

Jej życie zależy od decyzji urzędników

Weronika ma 14 lat, plany i marzenia, a jednocześnie cierpi na bardzo rzadką chorobę. Co pół roku obie z mamą Kasią umierają ze strachu, czy ministerialna komisja nie odbierze im leku, który zahamował jej postęp - pisze **Jolanta Gromadzka-Anzelewicz**

Zycie rodziny Weroniki podzielić można na dwa etapy. Pierwszy, od narodzin dziewczynki trwał 11 lat i sprowadzał się głównie do wędrówek od lekarza do lekarza, podróży do kolejnych szpitali oraz medycznych instytucji w poszukiwaniu odpowiedzi, co tak naprawdę jej dolega i jak tę chorobę należy leczyć. Drugi zaczął się trzy lata temu, kiedy to w Instytucie Medycyny Doświadczalnej i Klinicznej PAN udało się ustalić, że Weronika choruje na glikogenezę typu II, zwaną też postacią dorosłą choroby Pompego.

Dr med. Jolanta Wierzbica, pediatra, genetyk kliniczny z Gdańskiego Uniwersytetu Medycznego, mówi krótko - to ciężka wrodzona choroba metaboliczna. Postać niemowlęca choroby Pompego szybko prowadzi do zniszczenia serca i konieczności wykonania szybkiego przeszczepu.

Trudno wykryć tę chorobę

Większość dzieci z tą postacią umiera zanim choroba zostanie rozpoznana, choć kilka lat temu wynaleziono już na nią lekarstwo. Postać dorosła choroby Pompego - choć wykrywana wiele lat później - charakteryzowana jest jako postępująca komplikacja związane z sercem, osłabieniem funkcji oddychania oraz osłabieniem mięśni. Dochodzi do nich, bo organizm nie produkuje jednego z enzymów, który m.in. rozkłada glikogen gromadzący się w mięśniach. A ponieważ należy ona do tzw. chorób rzadkich, niezwykle trudno ją wykryć. W przypadku Weroniki trwało to ponad dziesięć lat.

- W ciąży dobrze się czułam, córeczka urodziła się o czasie w Szpitalu przy ul. Klinicznej - wspomina jej mama, Katarzyna Laskowska. Nie przeczuwała wtedy jeszcze, że będzie musiała zrezygnować z pracy i całe swoje życie podporządkuje dziecku.

- Nigdy nie dopuszczałam do siebie myśli, że urodzę chore dziecko, los jednak okazał się przewrotny. - Mała przyszła na świat z sinicą i tzw. stopotrząsem. Wyglądała to podobnie jak w padaczkę.

Lekarze uspokojali - dziecko trzeba utulić, nie ma się co martwić. Badania wykryły jednak podwyższone transaminazy, czyli enzymy wątrobowe. Nie udało się ustalić, z jakiego powodu. Po dwóch tygodniach wypisano je do domu. - Którejś nocy Weronika zaczęła się nam dusić - opowiada Katarzyna.



Weronika musi zgłaszać się na badania do Szpitala Dziecięcego na Polankach co pół roku

Wzwalali karetkę, niemowlę trafiło do Szpitala Dziecięcego na Polankach. Zdiagnozowano u niej cytomegalię, którą Kasia przeżyła w czasie ciąży.

Życie w szpitalach

Od tamtej pory coraz więcej czasu spędzali w szpitalach. Na zmianę - na Polankach albo w Wojewódzkim im. Kopernika. Dziecko ciężko przechodziło każdą infekcję, dusiło się flegmą, nie dało się go leczyć w domu. Próby wątrobowe wciąż jednak nieprawidłowe. Ponieważ jednak biopsja wątroby nie wykazała niczego złego, zdecydowano się na biopsję mięśni.

- Weronika skończyła właśnie pięć lat, teoretycznie rozwijała się prawidłowo, jednak ja instynktownie czułam, że coś z dzieckiem jest nie tak - wyznaje Katarzyna. - Była słabsza od swoich rówieśników, łatwo się zmęczyła.

