczy tylko tyle, że genetyczna

przyczyna ALS nie została zidentyfikowana. Oczywiście nie wyklucza to FALS, ponieważ istnieją inne niezidentyfikowane geny, powodujące chorobę u niespełna 80% rodzin.

Jeśli pacjent ma rodzinną historię choroby, ale nie występują u niego objawy SLA, czy w takim przypadku powinien poddać się testom genetycznym?

Taka sytuacja nazwana jest testami przedobjawowymi. Decyzja o wykonaniu takiego badania jest bardzo indywidualna i często występuje różnica poglądów na ten temat pomiędzy członkami rodziny. Ważny jest fakt, że aby test był miarodajny, mutacja w genie SOD-1 powinna zostać wykryta najpierw u chorych członków rodziny. Jeżeli mutacja nie zostanie odnaleziona u osoby z objawami SLA, testowanie przedobjawowe nie jest możliwe, ponieważ przyczyną FALS jest w tym przypadku inny gen.

Korzyści z testowania przedobjawowego są niewielkie, ze względu na brak możliwości leczenia profilaktycznego i zapobiegnięcia chorobie, czy przewidzenia w jakim wieku ewentualny nosiciel wadliwego genu zachoruje lub czy w ogóle się tak stanie. Ponieważ zarówno pozytywny jak i negatywny wynik testu w rodzinie chorującej na FALS, może mieć duże emocjonalne skutki, przed decyzją o wykonaniu testu zazwyczaj wymagana jest porada psychologiczna i genetyczna. Kandydaci do takich badań często rozważają jak informacja, o tym czy odziedziczyli, czy też nie, wadliwy gen, wpłynie na ich dalsze życie. Komu powinni powiedzieć o wynikach testu i jak ich relacje z innymi mogą się zmienić zależnie od tego wyniku.

Osoby, które dowiadują się, że nie są nosicielami mutacji często odczuwają wielką ulgę. Mogą się zastanawiać jak udało im się uniknąć choroby, podczas gdy innym członkom rodziny nie. Mogą żałować wcześniejszych decyzji, podjętych w oparciu o świadomość dużego ryzyka choroby lub mogą mieć problemy z akceptacją utraty części swojej tożsamości.

Wiadomość, że jest się nosicielem genu predysponującego do choroby jest zazwyczaj gorsza do zniesienia. W tym przypadku często niezbędna okazuje się profesjonalna pomoc. Niepewność po otrzymaniu wyników testu zwykle nie zostaje rozwiana. Zmienia się tylko stawiane sobie pytanie z: „Czy jestem nosicielem wadliwego genu?” na „Kiedy pojawią się u mnie pierwsze objawy choroby?”. Często bardzo trudne jest również przekaza-

zanie tej niepomyślnej wiadomości rodzinie i przyjaciołom...

W jaki sposób wykonuje się test genetyczny?

Pobrana zostaje próbka krwi i wysłana do specjalistycznego laboratorium, gdzie wyodrębniany jest z niej materiał genetyczny – DNA. Specjalne techniki laboratoryjne umożliwiają następnie replikację i testowanie genu SOD-1. Jednym rodzajem testu jest badanie polimorfizmu konformacyjnego jednoniciowego DNA (ang. SSCP – Single Strand Conformation Polymorphism). Polega ono na umieszczeniu fragmentu DNA na specjalnym żelu i poddaniu go procesowi elektroforezy. Pozwala to na uwidocznienie różnic między prawidłowym a zmutowanym odcinkiem DNA, jako że mają one inną budowę, a więc

inaczej zachowują się w polu elektrycznym. Kolejną metodą jest tzw. sekwencjonowanie. Jest ono używane jako sam test lub dla potwierdzenia testu wcześniej wykonanego. Pozwala na dokładniejsze badanie DNA – ukazując właściwe litery tej genetycznej instrukcji funkcjonowania ludzkiego organizmu, tym samym uwiadczniając każdą zmianę w jego sekwencji.

