



Jürgen Schäfer

Medyczne śledztwa



Rozpoznanie schorzeń trudnych
do zdiagnozowania

Medyczne śledztwa

Jürgen Schäfer

Medyczne śledztwa

Rozpoznanie schorzeń
trudnych do zdiagnozowania



REDAKCJA: Mariusz Warda
SKŁAD: Tomasz Piłasiewicz
PROJEKT OKŁADKI: Aleksandra Lipińska
TŁUMACZENIE: Sylwia Grodzicka

Wydanie I
BIAŁYSTOK 2017
ISBN 978-83-65404-80-0

Original title: Der Krankheitsermittler
Copyright © 2015 Droemer Verlag. An imprint of Verlagsgruppe
Droemer Knaur GmbH & Co. KG, München

© Copyright for the Polish edition by Wydawnictwo Vital, Białystok 2016
All rights reserved, including the right of reproduction in whole or in part in any form.

Wszelkie prawa zastrzeżone. Żadna część tej publikacji nie może być powielana
ani rozpowszechniana za pomocą urządzeń elektronicznych, mechanicznych,
kopiujących, nagrywających i innych bez pisemnej zgody posiadaczy praw autorskich.

vital
GWARANCJA ZDROWIA

15-762 Białystok
ul. Antoniuk Fabr. 55/24
85 662 92 67 – redakcja
85 654 78 06 – sekretariat
85 653 13 03 – dział handlowy – hurt
85 654 78 35 – www.vitalni24.pl – detal
strona wydawnictwa: www.wydawnictwovital.pl
sklep firmowy: Białystok, ul. Antoniuk Fabr. 55/20

Więcej informacji znajdziesz na portalu www.odzywianie24.pl

PRINTED IN POLAND

Spis treści

Przedmowa	7
Wprowadzenie	13
Skutki zwykłego ugryzienia.....	17
Pojedynek: laboratorium kontra pacjentka.....	45
Wymiary modelki	67
Bez tchu.....	87
Nagła schizofrenia.....	111
Korzeń zła.....	129
Barwy krwi	145
Ciężki poród	165
Przeprowadzka	185
Cesarz bez szat	209
Od pieska pokojowego do parszywego kundla.....	233
Nerki na wycieczce	259
Potęga mediów	273
Ważne wskazówki na zakończenie	289
Podziękowanie.....	291

Przedmowa

To fascynujące móc obserwować, z jakim dynamizmem może rozwinąć się niekiedy nawet naprawdę niewielki projekt. Czasami, aby zdziałać coś wielkiego, potrzeba jedynie dobrego pomysłu. Ponieważ coś takiego możliwe jest zawsze, chciałbym zmotywować również i Ciebie, droga Czytelniczko, drogi Czytelniku, abyście pozostawali wierni swoim ideom, nawet jeżeli początkowo inni uważają je za całkowicie szalone. Nie inaczej stało się również i w moim przypadku.

Wszystko zaczęło się od niedużego, nieobowiązkowego seminarium dla studentów medycyny. Jako profesor uczelni medycznej w roku 2008 zainicjowałem seminarium zatytułowane: *Nowe spojrzenie na Doktora House'a, czyli czy i my moglibyśmy wyleczyć pacjentów kliniki w Marburgu?* Moim zamiarem było zachęcenie studentek oraz studentów do wzięcia udziału w bardzo szczegółowym cyklu wykładów, polegającym na szczegółowym analizowaniu w lekki i przyjemny sposób ekstremalnie rzadkich i złożonych chorób. Przy czym poruszane podczas tego seminarium fachowe zagadnienia medyczne występują tak rzadko, że posiadana o nich wiedza obiektywnie rzecz biorąc nie jest zbyt przydatna podczas egzaminów. Jednak zajęcia te pro-

wadziły do zmiany (mniej lub bardziej) doświadczonych pracowników kliniki i na przykładach zaczerpniętych z serialu *Dr. House* pokazywały, jak można było zachować się w naszym szpitalu w Marburgu w konkretnych przypadkach oraz w jaki sposób możliwe jest postawienie szybszej i z reguły korzystniejszej dla pacjentów diagnozy.

Jak widzimy, seminarium to oferuje o wiele więcej niż zwykle wykłady, ponieważ w centrum uwagi znajdują się tutaj strategie dochodzenia do prawidłowej diagnozy. Jako wykładowcę szczególnie cieszy mnie fakt, iż kontaktuje się z nami coraz więcej dawnych uczestników seminarium, którzy prowadzą obecnie samodzielną praktykę lekarską i z wielką satysfakcją opowiadają nam o rozwiązanych samodzielnie rzadkich przypadkach, co udało się im osiągnąć jedynie dzięki udziałowi w naszym niewielkim projekcie (mimo iż nie jest to do końca zgodne z prawdą, bo z pewnością nawet i bez uczęszczania na moje seminarium udałoby się im do tego dojść. Jednak takie relacje lekarzy i tak napawają mnie dumą).

Prezentowane we wspomnianym serialu telewizyjnym medyczne kazusy są w literaturze fachowej nierzadko prezentowane wyłącznie w formie przypisów, a podczas egzaminów studentów niemal w ogóle się o nie nie pyta. Natomiast studenci i studentki z ogromną fascynacją uczyli się wszystkiego, co mogłem im przekazać o zatruciu cynkiem, zespole Kawasaki, wągrzycy wywoływanej obecnością larw tasiemca oraz o wszelkich innych ludzkich pasożytach.

