

"O tym, że jestem chora dowiedziałam się po tym, jak urodziłam dwójkę chorych dzieci"

Środa, 15 czerwca (09:56)

"Moją chorobę zdiagnozowano nietypowo. Przez dzieci" - mówi Teresa Matulka, chora na mukopolisacharydozę typu IV, prezes Stowarzyszenia Chorych na Mukopolisacharydozę i Choroby Rzadkie. W Polsce jedynym ratunkiem dla osób z chorobami rzadkimi jest działalność stowarzyszeniowa. Państwo takim chorym nie pomaga. Nie ma też wyspecjalizowanych szpitali - podkreśla pani Terasa.



Michał Dobrołowicz, RMF FM: Mukopolisacharydoza to choroba rzadka, na którą choruje się od urodzenia...

Teresa Matulka, chora na mukopolisacharydozę typ IV, prezes Stowarzyszenia Chorych na Mukopolisacharydozę i Choroby Rzadkie: Tak, to prawda. U jednego ta choroba rozwija się wcześniej, u drugiego - później. Moja choroba polega na niedoborze enzymu i rozwija się dosyć powoli. Natomiast z całkowitym brakiem enzymu przebieg mukopolisacharydozy jest bardzo ostry.

Jak u pani zdiagnozowano tę chorobę?

Nietypowo, bo przez dzieci. Jak urodziłam dzieci, zaczęło mi się nie podobać to, jak one biegają, chodzą i zaczęłam dążyć do uzyskania diagnozy. I po paru latach udało mi się zdiagnozować dzieci. I okazało się, że moje dzieci są chore na mukopolisacharydozę, a mój mąż jest nosicielem wadliwego genu. Dlatego nasze dzieci odziedziczyły chorobę. Po jednym z rodziców dzieci nie są w stanie odziedziczyć chorobę, muszą dostać wadliwy gen od obojga rodziców.

U państwa w domu trzy osoby chorują na mukopolisacharydozę, a jedna jest nosicielem wadliwego genu. A w Polsce ile osób choruje?

Trzeba tu powiedzieć o różnych typach tej choroby. Jest ich siedem. W typie pierwszym występuje w Polsce około 18 osób chorych. Typ drugi - około 45 osób. Najwięcej w typie trzecim - około 85 zdiagnozowanych

pacjentów. W sumie to około 250 osób. Jest to niewielka liczba, tym bardziej, że na typ szósty mukopolisacharydozy chorują w całym kraju tylko 3 osoby.

Jak wygląda leczenie?

W typie pierwszym, drugim i szóstym mukopolisacharydozy pacjentów można leczyć, ponieważ wynaleziono enzymatyczną terapię zastępczą. To enzym, którego akurat brakuje pacjentom. Leczenie jest bardzo skomplikowane. Nie można tu podać jakiegokolwiek leku. Trzeba podać brakujący enzym, żeby uzyskać konkretne efekty. To brakująca częśćka.

Skąd ją wziąć?

To bardzo skomplikowany proces. Do tego dochodzi trudność polegająca na tym, że na świecie bardzo mało pacjentów potrzebuje tego enzymu, więc leczenie jest bardzo drogie. To są setki tysięcy złotych, mam na myśli koszty leczenia. Ciężko jest kupić sobie ten lek.

Pani dzieci chorują na mukopolisacharydozę. W jakim są wieku?

Dwójka moich dzieci choruje na mukopolisacharydozę typu czwartego i oni odziedziczyli po mnie łagodną postać. Ze względu na to, że jestem jedyną osobą z tak łagodną postacią tej choroby w Polsce. Córka ma 32 lata, syn 31 lat. I poruszają się samodzielnie, a lekarze mówili mi, że gdy skończą osiemnaście lat nie będzie to już możliwe, że przestaną chodzić. Walka o nich, rehabilitacja doprowadziła do tego, że nadal się poruszają. Ale mają z tym wielkie trudności, mają dolegliwości przez zniekształcenia stawów i kręgosłupa. Jest im bardzo ciężko, żeby obsłużyć się samodzielnie, wymagają pomocy osoby trzeciej.

Co ich teraz czeka?