Jak długo trwa takie badanie?

Ponieważ 5 różnych fragmentów genu SOD-1 musi być sprawdzone, test trwa około 2-3 miesięcy. Koszta kształtują się w granicach 300-500\$, zależnie od laboratorium. (Z informacji uzyskanych przeze mnie wynika, że w Polsce jest to kwota rzędu 1.600 złotych).

Ostrzeżenie przed diagnozowaniem na własną rękę!

Ś.P. dr n. med. Barbara Tomik, wybitna specjalistka od chorób neuronu ruchowego; odeszła w 2010 r.

Ważne jest, żeby podejrzenie i rozpoznanie choroby było postawione przez doświadczonego lekarza neurologa, a nie przez chorego czy inną osobę postronną. Niestety, coraz częściej zgłaszają się pacjenci, którzy na podstawie izolowanych objawów (często tylko subiektywnych) i wiedzy zdobytej w wyszukiwarkach internetowych podejrzewają u siebie SLA. Niekiedy dotyczy to także członków rodziny pacjenta chorego na SLA. W takich przypadkach lekarze często stają się bezradni – zgłaszane objawy wymagają obserwacji klinicznej, często kilkumiesięcznej, wstępne badania diagnostyczne są

najczęściej negatywne, a „potencjalni chorzy” przerażeni i niecierpliwi, oczekują jednoznacznej odpowiedzi.

Jak napisano powyżej, rozpoznanie SLA wymaga często wielomiesięcznej obserwacji, wielu badań diagnostycznych i występowania charakterystycznej konfiguracji objawów klinicznych w kilku regionach anatomicznych ciała. Niestety zdarza się także, że „potencjalni chorzy” sami decydują o kolejnych badaniach diagnostycznych u siebie (co ułatwia obecnie dostęp do prywatnych usług medycznych), poddają się badaniom EMG co parę tygodni, niekiedy badaniom stroboskopowym strun głosowych, gastrokopii czy badaniom rezonansu magnetycznego różnych części kręgosłupa. Poszukiwanie objawów SLA przesładuje takie osoby i chociaż lęk przed zachorowaniem może być w pewnych przypadkach zrozumiały, najczęściej bywa wyniszczający.

Warto więc jeszcze raz podkreślić, że chorobę rozpoznaje lekarz - osobiście, wnikliwie, na podstawie badań klinicznych oraz dodatkowych. Najlepsze, najpełniejsze informacje zdobyte przez Internet, nawet dotyczące „przypadków z identycznymi objawami” nie mogą być wiarygodną wskazówką do podejmowania badań diagnostycznych na własną rękę i rozpoznawania u siebie choroby.



Samotność, czymożna ją polubić?

Coraz mocniej podupadam na zdrowiu, coraz więcej pesymizmu wkrada się w moje życie i coraz częściej natchodzą mnie refleksje na temat mojego jestestwa. Po co żyć, skoro świat mnie nie potrzebuje, skoro wszyscy są już mną zmęczeni, skoro czuję się zbędna? Czy to jeszcze jest życie czy już wegetacja? Przecież mam rodzinę i znajomych a czuję się bardzo samotna w tym moim małym świecie od lat ograniczonym czterema ścianami, od półtora roku czterema głuchymi ścianami. Wtedy wyprowadziła się druga córka i pozostawiła po sobie ogromną pustkę. Bo przecież dom to ludzie, to ciepło rodzinne, a nie tylko umeblowane lokum.

