

Dwunastoletnia Aleksandra z Helenowa urodziła się z zaprogramowaną w genach śmiertelną chorobą. Rodzice Oli cieszą się każdym dniem spędzonym z córką. I nie ustają w walce o przedłużenie tych dni. Ich nadzieje budzi nowy lek, pozwalający na zatrzymanie postępów choroby. Tylko czy wygrają wyścig z czasem urzędnikami i przemysłem farmaceutycznym?

MPS to tylko skrót nazwy choroby, podobnie jak skrócone jest życie dzieci, które na nią cierpią. Trzynaście, czternaście lat życia - bezlitośnie brzmi diagnoza dla chorych na typ III MPS, na który cierpi Ola.

Tymczasem lek ma być dostępny w sprzedaży pod koniec przyszłego roku. Ale to nie jedyne przeciwieństwo losu. Choroba nie została jak dotąd wpisana na listę chorób przewlekłych i za leczenie muszą płacić rodziny, których przeważnie na to nie stać.

MPS oznacza Mukopolisacharyozę, czyli chorobę polegającą na wrodzonym zaburzeniu przemiany materii. Występuje raz na około sto tysięcy narodzin. Tragedią chorych dzieci jest uwstecznianie się, czyli cofanie się umysłowe i fizyczne. Często zdarza się, że choroba ujawnia się nie tuż po urodzeniu, ale dopiero po okresie niemowlęcym. Jest to schorzenie postępujące. Wyraźne zmiany powodują, że cierpiące na nie dzieci, tak bardzo kochane w wieku ponimowlęcym lub starszym, stają się trudne do zaakceptowania przez otoczenie i w większości przypadków umierają nim osiągną pełnoletniość.

### **Zabija dzieci**

Mieszkańcy Helenowa w gminie Szczawin Kościelny bardzo dobrze wiedzą co znaczy skrót MPS typ III.

Rodzice Aleksandry od ponad dziewięciu lat zmagają się z objawami choroby.

Pierwsze zmiany w wyglądzie i zachowaniu Oli pojawiły się, gdy skończyła trzy latka. Do tego czasu rozwijała się prawidłowo. Dopiero gdy miała sześć lat lekarze postawili diagnozę, że jej choroba to Mukopolisacharydoza typ III: Sanfilippo. Wszystkich odmian mukopolisacharydozy jest siedem. Ale każda zabija dzieci. Różni się tylko sposób.

Rodzice Oli swą wiedzę o chorobie zdobywali dzięki codziennym doświadczeniom, ale także dzięki Stowarzyszeniu Chorych na Mukopolisacharyozę i Choroby Rzadkie. Siedziba Stowarzyszenia mieści się w Głoskowie w powiecie piaseczyńskim, "rozstawionego" również dzięki założeniu tam ośrodka Monaru przez Marka Kotańskiego w 1978 roku.

- Stowarzyszenie to nasza nowa rodzina - mówi Renata, mama chorej dziewczynki. Ich "nowa rodzina" jest bardzo duża. Należy do niej dwieście rodzin a wśród nich są także rodziny z Ukrainy, Białorusi, Rosji i Litwy. Raz w roku odbywają się dwutygodniowe turnusy rehabilitacyjne, w których mogą uczestniczyć chore dzieci wraz z rodzicami.

Przez trzy lata rodziny z dziećmi przyjeżdżały na te turnusy w Koszelówce w gminie Łąck. W minione wakacje spotkanie przeniesiono do malowniczej Cedzyny w Górach Świętokrzyskich koło Kielc.

- Podczas każdego turnusu odbywają się konferencje rodzinne z udziałem wielu lekarzy z Polski i zagranicy. Codziennie dziećmi zajmuje się grupa rehabilitantów, a my dzięki obserwacjom i wskazówkom, jakie otrzymujemy wiemy jak prowadzić rehabilitację dzieci w domu - opowiada mama Oli.- Te turnusy nauczyły mnie i moją rodzinę jak mamy żyć.

Od czasu diagnozy, choroba poczyniła ogromne zmiany w Oli. Dziewczynka ma usztywniony kręgosłup, barki, miednicę i z każdym dniem coraz większe problemy sprawia jej już samo chodzenie. - Trudne a czasami zupełnie niemożliwe jest już samo porozumiewanie się z nią. Ma kłopoty ze snem, często płacze, a my nie znamy powodu. Ola cierpi a my patrzymy i nie jesteśmy w stanie nic zrobić. Możemy tylko ją przytulić, żeby poczuła naszą miłość - mówi o swojej bezsilności matka.

