

## **Z mukopolisacharydozą można walczyć**

„Co wolisz, chłopca czy dziewczynkę?” – słyszą kobiety w ciąży. Ich odpowiedź jest zazwyczaj taka sama: „nieważne, byle było zdrowe”. Jak ważne są to słowa, okazuje się dopiero, gdy dziecko rodzi się chore lub gdy zaczyna chorować. Tak jak Tomek.

Jak wielkim i trudnym doświadczeniem jest choroba dziecka, wiedzą tylko ci rodzice, którzy zmagają się z nią na co dzień, tak jak pani Barbara Żukiewicz, której syn jest chory na mukopolisacharydozę typu drugiego. Jest to choroba genetyczna dziedziczona od zdrowych rodziców, którzy często nie mają pojęcia o tym, że są nosicielami. Polega ona na tym, że w organizmie brak jest enzymu odpowiedzialnego za trawienie wielocukrów, w związku z czym odkładają się one w komórkach, powodując upośledzenie ich funkcji i uszkodzenie struktur, zwłaszcza w tkankach łącznych.

### **Czy to wyrok?**

Tomek urodził się taki sam jak inne dzieci i do drugiego roku życia jego rodzice nawet nie podejrzewali, że może być chory. Podczas rutynowych badań (tzw. bilans dwulatka) lekarz stwierdził, że chłopiec jest opóźniony. Rozpoczęło się więc szukanie przyczyny i wędrówka od lekarza do lekarza, aż wreszcie jeden z nich zaczął szukać rozwiązania w medycznych książkach z rzadkimi chorobami. Gdy Tomek miał prawie cztery lata, jego mama po raz pierwszy usłyszała trudną nazwę, która zabrzmiała dla niej jak wyrok: mukopolisacharydoza. Diagnoza przyszła tak późno, ponieważ choroba jest bardzo rzadka, zdarza się średnio raz na sto tysięcy. Przy typie II, na który choruje Tomek, chorują tylko chłopcy, natomiast nosicielami są kobiety. Na początku był szok, zwątpienie, pytanie „dlaczego ja” i wiele innych, ale w końcu przyszło pogodzenie się i wola walki, aby Tomek jak najdłużej pozostawał sprawny i aby choroba nie wyłączała go ze świata za szybko. Tomek chciał żyć.

### **To nie koniec**

Pierwszymi objawami choroby są powiększone narządy wewnętrzne, głównie wątroba i śledziona, co sprawia, że brzuch wypina się do przodu, następują też charakterystyczne zmiany w wyglądzie: rysy twarzy stają się grube, brwi krzaczaste, włosy twarde szorstkie i szczeciniaste, przykurczone palce i stawy, krótka szyja, czasem zniekształcona klatka piersiowa. Bardzo częste są infekcje górnych dróg oddechowych, gardła, migdałków, nosa i uszu. W nocy pojawiają się okresy bezdechu, konieczne jest odsysanie wydzieliny, bo dziecko nie jest w stanie samo jej wykrztusić, oklepywanie, leki rozrzedzające, niektóre dzieci muszą spać w specjalnych maskach. Jak mówi mama Tomka, od czasu jego narodzin (a ma już prawie 9 lat) nie przespala jeszcze ani jednej nocy w całości i bez przerw. Najpierw wymagała tego opieka nad niemowlęciem, a potem ciągłe pilnowanie chorego syna. Choć mieszkają z dala od miasta, kiedy tylko stan Tomka na to pozwala, przywozi go do przedszkola integracyjnego i na zajęcia terapeutyczne. Jednak mukopolisacharydoza to choroba podstępna. Bywa, że dziecko z dnia na dzień zapomina to, co umiało wcześniej i powoli traci kontakt z otoczeniem. Jeszcze nie tak dawno Tomek był bardzo kontaktowy, liczył do dziesięciu, rozpoznawał kolory, jeździł na rowerze... Dziś zamyka się w swoim świecie, najlepiej czuje się w domu z mamą, zapomina słowa, nazwy, przedmioty i czynności. Dla jego bliskich jest to zmiana szczególnie trudna, bo widzą wtedy wyraźnie ogrom tej choroby, ale wiedzą też, że to jeszcze nie koniec.

### **Jest lek, ale...**

Pani Basia podkreśla, że dużą pomoc uzyskała od Stowarzyszenia Osób Chorych na Mukopolisacharydozę i Choroby Pokrewne, zarówno w zakresie informacji, jak i konkretnego wsparcia w postaci niezbędnego sprzętu medycznego czy możliwości uczestniczenia w turnusach rehabilitacyjnych, które są przez nie organizowane. Dzięki temu mogła poznać inne chore dzieci i ich rodziców, zaakceptować to, co się dzieje i to, co jeszcze ją czeka, i nauczyć się żyć z tą chorobą. Niestety, nie ma w Polsce jeszcze leku, który pozwoliłby zatrzymać chorobę. Jest już dostępny w USA, ale czeka na dopuszczenie do użytku w Unii Europejskiej. Nie wiadomo, kiedy to nastąpi ani jakie będą koszty kuracji. W przypadku mukopolisacharydozy typu pierwszego, która jest leczona w Polsce, są to kwoty rzędu 500 000 zł rocznie, dla tego też Stowarzyszenie Osób Chorych na MPS i Choroby Pokrewne prosi o wpłaty na konto: BPH PBK SA oddział w Warszawie nr 28 1060 0076 0000 4010 2017 9655. Stowarzyszenie jest organizacją pożytku publicznego, więc można przekazać 1 proc. podatku dochodowego na jej cele.

Informacje zawarte w artykule pochodzą od pani Barbary Żukiewicz, mamy chorego Tomka, i ze stron internetowych.

Katarzyna Szymaniak (Gość Niedzielny)