Przy czym z pewnością nie byłem w Niemczech jedynym wykładowcą, który wpadł na pomysł posłużenia się wspomnianym serialem, aby zapełnić salę wykładową i z jego

pomocą ożywić treść prezentacji. Jednak najwyraźniej okazałem się jedynym, który bardzo poważnie potraktował kwestię copyrightu i zwrócił się do posiadaczy praw autorskich o zezwolenie na wykorzystanie odcinków *Doktora House'a*, które na szczęście zostało mi przyznane, zarówno przez RTL jak i Universal Deutschland. Zresztą to właśnie z powodu zapytania, jakie przesłałem do RTL, zainteresowała się mną dziennikarka z *Focusa* i napisała o tym bardzo dobry artykuł. Tekst wywołał prawdziwą lawinę w mediach, a w naszej sali wykładowej mieliśmy przez pewien czas więcej dziennikarzy niż samym studentów.

Po tym jak niemieckie czasopismo fachowe *Deutsche Ärzteblatt* uhonorowało mnie tytułem niemieckiego doktora House'a, doszło do tego, że do naszej kliniki zaczęło zgłaszać się coraz więcej ogarniętych zwątpieniem pacjentów z prośbą o udzielenie im pomocy. Faktycznie niektórym pacjentom udało się nam – podkreślam to po raz kolejny – nam, ponieważ z reguły nigdy nie udaje mi się osiągnąć sukcesu samodzielnie, lecz dzięki pracy całego zespołu – pomóc, co spowodowało, że zaczęły przybywać do nas jeszcze większe ilości chorych.

Przyznanie mi w 2010 roku wyróżnienia *Ars Legendi*, przyznawanego dla najlepszego wykładowcy Niemiec oraz wręczenie nagrody *Pulsus Awards* dla najlepszego lekarza roku 2013 doprowadziło do tego, że zaczęło zgłaszać się do nas tylu ogarniętych zwątpieniem chorych, że nie wiedziałem już, od kogo mam zacząć.

O ile początkowo było to od dwóch do trzech pacjentów tygodniowo, to nagle zaczęło dzwonić do nas pięćdziesięciu chorych dziennie, wszyscy zaś kontaktowali się z nami w nadziei, że możemy im pomóc. Miejscami połączenia

blokowały nawet nasz telefon, a pocztę musieliśmy odbierać przy użyciu wózka na zakupy. Tego było po prostu za dużo, uporanie się z taką ilością pracy i udzielenie pomocy wszystkim potrzebującym, nawet w przybliżeniu okazało się niemożliwe.

W obliczu takiej sytuacji z pomocą przyszedł mi zarząd naszej kliniki, dzięki któremu w ramach szpitala błyskawicznie otworzyliśmy specjalne centrum o nazwie *Zentrum für unerkannte und seltene Erkrankungen*, w skrócie – ZusE.

Odtąd nie byłem już sam, lecz miałem do dyspozycji cały sztab pracowników, który zajmuje się obecnie niezliczoną ilością zapytań, jakie docierają do nas każdego dnia. Wszyscy członkowie naszego teamu pracują zgodnie ze swoją najlepszą wiedzą. I tak oprócz pracowników sekretariatu oraz grupy projektowej, wspiera mnie odtąd dziesięciu lekarzy specjalistów z różnych dziedzin, a ponadto wielu lekarzy asystentów jak też laboratorium badawcze ZusE, w którym zajmujemy się próbami znalezienia rozwiązania dla problemów, które zostały uznane przez innych za nierozwiązywalne.

To nowo założone centrum zostało powołane przez nasz zarząd w okresie, w którym finansowanie klinik uniwersyteckich absolutnie nie przedstawia się różowo. Nie założyliśmy go przecież tak zupełnie z własnej woli, lecz na skutek zapotrzebowania, jakie zgłaszały setki, ba – tysiące pacjentów. Jednak w mojej ocenie kliniki są po prostu zobowiązane do stworzenia takich centrów jak nasze dla dobra wszystkich pacjentów.

Z drugiej strony pomimo całego naszego zaangażowania, również i nasz zespół z Marburga składa się z nikogo innego jak tylko z zupełnie normalnych lekarzy. Nie je-

steśmy lepsi od innych, nie rozwiązujemy też wszystkich przypadków. Natomiast gwarantujemy, iż w rozwiązanie poszczególnych problemów wkładamy dużo wysiłku i działamy bez jakichkolwiek uprzedzeń.

W trzymanej przez ciebie książce zebrałem kilka najbardziej interesujących przypadków, z jakimi miałem do czynienia w ostatnich latach mojej praktyki lekarskiej, zmieniając oczywiście imiona i nazwiska, wiek, płeć, zawód oraz inne szczegóły dotyczące poszczególnych pacjentów.

Chciałbym, aby moja książka pomogła różnym ludziom uniknąć losu bohaterów opisanych tutaj historii. Jej zadaniem jest, przy pomocy zabawnych opowiadań, uwrażliwienie społeczeństwa na istnienie chorób rzadkich, począwszy od boreliozy aż po zatrucie kobaltem.

