

Choroby rzadkie nazywa się sierocymi, podobnie jak stosowane w nich leki. Roczne leczenie kosztuje około miliona złotych. Większości rodzin nie stać na tydzień takiej terapii.

Ręce Teresy Matulki rozjeżdżają się. Wystarczy, że coś dźwignie, a umykają ze stawów. W rozjazdach Matulka ma też kręgosłup i biodra. Ciało w jej życiu zawsze szło w poprzek duszy. Dusza się wyrывa, bryka, ciało mówi „stój” – a to w krzyżu ją łupnie, a to nogi odmówią posłuszeństwa, to znów obręcze ścisną głowę. Więc już w dzieciństwie podejrzewała, że coś z nią nie tak. Jak się skarżyła lekarzom, pokpiwali: „Co? Do szkoły się chodzić nie chce?” – i odsyłali z kwitkiem. Zresztą pieścić się nie mogła; z sześciorga rodzeństwa połowa też bez przerwy niedomagała, trzeba było pomagać matce na gospodarce w mazurskiej wsi.

Niedziela

W 1982 r. Teresa rodzi córkę, wkrótce syna. Kiedy Justynka zaczyna chodzić, to jakby zapada się w sobie, garbi. Lekarka w przychodni krzyczy na Matulkę: „Co się pani czepia?” – a tu już zapada się Piotrek. Sześć lat tak drepczą od doktora do doktora. Dopiero jeden ortopeda, jak zobaczył zdjęcia ich kości, od razu wysłał na badania do warszawskiego Instytutu Matki i Dziecka. Matulka po raz pierwszy słyszy długie, dziwne słowo: mukopolisacharydoza, typ IV.

To bardzo rzadka choroba genetyczna, trafia się raz na sto tysięcy urodzeń. Dowiaduje się, że jej dzieciom brakuje pewnego enzymu. Dlatego, krok po kroku, ich organy będą słabnąć, aż do całkowitego wyniszczenia organizmu. Nie ma na to leku. Na to jest tylko modlitwa. „Ani przez chwilę nie przeszło mi przez głowę pytanie, dlaczego mnie to spotkało” – zapewnia zdecydowanie Matulka, u której zdiagnozowano nieco łagodniejszą odmianę choroby, tak jak i u rodzeństwa. – „Nie chciałam cofnąć czasu. Pomyślałam: przecież te dzieci nie urodziły się na darmo”.

Najpierw próbuje przekonać o tym urzędników w gminie; prosi o mieszkanie na parterze, bo jeden pokój na piątym piętrze bez windy to dla inwalidów więzienie. Mówią jej, że jest bezczelna, bo dzieci nie wyglądają na chore. Faktycznie, w ubraniu nie wyglądały. Robiły im się już „kurze” klatki piersiowe. U Piotrka zaczęła się nawet rozdawać: jedna część była na miejscu, a zniekształcone żebra wypychały mu drugą. „To co? Miałam je w tym urzędzie do gołego rozebrać?!” – złości się Matulka. Dzieciom od początku powtarzała: „Wy nie jesteście gorsze. Wy jesteście wyjątkowe”. Kiedyś idzie z Justynką do lekarza, a on zerka na jej wyniki i żąda: „Niech pani wyprowadzi dziecko”. A Teresa: „Nie wyprowadzę” – bo chciała, żeby oboje wiedzieli, co ich czeka, żeby byli twardzi, kiedy przyjdzie czas na kule i wózek.

Gdy Piotrek kończy podstawówkę, odbiera pierwszą lekcję wyjątkowości. Zdał dobrze egzaminy do jedynego w mieście liceum architektonicznego (zamarzył, że będzie twórcą przestrzeni), ale na liście przyjętych go nie ma. „O co chodzi?” – pyta Matulka. A pedagog szkolna: „Miejsce takich jak on jest w szkole dla niepełnosprawnych. Tu by tylko stresował zdrowych”. Teresa: „Myślałam, że mi serce pęknie”. Pobiegła do kiosku, kupiła „Super Ekspres”, zadzwoniła. Jak opisali sprawę, kurator obiecał, że Piotrka do tej szkoły przyjmą. „Bez łaski – podziękowała – Na sponiewieranie dziecka nie oddam”.

