

Elbląg. Okrutna choroba niszczy życie dwunastoletniego chłopca

Kamilek nadstawia buzię do pocałunku, gdy mama się nad nimi nachyli. Robi to odruchowo. W jakiś sposób zapamiętał ten gest z wczesnego dzieciństwa.

"Czasami zastanawiam się jednak, czy on wciąż wie, że jestem jego mamą..." - z lekkim żalem w głosie mówi Agnieszka Skarżyńska.

Agnieszka Skarżyńska patrzy na zapamiętałe gryzącego kolorowe, gumowe zabawki synka i widzi radosnego chłopczyka sprzed kilku lat, rozwijającego się tak, jak inne dzieci. -Recytował wierszyki, śpiewał piosenki, bawił się, jak inne dzieci.

Nic nie zapowiadało tragedii. Dzisiaj cieszę się, że Kamilek miał taki dobry okres w swoim życiu. Przynajmniej, oboje z mężem, mamy co wspominać.

Inni rodzice nawet tego nie mają..."- mówi młoda kobieta.

Nic już nie było takie samo

Rodzice przyznają, że to wychowawczynie w przedszkolu zauważyła, że z chłopczykiem coś jest nie tak.

-Usłyszeliśmy, że nasz synek podczas zajęć wyłącza się i buja w obłokach, że inaczej trzyma zabawki- opowiada mama Kamila.

- Poszliśmy do pediatry. Lekarz powiedział, że podejrzewa chorobę genetyczną. Synek miał duży brzusek. Badania wykazały powiększenie wątroby i śledzony. Elbląscy lekarze skierowali Kamila i jego rodziców do Centrum Zdrowia Dziecka w Warszawie.

-Tam wystarczyło, że lekarz synka zobaczył i od razu powiedział: mukopolisacharydoza. Dzisiaj, gdyby ktoś postawił przede mną setkę dzieci, a wśród nich 20 chorych na mukopolisacharydozę, bezbłędnie wskazałabym całą dwudziestkę - nie ma wątpliwości pani Agnieszka.

-Chore dzieci stają się do siebie bardzo podobne. Ich twarze nabierają grubych rysów, włosy stają się szorstkie i szpeciniaste, brwi krzaczaste, szyja krótka, brzuch wypukły.

Ta diagnoza odmieniła całe życie rodziny. -Znaliśmy tylko nazwę choroby. Poza tym nic o niej nie wiedzieliśmy. Poza jednym ; że nie ma na nią lekarstwa – mówi Agnieszka Skarżyńska.- Na szczęście dostaliśmy też namiary na Stowarzyszenie Chorych na Mukopolisacharydozę i Choroby Pokrewne. Tam otrzymaliśmy pomoc. Dzisiaj my staramy się pomagać rodzinom, które nagle stają w obliczu tak strasznej choroby swojego dziecka.

Trzeba się nauczyć, jak żyć z chorobą

Mukopolisacharydozę (w skrócie MPS) ma siedem odmian. W Polsce choruje na nią ok. setki dzieci. Kamil cierpi na typ drugi Hunter.

Stowarzyszenie zrzęsa rodziców 40 dzieci, chorujących na ten sam typ MPS, co Kamil. - Okazało się, że jestem nosicielką uszkodzonego genu, odpowiadającego za pojawienie się tej choroby u chłopców- przyznaje pani Agnieszka.

-Zbadano też moją mamę i siostrę. One nie są nosicielkami. Gdybym miała córkę, ona na pewno byłaby zdrowa. Na typ II Hunter chorują tylko chłopcy.

Dzięki stowarzyszeniu rodzice Kamila nauczyli się, jak żyć z postępującą chorobą dziecka i jak się z nią pogodzić. Tylko pierwszy pobyt na turnusie rehabilitacyjnych był dla obojga straszliwym przeżyciem.

-Kamilek był jeszcze sprawnym chłopcem - opowiada pani Agnieszka.- Gdy patrzyliśmy na inne dzieci, widzieliśmy co naszego synka i nas czeka... To było straszne.

Niektóre dzieci z MPS zachowują sprawność umysłową. Na początku wydawało się, że i Kamilek będzie do nich należał.