Nagła schizofrenia

W pokoju panowało nieznośne gorąco. Srebrna dyskotekowa kula rzucała świetlne refleksy na tapety, a wokoło unosił się zapach potu, którego nie tłumił nawet dym palonych papierosów. Sina spróbowała precyzyjnie się wprężyć wśród poruszających ramionami w rytm muzyki ludzi. Rebecca tańczyła zaledwie kilka metrów dalej, jednak w tym hałasie nie było sensu jej wołać. Obok dziewczyny wymachując rękoma podrygiwał młody chłopak. Sina osłoniła twarz ramieniem, chroniąc się w ten sposób przed przypadkowym uderzeniem i trzymając w drugiej ręce piwo przeszła obok nich. W jej głowie huczała wyłącznie jedna jedyna myśl: *Ona z nim? Z NIM?*

Kilka minut wcześniej w równie zatłoczonej kuchni natknęła się na swoją najlepszą przyjaciółkę – Sandrę. Sandra nie była jednak sama, towarzyszył jej Clemens. Młody mężczyzna z przedziałkiem, który w opinii zarówno Siny, jak i jej drugiej najlepszej przyjaciółki – Rebecki był niesympatyczny, arogancki i nieatrakcyjny. Na dodatek Clemens był ekschłopakiem Rebecki. Przyglądając się zatopionej w rozmowie dwójce, Sina spostrzegła nagle, iż dłoń Sandry powędrowała w dół w poszukiwaniu dłoni Clemensa. Ich palce zetknęły się na wysokości bioder

i w cichym porozumieniu zacisnęły się na sobie wzajemnie. Na ten widok Sinie dosłownie opadła szczęka.

Pociągnęła duży łyk piwa z butelki i przesunęła się bliżej Rebecki. Miała wrażenie, iż przyjaciółka wyglądała, jakby się czegoś bała. Sina nachyliła się lekko w kierunku ucha dziewczyny i powiedziała: *Nie uwierzysz, co zobaczyłam właśnie w kuchni. Sandrę z ...* Wtem, zupełnie nieoczekiwanie rysy twarzy Rebecki zmieniły się. Sina nie potrafiła później przypomnieć sobie, czy w tamtej chwili rzeczywiście zdążyła wypowiedzieć do końca całe zdanie. Ku swojemu zdumieniu zobaczyła, iż Rebecca zaczęła nagle nienaturalnie drzeć. Z zaciśniętymi palcami i przechyloną do tyłu szyją wpatrywała się tępo w sufit. W pierwszej chwili uznała reakcję przyjaciółki za jedyną stosowną reakcją, jednak błyskawicznie zdała sobie sprawę, że coś jest jednak nie tak i zaczęła krzyczeć.

Hej! Becca! Co jest? Ludzie!

Tymczasem Rebecca całym ciężarem osunęła się w ramiona przyjaciółki, pociągając obie dziewczyny na ziemię. Jej oczy były otwarte, a nogami raz po raz wstrząsały skurcze. Sina jeszcze nigdy nie widziała czegoś podobnego. Całość przypominała wprawdzie atak padaczki, jednak dziewczyna nie miała co do tego pewności, w dodatku wiedziałaby przecież, że bliska przyjaciółka jest epileptyczką.

Po kilku sekundach wokół dziewcząt utworzył się krąg, po kilku kolejnych – wielu ludzi wyciągnęło telefony komórkowe. Ktoś wyłączył ostre światło, ktoś inny ściszył muzykę.

W chwili przyjazdu karetki niektórzy stojący na korytarzu goście nadal nie zdawali sobie sprawy z tego, co się stało, dlatego na widok sanitariuszy zaczęli protestować

i wyśmiewać ich czerwone kombinezony oraz kuferki medyczne tak jakby całość stanowiła karnawałowe przebranie. Nie potrafili zrozumieć, że tych dwoje, zaledwie odrobinę starszych od nich mężczyzn z zupełnie niepasującymi do klimatu imprezy ubraniami, mogło mieć z nimi cokolwiek wspólnego.

Ofiara imprezy

W dniu, kiedy Rebecca Blandt została przywieziona do naszego szpitala, czyli kliniki uniwersyteckiej w Marburgu, miałem akurat nocny dyżur. Osiemnastoletnia pacjentka była nieprzytomna, a jej spojrzenie – puste. Dziewczyna miała mocny makijaż i sprawiała wrażenie ekstremalnie wyczerpanej. Atak epilepsji był gwałtowny i długi.

Towarzyszyła jej równie młoda przyjaciółka, która przedstawiła się jako Sina Trauf i wydawała się lekko pijana. Miałem wrażenie, że cała ta sytuacja zupełnie ją przerosła. Przyglądała mi się pytającymi oczami, jednak nie miałem czasu na jakiegokolwiek wyjaśnienia, zwłaszcza, że nie była krewną pacjentki, a i my nie wiedzieliśmy dokładnie, co stanie się dalej.

Wypytałem pani Blandt o jakiegokolwiek nietypowe oznaki, bóle czy inne występujące w przeszłości objawy wydawało się raczej niemożliwe. Zanim złapał ją kolejny atak zdążyła odzyskać na chwilę przytomność i powiedzieć nam, że poprzedniego dnia bolała ją głowa i czuła się tak, jakby miała rozłożyć ją grypa. Głowa bolała ją również wcześniej.

Jednak potem było już dobrze – wyartykułowała z wysiłkiem, po czym zamknęła oczy. Nie rozumieliśmy już, co

mówiła dalej. Jej słowa stały się bezładne, miała trudności z właściwym poruszaniem wargami.

Panią Blandt należało natychmiast przenieść na oddział intensywnej terapii, gdzie Sina Trauf nie mogła już jej towarzyszyć. Dziewczyna musiała albo poczekać na korytarzu, albo w pomieszczeniu dla osób odwiedzających.

Ze względu na siłę ataku, poddaliśmy panią Blandt intubacji, czyli wprowadzeniu do tchawicy specjalnej rurki, która zapewnia dostateczne zaopatrzenie organizmu chorego w tlen. Tak oto dziewczyna, która jeszcze niedawno bawiła się razem z przyjaciółmi, leżała teraz na oddziale intensywnej terapii, zdana na sztuczne oddychanie oraz pracę aparatury szpitalnej.