Żaden człowiek nie powinien być sam, a już na pewno ktoś borykający się z chorobą, która tak bardzo ogranicza i dyktuje jakie ruchy można wykonać. Mimo postępującej niepełnosprawności cały czas staram się radzić sobie powtarzając niekiedy po kilka razy różne czynności. Niestety brak siły często nie pozwala osiągnąć oczekiwanego skutku. Zdrowi ludzie robią wiele rzeczy nie zwracając nawet na nie uwagi bo nie sprawiają im żadnych trudności a dla chorego na SLA większość czynności jest niewykonalne. Podam tu prozaiczny przykład. Zawsze mam zapas wody mineralnej bo czasem nie mam siły na zrobienie sobie herbaty. Na ogół zawsze po wniesieniu zakupów proszę córki lub zięciów o poodkręcanie butelek, czasem pamiętają o tym sami a ja nie raz zapominam. I nierzadko się zdarza, że kołuje mi się w głowie, nogi się trzęsą i umieram z pragnienia.

Idę więc do kuchni po wodę mineralną, wszystkie butelki są zakręcone. Zaczynam z nimi „walczyć” Siadam, ścisnę butelkę kolanami i usiłuję oburącz odkręcić nakrętkę....ani drgnęła. Kładę butelkę na blacie, biorę nóż i nieudolnie obcinam „kołnierzyk” pod nakrętką. Już straciłam siły a nakrętka dalej nie ugięta. Rezygnuję i sięgam po czajnik, jest pusty! W ustach susza, pozostaje „kranówka”, uff... jaka ulga. Siadam zmęczona z obolałymi rękami i żałuję, że od razu kranu nie odkręciłam. To tylko jeden w wielu przykładów jakie mogłabym mno-

żyć. Ale nie było by tych problemów, daremnego trudu i tracenia resztek sił gdybym nie mieszkała sama. Niestety na chwilę obecną nie ma widoków na zmianę mojej sytuacji.

Rodzina mnie odwiedza, ale nie codziennie. Czasem posiedzą 3 - 4 godziny, podadzą obiad i idą do swoich domów. Resztę dnia muszę radzić sobie sama. Najciężej jest w weekendy kiedy to często siedzę zupełnie sama. Boję się nocy, szczególnie od kilku miesięcy odkąd tak bardzo męczą mnie zawroty głowy. Żle sypiam, rano nie mogę się podnieść z łóżka bo wtedy najbardziej dokucza mi brak równowagi i zawroty głowy. I znów dzień jest taki sam jak wczoraj. Obowiązkowe mycie, jogurt, leki, kawa i zaścielenie łóżka. Ani się obejr-

zę jest południe i na nic więcej właściwie ani siły ani ochoty nie ma. Brak możliwości czytania ze względu na słaby wzrok i brak codziennego dialogu powodują, że coraz częściej uciekają mi słowa, ubożeję intelektualnie i dziś napisanie felietonu już sprawia mi nie mało trudności.

Sporo czytam o chorych, którzy są niezadowoleni z opieki i wyładowują swoje frustracje na bliskich. Oczywiście należy to zrozumieć bo choroba odciska na nas swoje piętno, ale należy też zrozumieć opiekunów, którzy trwają przy Was 24 godziny na dobę. Mają prawo do błędów, mają prawo być zmęczeni, mają prawo się położyć. Są tylko ludźmi, którzy czują, starają się i walczą o Was. Kochani dziękujcie Bogu, że Wasi opiekunowie są z Wami cały czas, że nie jesteście sami.

Samotność, w moim odczuciu, jest zła, a w chorobie jest nie do zniesienia. Nie można jej polubić, a nawet trudno ją zaakceptować. I tylko Ci, którzy walczą tak jak ja niemalże w pojedynkę, wiedzą o czym mówię i pewnie często podobnie jak ja zadają sobie pytanie – „co dalej?”

Teresa Świerczyńska



Fragment powieści „Ławka”

**Szanowni Państwo,
Nazywam się Katarzyna Rosicka-Jaczyńska. Od 12 lat choruję na stwardnienie zanikowe boczne (SLA). Choroba sparaliżowała moje ciało, nie chodzę, nie mówię, nie poruszam rękoma. Nie mogę nic. Mogę jedynie pisać używając specjalnego programu odczytującego ruchy głowy.**



Nie mogąc nic zorganizowałam koncert charytatywny z udziałem Edyty Bartosiewicz.

