

Czarne kule

Autor: Tomasz Przybysz-Przybyszewski, Źródło: inf. własna, fot.: www.sxc.hu

Rzadko się o nich mówi, rzadko są dla nich terapie, rzadko dożywają pełnoletności. Cierpiącym na choroby rzadkie często pozostaje tylko nadzieja.

1,5 mln zł. Tyle do tej pory wydali na leczenie swojej córki Elizy państwo Baniccy z Gniezna. Są mocno zdeterminowani, by ją ratować. Na to samo schorzenie w 2008 r. zmarł ich syn. To choroba Niemann-Picka typu C. Choroba rzadka, dziedziczna, ze względu na przebieg nazywana dziecięcym alzheimerelem. Szacuje się, że w Polsce zmagają się z nią ok. 50 osób. W jej wyniku organizm nie radzi sobie z rozkładem cholesterolu, który odkłada się w wątrobie, śledzionie, ośrodkowym układzie nerwowym. Mózg zaczyna wyłączać kolejne procesy życiowe. Choroba do pewnego wieku jest niezauważalna, dzieci rozwijają się prawidłowo.

- U naszych dzieci najpierw pojawił się problem potykania się, potem rączki zaczęły drżeć – mówi Dariusz Banicki. – Później pojawiły się napady padaczkowe. Na przykładzie syna wiemy, że potem pojawiają się problemy z mówieniem, przelknięciem; syn był karmiony przez gastrostomię. Pojawia się problem z oddychaniem. Musieliśmy założyć rurkę tracheotomijną.



W 2000 r. państwo Baniccy byli zszokowani, gdy dowiedzieli się, że ich zdrowy dotąd syn ma chorobę, o której nikt nie słyszał. - Syn miał 6 lat, gdy został zdiagnozowany – wspomina trudne chwile Dariusz Banicki. – Był zdiagnozowany i na tym koniec. Powiedziano nam, że na to niestety nie ma lekarstwa.

Ponieważ choroba jest dziedziczna, państwo Baniccy przebadali także dwie córki. Starsza jest zdrowa. Młodsza Eliza, niestety, nie. Syn jeszcze żył, gdy ogłoszono, że preparat o nazwie Zavesca, stosowany w leczeniu innej rzadkiej choroby (Gauchera), hamuje postępy

Markery DNA, fot.: www.sxc.hu

choroby Niemann-Picka typu C. Nie doczekał jednak leczenia.

Wcale nie takie rzadkie

- Około 80 proc. pacjentów nie dożywa pełnoletności – mówi o chorobach rzadkich Teresa Matulka, prezes Stowarzyszenia Chorych na Mukopolisacharyozę (MPS) i Choroby Rzadkie.

Choroby rzadkie to takie, które występują u mniej niż 5 osób na 10 tys. populacji. Są poważne, przewlekłe, postępujące i najczęściej nieuleczalne. Do dziś opisano ich niemal 8 tys., a 80 proc. z nich to choroby uwarunkowane genetycznie. Większość ujawnia się w dzieciństwie. Choroby nazywa się rzadkimi, ale jest ich wiele, szacuje się, że na świecie dotkniętych jest nimi ponad 350 mln ludzi. - Raptem dla kilkuset chorób rzadkich wynaleziono jakieś leki – mówi Mirosław Zieliński, prezes Krajowego Forum na rzecz Terapii Chorób Rzadkich.

Te metody terapii są bardzo różne, począwszy od odpowiedniej diety. W przypadku chorób genetycznych eksperymentuje się z terapią genową.

- Od bardzo dawna mówi się o terapiach genowych, próbuje się ich na modelach zwierzęcych tych chorób, ale okazuje się, że jest dużo powikłań i trudności, aby podany gen kodował potem białko, które jest potrzebne – mówi prof. nadzw. dr hab. n. med. Jolanta Sykut-Cegielska, kierownik Kliniki Chorób Metabolicznych Centrum Zdrowia Dziecka.

Równie daleko jest do przeszczepiania komórek macierzystych. W niektórych chorobach przeszczepia się narząd, aby produkował brakujący enzym, w innych uzupełnia się sam enzym. Ta ostatnia metoda jest niezwykle kosztowna – może to być ponad milion złotych rocznie na osobę.