Ciężkie czasy dla szpitali

Pani Blandt miała szczęście, iż przywieziono ją do kliniki, która była wyposażona we wszelkie możliwe przyrządy medyczne, w którym dużą wagę przykładano również do ustawicznego dalszego kształcenia lekarzy oraz prac badawczych.

Niestety w pełni wyposażone, czyli dysponujące szerokim zakresem usług medycznych szpitale już od dawna nie są czymś oczywistym.

Zgodnie z informacjami podanymi przez niemiecki związek *Verband der Krankenhausfirektoren Deutschlands*, w roku 2012 deficyt finansowy wykazało aż 46,1 procent szpitali ogólnych oraz klinik uniwersyteckich. W wielu miejscach szpitale same zmieniły się w ciężko chorego pacjenta. To wprost makabryczne, że istnieje już nawet strona internetowa, która obwieszcza zgon klinik.

Przyczyna takiego kryzysu tkwi nie tylko we wspomnianym już systemie rozliczeniowym. Przypomnijmy: w ramach tego systemu od 2004 roku pacjentów szpitali nie rozlicza się w zależności od czasu przebywania w szpitalu, lecz od rodzaju postawionej diagnozy i stopnia skomplikowania danego przypadku.

Oznacza to, iż obecnie wszystkie choroby dzieli się na te bardziej i te mniej *lukratywne*.

Do tych pierwszych zaliczamy schorzenia, których leczenie wymaga zastosowania licznych urządzeń medycznych takich jak aparatura do intubacji czy dializy. Do wspomnianej grupy należą również choroby, w których pacjent musi zostać poddany określonym zabiegom, na przykład wszczępieniu implantu biodra, operacji zastawki serca czy przeszczepowi komórek macierzystych. Tacy chorzy zostają zakwalifikowani jako szczególnie lukratywni, czyli przynoszący klinice więcej pieniędzy.

Natomiast te schorzenia, które wymagają zastosowania mniejszej ilości aparatury i mniejszej ilości zabiegów, takie jak zaburzenia hormonalne, reumatyzm czy też choroby dziecięce to w ramach nowego systemu rozliczeniowego choroby mniej lukratywne, a w konsekwencji przynoszące klinikom wyraźnie mniejszy zysk.

Każdy szpital, który znajduje się pod presją ekonomiczną, ma możliwość takiego pokierowania swoją pracą, które przyciągnie jak największą ilość pacjentów, co może nastąpić na przykład dzięki dobrej jakości oferowanych usług. Jednak naturalnie nie można polegać jedynie na tej formie radzenia sobie z problemami finansowymi.

Wraz z wprowadzeniem nowego systemu rozliczeniowego pojawiła się jednak kolejna możliwość zwiększenia

dochodów: podwyższenie ilości ciężkich przypadków, czyli leczenie pacjentów przy użyciu większej ilości aparatury oraz przeprowadzanych zabiegów. Doprowadziło to do prawdziwego boomu na wysoko wyspecjalizowane kliniki, które nastawiają się wyłącznie na protezy bioder albo zastawki sercowe.

Trend ten szkodzi pozostałym szpitalom, które oferują szeroki wachlarz usług medycznych, obejmujący również leczenie mniej lukratywnych chorób. Wiele spośród tego typu placówek zostało zmuszonych już do ogłoszenia upadłości lub przekształcenia się we wspomniane przed chwilą wyspecjalizowane w jednej dziedzinie kliniki.

Stanowi to także przyczynę, dla której liczba szpitali nastawionych na leczenie zaburzeń hormonalnych, reumatyzmu czy chorób rzadkich albo złożonych będzie coraz mniejsza. Nowy system rozliczeniowy sprawia bowiem, że zajmowanie się tego rodzaju przypadkami generuje niewielkie zyski, a nawet straty finansowe.

Wspomniany system wprowadzono przede wszystkim z dwóch powodów: po pierwsze w celu ujednolicenia oferowanych usług lekarskich oraz umożliwienia lepszego porównywania ich jakości. Z drugiej strony nowe podejście miało zapobiec grożącemu nam wzrostowi kosztów związanych ze służbą zdrowia. Pierwsze z zamierzeń udało się właściwie osiągnąć i nawet jeżeli spowodowało to frustrujący personel medyczny wzrost nakładów biurokracji, to obecnie usługi lekarskie faktycznie rozliczane są bardziej sprawiedliwie. Jednak odpowiedź na pytanie, czy takie rozwiązanie w długim okresie rzeczywiście zapobiegnie wzrostowi kosztów, bądź nie będzie sprzyjało próbom

wyrównania poniesionych nakładów finansowych w inny sposób, pozostaje nadal otwarte.

Sina miała wrażenie, że oto znalazła się w niewłaściwym filmie: impreza nieoczekiwanie zmieniła się w coś w rodzaju horroru. Zamiast banalnego *Ona z nim???*, przez jej głowę przelatywały teraz setki pytań w rodzaju: *Czy Rebecca w ogóle jeszcze żyje? Czy wszystko będzie z nią znowu dobrze? Czy ona nagle zwariowała? A może ktoś dosypał jej czegoś do drinka? Czy ona niedługo umrze?*

Jedna z pracujących na naszym oddziale pielęgniarek, która wydawała się niewiele starsza od przyjaciółki Rebecce, przysiadła się na kilka minut, kładąc jej dłoń na ramieniu. Sina nie była w stanie przypomnieć sobie później, co takiego usłyszała właściwie od pielęgniarki.