Nie mogąc nic napisałam autobiografię, którą przeczytało ponad 30 tys. osób.

A teraz znów, nie mogąc nic, napisałam książkę o miłości. Nosi tytuł „Ławka”.

„Maria zamyśliła się. Skoro Bóg obiecał, że spełni każdą modlitwę zgodnie z naszą wiarą, dlaczego pojawia się niepokój...? Dlaczego ciągle zwątpienie zaśmiewa myśli...? Dlaczego zamiast ufać, ustawicznie podważa się boską obietnicę...?”

A może właśnie teraz jest uzdrawiana i swoim niedowiarstwem uniemożliwia dostrzeganie zmian? Zamówiła w boskiej kuchni zdrowie. Przecież kiedy czekała w restauracji na podanie jedzenia, nie biegała do kuchni, aby kontrolować, na jakim etapie są przygotowania. Wierzyła, że wszystko, o co poprosiła, jest dla niej szykowane, i zajmowała się rozmową ze znajomymi, spokojnie czekając na realizację zamówienia.(...) Uniosła się nad łóżkiem i wyfrunęła przez drzwi balkonowe w otwartą przestrzeń. Powietrze pachniało wolnością. Wzbiła się jeszcze wyżej, kręcąc piruet, i zakrzyknęła z radości. Słońce wschodziło nad horyzontem, rozjaśniając niebo i wlewając błękit do granatu odchodzącej majestatycznie nocy. Maria z zachwytem obserwowała z góry budzący się nowy dzień. Słyszała świergot ptaków i z oddali pianie koguta, cierpiącego na bezsenność. Znalazła się w bajkowym ogrodzie wśród kwitnących drzew i kwiatów. Zamiast trawy były zielone chmury, po których chodziło się jak po rozsypanym puchu. Między drzewami bujały się rozwieszane hamaki, a w powietrzu rozchodził się zapach szykowanego jedzenia. Maria położyła się na wyścielonym pachnącym, mięciutkim mchem hamaku, zawieszonym między dwiema wiśniami, które były obsypane drobnymi, różowymi płatkami kwiatków. Po chwili zjawił się w tej rajskiej restauracji świetlisty kelner z kartą w dłoni. Maria wzięła od niego piękne menu i uśmiechnęła się do anioła. Ominęła przystawki i zaczęła przeglądać dania główne. Zawahała się chwilę nad filetem szczęścia z surówką niebiańskiej rozkoszy. Porzuciła kuszące potrawy przyrządzane z doskonałego szczęścia i zatrzymała się na zdrowych daniach. – Zamawiam zdrowie – powiedziała głośno, może zbyt głośno; nie tak, jakby zamawiała posiłek, ale jakby przekonywała samą siebie. Wybrała naleśniki nadziewane zielonymi liśćmi szpinaku, doprawionymi ziołami wiary i nadziei, w czerwonym sosie pikantnej energii. Na deser skusił ją puchar lodów z wielokolorowymi owocami w czekoladowej polewie witalności i optymizmu, do picia zaś wybrała źródlaną wodę wypełnioną bąbelkami miłości. Czekając na jedzenie, sączyła ciemnoczerwone wino pozytywnych emocji o zapachu zachodzącego słońca. Łagodny wietrzyk delikatnie kołysał hamakiem. Maria zamknęła oczy, wsłuchując się w muzykę niebiańskich sfer. Była całkowicie rozluźniona, bezpieczna i spokojna. Restauracja czynna jest całą dobę, bo o każdej godzinie zjawiają się ludzie. Wokół unosi się zapach nieba i słychać furkot skrzydeł obsługujących gości aniołów. Gdzieś w olbrzymiej kuchni, do której spływają zamówienia z całej ziemi, krząta się najlepszy kucharz wszechświata, własnoręcznie szykując wszystkie dania. Wystarczy tylko cierpliwie zaczekać.”