Biopsja mięśni wskazywała na wrodzoną miopatię, nieuleczalną chorobę, której istotą jest niedorozwój określonych mięśni. Mimo to kilka lat później lekarz orzecznik z ul. Dyrekcyjnej odebrał jej status osoby niepełnosprawnej i pozbawił przysługującego z tego tytułu kilkusetzłotowego dodatku. Uzasadnił to tym, że dziewczynka... nie ma zniekształceń i wygląda jak zdrowa. Przyznał jednak, że powinna korzystać z ćwiczeń korekcyjnych, a ze względu na skrzywienie kręgosłupa należy się jej zaopatrzenie ortopedyczne. Katarzyna próbowała

jeszcze walczyć z decyzją bezdusnych urzędników przed sądem, ale i tu przegrała. Po tym wszystkim Weronika, która już wiele z tego rozumiała, po raz kolejny znalazła się w Szpitalu Wojewódzkim, obecnie Pomorskim Centrum Traumatologii. Bolał ją brzuch i lewa noga.

Wzwany na konsultację neurolog zalecił konsultację w Instytucie PAN w Warszawie. Powtórna biopsja mięśni, której wyniki porównano z wcześniejszymi, nie pozostawiły złudzeń. - Glikogenoza Pompego typu II, postać dorosła - recytuje bezbłędnie Katarzyna, choć z zawodu nie jest przecież medykiem.

Jedna fiołka za 2,5 tys. zł

Na czym polega ta choroba wyjaśniła jej prof. Anna Tylicki-Szymańska w Centrum Zdrowia Dziecka. Dla rodziców blisko tysiąca dzieci w Polsce cierpiących na choroby rzadkie pani profesor ma zawsze czas, ogromną życzliwość i mądrą radę. To dzięki jej zabiegom, ówczesna minister Ewa Kopacz zgodziła się na finansowanie niezwykle kosztownych leków, które udało się opracować na kilka z kilkudziesięciu chorób rzadkich, w tym na chorobę Pompego.

- Jedna fiołka Myozyme, który córka dostaje od trzech lat, kosztuje 2,5 tys. zł - wyjaśnia Katarzyna. Liczba fiołek dopasowana musi być do wagi pacjenta. Miesięcznie Weronika dostaje w kroplówce 36 takich fiołek. Specjalna komisja w Warszawie

przyznaje taką kurację dla każdego chorego dziecka indywidualnie, raz na pół roku. Zanim to nastąpi Weronika musi trzy dni spędzić na specjalistycznych badaniach w oliwskim szpitalu dziecięcym. I choć opiekującą się dziewczynką dr Aldona Kmiec uspokaja jak może, za każdym razem mama chorej nastolatki umiera ze strachu.

Jej zdaniem lista badań wymaganych przez Ministerstwo Zdrowia jest coraz dłuższa. Jeśli jakieś wyniki okażą się nie takie, jakie być powinny, urzędnicy mogą wstrzymać finansowanie leku dla Weroniki. Takie przypadki już się w Polsce zdarzyły.

- Kuracja Myozyme stała się dla mojej córki przepustką do normalnego życia - tłumaczy jej mama.

Myozyme to enzym izolowany z mleka transgenicznego chorego go nie produkuje, Myozyme podaje się w zastępstwie. Lek zatrzymuje postęp choroby. - Weronika ma po nim większą siłę mięśni, więcej może chodzić, jest dużo sprawniejsza - dodaje Katarzyna.

- Na podobne schorzenia jak u Weroniki cierpi w Polsce około tysiąca dzieci, z czego 500 przystąpiło do nas - relacjonuje Teresa Matulka, prezes Stowarzyszenia Chorych na Mukopolisacharydozę i Choroby Rzadkie.

Jeśli Weronice zabierze się lek, za kilka lat jej stan dramatycznie się pogorszy.

Wstydlivej choroby można się pozbyć skutecznie

Objawy NTM mogą się pojawić po porodzie

Już w najbliższy poniedziałek, 5 marca, a następnie 19 marca (również w poniedziałek) eksperci Programu NTM - specjaliści urologów dyżurów będą pod telefonami i udzielać porad pacjentkom z całej Polski.

5 marca w godz. od 15 do 17 taki dyżur pełnić będzie prof. Piotr Radziszewski z Kliniki Urologii Szpitala Klinicznego im. Dzieciątka Jezus w Warszawie oraz dr Piotr Dobroński z oddziału urologii Szpitala Bielańskiego w Warszawie. Pacjenci, telefonując z telefonów stacjonarnych pod numer 801 800 038 oraz z telefonów komórkowych pod 22 462 49 13, zostaną przekierowani do specjalisty w celu uzyskania porady lekarskiej. Osoby zainteresowane mogą też zdobyć szereg praktycznych informacji codziennie za pośrednictwem infolinii (numery jak wyżej).