Przed oczami Siny wciąż tkwił obraz zaintubowanej dziewczyny leżącej w szpitalnym łóżku, podłączonej do elektrod i innych rurek. Na twarzy przyjaciółki malował się dziwny, wywołujący strach grymas. W jej uszach ciągle jeszcze rozbrzmiewało popiskiwanie aparatury, do której natychmiast podłączono znajdującą się w innym świecie Rebece. Co się z nią teraz dzieje? Czy wprowadzono ją w stan śpiączki farmakologicznej? Sina słyszała przecież, iż czasami chorych celowo utrzymuje się w stanie śpiączki. Ich krewni siadają obok łóżka i rozmawiają z nimi tak, jakby nieprzytomni pacjenci mogli ich normalnie słyszeć.

Sina potrząsnęła głową i wyjęła z torebki telefon komórkowy.

Sama intubacja przebiegała całkowicie bezproblemowo. Krążenie pani Bland było stabilne, w jej krwi zaś znajdowała się wystarczająca ilość tlenu.

Później jednak pojawiły się pewne komplikacje – takie, których po niespełna dwudziestoletniej kobiecie nie spodziewaliśmy się w zupełności. Cała sytuacja wydawała się nadzwyczajna i niepokojąca. U Rebeki wystąpiły bowiem poważne zaburzenia rytmu pracy serca, tak zwany blok przewodnictwa przedsionkowo – komorowego, któremu towarzyszą krótkotrwałe zakłócenia impulsów elektrycznych, regulujących prawidłową czynność mięśnia sercowego.

Blok przewodnictwa przedsionkowo – komorowego pierwszego stopnia to lekka postać zaburzeń rytmu pracy serca, widoczne w badaniu EEG jedynie w formie niewielkich zmian. Blok pierwszego stopnia pozostaje zazwyczaj niezauważony i z reguły nie wymaga dalszego leczenia. W przypadku bloku drugiego stopnia niektóre z sygnałów zanikają i mogą prowadzić do spowolnienia pulsu. Blok przewodnictwa przedsionkowo – komorowego trzeciego stopnia wiąże się natomiast z całkowitym zanikiem impulsów elektrycznych, w tym przypadku dochodzi do nieskoordynowanej pracy przedsionków oraz komór, co może prowadzić wręcz do zatrzymania akcji serca.

Lekarze pracujący na naszym oddziale intensywnej terapii byli wprawdzie tym zaskoczeni, jednak zareagowali z całkowitym spokojem oraz opanowaniem. U pani Blandt niezwłocznie zastosowano stymulator serca, który ustabilizował puls pacjentki, dzięki czemu udało się nam wyeliminować groźbę zatrzymania akcji serca i co dało nam nieco czasu na znalezienie prawdziwej przyczyny nagłej choroby naszej podopiecznej.

Przez cały ten czas Sina siedziała w poczekalni, szukając w swoim smartfonie wszelkich informacji na temat epilep-

sji. Na youtoubie natychmiast natknęła się na sfilmowany atak padaczki, jaki wystąpił u jakiegoś siedzącego na krześle mężczyzny. Ekran podzielony był na dwie części – z prawej strony widać było człowieka, którym zaczęły nagle wstrząsać drgawki, z lewej zaś – wyświetlano coś, co przypominało zapis fal sejsmicznych podczas trzęsienia ziemi. Sina domyśliła się, że chodziło tutaj o fale mózgowe mężczyzny.

Na krótko przed napadem epilepsji, wyświetlane zygzaki zrobiły się tak gęste, że lewa strona stała się niemal czarna, w chwilę później ramiona oraz nogi mężczyzny wykrzywił skurcz, a jego głowa w nienaturalnie odchyliła się do tyłu. Sina zamknęła zakładkę z filmem. Ruchy Rebeki wyglądały zupełnie podobnie.

Zaczęła przeglądać fora internetowe i czytać wypowiedzi osób, które doświadczyły podobnych ataków. Ktoś napisał: *Od tej diabelskiej choroby nie można się uwolnić*. Wypowiedzi, które ani nie dodają otuchy, ani w niczym nie pomagają, a które pokazują, że Internet ma również drugie oblicze.

Czy faktycznie mogło się zdarzyć, iż Rebecca przemilczała fakt bycia epileptyczką? Czy wiadomość o jej byłym chłopaku – Clemensie faktycznie mogła wywołać u niej atak choroby? A może wina leży po stronie ostrego, migającego światła dyskotekowej kuli? Nikt nie wspominał przecież, że padaczkę może wywołać również jakiś szok psychiczny.

W końcu natknęła się na wpis mówiący o tym, iż epilepsja często łączy się ze schizofrenią. Z zapartym tchem czytała, że schizofrenicy mogą słyszeć, a czasami wręcz słyszą głosy. Sina nie wiedziała dokładnie, ani czym jest właściwie schizofrenia, ani jak można obchodzić się z tą chorobą: dla niej schizofrenia oznaczała po prostu, że ktoś zwariował.

Wrzuciła kilka znalezionych w portfelu monet do automatu i po chwili piła już ciekłą kawę z plastikowego kubeczka. Próbowała przypomnieć sobie, co dokładnie powiedziała Rebecce i ustalić, czy przyjaciółka rzeczywiście usłyszała jej słowa. Bo niby z jakiego innego powodu dziewczynie mogło przytrafić się coś takiego? *No nieźle* – pomyślała – *Rebecca oszalała z powodu Clemensa*.

Im dłużej się nad tym wszystkim zastanawiała, tym dziwniejsze wydawało się jej zachowanie Rebeki i to już od początku tamtego wieczoru: kilkakrotnie powtarzane te same zdania, które często nie miały w ogóle związku z tym, co mówiła do niej Sina.