Poezja

Andrzej, Andreas Szczepinski

Troszeczkę o sobie..., Moja żonka Jadwiga zachorowała w 2008 roku na stwardnienie boczne zanikowe. Gdy dowiedzieliśmy się, że zostało jej od 2 do 3 lat życia, powróciłem po latach przerwy do pisania wierszy. Postanowiłem głównie pisać o tej bestialskiej chorobie, aczkolwiek będąc bywalcem Forum strony internetowej www.mnd.pl próbuję bardziej poznać ludzi. Czuję ich cierpienie, czytając ich posty. Przeżywam to samo. Jest mi, jak każdemu ciężko pogodzić się z tą gehenną i pytam się ...dlaczego ? Nie znajdując odpowiedzi. Widzę świat do którego już nie należę, widzę wielkie bariery nie do pokonania, przemijający czas nasycony wydarzeniami, omija nas - jesteśmy więźniami SLA

Obojętnie gdzie przebywam, co robię nie opuszczają mnie myśli o chorobie szczególnie myślę o was, o ciężko chorych, jesteście fenomenalnymi i wyjątkowymi ludźmi. Zajmuję się tylko pielęgnacją mojej miłowanej żonki Jadwigi. Jestem na wcześniejszej emeryturze na którą zasłużyłem będąc wiele lat programistą cnc w fabryce samochodów.

„Iskierka Miłości”

jest bardzo dużo samotnych ludzi
którym z tęsknoty serce się budzi
dużo ludzi ukrywa cierpiącą duszę swoją
placzą i tęsknią za rozmową twoją

o sercu pełnym uczuć , skrycie o tym marzą
na dni szczęścia czekają , może się wydarzą
wystarczy parę ciepłych słów powiedzieć
trzeba je kiedyś , cicho wypowiedzieć

podróż przez nocy otchłanie jest daleka..
refleksje o życiu, które tak ucieka
dużo dróg prowadzi do gwiazd na niebie
tęsknota za pomocną dłońią ,wsparcia od ciebie

nie każdy jest , jak ty ,taki smutny
otwórz twoje żelazne drzwi ,ciężar okrutny
obejrzyj się ,zobacz serce radosnego
obejmij jego mocno i przytul się do niego

ukojenie ,staje się dobrym pocieszeniem
miłości iskierką ,wielkim płomieniem
pomaga łagodniej znieść zmartwienia..
uśmiechać się i spełniać ,drobne życzenia..

„nasz czas”

czas życia i czas śmierci
przez los wyznaczony
idziemy w śnieżnej zamieci
z sercem rozpalonym

twój czas jak ptak odleci
przemienie wszystko z wiatrem
na ziemi zostają dzieci
nasze życie jest ich warte ! ?

plączesz przez zawód miłosny
gdy śmierć zabiera bliskiego....
nasz świat jest bezlitosny
pytasz się siebie..dlaczego..dlaczego ?

nie mów , żyć nie mogę
chcę pójść już do nieba
tylko ,że twoją życia drogę
wyznażył los ..i tak żyć trzeba..



„Trzy Laurki”

ręce leżą w bezruchu
głowa tuli się w puchu
ruszam trochę palcami

.....chcę być zawsze z Wami...

w ustach znowu wężyk gumowy
wyciągają ślinę..słyszę rozmowy
brakuje mi powietrza..odsysają z rurki

....na Dzień Matki dostałam trzy laurki

na prawy bok ułożyli moje ciało
żeby się tylko nic nie odleżało
świat żyje a ja bezwładnie leżę

.....przyjdzie piękny dzień i w to wierzę



Dołącz do zespołu redakcyjnego „Kwartalnika dla chorych na SLA”!