-Gdy miał 6 lat chciałam go nauczyć pisania literek-opowiada pani Agnieszka -Nauczył się pisać drukowane A i B, ale na tym nasza nauka się zakończyła. Wtedy zaczęliśmy już wyraźnie widzieć, jak synek cofa się w rozwoju: zapomniał jak się pisze literki, przestał śpiewać i mówić wierszyki.

Już nie wie, do czego służy łyżka

Kamilek stracił słuch, gdy miał 7 lat. Po dwóch kolejnych latach przestał mówić i sygnalizować potrzeby fizjologiczne.

-Zwlekaliśmy z założeniem mu pierwszej pieluchy, ale w końcu trzeba było to zrobić - mówi pani Agnieszka. - Potem mąż długo mnie przekonywał, że jeszcze nie trzeba kupować wózka. Ale Kamilek, chociaż nie rośnie już od kilku lat, staje się coraz cięższy. Nie kupując wózka, nie powstrzymalibyśmy postępu choroby. Od grudnia wózek mamy już wózek. Dzięki temu mogę z Kamilem wychodzić na spacer.

Niedawno państwo Skarżyńscy przeprowadzili się do 60-metrowego mieszkania na parterze, w którym zlikwidowali każdą z możliwych do zburzenia ścian. Wszystko po to, żeby syn nawet wzrokiem nie napotykał na niepotrzebne przeszkody.

Kamilek wysuwa jeszcze nogę za nogą, gdy tata prowadzi go po mieszkaniu.

Jeszcze zdarza się, że metr, albo dwa przejdzie sam. Niestety, przykurcze w stawach rąk i nóg są - pomimo ciągłej rehabilitacji – coraz większe i rodzice wiedzą, że pewnego dnia chłopiec nie będzie miał już sił, żeby nawet przy pomocy taty, czy mamy, pospacerować po mieszkaniu.

Kamil ma już tak zakrzywione i sztywne palce, że nie potrafi trzymać łyżki w ręku-ze smutkiem stwierdza jego mama- Zresztą i tak już nie wie do czego ona służy.

- On na pewno coś jeszcze w tej swojej główce ma- jest przekonany Jan Skarżyński.
- Gdy go ubieramy, wysuwa rękę, pochyla głowę, żeby łatwiej było włożyć bluzę...

Chłopiec jest coraz słabszy

Niestety, chłopca coraz częściej męczą ataki padaczki. Ostatnio, zdarzają się już co tydzień. Jak mówi pani Agnieszka, winny temu jest postępujący zanik kory mózgowej. Po każdym z ataków Kamilek jest coraz słabszy. Teraz rodzice ani na chwilę nie mogą go zostawić samego.

-Już drugi rok Kamil uczęszcza do ośrodka dla dzieci z upośledzeniem umysłowym. W grupie jest kilkoro dzieci, dwie panie nauczycielki, pomoc nauczyciela i inni specjaliści i rehabilitanci.

Codziennie rano przyjeżdża po niego samochód, po zajęciach jest odwożony pod dom. Nasz syn ma tam wspanią, profesjonalną opiekę, codzienną indywidualną rehabilitację.

Dzięki temu, i ja, i mój mąż możemy pracować.

To pozwala nam na utrzymanie, na zakup pieluch, leków i na rehabilitację.

Mukopolisacharydoza często mylona jest z mukowiscydozą (niestety nawet przez lekarzy). -W organizmie Kamilka brakuje enzymu, który rozpuszcza wielocukry. A nierozpuszczone wielocukry stają się toksynami, które atakują cały organizm dziecka. W mukowiscydozie atakowane są tylko płuca -wyjaśnia pani Agnieszka.

Dziecko z MPS przechodzi kilka faz choroby.

-Najpierw jest "fruwające", wszędzie jest go pełno. W tej fazie musieliśmy lodówkę na kłódkę zamykać, bo Kamil bez przerwy ją otwierał i zamykał. Potem dziecko się wycisza, staje się "misiowate", zamyka się we własnym świecie.

Niestety, nadchodzi czas, gdy trzeba je położyć do łóżka. Konieczne jest jego inhalowanie, odsysanie wydzieliny, oklepywanie. Dziecko umiera nawet nie na MPS. najczęściej, po prostu serce przestaje mu bić... Wiem, że kiedyś i naszego Kamilka zabraknie. Ale o tym staramy się nie myśleć.