Kiedy chorobę uznaje się za rzadką?

Zastanówmy się przez chwilę nad tym, kiedy jakąś chorobę w ogóle uważa się za rzadką? Definicja tego pojęcia w różnych krajach jest różna. W Niemczech rozumie się przez to chorobę, na którą cierpi nie więcej niż pięć na dziesięć tysięcy osób, co oznacza, że lekarz domowy spotyka się z takim przypadkiem najwyżej raz w roku – o ile w ogóle będzie on w stanie postawić prawidłową diagnozę. W USA kryteria są nieco łagodniejsze: za chorobę rzadką uznaje się tam taką, która dotyka nie więcej niż siedem na dziesięć tysięcy osób.

Ułamek pięć dziesięciotysięcznych wydaje się na pierwszy rzut oka faktycznie niewielki, przez co wydaje się, że choroby rzadkie to zgodnie z nazwą – naprawdę rzadkość, jednak jeżeli przeliczymy to na osiemdziesiąt milionów osób, czyli tyle, ile wynosi liczba mieszkańców Niemiec,

nagle okazuje się, że takich pacjentów jest aż czterdzieści tysięcy. Innymi słowy w Niemczech choroba rzadka to taka, na którą cierpi nie więcej niż czterdzieści tysięcy obywateli – a to już całkiem sporo.

Jednocześnie musimy też pamiętać, iż liczba rodzajów chorób rzadkich jest bardzo duża. Przyjmuje się, iż istnieje ogółem około osiem tysięcy tego rodzaju schorzeń, przez co liczba osób dotkniętych tymi schorzeniami staje się naprawdę duża. Podsumowując, około pięć procent społeczeństwa Niemiec zapadło na mniej lub bardziej rzadką chorobę. Jeżeli wszyscy chorzy wraz z rodzinami założyliby partię, bez problemu udałoby im się dostać do parlamentu. Jak zatem widzimy, warto traktować choroby rzadkie równie poważnie jak te, z którymi spotykamy się często. Dokładnie taki postulat wysuwa organizacja ACHSE, czyli *Allianz Chronischer, Seltener Erkrankungen*. W obszarze tym udało się już sporo osiągnąć, szczególnie w ostatnich latach, a to dzięki pracy wielu ludzi i różnych stowarzyszeń, począwszy od naszej byłej pierwszej damy, pani Ewy Luise Köhler, aż po wspomniane już ACHSE. W działania na rzecz poprawy opieki nad pacjentami z chorobami rzadkimi angażuje się nawet rząd. Jest to zresztą smutna konieczność, a to dlatego, że w ramach nowego systemu rozliczeniowego schorzenia tego rodzaju są nie tylko dyskryminowane, lecz wręcz – jako przedmiot badań – zupełnie lekceważone i niedoceniane. Więcej środków pieniężnych inwestuje się obecnie w badania na zwierzętach niż w prace badawcze nad chorobami rzadkimi ludzi.

Interesujące rozwiązanie proponuje Harold Elliot Varmus, laureat Nagrody Nobla w dziedzinie medycyny za rok 1989 oraz dyrektor National Cancer Institute w re-

nomowanym National Institute of Health in Bethesda, w stanie Maryland w USA. Varmus zachęca do większego skoncentrowania się na grupie docelowej, którą faktycznie chcemy wyleczyć. A grupę tę tworzą przecież nasi pacjenci, a nie laboratoryjne myszy, u których choroby wywołuje się sztucznie. Varmus zaleca ponadto dokładniejsze zbadanie, dlaczego ku zaskoczeniu wszystkich niektóre cierpiące na śmiertelne schorzenie osoby przeżywają. Przecież tego rodzaju przypadki zdarzają się regularnie. Jednak badacze nie poświęcają im obecnie większej uwagi, zresztą – niby dlaczego, przecież wyzdrowieli. Postępując w ten sposób, medycyna marnuje niewiarygodny wprost potencjał badawczy.

Czyż nie byłoby lepiej spróbować określić, dlaczego właśnie ci a nie inni chorzy przeżyli, zamiast ratować życie gryzoni, u których w sztuczny sposób wywołano wcześniej chorobę? Gdyby udało się nam zidentyfikować mechanizmy ochronne, które w rzadkich przypadkach prowadzą do przeżycia choroby uznawanej za nieuchronnie kończącą się śmiercią, medycyna wykonałaby ogromny krok naprzód.

W mojej opinii należałoby zmienić podejście do prac badawczych w następujący sposób: zmniejszyć ilość instytutów teoretycznych na rzecz zwiększenia ilości badań zorientowanych na pacjentów i uwzględniających również rzadkie i nie do końca poznane jeszcze choroby. Nie oznacza to oczywiście, że instytuty teoretyczne są nam w ogóle niepotrzebne. Wprost przeciwnie! Chodzi natomiast o to, aby teoretycy współpracowali ściślej z pracownikami klinik i zapoznali się z ich problemami. Ostatecznie celem wszystkich jest wygrana z ciężkimi chorobami, a zwycięstwo łatwiej odnieść przecież wspólnymi siłami.

Warto kształcić się dalej

Po wszczępieniu Rebecce stymulatora serca, koledzy z oddziału neurologicznego rozpoczęli poszukiwania przyczyny ciężkich ataków spazmów. Dlaczego tak młoda kobieta dostała nagle napadu padaczki?