Zapraszamy do współpracy lekarzy, pielęgniarki, rehabilitantów, pracowników opieki społecznej i innych profesjonalistów, którzy swoją wiedzą na temat SLA i doświadczeniem w pracy z chorymi na SLA, zechcieliby podzielić się z chorymi i ich opiekunami. Zapraszamy również chorych i rodziny chorych na SLA, którzy swoje doświadczenia, przemyślenia, refleksje przelewają na papier, które wcale nie muszą lądować w szufladzie biurka! Chętnie opublikujemy je na łamach naszego periodyku w działach Twórczość oraz Felieton.

Serdecznie zapraszamy do współpracy!

DIGNITAS DOLENTIUM

nr rachunku odbiorcy

61 1240 4432 1111 0000 4721 0358

kwota

50 zł

imię, nazwisko i adres wpłacającego

Tytułem:

SKŁADKA CZŁONKOWSKA



podpis

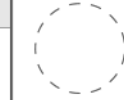
opłata

nazwa odbiorcy		DIGNITAS DOLENTIUM	
nazwa odbiorcy cd.			
I.k.	nr rachunku odbiorcy	6 1 1 2 4 0 4 4 3 2 1 1 1 1 0 0 0 0 4 7 2 1 0 3 5 8	
		W P *	kwota 5 0
nr rachunku zleceniodawcy (przelew) / kwota słownie (wpłata)			
zleceniodawca / WPŁACAJĄCY			
adres wpłacającego			
Tytułem:		SKŁADKA CZŁONKOWSKA	ilość

pieczęć, data i podpis(y) zleceniodawcy

Opłata

--	--	--	--



DIGNITAS DOLENTIUM

nr rachunku odbiorcy

61 1240 4432 1111 0000 4721 0358

kwota

imię, nazwisko i adres wpłacającego

Tytułem:

DAROWIZNA



podpis

opłata

nazwa odbiorcy		DIGNITAS DOLENTIUM	
nazwa odbiorcy cd.			
I.k.	nr rachunku odbiorcy	6 1 1 2 4 0 4 4 3 2 1 1 1 1 0 0 0 0 4 7 2 1 0 3 5 8	
		W P *	kwota
nr rachunku zleceniodawcy (przelew) / kwota słownie (wpłata)			
zleceniodawca / WPŁACAJĄCY			
adres wpłacającego			
Tytułem:		DAROWIZNA	ilość

pieczęć, data i podpis(y) zleceniodawcy

Opłata

--	--	--	--





Pomóż nam pomagać innym – dołącz do zespołu redakcyjnego „Kwartalnika dla chorych na SLA/MND”!

Stowarzyszenie Dignitas Dolentium jest organizacją utworzoną przez chorych i ich rodziny, których łączy chęć pomocy ludziom dotkniętym dramatem SLA – śmiertelnej i nieuleczalnej choroby. Wiemy nie tylko jak ciężka jest ta choroba i ile trudności się z nią wiąże, bo sami ich doświadczamy, ale również wiemy jak powinna wyglądać fachowa i profesjonalna opieka nad chorym na SLA.

Co to jest SLA?

SLA, czyli Stwardnienie Boczne Zanikowe (łac. *sclerosis lateralis amyotrophica*), jest postępującą, neurologiczną chorobą, która prowadzi do niszczenia pewnej specyficznej grupy komórek nerwowych (motoneuronów) odpowiedzialnych za pracę mięśni. W czasie rozwoju choroby dochodzi do powolnego, ale systematycznego pogarszania się sprawności ruchowej, a w późniejszych etapach nawet do całkowitego paraliżu i ostatecznie śmierci poprzez zatrzymanie pracy mięśni oddechowych. Średni czas trwania choroby wynosi około 2,5 roku od momentu postawienia diagnozy.

NIE JESTEŚ SAM Z CHOROBA!





**Pomóż nam pomagać innym -
przeznacz swój 1% !
KRS: 0000287744**