Według danych NFZ pacjentem, którego koszty leczenia były w 2011 r. najwyższe w Polsce, była osoba chora na mukopolisacharydozę (MPS) typu II. Jej roczna terapia kosztowała 3,39 mln zł, a wszystkich leczonych na MPS typu II – niemal 52,3 mln zł. Osoby z tym typem MPS mogą się uważać za szczęśliwców. Po pierwsze: istnieje dla nich terapia, po drugie: jest refundowana przez NFZ.

- Odkąd pojawiły się terapie, umieralność spadła. Kiedyś pacjenci z MPS typu I, II, VI i chorobą Pompego nie mieli szans przeżycia, a dzisiaj żyją, bo otrzymują enzymatyczną terapię zastępczą – mówi Teresa Matulka.

Leki stosowane w leczeniu chorób rzadkich nazywane są sierocymi, ponieważ firmy farmaceutyczne nie wrywają się do inwestowania dużych pieniędzy w badania nad specyfikami dla np. kilkuset osób na całym świecie. Dlatego Unia Europejska, idąc śladem USA i Japonii, stosuje odpowiednie zachęty dla producentów, m.in. przyznając im lekom sierocym czasową wyłączność na rynkach krajów Unii.

Cztery kule

Wspomniana przez Teresę Matulkę MPS to uwarunkowana genetycznie choroba, w której brak jednego z enzymów zaburza proces rozkładu łańcuchów cząsteczek cukru. Gromadzenie się ich powoduje powiększenie wątroby i śledziony, pogrubienie skóry i tkanki podskórnej, a także zmiany kostne, które prowadzą do deformacji i niepełnosprawności ruchowej, a bywa, że i intelektualnej.

Teresa Matulka sama choruje na lekką odmianę MPS typu IV A. Długo chodziła po lekarzach, nim właściwie rozpoznano chorobę. Gdy jako 17-latką narzekała na bóle w stawach i kręgosłupie, uważano, że po prostu nie chce jej się iść do szkoły lub pracy. Dostawała zastrzyki na coś zupełnie innego. O mukopolisacharydozie dowiedziała się dopiero po urodzeniu dwójki dzieci. Wymusiła na lekarzach odpowiednie badania, gdy półtoraroczna córka zaczęła się garbić podczas chodzenia. U dzieci zdiagnozowano cięższe postaci MPS typu IV A. Teresa Matulka nie mogła wiedzieć, że jej mąż także jest nosicielem tej rzadkiej choroby. W takich przypadkach istnieje duże prawdopodobieństwo wystąpienia jej u dziecka.

- To tak, jakby rodzice mieli w kieszeni cztery kule – tłumaczy prof. Sykut-Cegielska. – Jedna z nich jest czarna i oznacza chore dziecko. Za każdym razem przy urodzeniu rodzice nie wiedzą, którą kulę wyjmują, a zawsze jest ta sama pula czterech kul.



Łańcuch DNA, fot.: www.sxc.hu

Każdy z nas jest nosicielem przynajmniej kilku różnych chorób rzadkich. Nie zawsze są one dziedziczone po rodzicach. Czasem zmiana w genach pojawia się, choć oboje rodzice są zdrowi.

- Wszyscy jesteśmy mutantami. Tylko że niektórzy mają pecha – mówi obrazowo Maria Libura, przewodnicząca Polskiego Stowarzyszenia Pomocy Osobom z Zespołem Pradera-Williego.

Lodówka pod kluczem

To bardzo dziwna choroba, w której uszkodzony jest ośrodek głodu i sytości. Chorzy ciągle chcą jeść, co może powodować monstrualną otyłość.

- Przy braku nadzoru nad chorym zdarzały się przypadki pęknięcia ściany żołądka, co kończy się przeważnie śmiercią – mówi Maria Libura.

Dodatkowo chorzy z zespołem Pradera-Williego mają zaburzoną przemianę materii, dlatego tyją nawet przy stosowanej przez modelki drastycznej diecie tysiąca kalorii. Oczywiście upilnowanie dziecka, by nie zjadło czegoś nadprogramowo, to nie lada wyczyn. Zdarza się zamykanie na klucz kuchni albo lodówek. Otoczeniu trudno to zrozumieć. Trzeba uświadamiać ciocie, babcie, sąsiadów, a w szkole nauczycieli, a nawet panią woźną. Mimo to zdarzają się zarzuty o głodzenie dziecka, a gdy się go nie upilnuje – o to, że się je spaśło.

