

## **Kiedy byłam małą dziewczynką... marzyłam o tym, by być księżniczką. Bogate stroje, książęcy diadem we włosach, wystawne bale i piękny książę na białym koniu.**

Której z nas nie spędzały one snu z powiek? Namiastką były szkolne bale - i sala wypełniona samymi księżniczkami. Wszystkie miałyśmy papierowe korony obsypane brokatem i błyszczące sukienki, co odważniejsza dzierżyła w dłoni małe berło. Jednak czas takich bali już minął. Marzenie rozwiało się z biegiem lat, a jego miejsce zajęły codzienne obowiązki i praca. Jedynie zdjęcia dam i królowych w kolorowych plotkarskich magazynach nieudolnie korespondują jeszcze z misterium dziecięcej wyobraźni, tkwiącym gdzieś we wspomnieniach.

## **Lecz przyszedł taki dzień...**

...kiedy poznałam małą księżniczkę o imieniu Sandra. To było czwartkowe przedpołudnie. Siedziała na dużej sofie z wysokim oparciem, dumna jak prawdziwa dama. 14-letnia dziewczyna o pięknych, długich, brązowych włosach. W jej niebieskich oczach widziałam niekłamana radość, że ktoś odwiedził jej dom (Sandra rzadko przyjmuje gości). Respekt, bo mnie nie znała. Kiedy zobaczyła Piotra Rykowskiego, który ze mną udał się na tę wizytę, zawstydziła się. Jej policzki spłonęły rumieńcem. Przywitała nas - jak na księżniczkę przystało - dystyngowanym uśmiechem i podaniem ręki.

## **Porażająca diagnoza**

U Sandry rozpoznano wrodzoną wadę metabolizmu zwaną mukopolisacharydozą, typ IVB Morquio. W wyniku braku odpowiednich enzymów w organizmie w jej tkankach i narządach gromadzą się mukopolisacharydy, które prowadzą do stopniowego niszczenia organizmu. W przypadku Sandry defekt ten powoduje także postępujący zanik podkorowy mózgowia. U 14-letniej dziewczynki występują już: zaburzenia wzrostu, wyglądu, emocjonalno-rozwojowe, ośrodkowego układu nerwowego, słuchu oraz zaburzenia układu kostnego. Deformacja klatki piersiowej, kręgosłupa szyjnego i piersiowego, kolan, stawów skokowych, stóp, barków, bioder, nadgarstków. Problemy narastają wraz z wiekiem. Medycyna nie zna leku, który usunąłby przyczynę choroby Sandry. Obecne leczenie ogranicza się tylko do metod objawowych.

- Są takie choroby, na które nie ma obecnie skutecznego leku - mówi Piotr Rykowski, specjalista ds. finansowania leków na choroby rzadkie. - Czas pracy nad wynalezieniem nowego leku to średnio 10-15 lat prac badawczych i naukowych. Upływ tego czasu nie oznacza, że lek zostanie udostępniony już chorym. Teraz rozpoczyna się etap badań klinicznych, czyli badań na ludziach. Mijają kolejne 1-3 lata. Pacjentom którzy muszą czekać na wynalezienie leku, potrzebna jest pomoc. To kwestia finansowania środków higienicznych, pielęgnacyjnych, pieluch, niejednokrotnie specjalistycznej diety, ćwiczeń rehabilitacyjnych i indywidualnego nauczania. Całej gamy preparatów medycznych i sprzętu rehabilitacyjnego. Pamiętajmy, że dodatek pielęgnacyjny w naszym kraju wynosi niewiele ponad 150 zł. Zbliży się dzień dziecka. W chwili gdy wręczymy prezenty naszym własnym dzieciom, pomyślmy o tych, które mają tylko jedno marzenie. Chcą tylko jednego prezentu - być zdrowym.

Sandra jest jedyną w Polsce osobą zdiagnozowaną na mukopolisacharydozę typu IVB w połączeniu z Gangliozydozą GM1. Mukopolisacharydozę wykryto u niej w wieku 10 lat, jednak objawy pojawiły się w okolicach 4 roku życia. Mimo to, dziewczynka podjęła normalną naukę w szkole i próbowała normalnie żyć.

## **Bo to życie to bal jest nad bale**

Podczas turnusów rehabilitacyjnych organizowanych przez Stowarzyszenie MPS, ważnym wydarzeniem jest bal dla uczestników. Sandra, od kiedy w nich uczestniczy, zawsze występuje jako księżniczka. Wygląda i zachowuje się stosownie do swojego stroju. Jak każda kobieta uwielbia stroje. Chciałaby przebierać się kilka razy dziennie, niestety nie daje rady. Jak mówi jej mama Krystyna, Sandra piekli się kiedy nie podoba się jej to, co ma na sobie, najchętniej otaczałaby się kolorem różowym. Włosy układa jej mama, bo postępujące zaburzenia w stawach uniemożliwiają jej samodzielne czesanie.

## **Nie przestaje się uczyć**

Choroba Sandry spowolniła jej rozwój. Dziewczynka rozumie potoczny przekaz słowny tak, jak odbiera go dziecko pięcioletnie. Występują u niej trudności w rozumieniu dotyczące nie aspektu językowego, a poznawczego. Mowa dialogowa i opowieściowa w przypadku Sandry wyraża się w prostych komunikatach. Mimo wielu ograniczeń dziewczynka nadal poddana jest nauczaniu. Odbywa się ono w trybie indywidualnym. Polega na prostym ćwiczeniu pisania, rysunku, malowania oraz ćwiczeniach

logopedycznych i oddechowych. W przypadku Sandry nie można mówić o nauce pojęciowej, tylko o nauce poznawczej. Na własne oczy widziałam, jak przewyciężyła strach przed przestrzenią i sama wyszła na balkon. Dla przeciętnego człowieka ta czynność nie ma większego znaczenia. Dla Sandry była wyzwaniem.