Gdyby pani Blandt nie przywieziono do naszej kliniki uniwersyteckiej prawdopodobniej zdiagnozowano by u niej epilepsję, a w połączeniu z objawami, które wystąpiły u niej tuż przed intubacją – być może nawet schizofrenię. Jednak nasi neurologrzy wzięli niedawno udział w pewnym kongresie, podczas którego dowiedzieli się rzeczy, jakie okazały się im przydatne właśnie teraz.

U młodych kobiet za nagłymi atakami padaczki może kryć się niekiedy pewna rzadka choroba autoimmunologiczna: organizm chorego uznaje swoje własne białko – tak zwany receptor NMDA za obce i zaczyna wytwarzać przeciwko niemu przeciwciała, co wywołuje w mózgu stan zapalny, dlatego pełna nazwa tego schorzenia brzmi: *zapalenie mózgu z obecnością przeciwciał przeciwko receptorom NMDA*. Typowy przebieg choroby polega na pojawieniu się gorączki, po której dochodzi do wystąpienia zmian osobowości, a nawet psychozy i ciężkich ataków padaczki. Dokładnie takie objawy wykazywała nasza młoda pacjentka.

Czekającą w sali Sinę ogarniało coraz silniejsze zmęczenie. Wszystko, o czym czytała, wydawało się jej do siebie pasować i to było przerażające. Schizofrenia, epilepsja, Rebecca, Sandra z Clemensem. Kawa sprawiła, że czuła się coraz bardziej wyczerpana.

Po upływie kolejnej godziny w klinice pojawiła się również Sandra. Z daleka wionął od niej zapach alkoholu,

przyszła za to bez Clemensa. Przyjaciółki objęły się, aby dopiero po dłuższej chwili przyjrzeć się sobie wzajemnie.

Nie wierzę – powiedziała wreszcie Sina.

W co?

Nie powinnam była ci tego mówić.

O co chodzi?

O ciebie i Clemensa, oczywiście.

Sandra wzruszyła ramionami i potarła dłonią czoło.

Ale co chodzi?

Przecież widziałam, jak wziął cię za rękę.

No i? – Sandra sprawiała wrażenie, jakby faktycznie nie miała pojęcia, do takiego mogła mieć na myśli jej przyjaciółka.

Musiałam powiedzieć o tym Rebecce! Prawda? Powiedziałam jej, a ona natychmiast dostała tego ataku, prawdopodobnie dlatego.

Sandra spojrzała na Sinę podejrzliwie, po czym wybuchnęła śmiechem. *Ja i Clemens?* – powtórzyła i roześmiała się znowu. Sina nie mogła się dłużej powstrzymać i również zaczęła się śmiać. Jednak szybko przypomniały sobie o tym, co stało się z Rebeccą i że znajdowały się właściwie w szpitalu.

Wiem, że wziął mnie za rękę – powiedziała Sandra – mi też wydało się to trochę dziwne. Ale to w ogóle niczego nie znaczyło.

Uspokoiłś mnie. Ale być może to właśnie to wywołało u Rebecki atak, nawet jeżeli w zasadzie to nie była prawda, prawda?

Nie sądzę.

Na pewno?

Obie młode kobiety spędziły jeszcze jakiś czas w poczekalni, pijąc kawę i szukając w Internecie przyczyn epilepsji, po czym odesłaliśmy je do domu. W tym momencie nie mogłyby i tak pomóc przyjaciółce, za to dobrze byłoby, je-

zeli mogły się zjawić, gdy pani Blandt zostanie wybudzona narkozy. W tej fazie obecność pacjentów czy krewnych ma na pacjentów niejednokrotnie kojący wpływ.

Neurologzy zaordynowali pani Blandt leki, które przywróciły u niej normalny przebieg reakcji immunologicznych – immunoglobuliny oraz kortyzon. Rebecca Blandt czuła się lepiej już po kilku dniach, ataki spazmów pojawiały się coraz rzadziej, a po pewnym czasie zanikły całkiem.

Zapalenie mózgu z przeciwciałami przeciwko receptorom NMDA to bardzo rzadka choroba, którą odkryto dopiero w roku 2007. Jak dotąd na całym świecie odnotowano nie więcej niż tysiąc przypadków tego schorzenia. To nietypowe zapalenie mózgu wciąż kryje w sobie wiele tajemnic. W zasadzie chodzi tutaj o chorobę autoimmunologiczną, w ramach której organizm wytwarza przeciwciała skierowane przeciwko receptorowi N-Metylo-D-Asparaginowemu – jednemu z ważnych receptorów naszego mózgu. Podobnie jak w przypadku wielu innych schorzeń o podłożu autoimmunologicznym, również i *zapalenie mózgu z przeciwciałami przeciwko receptorom NMDA* występuje częściej wśród kobiet niż wśród mężczyzn (osiemdziesiąt procent chorych to kobiety, a tylko dwadzieścia – mężczyźni), przy czym najczęściej przypadków odnotowuje się u pań w młodym wieku (średnia wieku pacjentek to dwadzieścia trzy lata). Receptor NMDA to tak zwany jonotropowy receptor glutaminianu, co oznacza, że może ulec aktywowaniu na skutek przyłączenia się do niego glutaminianu. Jeżeli cząsteczka glutaminianu zajmie określoną pozycję w obrębie receptora, staje się on przepuszczalny dla jonów wapnia, co aktywuje z kolei całą kaskadę dalszych reakcji.