Latem 1995 r. zawozi Piotrka i Justynkę na turnus rehabilitacyjny istniejącego od niedawna Stowarzyszenia Chorych na Mukopolisacharydozę MPS. Jest piątek, w niedzielę zamierza wrócić do prowadzonej przez siebie niewielkiej firmy odzieżowej w Piasecznie. Nie przeczuwa, co za chwilę się wydarzy.

Rzeczywistość, w którą wkracza, należy do innego wymiaru. Wypełniają ją istoty ze zdeformowanymi kończynami, z inhalatorami zamiast ust, z płataniną kabli wokół porażonych ciał, i stale pochylone nad nimi matki. W języku, jakim się posługują, brak słów znanych w rzeczywistości, z której przybyła: konto, biżuteria, dywan, futro, wakacje. Rozmawia się o tym, skąd wziąć kolejne ssaki do odciągania śluzu (jak się w porę nie odciągnie, dziecko dostanie zapalenia płuc i umrze), gdzie starać się o respirator, gdy samo już nie da rady oddychać. Matki na tej planecie zmieniają dzieciom pampersy: wyjmują się tylko środek, upycha watę albo pieluchę z tetry, tak z dziesięć razy, dopóki zewnętrzna powłoka się nie porwie – bo pampersy drogie, a dzieci w tej chorobie mają na okrągło biegunki, kilkanaście na dzień można zużyć.

Codzienne czynności i troski są jednak zanurzone w cierplivej miłosnej melodii. Rzeczywistość ma tu inną walutę: nie pieniądź nią rządzi, lecz czas. Później, kiedy na turnusach będzie już bywać regularnie, Matulka zarejestruje syndrom pierwszego tygodnia – matki zamykające się w swoich pokojach, żeby płakać. Bo tu przyjeżdżają istoty w różnych stadiach choroby, widać jak na dłoni jej postęp: „A więc za rok moje dziecko już nie będzie samodzielnie jeść, oddychać, już nie będzie chodzić, a więc za dwa lata w ogóle go nie będzie”. Tamtej niedzieli jedzie do Piaseczna, ale po to, żeby na zawsze zamknąć firmę. Mówi: „Razem z firmą zamknęłam dawny świat”. Kiedy wróciła na turnus, poczuła taką ulgę, że nawet jej ciało, ciągle w rozjazdach, po raz pierwszy doganiało duszę.

Ogień

Ręce Romana Michalika szukają ochłody. Pieką. Dlatego ceni kamienie, zwłaszcza kryształ górski, przezroczystą odmianę kwarcu, z którego Rzymianie toczyli kule, by w upały przykładać do nich rozgrzane dłonie. Szczególnie latem Roman ma wrażenie, że płonie, bo się nie poci. W samochodzie wozi rozpylacz do roślin, gdy ogień zaczyna w nim buzować, spryskuje się obficie, co i tak niewiele pomaga, gdyż prawie zawsze ma gorączkę. Nieraz żar przeradza się w ból, który pełza po kościach, wwierca się w żyły, ściska serce, rozrywa jelita. Potrafi trzymać kilka dni. Wtedy leży, jak roślina.

Żyje z bólem od dzieciństwa. Pobiegł parę kroków z piłką – już go dopadał, wszedł na schody – już czuwał na piętrze. Myślał: „Zdrowy jestem, tylko tak mam”. Tym bardziej że nie on jeden w domu kwękał. Matkę pogotowie zabierało z objawami zawału. Brat z krwawiącymi wybroczynami trafiał na dermatologię, a drugiego leczyli z reumatyzmu. Matka mówiła, że to przez Syberię, gdzie głodowała na zsyłce. Dopiero niedawno wyjaśnili jej, że zawinił chromosom X, że dzieci kobiet, u których jest uszkodzony, w 50 procentach dziedziczą chorobę. Najciężej przechodzą ją chłopcy, dożywając średnio czterdziestki. – Nieświadomość czasem jest lepsza niż prawda – powiada 39-letni Roman.