### **Psotnica**

Pięciolatki (to tylko ciało Sandry ma 14 lat) uwielbiają psoty. Pod tym względem Sandra niczym się od nich nie różni. Jej mama opowiada, że Sandra lubi płać figle szczególnie swojemu tacie. Co jakiś czas jest on o poranku zamykany w łazience od zewnątrz. Wzbudza to w Sandrze ogromną wesołość, gdy zamknięty tato prosi ją, aby otworzyła mu drzwi. Droczy się wówczas z nim.

### **Wieża księżniczki jest za wysoka**

W bajkach księżniczki rezydują w wysokich wieżach. Sandra mieszka na wrocławskim Psim Polu, w czteropiętrowym bloku na ostatnim piętrze. Gdyby była zdrowa, nie stanowiłoby to największego problemu. W jej przypadku to codzienna udręka. Problemy w poruszaniu się oraz szybkie przemęczenie powodują, że droga na czwarte piętro jest dla Sandry jedną z największych męczarni. Jej mama, która opiekuje się Sandrą przez 24 godziny na dobę, sama nie ma już tyle sił, aby wnosić 14-letnie dziecko tak wysoko. Często powrót z rehabilitacji kończy się wciąganiem na siłę Sandry po schodach, płaczem, krzykiem i ogromnym bólem. Rodzina stara się zamienić mieszkanie na inne, znajdujące się na niższym piętrze. Niestety, bez skutku. Chciałabym, aby znalazł się ktoś kto im pomoże. Nie jest to rodzina, która szuka pieniędzy. Nie skarży się i nie narzeka. Cierpliwie czekają na wynalezienie leku dla Sandry i cieszą się każdym dniem, który z nią spędzają.

### **Księżniczka ludzkich serc**

Sandra jest jedyną w Polsce osobą zdiagnozowaną na mukopolisacharydozę typu IVB w połączeniu z Gangliozydozą GM1. Nie jest to komfortowa sytuacja, ponieważ rodzina nie może skonsultować z innymi objawów postępującej choroby, możliwości rehabilitacji itp. Jednak Sandra i jej mama Krystyna wspierają inne rodziny z dziećmi chorymi na choroby rzadkie. Pani Krystyna uważa, że może kiedyś ona będzie potrzebowała wsparcia - dlatego teraz nie szczędzi go innym. Telefony, maile to codzienność Pani Krystyny. Ponadto uczestnictwo w turnusach rehabilitacyjnych pozwala na bezpośrednie spotkanie dzieci i ich rodzin. To wyjątkowy dla nich czas.

Sandra urzekła mnie swoją otwartością i ciekawością świata. Tym, że cieszy się najdrobniejszymi rzeczami. Kocha zwierzęta i przyrodę. Domowe koty są jej pupilami. Uwielbia się z nimi bawić, głaskać ich mięciutką sierść. Nie umiem sobie wyobrazić, ile bólu kosztuje ją codzienność. Ile barier musiała pokonać.

Sandra garnie się do ludzi. Zdrowe dzieci unikają z nią kontaktu. Integracja społeczna dopiero w naszym kraju raczkuje. Kiedy wychodziłam już ze spotkania, mama Sandry pomogła jej wstać. Dziewczynka natychmiast skierowała kroki w moją stronę. Myślałam, że chce mi tylko podać rękę, ale ona podeszła i wtuliła się we mnie, jakbym była kimś jej bardzo bliskim. Podbiła moje serce.

### **Komentarz Piotra Rykowskiego, specjalisty ds. finansowania leków na choroby rzadkie**

Leki stosowane w mukopolisacharydozie to wbrew potocznej opinii nie jeden czy dwa medykamenty, ale wiele różnych, zależnie od typu schorzenia. Zdiagnozowano kilkanaście typów mukopolisacharydoz. Tylko dla 3-4 typów istnieje dostęp do skutecznych leków, a leczenie jedynie dwoma jest finansowane w ramach programów lekowych (choroba Pompe'go i Fabrie'go). Głosy przeciwników finansowania takich terapii, powracają do nas co rusz jak zły sen. Problemem są wysokie koszty wielu leków, które mogą miesięcznie sięgać nawet kilkudziesięciu tys. zł. Koszty te można jednak w gigantyczny sposób zmniejszyć. O ile tylko rząd RP zechce podjąć minimalny wysiłek wprowadzenia odpowiednich regulacji prawnych w obrębie finansowania leków ze środków publicznych. Brak możliwości podpisywania porozumień cenowo-wolumenowych (PVA), nie pozwala dziś na obniżenie kosztów terapii. PVA polega na tym, że dochodzi do zwrotu całości lub części kosztu zakupu leków, przez ich producenta. Dzieje się tak w przypadku, gdy wolumen lub wartość sprzedaży leku przekroczy uzgodniony i zawarty w podpisanym porozumieniu poziom. To rozwiązanie funkcjonujące w wielu krajach europejskich. Niezrozumiałe jest, że przy ciągle sygnalizowanym braku pieniędzy w sektorze opieki medycznej, kolejni ministrowie wykazują daleko idącą ignorancję w tym zakresie. Wielu pacjentów mogłoby zyskać nie tylko dostęp do nowoczesnych terapii, ale przede wszystkim szansę na godne życie.

Źródło: <http://www.otwarty.pl/>