- Ludzie nie wiedzą, że brak poczucia sytości może być bardzo poważną i zagrażającą życiu niepełnosprawnością – mówi Maria Libura. – To jak z człowiekiem, który nie ma błędniaka. Nie utrzyma równowagi, niezależnie od tego, jak silną ma wolę. Tak samo tutaj. Nie działa ośrodek głodu i sytości, więc taka osoba nie jest w stanie kontrolować tego, ile je. A jedzenie jest wszędzie: na korytarzu w szpitalu, w sklepie. Jest tak łatwo dostępne, że utrzymanie diety graniczy z cudem, zwłaszcza od pewnego wieku. Tymczasem w tej chorobie otyłość postępuje w tempie niewyobrażalnym. W ciągu tygodnia przyrost wagi może być rzędu kilku kilogramów!

Nic nie da zmniejszenie żołądka. Ośrodka sytości to nie naprawi. Razem ze ścisłym reżimem żywieniowym i programem ćwiczeń stosuje się terapię hormonem wzrostu.

Walka o parę oddechów

Na mukopolisacharydozę typu IV lekarstwa nie ma do dziś.

- Moje dzieci zaczęły się wykrzywiać w esy floresy – wspomina Teresa Matulka. – Lekarze rozkładali ręce, nikt nie znał tej choroby. Mówili: choroba nieuleczalna, postępująca, a rehabilitowanie dzieci to marnowanie pieniędzy. Czego by pani nie robiła, to i tak pani dzieci w wieku 16 lat będą poruszały się na wózku. Córka skończyła 30 lat i nie jest na wózku.

Droga do tego była jednak daleka. W 1995 r. szczęśliwym zbiegiem okoliczności Teresa Matulka trafiła na turnus rehabilitacyjny dla dzieci chorych na MPS i choroby pokrewne.

- Przy stole siedziałam z dzieckiem z mukopolisacharydozą typu II – wspomina. – Miało bardzo mocno powiększony język, zniekształcone dżiąsła, z buzi wyciekał gęsty śluz. Dzieci-roślinki tam zobaczyłam z mukolipidozą, które wyglądały jak nieukształtowane do końca płody. Strasznie to przeżyłam. Pomyślałam, że to zupełnie inny świat, jakbym w kosmos poleciała. Cały dzień rodzice na tym turnusie opiekowali się dziećmi. Mama brała dziecko pod pachy i cały dzień z nim dreptała, żeby wywalczyć jeszcze parę dni chodzenia. Rodzic zdrowego dziecka tego nie dostrzeże, a my walczymy każdego dnia o jeszcze parę kroków, normalnych oddechów, uśmiechów na twarzach naszych dzieci.

MPS nazywano niegdyś maszkaronizmem. Teresa Matulka nie przestraszyła się tego środowiska. Przeciwnie. Została wiceprezesem stowarzyszenia, po dwóch latach zamknęła dobrze prosperującą firmę. Przygarnęła jeszcze dwoje niepełnosprawnych dzieci. Nie wszyscy rodzice tak potrafią. Zazwyczaj są przerażeni, na siłę trzeba ich zabierać na takie turnusy, a pierwszy tydzień ich trwania niemal nie wychodzą z pokoju. Muszą się wyplakać. Tłumaczy się im, że to nie koniec świata, że życie jest cięższe, ale bardziej wartościowe. Wyjaśnia się, że szef nie daje odpowiedzialnego stanowiska osobie nieodpowiedzialnej i że oni dostali odpowiedzialne zadanie od szefa na górze, bo on wiedział, że sobie z nim poradzą. Uświadamia się, że przecież nie wiadomo, co zdrowe dziecko może spotkać.

- Nas już spotkało, więc musimy się nauczyć z tym żyć, bo pogodzić się z tym nie da – tłumaczy Teresa Matulka.

Dzięki takiemu wsparciu dzieci nie lądują w zakładach opieki, a rodziny się nie rozpadają.

Życie z problemami

Takim rodzinom jest niesłuchanie trudno. Problemem jest nawet trafna diagnoza.

- Wielu lekarzy nie zna tych chorób – mówi Mirosław Zieliński. – Bywa tak, że przez całą praktykę zawodową nie spotkają ani jednego pacjenta z chorobą rzadką. To nie znaczy, że nic nie powinni o tych chorobach wiedzieć. Jednak system edukacji lekarzy nie poświęca dużo uwagi chorobom rzadkim. To przekłada się na złą diagnostykę.



Fot.: www.sxc.hu

rzadkie.

Z tym leczeniem też bywają problemy – choćby wówczas, gdy jego skuteczność jest wątpliwa albo gdy jest przerywane, co może zaprzepaścić jego efekty. Prof. Sykut-Cegielska tłumaczy, że decyzja taka nigdy nie jest łatwa.