W Polsce dla chorych z chorobami ultra rzadkimi nie ma pomocy, ponieważ nie ma szpitali wykwalifikowanych w chorobach rzadkich. Ja, moje dzieci i inne osoby dorosłe nie mają szpitala, do którego mogłyby się zwrócić.

Jak państwo sobie radzicie?

Organizujemy dwutygodniowe turnusy rehabilitacyjne, gdzie zapraszamy specjalistów. Lekarze doradzają nam, co mają robić. Przekonujemy ich, żeby otoczyli nas opieką. To są indywidualne działania, nie ma opieki zapewnionej ze strony państwa.

Czy z tą chorobą można pracować?

Absolutnie nie. W mukopolisacharydozach i innych chorobach rzadkich osoba obciążona chorobą po prostu nie jest w stanie pracować. I ze względu na obciążenie fizyczne i ze względu na trudności umysłowe. Pacjenci się uwsteczniają. To, czego się uczą, za miesiąc, za pół roku zapominają. Przebieg choroby jest bardzo ciężki i choroba postępuje w ogromnym tempie. Z roku na rok jest coraz gorzej.

Można to jakkolwiek zatrzymać?

Absolutnie nie. To jest choroba nieuleczalna. Jeżeli pan urodzi się z białym kolorem skóry, to nie może pan go sobie zmienić na inny kolor. Nie można wyeliminować całkowicie naszej wady. Dzięki terapiom zastępczym można tylko złagodzić przebieg choroby.

Jak długo żyją chorzy na mukopolisacharydozę?

Jak rozpoczynaliśmy działalność w stowarzyszeniu, słyszeliśmy, że taki pacjent nie dożywa pełnoletniości. Teraz nam się udaje przedłużyć trochę życie pacjentom. To, co udaje nam się wypracować dzięki

rehabilitacji, pozwala przeżyć dłużej. A ile uda się przedłużyć, tylko Bóg jeden wie, nawet lekarze tego nie wiedzą.

Chorzy wyróżniają się też wzrostem...

Tak, w mukopolisacharydozie, gdzie brakuje enzymu dzieci nie osiągają metra wzrostu. Z racji uszkodzeń stawów nie są w stanie samodzielnie się poruszać. I mają problemy w wykonywaniu jakichkolwiek wokół siebie czynności takich jak jedzenie, mycie się, poruszanie. To bardzo ciężka i prowadząca do ciężkich deformacji kostnych choroba.

Jaka jest największa trudność związana z tą chorobą?

W mukopolisacharydozie typ czwarty największa trudność to sprawność fizyczna w związku z uszkodzeniami stawów. Jest trudność w poruszaniu się, w obsłudze, w schylaniu się. Tutaj pomaga, musi pomagać osoba trzecia. U dzieciaków, które są upośledzone umysłowo trudności są wszelakie, dzieci mają problemy z poruszaniem się, tracą wszelkie czynności. Mukopolisacharydoza to nie jest tylko choroba dziecka, to jest obciążenie całej rodziny. Rodzice są, mając takie dziecko, niczemu winni. Nikt przecież nie chce mieć dziecka chorego. Urodziło się dziecko śliczne, 10 punktów, nasze dzieci rodzą się zwykle duże, wydawałoby się, że jesteśmy pełni szczęścia, dziecko pięknie się rozwija, ale w wieku 2-3 lat zaczynają się pojawiać rozmaite deformacje, uwsteczniania, problemy z sercem, śledzioną. Rodzice zaczynają szukać, co dzieje się z ich dzieckiem. Udaje się to zdiagnozować i okazuje się, że jest to choroba nieuleczalna, śmiertelna. I jedynym ratunkiem są stowarzyszenia, gdzie można znaleźć pomoc, wsparcie.

Czy niewiedza jest dużą przeszkodą?

Tak, to głównie niewiedza urzędników organizacji państwowych. Oni często nie chcą poznać naszych problemów. Organizujemy w tej sprawie specjalne debaty. Czasami czujemy, że nikt nie chce nas słuchać, dopóki nie zaczną z nami rozmawiać, nie poprawi się nasza sytuacja.

Michał Dobrołowicz



Źródło:

<http://www.rmfm24.pl/raporty/raport-twoje-zdrowie/fakty/news-o-tym-ze-jestem-chora-dowiedzialam-sie-po-tym-jak-urodzilam-,nId,2218940>