Ola od sześciu chodzi do "Szkoły życia" w Specjalnym Ośrodku Szkolno - Wychowawczym w Gostyninie, oddalonym od Helenowa o 17 km. Codziennie dowozi ją tam, a po zajęciach odbiera tata Janek. Każdego dnia dziewczynka poddawana jest w domu zabiegom rehabilitacyjnym. Zajmują się nimi sami rodzice, a często pomaga także rodzeństwo Oli: 14-letnia Paulina i 17-letni Hubert.

### **Ochłapy nie pomoc**

- Średni miesięczny koszt utrzymania dziecka z tak rzadką chorobą genetyczną wynosi około 1200-1500 zł. Płacimy niemal za wszystko, bez żadnej refundacji. Za pampersy, bo tych urzędowo przyznanych jest zbyt mało, rehabilitację, terapię, dodatkowe leki - wylicza Teresa Matulka, prezes Stowarzyszenia MPS i Chorób Rzadkich.. Dodatek pielęgnacyjny do zasiłku rodzinnego, jaki dostają rodzice Oli to 153 zł plus 80 zł na kształcenie i rehabilitację dziecka niepełnosprawnego. To cała pomoc, na jaką mogą liczyć z urzędu: - A na co przeznaczyć tak dużą kwotę? - każdego miesiąca Renata zadaje sobie pytanie.

Stowarzyszenie od bardzo dawna walczy o to by MPS wpisano na listę chorób przewlekłych. Niestety w Rozporządzeniu Ministra Zdrowia z 23 lutego 2009 roku nadal nie ma jej na tej liście. Leczenie dzieci chorych na MPS polega głównie na łagodzeniu, bądź zapobieganiu towarzyszącym problemom zdrowotnym, najbardziej widocznym i uciążliwym objawom choroby.

- Leczenie wiąże się z kosztami, dlatego walczymy w Stowarzyszeniu, aby nasze dzieci mogły żyć - mówi Matulka.

Rodzice Oli są wdzięczni Matulce i Stowarzyszeniu za wsparcie, jakie otrzymują: - To Teresa stara się zbierać fundusze szukając sponsorów. Załatwia sprzęt potrzebny do rehabilitacji. Jest naszą nadzieją.

W ostatnich latach zespół pod kierownictwem jednego z najmłodszych w Polsce profesorów, prorektora Uniwersytetu Gdańskiego, Grzegorza Węgrzyna, specjalisty od biologii molekularnej i chorób genetycznych, który z racji choroby własnej córki uczestniczy w każdym z turnusów rehabilitacyjnych MPS, opracował metodę leczenia MPS typu III, która w badaniach klinicznych pozwoliła zatrzymać, a nawet odwrócić postępy choroby. Wokół leku otrzymywanego z soi i metody profesora Węgrzyna zebrały się chmury.

Gdy okazała się skuteczna w pierwszym etapie badań i profesorowi przyniosła światową sławę, badania zostały zatrzymane z powodu... braku funduszy. Jak donosi prasa ogólnopolska, koncerny farmaceutyczne nie są zainteresowane kontynuacją badań ze względu na wysokie koszty i niskie spodziewane zyski, a państwo nie może finansować badań, z których korzystałyby firmy farmaceutyczne.

Stowarzyszenie i rodzice wierzą, że pod koniec 2010 r. lek powinien już wejść na rynek. Nadzieję budzi zainteresowanie dokonaniem profesora Węgrzyna ze strony naukowców z Holandii, którzy znaleźli pieniądze na dalsze badania. Czy koniec przyszłego roku to nie będzie jednak za późno dla Oli i innych, choć nielicznych dzieci, które już cierpią na tę chorobę?

Izabela KLIMEK

Rodzice Oli Żytkiewicz bardzo dziękują mieszkańcom Gostynina, za wsparcie, jakie otrzymali od nich podczas dwóch koncertów charytatywnych zorganizowanych w 2003 i 2006 roku.

Każdy może pomóc:

Stowarzyszenie Chorych na Mukopolisacharydozę i Choroby Rzadkie

ul. Radnych 9a

05-503 Głusków

tel. 022-715-33-19

nr konta: 62 1240 6175 1111 0000 4568 0739

Express Płocki

Źródło: <http://exmedia.pl/>