W nieświadomości idzie na studia geologiczne. Podczas letnich praktyk w kamieniołomach gorączkuje, a słońce uparło się – nie zachodzi. Potem jeszcze w nieświadomości się żeni. Patrzy na powolną agonię Józka, najstarszego brata, który też z kamieniami się zadawał. Nie wiadomo, czy dotąd by w tej nieświadomości nie tkwił, gdyby nie list z Ameryki. Jest 2002 r., krewna, od dawna niedomagająca, pisze: „Lekarze postawili diagnozę: to ultraradka choroba genetyczna Fabry’ego. Powiedzieli, że w Polsce zna się na tym profesor Anna Tylki-Szymańska z Centrum Zdrowia Dziecka. Jedźcie tam”. Wkrótce umarła. Bracia Michalik też zaczynają swój wyścig ze śmiercią. W Warszawie czeka na nich dobra i zła wiadomość. Pierwsza, że w Unii Europejskiej zarejestrowano niedawno leki, które mogą powstrzymać rozwój choroby. Druga, że nasze państwo nie refunduje leczenia. Pacjent ma tylko jedną szansę: załapać się na próby kliniczne finansowane przez firmy farmaceutyczne. Więc Michalikowie piszą podania z prośbą. Roman dostaje odmowę, bo „nie ma jeszcze wystarczająco uszkodzonych nerek”. Józek – zgodę, bo jego nerki już nie pracują. Ale ten lek podaje się we wlewach dożylnych w szpitalu w Krakowie i Józek musiał telepać się pociągami ze swoich Gorlic w bardzo ciężkim stanie: stracił słuch, miał zawroty głowy, w końcu udar – typowe stadia „Fabry’ego”. Umarł.

Roman dostaje się do programu dopiero dwa lata później. W trakcie terapii wysiadają mu nerki – lek podano za późno. Na tydzień przed pierwszą dializą pakują z żoną manatki i jadą nad Wartę. To był maj. Pływali kajakiem po rozlewiskach. Chciało się krzyknąć.

Czeluść

Ręce Macieja Ptasieńskiego, 27-letniego, niczym się nie wyróżniają. Uwagę przyciąga twarz: jak u Jezusików z kolędowych obrazków. Gdy Maciej mówi, to jakby podnosił jakiś ciężar albo pokonywał wzgórze. Wyniki zawsze miał niedobre, ale lekarze mówili: „Wygląda na okaz zdrowia. Wyników się nie leczy”.

Na studiach (marketing i zarządzanie) życie Macieja ogarnęła senność. Jedzie tramwajem, jest na wykładach i raptem zapada się w czeluść – bezdenną, mroczną, przewrotną. Normalnie człowiek śpi na łóżku, ale nie Maciej, bo, nie wiedząc czemu, na leżąc się dusi, więc noce spędza na krześle. Do tego dochodzi zapalenie żył, puchnie. Lekarze rozkładają ręce, aż któryś wpada na pomysł: „Trzeba przebadać mięśnie”. Diagnoza brzmi: choroba Pompego – i Macieja ogarnia trwoga. Odtąd noce nie będą już zwyczajne, wtedy rozgrywa się bitwa. Śpi podłączony do aparatury, która alarmuje dźwiękiem o spadku tlenu we krwi – jego mięśnie są za słabe, by wydalić dwutlenek węgla. Jak się nie obudzisz – przywitasz się z wiecznością, więc przy łóżku dyżurują rodzice, zdarza się, kilkanaście razy śmierć nocą przepędzają.

