

Siedmioletni Piotrek z Grywałdu liczy na to, że nowy Premier będzie refundował jego leczenie.

Czasami wydaje się, że aby osiągnąć szczęścia, trzeba wspiąć się jedynie na ostatni szczebel życiowej drabiny. Bardzo często okazuje się jednak, że właśnie albo drabina jest za krótka, albo szczebel się złamał... Tak było w przypadku rodziny Milczarków z Grywałdu. Myśleli, że osiągnęli pełnię rodzinnego szczęścia – trójka dzieci i ustabilizowana sytuacja zawodowa. Czego można więcej od życia wymagać? Niestety, dla rodziców chorego od jakiegoś czasu na Mukopolisacharydozę Piotrka zmiana rządu to kolejna szansa na to, że ich dziecko będzie mogło być w ogóle leczone.

Piotruś Milczarek jest trzecim dzieckiem Moniki i Kazimierza. Urodził się 29 maja 2000 r. jako całkiem zdrowy chłopiec. Rozwijał się prawidłowo. O czasie zaczął gaworzyć, a później wypowiadać pierwsze słowa. Siadał, przed rokiem zaczął chodzić. Bardzo szybko uczył się nowych czynności. Od urodzenia był dzieckiem pogodnym i miłym. Wszyscy za nim przepadali. Łatwo nawiązywał kontakt z dziećmi. Wszystkim się interesował, był nadzwyczaj rozmowny. Uwielbiał grać w piłkę i jeździć na rowerze. Jednym słowem, nic nie zapowiadało tego, co miało spotkać rodzinę Milczarków.

Gdy Piotrek miał cztery lata, zaczęły się pojawiać niepokojące objawy dotyczące przede wszystkim mowy. Chłopiec miał problemy z wypowiedaniem trudniejszych słów. – Początkowo myśleliśmy, że są to problemy chwilowe, które będzie w stanie zmienić terapia logopedyczna, zabawy stymulujące jego mowę – mówi Monika Milczarek, mama Piotrka. – Niestety, widać było, że Piotruś nie za bardzo chciał współpracować. Dodatkowo u dziecka stwierdzono wadę wzroku i zalecono noszenie okularów.

Zacząły się badania w Uniwersyteckim Szpitalu Dziecięcym w Krakowie i Instytucie Genetyki w Warszawie. Diagnoza została postawiona w grudniu 2006 r. Okazało się, że dziecko jest poważnie chore i cierpi na rzadką chorobę, która występuje raz na 100 tysięcy urodzeń. W województwie małopolskim jest dwoje takich dzieci, w całym kraju ok. 40. Ta choroba to mukopolisacharydoza. Okazało się, że Piotrek zapadł na jedną z najcięższych odmian choroby – typ II Hunter.

– Diagnoza przekreśliła dotychczasowe nadzieje na poprawę zdrowia Piotrusia. Choroba jest postępująca i nieuchronnie prowadzi do śmierci. Mukopolisacharydoza polega na gromadzeniu się w organizmie cukrów, które odkładają się we wszystkich tkankach, komórkach, narządach. Powoduje uszkodzenie wzroku i słuchu. W miarę upływu czasu u dzieci powiększa się wątroba, śledziona i pojawiają przykurcze w stawach. Młodzi pacjenci wymagają ciągłej opieki, zabiegów pielęgnacyjnych i rehabilitacji – wyjaśnia matka. Zrozumiałe było, że Piotrek stracił szansę na naukę w normalnej szkole. Obecnie uczęszcza na zajęcia do Ośrodka Rehabilitacyjno–Edukacyjno–Wychowawczego w Ochotnicy.

W styczniu pojawiła się iskierka nadziei. W całej Europie zarejestrowany został lek Elaprased, który może zmienić życie tych dzieci.

– Kiedy usłyszeliśmy, że jest lek, że chorobę można leczyć, byliśmy ogromnie zadowoleni – wspomina Monika.

Radość jednak szybko prysła. Okazało się, że leczenie jest bardzo drogie. Kosztować może nawet ok. 1,5 miliona złotych rocznie. Kogo na to stać?

– Jedyna nadzieja pozostaje w możliwości dofinansowania leku. Na to jednak rząd nie chce się zgodzić, wciąż zwleka z odpowiedzią. Tymczasem dzieci, w tym i nasz Piotruś, cały czas czekają, bo choroba czyni spustoszenie w organizmie. Od roku należymy do Stowarzyszenia Chorych na Mukopolisacharydozę i Choroby Pokrewne. Prezeska stowarzyszenia czyni wszystko, aby dzieci z tymi chorobami zostały objęte leczeniem. Ponadto wspiera rodziny. Warto zaznaczyć, że jest rozporządzenie Unii Europejskiej, które mówi, że należy leczyć te dzieci – zaznacza mama Piotrusia. – Obecnie pozostało tylko wspomnienie chwil, kiedy Piotruś rozmawiał z nami, słuchał, bawił się i cieszył z życia, jeździł na rowerku, grał w piłkę oraz biegał.

Teraz jego organizm funkcjonuje coraz gorzej. Przykurcze w stawach ograniczają ruchliwość, dlatego konieczna jest ciągła rehabilitacja. Bez leczenia za rok może potrzebować wózka.

Choroba zniszczyła również system nerwowy dziecka. Nastąpiło cofnięcie jego rozwoju. Piotruś już nie uczy się nowych słów, pamięta tylko poznane dotychczas.