– Powstaje pytanie, czy powinniśmy spowalniać chorobę z pełną świadomością, że nie jesteśmy w stanie w żaden sposób zahamować jej postępu – mówi. – Czy nie należy tego rozpatrywać w kategoriach uporczywej terapii, czego robić nie wolno, kiedy leczymy metodami agresywnymi, np. robiąc dziecku wkłucia dożylnie co tydzień, mając już pewność, że nie ma szans na ustąpienie objawów.

Zdaniem prof. Sykut-Cegielskiej, czasami błędem może być wtedy samo rozpoczęcie terapii, choć inną decyzję trudno jest zaakceptować rodzicom dziecka. Szczególnie, że na takie trudne tematy rozmawia się z nimi w Polsce zbyt mało.

– Mieliśmy taki przypadek, że lekarka spotkała się z rodziną – mówi Teresa Matulka. – Wyjaśniła, że organizm jest już tak zrujnowany przez chorobę, że żaden cudowny lek dziecka nie uzdrowi, że to jest przedłużanie jego cierpienia. Jeżeli ma 80 proc. mózgu martwego, to nie można oczekiwać, że wstanie i będzie chodziło. Ta rodzina sama zrezygnowała z leczenia.

Zdaniem Teresy Matulki, często wystarczyłoby zapewnić chorym godny byt, a rodzice nie będą walczyć o przedłużanie życia śmiertelnie chorego dziecka za pomocą kosztownych leków. Obecnie mogą liczyć na 153 zł zasiłku pielęgnacyjnego oraz 620 zł (do niedawna 520 zł) świadczenia pielęgnacyjnego, jeśli któryś z rodziców zrezygnuje dla dziecka z pracy. Pomagają im więc organizacje pozarządowe, rodzice sami zakładają kolejne, wyjeżdżają za granicę, by się utrzymać.

Im szybsza właściwa diagnoza, tym lepiej. Stowarzyszenie Teresy Matulki organizuje więc dla lekarzy konferencje szkoleniowe. Takie działania przynoszą efekty.

- Diagnostyka poprawiła się o 50 proc. – mówi. – Dzieci diagnozujemy w wieku nie pięciu lat, tylko pół roku.

Problemem jest też fakt, że choroby rzadkie nie pasują do szufladek systemu opieki zdrowotnej. Są to często zespoły różnorodnych schorzeń. Powszechnie są więc drogie „wycieczki” po różnych ośrodkach medycznych. Koszty leczenia są rozproszone, czasem się dublują. Zresztą koszty to osobny problem. Leczenie chorób rzadkich to nie muszą być terapie za miliony złotych rocznie.

– Często w chorobach rzadkich stosuje się tanie leczenie – mówi Jacek Graliński, zastępca dyrektora ds. klinicznych Centrum Zdrowia Dziecka. – Ile kosztuje leczenie chorób rzadkich? Nie mam zielonego pojęcia. I nikt tego nie wie. Choć ci pacjenci tutaj są. Blisko połowa pacjentów Centrum Zdrowia Dziecka jest leczona na choroby

– Zabezpieczenie społeczne to oczywiście kwestia finansowania tych rodzin, ale z drugiej strony to także brak opieki później, w życiu dorosłym – mówi Maria Libura. – Leczenie hormonem wzrostu, które pozwala powstrzymać postęp choroby Pradera-Williego, nie obejmuje w Polsce dorosłych. Brakuje też miejsc, w których te osoby mogłyby bezpiecznie żyć i pracować. W przypadku chorych na zespół Pradera-Williego trafienie do zwykłego DPS to pewna śmierć.

Światelko w tunelu

Widać jednak światelko w tunelu. W 2008 r. przy ministrze zdrowia powstał Zespół ds. Chorób Rzadkich, który od półtora roku pracuje nad Narodowym Planem ds. Chorób Rzadkich. Jego stworzenie w 2009 r. rekomendowała Komisja Europejska. Ma on na celu polepszenie warunków życia osób z chorobami rzadkimi.

– Chodzi o cały proces leczenia, rehabilitacji, przebywania chorych w domu, edukacji, pozyskiwania wiedzy naukowej w obszarze chorób rzadkich – tłumaczy Jacek Graliński, przewodniczący Zespołu.