Za dnia Maciej zazwyczaj się cieszy. Przedtem nie wiedział, że można cieszyć się ze zwykłego śniadania z siostrami. Albo z tego, że pada śnieg, lata mucha. Nawet z tego się cieszy, że żyje w Polsce, choć żyjąc na przykład w Belgii, cieszyłby się jeszcze bardziej. Bo na Zachodzie dorosłych z chorobą Pompego się leczy, u nas – tylko dzieci. Agencja Oceny Technologii Medycznej nie zgodziła się na refundowanie leku dla pełnoletnich, bo on tylko spowalnia rozwój choroby. „To mało?” – pyta Maciej, łapiąc powietrze. Niedawno poznał dziewczynę z Holandii leczoną od sześciu lat, która już prawie nie używa respiratora. Była karmiona dożołądkowo – już sama przeżyła. Jeździ po Europie, daje świadectwo.

Kiedy trzy lata temu na ulicach Warszawy pojawiły się billboardy z fotografią trzech wychudzonych chłopców z dziecięcą odmianą Pompego, a przy nich napis: „Umieramy. Możecie nas uratować”, jedna z firm zgodziła się sfinansować ich leczenie. – Ale to nie jest wyjście – tłumaczy Maciej. – Nas jest

w Polsce osiemnaścioro zdiagnozowanych, dorywcza terapia nie rozwiąże problemu. A jak wycofa się sponsor? A rodzina, która sprzeda wszystko, to co? Pójdzie pod most?

Roczne leczenie kosztuje około miliona złotych; wszystkie leki sieroce są drogie, bo tak ich mało.

Większości rodzin tego, co mają, nie starczyłoby na tydzień terapii.

Światło

W odmienionym życiu Teresa Matulka zostaje wybrana prezesem stowarzyszenia; jego działalność nabiera rozpędu. Ludzie z różnymi chorobami genetycznymi szukają się w sieci, wspierają. Tak poznaje Ptasieńskiego. Ze swoim Stowarzyszeniem Rodzin z Chorobą Fabry'ego rozpoczyna z nią współpracę Michalik. O tym okresie Teresa mówi: „Złapałam światło”. Jednego z tych jasnych dni Justynka, w drugiej klasie liceum, wyznaje: „Jestem w ciąży, będę miała dziecko”. Jego ojciec nalegał na aborcję – odeszła od niego. Michałek ma wrodzoną łamliwość kości, co znaczy, że kruchy bardzo, trzeba nieustannie pilnować, żeby nie potknął się, nie upadł, nie urośnie jak wszyscy, nigdy nie będzie biegał. Po prostu Porcelanowa Laleczka. Lekarka w szpitalu zapowiada: „Pani nie da rady go wychować. Musi pójść do domu dziecka” – tak swą lekcję wyjątkowości odbiera Justyna. Teresa: „Przychodzę, a ona ryczy: mama, oni go zabiorą. W mig do tej lekarki pobiegłam. Wołam: jak pani śmie mi dziecko dobijać!”. Jeszcze tego samego dnia zawozi córkę do domu.

Podjeżdża z mężem decyzję: Michałka adoptują. Jak składają w starostwie dokumenty, urzędniczka zagaduje: „Jest do wzięcia na pół roku zdrowy dwumiesięczny chłopczyk. Czeka na adopcję”. Myśli matka Teresa: „I tak z jednym siedzę, to siedzieć mogę i z drugim”. Po trzech miesiącach patrzy, a on jakoś bokiem leży i jak banan się skręca. Wciska mu w rączkę zabawkę – nie chwyta. W Centrum Zdrowia Dziecka stawiają diagnozę: zespół Aspergera, odmiana autyzmu, też rzadka. „Widać, sieroce choroby miałam tam zapisane” – śmieje się Matulka szeroko, zaraźliwie, wskazując palcem niebo. Po diagnozie już nikt Kubusia na syna nie chciał, więc wystąpiła o adopcję sama. W sądzie pytali: „A czy pani sobie poradzi? A czy pani nie ma za dużo lat?”. A ona: „Przepraszam bardzo, ale wysoki sąd jest dwa razy starszy ode mnie, a pracuję” – i dostała Kubusia. „Od razu – powiada – zrobiło się jeszcze jaśniej”.