Infolinia działa w dni powszednie od poniedziałku do piątku w godzinach od 9 do 17. Koszt połączenia niezależnie od długości rozmowy wynosi 0,29 zł + VAT.

NTM, czyli nietrzymanie moczu, jest jednym z bardziej powszechnych problemów współczesnego społeczeństwa. Przypadłość ta dotyka większej grupy osób niż niejedna choroba przewlekła. Szacuje się, że w Polsce na NTM cierpi ok. 4 mln osób. Grupy szczególnie narażone to kobiety po porodach i w okresie menopauzalnym oraz osoby w podeszłym wieku.

Program Prospołeczny „NTM - Normalnie Żyć” to kampania informacyjno-edukacyjna o problemie nietrzymania moczu, którą zainicjowano

w styczniu 2002 roku. Program powstał w celu podniesienia świadomości istnienia problemu nietrzymania moczu oraz możliwości jego leczenia, a także przełamania bariery wstydu, jaka istnieje wokół tego tematu.

Tymczasem na nietrzymanie moczu (fachowo zwane inkontynencją) cierpi bardzo dużo kobiet i nieco mniej mężczyzn. Ryzyko jego wystąpienia wzrasta z wiekiem, na jakiś rodzaj nietrzymania moczu cierpi 25-30 proc. pacjentek po 45 roku życia. Badania przeprowadzone w kilku krajach Europy Zachodniej, Australii i Kanadzie ukazują, jak błędne jest szeroko rozpowszechnione przekonanie, że nietrzymanie moczu to dolegliwość wyłącznie ludzi starszych.

Objawy najczęstsze u kobiet typu NTM, tzw. wysiłkowego nietrzymania moczu, najczęściej pojawiają się po raz pierwszy po porodzie. Są jednak jeszcze inne dane, bardzo znaczące: blisko dwie trzecie kobiet z wysiłkowym nietrzymaniem moczu nigdy nie konsultowała się z lekarzem. A te, które się zdecydowały na rozmowę z lekarzem (38 proc.), zwlekały z tym aż trzy lata.

Obawa przed wykryciem dolegliwości przez innych powoduje ograniczenie kontaktów towarzyskich, izolację, a co za tym idzie obniżenie poczucia godności i wartości własnej, spadek pozycji społecznej, depresję. Najlepiej więc, by NTM leczył zespół - urolog, ginekolog i neurolog. (jog)

Wybierz się dziś w południe do Teatru Wybrzeże

Niezwykła podróż dla chorych dzieci

Fascynujące spotkanie ze znanymi postaciami, których codzienność związana jest z podróżowaniem, to również szansa na oderwanie się od codzienności i przeniesienie w odległe zakątki świata - Fundacja „Życ z Pompą” już po raz trzeci organizuje spotkanie charytatywne „Wielka podróż”.

Cały dochód z imprezy zostanie przeznaczony na adaptację Centrum wsparcia małego pacjenta z pompą, czyli kompleksu edukacyjno-terapeutycznego dla dzieci przewlekłe chorych, których życie wspomaganie jest przez pompy medyczne.

Centrum zapewniąca będzie swoim podopiecznym m.in. usprawnienie ruchowe, trening przedszkolny, warsztaty naukowe i kulturalne, zabawy twórcze oraz spotkania uspołeczniające.

- Słowem wszystko, co tracą w dzieciństwie podczas licznych

pobyków w szpitalu - wyjaśnia Beata Stawicka z Fundacji.

Program wydarzenia składa się z trzech części. W pierwszej będzie można zobaczyć Mirosława Bakę z Teatrem Tańca „Pasja” oraz występ Piotra Lisieckiego, finalisty „Mam Talent”. W kolejnych punktach dzieci razem z rodzicami będą mogli wziąć udział w warsztatach tanecznych, plastycznych i z robotyki. Trzecia, najważniejsza część wydarzenia to opowieści o podróżach aktorów Patrici Kazadi, Mirosława Baki, Doroty Kolak i Piotra Myszki, mistrza świata w windsurfingu.

Tegoroczna edycja „Wielkiej podróży” odbędzie się 4 marca o godz. 12. w Teatrze Wybrzeże. Bilety w cenie 20 zł będzie można nabyć tuż przed wydarzeniem w kasie teatru. (dag)