

Justyna urodziła się defektem genetycznym. Wynikiem tego jest niedobór enzymu, który rozkłada glikogen. Glikogen nie ulega procesom metabolicznym i odkłada się w komórkach, które rozsadza od środka.

Choroba Pompego została wykryta u Justyny, gdy miała pięć lat. Rodziców niepokoiło to, że była słabsza od rówieśników, szybciej się męczyła, krzywiła podczas chodu prawą nogę. Po szeregu konsultacji dziewczyna trafiła do neurologa, który zarządził badania biochemiczne oraz biopsję mięśniową. Diagnoza zabrzmiała jak wyrok, ponieważ wówczas na tą chorobę nie było żadnego lekarstwa. Przed rodzicami narysowany został obraz najczarniejszy z możliwych- całkowity rozkład mięśni, przykucie do łóżka, niedoczynność oddechu no i ostatecznie śmierć lub wegetacja pod aparaturą podtrzymującą czynności życiowe.

Gdy w wieku jedenastu lat choroba uderzyła z ogromną siłą rodzice utwierdzili się w przekonaniu, że na pewno, ku ich smutkowi, tak się stanie. Bardzo szybko nadmiar glikogenu zaczął unieruchamiać kolejne partie mięśni. Nie wytrzymały ciężaru kręgosłup zaczął się krzywić. Justyna straciła władzę nad nogami i prawą ręką, jakiś czas później przestała trzymać prosto głowę, która opadała jej.

Poszukiwania możliwości pomocy dla córki kończyły się fiaskiem. Rodzice postanowili, więc próbować leczyć ją samodzielnie. Starali się dobrać odpowiednio dietę córki wychodząc z założenia, że skoro problemem jest glikogen powinno się go wykluczyć z pożywienia a wtedy choroba nie będzie postępowała tak szybko. Niestety nie było to możliwe, ponieważ glikogen jest w każdym produkcie żywnościowym.

Nadzieja została wlana w ich serca w 2004 roku. Lekarka prowadząca Justynę z Oddziału Metabolicznego Kliniki Pediatrii Centrum Zdrowia Dziecka, która na bieżąco śledziła nowinki z zakresu leczenia tej i podobnych chorób nawiązała kontakt ze współpracującą od dłuższego czasu z Centrum firmą, która ta właśnie zakończyła badania kliniczne nad lekiem na Zespół Pompego. Miały się rozpocząć próby na ludziach. Pani Profesor postanowiła umieścić Justynę w grupie europejskich „testerów” leku.

W rodzinie Kędziów rozpoczęła się burzliwa debata. Z jednej strony były argumenty „za” takie jak szansa nie tylko na normalne, ale w ogóle życie z drugiej zaś argumenty, „przeciw”, czyli ryzyko skutków ubocznych, brak wiedzy o rzeczywistym wpływie na organizm i chorobę. Ostatecznie jednak zwyciężyło zdanie Justyny, która bezgranicznie i bezkrytycznie chwyciła się potencjalnej szansy, jaką dawała terapia lekiem.

Od tamtej pory do dziś dziewczyna, co dwa tygodnie zjawia się w Centrum Zdrowia Dziecka by otrzymać kolejną dawkę leku. Efekty terapii przysły po kilku tygodniach, wraz z tym jak lek, który uzupełniał niedobór enzymu, zaczął „wypalać” z jej komórek nadmiar glikogenu. Justyna zaczęła być coraz silniejsza, zaczęła inicjować własne oddechy, których częstotliwość zaczęła wzrastać i ciągle wzrasta. Dzięki temu przestała być na stałe podpięta do respiratora, a stał się on jedynie urządzeniem wspomagającym. Prawa ręka zaczęła już wykonywać zamierzone ruchy, które pojawiać się zaczęły również w nogach, znowu zaczęła prosto trzymać głowę.

Efekty kuracji nie są jedynie czysto fizyczne. Dzięki za wszystko i poprawie kondycji Justyna może się sprawnie komunikować z otoczeniem, zdała maturę i obecnie studiuje w systemie e-learning na The Polish Open University marketing i reklamę.

Przyszłość zaczęła się rysować w kolorach innych niż czerń. Nie wiadomo póki co jak za rok, dwa, trzy może wyglądać stan zdrowia Justyny, ponieważ nikt dłużej niż ona nie zażywa leku. Pani Basia jest jednak całkowicie przekonana, że dzięki lekowi na pewno jej córka będzie chodzić. Traktuje to jako „plan minimum”. Potencjalnie szanse na to są ponieważ dzięki lekowi choroba została powstrzymana, glikogen nie odkłada się już w komórkach jej ciała a co więcej zaczyna powoli być wypalany jego nagromadzony nadmiar.

Równoległe do nadziei na lepsze jutro pojawia się jednak pytanie czy w ogóle możliwym będzie dalsze zażywanie leku przez Justynę. Kilka dni temu lek został oficjalnie zarejestrowany a co za tym idzie został dopuszczony do powszechnego użytku. Panią Basię bardzo martwi to, że nie długo Justyna przestanie otrzymywać lek za darmo, a na obecną chwilę NFZ nie wypowiedział się czy będzie go refundował. Kuracja jest bardzo droga a jej przerwanie najprawdopodobniej spowodowałoby natychmiastowy nawrót choroby z pełną siłą. Jedna fiołka leku kosztuje 3 tys zł. Justyna jednorazowo, co dwa tygodnie musi zażywać 17,5 fiołki leku. Miesięcznie wychodzi 35 fiołek, czyli łączny, miesięczny koszt terapii oscylował będzie wokół zawrotnej sumy 100 tys zł. Pytanie to spędza sen z powiek rodziców i samej Justyny, która bardzo chciałaby móc nie martwić się walką chorobą i skupić się na studiach i pisaniu wierszy, co jest jej największą pasją. Niestety nie wiadomo, kiedy padnie odpowiedź na nie.