

# Fény és árnyék egy betegség körül

**Kilenc hónapig izgatottan várjuk. Elképzeljük, milyen lesz majd, ha fut felénk, ha ránk nevet, ha leérettégzik. Mindez szertefoszlik, amikor a szülészorvos közli, a gyermekünknek több születési rendellenessége van. Hosszabb-rövidebb idő után kiderül, a tünetek összefüggésben vannak egymással, és mind az SLO szindróma jelei.**



A Smith-Lemli-Opitz (SLO) szindrómát először 1964-ben írta le három genetikus: David Smith, Luc Lemli és John M. Opitz, miután vizsgálataik során hasonló tüneteket fedeztek fel három fejlődésben lemaradó fiúgyermeknél. Ők ezt a betegséget genetikai rendellenességnek tekintették, és később további száz esetet diagnosztizáltak. 1993-ban történt az áttérés, amikor kiderült, hogy az SLO szindrómában szenvedő betegek szervezete nem képes megfelelő mennyiségű koleszterint termelni. Nem gyógyítható betegség, mert a koleszterin hiányában már korai embrionális életben súlyos károsodások alakulnak ki a magzatban, amin később változtatni már nem lehet.

## Benedek és Armand

Benedek nyolc-, Armand pedig hároméves. Panaszmentes terhesség után, a szülést követően az anyával közölték, hogy Benedeknek sok súlyos rendellenessége van: agyi problémák, szürke hályog, szájpadahasadék és többujjúság. Utána fél évig volt kórházban, többször kétételes volt, életben marad-e. Héthetesen már tudták, hogy SLO szindrómás. Armand esetében pedig már egyértelmű volt a jegyiből,

de elküldték genetikai vizsgálatra. Az etetésük nem egyszerű, háromóránként szondásan történik, mert a darabos ételt félrenyelik és letüdőzik. Esetükben a fejben van a probléma, nem tudnak rágni. „De tényleg sok öröm van bennük” – mesélik a szülők. Benedek amennyire lát, örül a társaságnak, nagyon hangosan kacag, nevet. Vannak kedvenc játéka, zenéi. Nem beszélnek, csak hangokat adnak, hallanak, de nemigen látnak. Ennek ellenére nem édektelenek. Armand is egyre többet játszik. Ha együtt vannak, Benedek mindig meg akarja regulázni Armandot, így ő kicsit tart is a testvérétől.

A kis világukban boldogok. Benedek iskolába jár, most lesz másodikos. Ott felszabadult, látszik rajta, hogy örül, ha mehet, nyitottabb lett. Nem integrált oktatásban részesül, hanem speciális, fogyatékosoknak létrehozott intézménybe jár. A két gyermeket gyógytornász-hoz is hordják, Benedek pedig lovagolni is járt. Sokszor látják a szülők, hogy amikor emberek jönnek velük szembe, nagyon megnézik őket, de ezt elfogadták, már nem érdekli őket, más mit szól. Ha az ölükbe veszik a gyerekeket, akkor ők megsimogatják a szülőket, tehát hálásak azért, ha foglalkoznak velük, és ez elég köszönet.

## Lillának küzdelmes útja

A család története 1991-ben kezdődött, amikor kislányuk, Anita megszületett. Normális terhesség volt, de amikor világra jött a kislány, rögtön látták rajta, hogy kisebb, mint az elsőszülött fiúgyermekük. A külső jegyeken is látszott: csapott homloka volt, kisebb volt a fej térfogata. 24 óra múlva megszűntek a szopási, nyelési reflexei. Öt hetesen meghalt, előtte több újraélesztése volt. Az újabb terhesség előtt genetikai tanácsadásra mentek. Ott elkezdtek kérdezgetni, milyen problémája volt a terhesség alatt. A korai szakaszban tüszős mandulagyulladás volt, ami nála rendszeresen előfordult. Utána úgy gondolták, hogy ez okozhatta.

Kivetette a manduláját, járt terhes gondozásra és tanácsadásra is. A vizsgálatok azt mutatták, minden rendben van, és mindenki azt mondta, hogy mivel van egy egészséges gyermekük, és elvileg Anita halálának okát is tudták, nem lesz semmi baj. Aztán, amikor 1993. március 10-én megszületett Lilla, akkor az első pillanatban látta, hogy

Fotó: Cortis, iStockphoto



ugyanúgy néz ki küllemre, mint Anita. És akkor előlről kezdődött minden. Őt is elküldték Szegedre, ahol Anita boncolási jegyzőkönyve, és az akkor felvett adatok alapján beazonosították a Smith-Lemli-Opitz szindrómát. Neki is 24 óra múltán ment el a szopóreflexe. Akkor még annyira sem volt ismert ez a betegség, mint ma, ezért hiába mentek az orvosokhoz, volt, aki azt mondta: ilyen betegség nincs. Ha pedig elhitték, akkor is furcsán bántak vele, mert úgy gondolták, egy ilyen gyereknek nincs aktívája. Utólag már tudják, ők azt várták, mikor fog bekövetkezni.

A kivizsgálások után Lillát valahova el kellett helyezni, mert a kórházban nem akarták tovább vállalni. Akkor következett Karcag, ahol méltányossággal mondták, hogy elvállalják Lillát annak ellenére, hogy csak hároméves kortól mehetek oda gyerekek. Így elérhető távolságban maradt. Ott elkezdett nyelni, így próbaidőre hazamehetett. Csakhogy sokat nyelt félre, és az ő esetében ilyenkor meg is fulladhat. Ehhez társult még a szívproblémája, és a táplálási nehézségek. Sövényhiánya volt, amit megműtöttek, utána kezdett el enni, és szobatiszta is lett a kislány. A szülők mindvégig meg voltak arról győződve, hogy a lányuk utol fogja majd magát érn.