– Lekarka z Prokocimia powiedziała, że godzenie się z chorobą trwa pół roku. U nas minął rok, a my wciąż nie możemy się oswoić z nią i spokojnie o niej mówić. To był najtrudniejszy rok w naszym życiu, który nauczył nas bardzo wiele, przede wszystkim nowego spojrzenia na życie i na problemy innych.

Zrozumieliśmy, że nie możemy milczeć w sprawie Piotrka. Ponieważ prowadzimy swoisty wyścig z czasem, wiemy, że jeśli go tylko wygramy, uratujemy nasze dziecko.

**Tym, którzy chcieliby pomoc w leczeniu Piotrusia, podajemy numer konta
Stowarzyszenie Chorych na Mukopolisacharydozę i Choroby Pokrewne
05-503 Głusków, ul. Radnych 9A
BPH PBK S. A. ODDZIAŁ W WARSZAWIE
Numer konta: 28 1060 0076 0000 4010 2017 9655**

Choroby Rzadkie

Choroby rzadkie (ang. rare diseases) to bardzo rzadko występujące choroby uwarunkowane genetycznie, o przewlekłym i ciężkim przebiegu, w większości ujawniające się w wieku dziecięcym. Leki stosowane w terapii tych chorób, o ile już zostały wynalezione, zgodnie z terminologią i procedurą rejestracyjną Unii Europejskiej zaliczane są do grupy leków sierocych, zwłaszcza ze względu na rzadkość występowania schorzenia i fakt, że dotyczą bardzo wąskiej grupy pacjentów.

Choroby te są na tyle rzadkie, że kryteria tzw. chorobowości, czyli liczby występowania choroby w danej populacji w danym okresie, określa się na mniej niż pięć przypadków na 10 tys. mieszkańców. Ze względu na rzadkość występowania, trudności w rozpoznawaniu i wysokie koszty leczenia wiedza o tych chorobach była dotychczas niewielka. Nie przywiązywano do nich zbyt dużej wagi. W miarę doskonalenia metod diagnostycznych wiemy na ich temat więcej. Według danych szacunkowych w Polsce na choroby rzadkie cierpi 500–750 pacjentów.

Dla środowisk lekarskich choroby te są istotnym wyzwaniem z dwóch powodów: ciężkości i przewlekłego charakteru oraz kosztownej diagnostyki i terapii. Dotyczą na ogół dzieci, a w wielu przypadkach prowadzą do trwałego upośledzenia fizycznego i umysłowego. Bez odpowiedniej terapii często prowadzą do zgonu pacjenta.

Polscy specjaliści podkreślają konieczność zwiększenia wykrywalności rzadkich chorób, stosowania właściwej diagnostyki oraz lepszego kształcenia w tym zakresie studentów uczelni medycznych. W Polsce najistotniejszą kwestią dotyczącą rzadkich chorób genetycznych są jednak rozwiązania systemowe, prawne i finansowe, umożliwiające stałe pokrywanie kosztów ich leczenia. Leki stosowane w tych chorobach są tak drogie, że zdecydowana większość pacjentów nie jest w stanie ponieść takich kosztów. Tylko zapewnienie pełnego finansowania terapii może rozwiązać ten problem. Trzeba zdać sobie sprawę z tego, że odmowa leczenia i refundacji leków jest w większości przypadków równoznaczna z wydaniem wyroku na czyjeś życie.

Co to za choroba?

Mukopolisacharydoza (MPS) - jest bardzo rzadko występującą chorobą przemiany materii, dziedziczną bardzo trudną do zdiagnozowania. Występuje raz na 100 tysięcy urodzeń. Jej przyczyną jest wada metabolizmu, polegająca na gromadzeniu się w organizmie mukopolisacharydów, które uszkadzają komórki i narządy ciała. W efekcie prowadzi to do wyniszczenia niemal całego organizmu dziecka.

Objawy

Wczesnym objawem choroby jest przepuklina pępkowa i pachwinowa, polipy błony śluzowej, problemy ze słuchem. W późniejszym życiu problemem jest nadmierna ruchliwość dzieci, usztywnienie stawów, biegunki, zmętnienie rogówki. Występują również przypadki drgawek. Później występuje twarz groteskowa (maszkarowata).

Diagnozowanie

Najprostszą metodą diagnostyczną jest ilościowe określenie mukopolisacharydów w moczu, które w przypadku mukopolisacharydoz są wydalane w zwiększonych ilościach. Niektóre enzymy dają się zmierzyć również w serum, względnie w preparatach leukocytowych. Zdiagnozowanie choroby możliwe jest już w okresie prenatalnym. W sytuacji, gdy jedno dziecko urodziło się już chore, szansa na urodzenie się kolejnego dziecka zdrowego wynosi jedynie 75 procent.

Leczenie

Nie jest możliwe leczenie przyczynowe, ponieważ nie są znane metody korekcji uszkodzonego materiału genetycznego (prowadzone są nieustanne prace w tym kierunku). Złagodzenie objawów choroby, ale nie pełne wyleczenie, można ewentualnie osiągnąć poprzez przeszczep szpiku kostnego, który stanowi zabieg

bardzo dużego ryzyka. W przypadku mukopolisacharydozy typu III i IV zabieg ten jest w każdym przypadku bezskuteczny.

Józef Słowik - Gazeta Podhalańska

Źródło: www.nowytarg.naszemiasto.pl