O dwa lata za późno

W Unii Europejskiej został właśnie zarejestrowany lek na mukopolisacharydozę drugiego typu. Stowarzyszenie już podjęło starania o jego udostępnienie również dzieciom chorym w Polsce.

- Niestety, dla Kamilka ten lek pojawił się co najmniej dwa lata za późno- z żalem przyznaje pani Agnieszka.- Dwa lata temu Kamilek jeszcze wszystko rozumiał. W 2005 roku przestał mówić... Nie wiadomo, czy uda się wprowadzić ten lek na polski rynek. Roczna kuracja chorego dziecka może kosztować nawet kilka milionów złotych.

W 2003 roku stowarzyszenie wygrało walkę o refundowane leki dla dzieci, cierpiących na pierwszy typ MPS.

-Chodziło o pieniądze na leczenie czwórki dzieci. Pomogły programy w telewizji. Teraz tych dzieci jest już 13.

Wszystkie są leczone. Ich kuracja kosztuje ok. pół miliona złotych rocznie. Efekty są wspaniałe - podkreśla pani Agnieszka- Na przykład 18-letni dzisiaj Piotrek urósł 15 cm, w znacznym stopniu cofnęły się u niego przykurcze, znowu ma miękkie włosy. I co najważniejsze, Piotrek uczy się w liceum.

Wsparcie jest najważniejsze

Kamil w swoim życiu przeszedł już cztery operacje, pozwalające w miarę możliwości na bieżące usuwanie tego, co zepsuła choroba.

-Chociaż nie potrafi już powiedzieć prostego słowa "mama", chociaż nie słyszymy już jak śpiewa i w głos się śmieje, w pamięci mamy te chwile, kiedy był zdrowym dzieckiem, kiedy rysował, jeździł na rowerze i mówił "kocham moją mamunię"- mówi pani Agnieszka. W Elblągu tylko Kamilek choruje na MPS.

-Wiemy, że w mieście był też drugi chory chłopiec. Niestety, nie zdążyliśmy go poznać. Umarł, gdy miał 16 lat- opowiada pani Agnieszka.

Pani Agnieszka i jej mąż zdecydowali się na opowiadanie o chorobie syna, żeby przybliżyć innym, jak straszna jest to choroba, że można z nią walczyć, tylko trzeba mieć w tym wsparcie innych ludzi. To wsparcie daje właśnie Stowarzyszenie Chorych na Mukopolisacharydozę i Choroby Pokrewne.

Stowarzyszenie organizuje co roku turnusy rehabilitacyjne, na których organizowane są międzynarodowe konferencje rodzinne z udziałem lekarzy i naukowców specjalizujących się w dziedzinie MPS- podkreśla pani Agnieszka.

Stowarzyszenie wyposaża też swoich podopiecznych w specjalistyczny sprzęt medyczny i rehabilitacyjny, w pieluchy i inne potrzebne do życia rzeczy. Dla nas rodziców najważniejsze jest jednak wsparcie, jakie jedni rodzice dają drugim. Nie wiem, jak poradziłibyśmy sobie psychicznie z tym, że nasze dziecko jest tak bardzo chore, gdybyśmy byli ze swoją tragedią sami.

Każdy może pomóc

Bez pomocy darczyńców nie jest możliwa pomoc stowarzyszenia dla potrzebujących rodzin. Każdy Czytelnik może się stać takim darczyńcą, wpłacając 1 procent podatku przy swoim rozliczeniu rocznym. Jak to zrobić? Wypełniając zeznanie roczne (PIT) trzeba wpisać kwotę dokonanej wpłaty w części "odliczenia zobowiązania podatkowego" (np. w PIT-36 to pozycja 179, a w PIT-37 pozycja 111).

Stowarzyszenie Chorych na Mukopolisacharydozę i Choroby Pokrewne, 05-503 Głusków, ul. Radnych 9a, nr konta: 2810600076000040102017965 BPH PBK S.A. Oddz. w Warszawie. Więcej informacji o dzieciach chorych na MPS można znaleźć na stronie: <http://www.mps.sart.pl>