Lilla agyának befogadási képessége nagyon korlátolt, hiszen értel-

mileg sérült. Csőlátása van, nincs térlátása, figyelme nem megosztható, az agya csak egy dologra tud koncentrálni, nem hall az egyik fülére, így nincs térhallása, gerincproblémái vannak és frontérezékeny. Az agyának az a szegmense, ami az óra működésének felfogását és a pénzkezelést irányítja hibás, így ez is probléma. Lillát a pusztaság is kifárasztja. Miután hazaér, kell fél óra, míg relaxál. A 8. osztály elvégzése után szövést tanult, ahol ebben az évben végzett, és ez a tevékenység jól és könnyen megy neki.

Mint az édesanya mondta, lehetséges, ha akkoriban ennyi információ lett volna a betegségről, mint ma, nem mert volna ilyen határozottan fellépni a lánya érdekében. Hiszen mi lett volna akkor, ha lassan 18 éve összetörtén és reményvesztetten tette volna a helyére a kagylót, mert amikor időpontot szerettek volna kérni kontrollra, megkérdezték: hát Lilla él? Nemrég múlt 18 éves. Járnak kézműves foglalkozásokra, be szeretnék íratni egy másik iskolába is, és udvarol neki egy fiú. Igen: Lilla él.

### Akik érintettként tesznek érte

Keve a beszélgetés közben végig körülöttünk ugrált, nevetett, játszott.

Ő volt az első, akit még magzati állapotban genetikailag megvizsgáltak Magyarországon. A Fülöp család ugyanis már elvesztett egy kislányt, aki Smith-Lemli-Opitz szindrómával született, így ők már csak genetikai vizsgálattal vállaltak még egy gyermeket. 2009-ben létrehoztak egy honlapot (<http://www.smith-lemliopitz.hu/>), mert amikor tudomást szereztek a betegségről, rögtön elkezdtek érdeklődni különféle fórumokon, csatornákon. Ám az orvosok sem ismerték, így külföldi honlapokat tanulmányoztak. A honlapon minden olyan információ fellelhető, amely megkönnyítheti a hozzátartozók életét. Tavaly megszervezték az első magyarországi Smith-Lemli-Opitz Szindrómások Találkozóját, egy orvos-szülő találkozót Pécsen. Ott kilenc család gyűlt össze, akik érintettek ebben a betegségben, és közösen határozták el, hogy szeretnének létrehozni egy alapítványt, főleg a gyermekek és a családok támogatására. Illetőleg azért, hogy információkkal lássák el a még fel nem ismert, de gyanús gyermekek szüleit. Céljuk, hogy megtalálják a többi érintett magyarországi családot, hiszen nagyon fontos lenne a családok közötti kommunikáció. 14 érintett családot ismernek, de folyamatosan nő a számuk, körülbelül félévente jelentkezik egy-egy újabb család. Németországi és amerikai szervezetekkel is felvették a kapcsolatot. Ők nap mint nap tesznek azokért a gyermekekért és szülőkért, akik nem tudják, mivel állnak szemben. Sokan hasonló esetben elbújnának a múlt elől, és próbálnák minél hamarabb elfelejteni azokat a hónapokat. Azonban ezek az emberek hittel és reménységgel indulnak a jövő felé, hogy keressenek. Olyan embereket, akiktől mások talán menekülnek. ●

*Horváth Veronika*

### Tünetek, diagnosztika és kezelés

- A koleszterin nagyon fontos szabályozó szerepet játszó anyag az agy, a nemi szervek és a végtagok fejlődésében. A betegek életminőségét javító terápiás próbálkozások léteznek, mint például a koleszterin tápszer formájában történő pótlása, illetve a különböző sztatín gyógyszerek a kórosan felszaporodott koleszterin előanyagot csökkentik.
- Ez egy autoszomális, recesszív módon öröklődő betegség, ami azt jelenti, hogy két, a betegségre jellemző mutációt (génhibát) hordozó egyén házasságából 25 százalék az esély beteg gyermek születésének. 1:10 000-hez az esélye annak, hogy ezen emberek találkozzanak, így összességében európai és amerikai tanulmányok szerint minden 40-60 ezer születésre jut egy SLO szindrómás beteg.
- Mint dr. P. Szabó Gabriella gyermekgyógyász, klinikai genetikus mondja, a klinikai tünetek változatosak, de a gyakrabban előforduló tünetek: jellegzetes arc, második-harmadik lábujj közötti összenövés, számfelületi ujjak, táplálási probléma, nemi szervek fejlődési rendellenességei, szívét-bélrendszert-tüdőt-májat-agyat érintő fejlődési rendellenességek. További tünetek: széles orrnyereg, alacsonyan ülő fülkagylók, két oldalon felfelé keskenyedő koponya, mereven hátra (és oldalra) tartott fej, középvonali szájpadhasadék, rendezetlen fogor, a mutató és a középső ujjak közötti bőrösszenövés, hiányzó vagy enyhe szopó és/vagy nyelő reflex, autizmus, illetve arra való hajlam, öncsonkításra való hajlam.
- Méhen belüli diagnosztikára van lehetőség a Debreceni Egyetem Orvostudományi Centrumban. Amennyiben felismerik a betegségért felelős mutációt, a terhesség 9-11. hetében chorionboholy biopsziából vett DNS mintából meghatározható.