W jasności z domu w podwarszawskim Głoskowie monitoruje sytuację osób z rzadkimi chorobami w kraju, bo muszą wiecznie zebrać o sprzęt do rehabilitacji, łóżka ortopedyczne, ssaki, koncentraty tlenu. Właśnie wysłała pieniądze kobiecie z rakiem wątroby i dzieckiem chorym na MPS typ III, rodzinie spod Torunia kupiła wymienniki dla dwojga dzieci po tracheotomii za 1500 złotych, a one starczą tylko na dwa miesiące. Te matki pracować nie mogą – żyją z 420 złotych zasiłku. Co miesiąc ustawiają się w kolejce w opiece społecznej, nieraz widzą, jak pijak, przestępca i osiemset złotych potrafi wziąć. „Nas traktuje się gorzej niż margines” – twierdzi Matulka.

Na konferencjach międzynarodowych poświęconych chorobom sierocym cudzoziemcy dziwią się, bo na Zachodzie dziękuje się matce, że opiekuje się dzieckiem w domu, bo w państwowej placówce to kosztuje dwa razy drożej. Tam rodzice z małych miejscowości nie muszą martwić się, kto unieruchomionemu dziecku załata zęby czy zrobi drenaż uszu, bo funkcjonuje rozwinięta sieć wykwalifikowanych specjalistów. Nie drżą, że ono umrze podczas intubacji, bo nie dostanie leku. Gdy w 2000 r. Unia Europejska wydała dyrektywę, w której zaleca państwom członkowskim równy dostęp do terapii pacjentów z chorobami rzadkimi „niezależnie od warunków ekonomiczno-społecznych”, pojawiła się nadzieja. Rośnie, gdy premier Tusk w swoim exposé zapowiada reformę polityki refundacji leków i wspomina o „ludziach, którzy znaleźli się w dramatycznej sytuacji”.

Po pół roku nic się nie zmieniło, więc Matulka zorganizowała pod ministerstwem manifestację. Sto pięćdziesiąt osób się zebrało, matki z dziećmi na rękach, wózkach. W jakiejś gazecie napisali „garstka”. „Jaka garstka – puka się w głowę Teresa – przecież byliśmy prawie wszyscy”. Ludzi z diagnozą sierocą jest w Polsce nieco ponad dwustu. I wtedy coś się ruszyło: przy ministerstwie powstaje Zespół do spraw Chorób Rzadkich; ma rozpatrywać refundowanie leków dla ludzi z chorobą Fabry'ego, Pompego i MPS-ami typu II i VI. A tu się liczy każdy dzień – Matulka otwiera album ze zdjęciami podopiecznych z całego kraju: to Pawełek, to Kasia, Ania, Jarek – jeszcze na ziemi, tuż przed skokiem do nieba.

Roman Michalik jest po przeszczepie nerki, choroba rozpycha się w nim łokciami. Maciej szybko się męczy, boi się infekcji – każda może zabić. Obydwaj pracują: „Nie chcemy być ciężarem dla państwa”. Płacą podatki i składkę zdrowotną. Roman fascynuje się XIX-wieczną techniką fotografii, do której używa sproszkowanych kamieni z własnej kolekcji. Gdy z wody wyłania się obraz, widzi Józka. Dziesięć godzin

potrafią spędzić ze sobą w ciemni. Maciej czasem pakuje do walizki aparaturę do oddychania (ostrożnie, bo droga) i jedzie z dziewczyną nad morze. Jeśli pożyje, chciałby się jej oświadczyć. Dzieci Matulki chodzą o kulach. Jedno jeździ na wózku, kości spinają mu druty. Kuba moczy się, zamyka w sobie, ma straszną wadę wzroku. „Ja bym za żadne skarby nie zamieniła ich na zdrowe” – mówi Teresa, biorąc na kolana Porcelanową Laleczkę.

Elżbieta Isakiewicz - Tygodnik Powszechny
Źródło: <http://tygodnik.onet.pl/>