Plan ma powstać do końca 2012 r. Zakłada przede wszystkim stworzenie rejestru chorób rzadkich, upowszechnienie badań przesiewowych i testów genetycznych, a także budowę systemu ośrodków referencyjnych, wyspecjalizowanych w konkretnych chorobach. Plan ma spowodować zwiększenie dostępności specjalistycznej opieki medycznej i terapii lekowej, a także poprawę systemu rehabilitacji. Przewiduje też lepsze wsparcie socjalne dla pacjentów i ich rodzin, a także poprawę systemu edukacji chorych dzieci. Ważne jest, by różne resorty partycypowały w kosztach.

– Plan powinien być sprawą nie tylko resortu zdrowia, ale również resortów opieki społecznej oraz edukacji – mówi Mirosław Zieliński. – W skali całego budżetu służby zdrowia i opieki społecznej będą to dodatkowe, ale jednak nie jakieś zadziwiające kwoty. Nie chodzi o to, żeby państwo płaciło ogromne pieniądze na rzadkie choroby, ale na razie jest tak, że pomoc jest niewystarczająca i źle koordynowana, gdyż nie uwzględnia wszystkich rzeczywistych potrzeb pacjentów i ich rodzin.

Rodzice szybciej by się więc o chorobie dowiedzieli, specjaliści w ośrodku referencyjnym wiedzieliby, co robić, a byt rodziny i przyszłość dziecka byłyby lepiej zabezpieczone.

Pozostaje nadzieja

12-letnia Eliza Banicka nie może czekać. Od września 2009 r. przyjmuje preparat Zavesca. - Od bardzo długiego czasu u Elizki nie nastąpił postęp choroby – podkreśla jej ojciec. – Bo u syna, jak zaczęła się rozwijać ta choroba, to w ciągu 2-3 miesięcy przestał chodzić, mówić i przełykać.

Terapia kosztuje jej rodziców 12 tys. zł tygodniowo. Państwo Baniccy od 2006 r. walczą o stworzenie programu terapeutycznego i finansowanie leczenia ze środków publicznych, jak to ma miejsce w kilkudziesięciu krajach świata. W zeszłym roku było bardzo blisko, jednak mimo pozytywnej opinii Agencji Oceny Technologii Medycznych kwestia refundacji tego leku ugrzęzła w formalnościach. Dzięki staraniom rodzin jest w Polsce leczonych ledwie kilkoro dzieci z chorobą Niemann-Picka typu C.

- Jak tu nie nazwać tego eutanazją ze strony państwa? – mówi rozgorączkowany Dariusz Banicki. – Bo jeśli odmawia się leku, który istnieje i pomaga, to skazuje się te dzieci na śmierć.

Państwo Baniccy zdobywają pieniądze na najbardziej wymyślne sposoby. Mają też niezwykle kreatywnych znajomych. Na rzecz Elizy organizowane są koncerty, zawody sportowe, kwesty. Włodarze miasta i powiatu nagrali pastorałkę, znane postaci ze świata rozrywki i kultury przekazują na aukcje charytatywne cenne przedmioty. Z całej Polski ludzie przesyłają własnoręcznie szyte lalki, wystawiane później na aukcje, które przyniosły już dziesiątki tysięcy złotych.

Pozostaje kwestia najtrudniejsza. Jak żyć ze świadomością, że prawdopodobnie przeżyje się własne dziecko?

- Trzeba porzucić tę myśl, nie żyć nią – mówi Dariusz Banicki. – Brać ją pod uwagę, ale robić wszystko, żeby maksymalnie wydłużyć życie dziecka. Postęp w medycynie pokazuje, że w niektórych przypadkach



Fot.: www.sxc.hu

Data opublikowania dokumentu: 2012-07-24, 13.09

Źródło: <http://www.niepelnosprawni.pl/ledge/x/115250#.UUiey1e85j5>

udaje się stworzyć taki lek, który pozwala ludziom, którzy do tej pory umierali bardzo wcześnie, funkcjonować dalej. My żyjemy nadzieją, że ta Zavesca spowoduje, że Eliza dotrwa do czasu, kiedy ten lek będzie. A jeżeli nie, to przede wszystkim chcemy jej dać maksymalnie tyle życia, ile uda się przy tym leku pozyskać.

Prof. Sykut-Cegielska nie uważa, że czekanie na lek nie ma sensu.

– Postępy rozpoznawania i leczenia są niesamowite – mówi. – Praktycznie z każdym rokiem pojawiają się nowe możliwości leczenia chorób, które do tej pory były nieuleczalne. Nadzieja więc jak najbardziej jest.