Zapalenie mózgu z przeciwciałami przeciwko receptorom NMDA rozpoczyna się najczęściej gorączką oraz bólem głowy. Po kilku dniach dochodzi jednak do dramatycznego pogorszenia stanu chorego: często pojawiają się wówczas ciężkie zaburzenia psychiczne, takie jak stany lękowe, stany nadmiernego pobudzenia, dziwne zachowanie, halucynacje czy zaburzenia myślenia. Dochodzą to tego również i inne objawy w rodzaju: bezsenności, utraty pamięci, ataków spazmów, zaburzeń świadomości czy braku reakcji na bodźce. Ponadto nierzadko obserwuje się także dyskinezy, czyli nieskoordynowane ruchy, głównie w obrębie twarzy oraz jamy ustnej, prowadzące do zaburzeń mowy o różnym stopniu nasilenia (począwszy od całkowitej utraty zdolności mowy aż po lekkie ograniczenie wypowiedzi). Dość często obserwuje się tutaj tak zwaną echolalię, czyli mimowolne powtarzanie przez chorego wyrazów a nawet całych zdań, które zostały przez niego wypowiedziane dosłownie przed chwilą. Ponadto w przypadku *zapalenia mózgu z przeciwciałami przeciwko receptorom NMDA* stwierdza się również dysfunkcję regulacji autonomicznych, przejawiające się w formie gorączki, silnych wahań ciśnienia krwi oraz bardzo szybkiego na przemian z bardzo wolnym pulsu. Opisywano też, podobnie jak stało się to w przypadku naszej pacjentki, całkowite zatrzymanie akcji serca, a także – brak oddechu, co sprawia, że konieczne staje się wszczęcie choremu stymulatora serca czy też intubacja.

W przypadku kobiet częstą przyczyną choroby jest pewien szczególny rodzaj nowotworu jajników (potworniaka), który zawiera również komórki tkanki nerwowej. Z tego względu w przypadku podejrzenia *zapalenia mózgu z przeciwciałami przeciwko receptorom NMDA* konieczne na-

leży zbadać, czy pacjentka nie cierpi może na potworniaka. W celu potwierdzenia diagnozy sprawdza się poziom przeciwciał przeciwko receptorom NMDA zarówno w płynie mózgowo – rdzeniowym, jak i we krwi oraz ilość komórek w płynie mózgowo – rdzeniowym, ponieważ zbyt wysoka wartość również świadczy o występowaniu choroby. Nierzadko nieprawidłowości wykazuje również badanie EEG czy MRT mózgu.

W siedemdziesięciu pięciu procentach przypadków leczenie kończy się sukcesem bądź znaczącą poprawą stanu chorego, o ile tylko terapię rozpocznie się odpowiednio wcześniej, z drugiej strony na *zapalenie mózgu z przeciwciałami przeciwko receptorom NMDA* umiera około pięciu procent pacjentów. Pozostałych dwadzieścia procent chorych przeżywa, wykazując jednak znaczące deficyty neurologiczne.

Szczególnie smutne w przypadku wspomnianej tutaj choroby jest to, że w ciężkich przypadkach zapalenia opon mózgowych atakom padaczki faktycznie może towarzyszyć dziwne zachowanie oraz pewne dolegliwości neurologiczne, co powoduje, że osoby dotknięte zapaleniem mózgu z przeciwciałami przeciwko receptorom NMDA niejednokrotnie uznaje się za schizofreników i kieruje do szpitali psychiatrycznych. Tam zaś po postawieniu diagnozy: ciężka schizofrenia, nie poddaje się ich odpowiedniemu leczeniu, lecz pozostawia – niestety musimy to napisać wprost – w mniejszym lub większym stopniu własnemu losowi. Towarzyszących schizofrenii dolegliwości najczęściej się nie leczy, lecz jedynie łagodzi i trzyma w szachu przy pomocy leków.

Młoda kobieta mogła zostać poddana optymalnej terapii jedynie dzięki temu, iż pracujący w naszej klinice neuro-

lodzi poważnie potraktowali okoliczności wystąpienia objawów choroby. Po krótkim czasie Rebecca Blandt wyzdrowiała całkowicie.

Bez przeprowadzenia odpowiednich badań oraz bez odbywania dalszego kształcenia, co ma miejsce przede wszystkim w klinikach uniwersyteckich, cała historia z pewnością nie skończyłaby się tak dobrze. Tak oto zdarzają się dni, w których docenia się, że ma się możliwość pracy właśnie w tego rodzaju placówce.



**Lekarze nie wiedzą co Ci dolega?
Męczysz się latami z powodu niewyjaśnionych objawów?
Czujesz, że coś jest nie tak z Twoim zdrowiem, ale nie wiesz, co?**

Z pomocą przybywa profesor będący dla wielu pacjentów ostatnią deską ratunku. Ten niemiecki lekarz, opierając się na różnych dramatycznych przypadkach, opowiada o pracy swojego zespołu, stosowanych przez siebie metodach oraz możliwościach, jakie ma do dyspozycji współczesna medycyna.

Już teraz dowiedz się:

- jak rozpoznać boreliozę i jakie są skutki nadużywania leków,
- czym charakteryzuje się niediagnozowany zespół Friedmana-Goodmana oraz co mogą oznaczać trudności z oddychaniem,
- co może spowodować zepsuty korzeń zębowy oraz jakie informacje możemy wyczytać z barwy krwi czy ciężkiego porodu,
- czym jest niedoczynność gruczołów przytarczycowych i bagatelizowany zespół bezdechu sennego,
- jak rozpoznać lamblie, zespół wędrującej nerki czy zatrucie kobaltem.

Prawdziwe znaczenie niejasnych objawów!

Profesor Jürgen Schäfer to niemiecki doktor House.

- RTL



Patroni:

DOLCEVITA
celebruujemy życie



Cena: 44,40 zł

ISBN: 978-83-65404-80-0



9 788365 404800