

Walczą o godne życie dla swoich chorych dzieci

Bracia Maksymilian i Mateusz z Katowic urodzili się z zaprogramowaną w genach śmiertelną chorobą, dzieci na nią cierpiące dożywają 13 - 14 lat. To mukopolisacharydoza typ III, zwana chorobą Sanfilippo. Takich dzieci jak oni jest w Polsce czterdzieścioro. Przychodzą na świat piękne, zdrowe, mają wręcz nienaturalnie duże, mądre oczy, ale około czwartego roku życia zaczynają się cofać: gorzej chodzą, mówią, nie przytulają się do mam, gasną. Dziecięce pokoje zamieniają się w domowe hospicja.

- Maks urodził się pierwszy. O tym, że cierpi na Sanfilippo, dowiedzieliśmy się gdy miał cztery lata. Wtedy już pojawił się Mateusz. Okazało się, że oboje z mężem jesteśmy nosicielami wadliwego genu. Częściej można trafić milion w totolotka - mówi Wioletta Łabno, mama chłopców. - Wielu lekarzy pouczało nas: To choroba postępująca, wasza walka nie ma sensu - wspomina tata Andrzej Łabno.

Nie poddali się. Maksymilian i Mateusz dostali nadzieję na życie od prof. Grzegorza Węgrzyna z Katedry Biologii Molekularnej Uniwersytetu Gdańskiego. Naukowiec wraz z zespołem opracował sposób leczenia Sanfilippo. Lek powstał na bazie ekstraktu soi, z której pozyskiwana jest genisteina. To ona hamuje, a jak wykazały pierwsze pilotażowe badania kliniczne, cofa rozwój choroby.

W tej chwili Maks, Mateusz oraz reszta dzieci objętych badaniem otrzymują specyfik za darmo, bo poznańska firma BIOFARM wytwarza genisteinę przy okazji produkcji innego leku. Umowa z firmą obowiązuje do połowy 2008 roku. Potem rodzice będą musieli lek kupować. Koszt miesięcznej terapii - ilość zażywanych leków jest uzależniona od wagi dziecka, powinien zamknąć się w sumie ok. 200 - 300 złotych. To na wszystko sytuacja tymczasowa. Żeby specyfik został dopuszczony oficjalnie do leczenia chorych dzieci potrzebne są badania kliniczne. Te zaś kosztują miliony złotych. - Zwracałem się do paru firm farmaceutycznych, ale żadna nie zdecydowała się na sfinansowanie badań - wyjaśnia prof. Węgrzyn. - Z punktu widzenia firm lek ten ma podstawowe wady: jest mało pacjentów, a zatem wkład szybko się nie zwróci, zaś substancja jest znana i łatwo ją wyprodukować.

- Badania nad genisteiną prowadzą m.in. Hiszpanie, Japończycy. Gdy oni go zarejestrują jego cena natychmiast pójdzie w górę, będzie dla nas nieosiągalna. (Lek na typ II i VI kosztuje na Zachodzie nawet 150 tys. euro za roczną kurację) To gra z czasem. Nie rozumiem czemu, choć dzięki badaniom prof. Węgrzyna mamy zwycięstwo na wyciągnięcie ręki, nie bierzemy w niej udziału. - pyta Teresa Matulka przewodnicząca Stowarzyszenia Przyjaciół i Rodzin Dzieci Chorych na Mukopolisacharydozę i Choroby Pokrewne.

Żyjemy z poczuciem winy, choć to głupie i niesprawiedliwe. Jednak tkwi w nas ten nieuleczalny żal do losu, że nieświadomie skrzywdziliśmy własne dzieci - mówią rodzice chorych na mukopolisacharydozę. To oni jako nosiciele nieprawidłowych genów przekazali schorzenie swoim synom i córkom. I całe swoje życie im podporządkowali, gotowi na każde poświęcenie. Mukopolisacharydoza - matki i ojcowie, gdy usłyszą tę nazwę od lekarza stawiającego diagnozę, czują się jakby ktoś wymierzył im cios między oczy. Dramat rozgrywa się raz na 42 tysiące urodzeń.

- Natychmiast siadłam do internetu i otworzyły się przede mną wrota piekieł - przyznaje Krystyna Jakubowska mama 10-letniego Jasia, który odziedziczył III typ choroby. Wszystkich odmian mukopolisacharydozy jest siedem. Każda w nieco inny sposób zabija dzieci...

- To bardzo rzadkie choroby, mówi się o nich, że to choroby sieroce, bo tak ich jest mało i przez to wymagają szczególnej troski. Niestety nie u nas, nie w Polsce - wyrzuca z siebie Wioletta Łabno mama Maksa i Mateusza, chorych na typ III.

- Wszystkich dzieci z różnymi typami mukopolisacharydozy jest w Polsce 150. To płynna liczba, bo wieczorem może umrzeć jedno, a nazajutrz urodzić się dwoje - mówi Teresa Matulka, przewodnicząca Stowarzyszenia Przyjaciół i Rodzin Dzieci Chorych na Mukopolisacharydozę. Stowarzyszenie wydaje dla rodziców specjalny biuletyn. Niemal w każdym są nekrologi. Żegnają pięcioletnią Agatkę, ośmioletniego Kamila. Tak bez końca. Mukopolisacharydozy to choroby genetyczne, których główną cechą są wrodzone zaburzenia przemiany materii. Organizmy chorych dzieci nie wytwarzają enzymu odpowiedzialnego za tworzenie się tkanki łącznej. Stopniowo są niszczone wszystkie narządy wewnętrzne.

Nosicielem choroby mogą być tylko mamy, albo oboje rodziców. Wtedy prawdopodobieństwo, że każde dziecko będzie dotknięte wadą wynosi 25 proc. - Po urodzeniu dostają 10 w skali APGAR, cieszymy się macierzyństwem, a nagle ok. 3. - 4. roku życia nasze dzieci przestają prawidłowo mówić, zaczynają się przewracać, grubieją im wargi, ujawnia się krótka szyja, zbyt szeroki nos. Lekarze stwierdzają powiększenie wątroby, pojawiają się niekończące się przeziębienia, niedosłuch. Rozpaczliwie szukamy przyczyn i gdy znajdujemy zostajemy z chorobą dziecka sami - mówi Wioletta Łabno.

Jej Maks, dziś siedmiolatek, do pewnego momentu przytulał się do niej, mówił mamó. Gdy choroba pustoszyła organizm on coraz bardziej się oddalał.

Od roku on i jego młodszy od trzy lata brat dostają w ramach pilotażowych badań klinicznych lek wynaleziony przez prof. Grzegorza Węgrzyna z Uniwersytetu Gdańskiego. Już widać zmiany. - Nikt nie wie, co czułam, gdy znów się do mnie przytulił - cicho wspomina Wiola. - W postępowaniu z Mateuszem byliśmy mądrzejsi o doświadczenia. Maks utorował ten szlak.

Sprawą pierwszej wagi dla Stowarzyszenia jest doprowadzenie do wpisania mukopolisacharydozy na listę chorób przewlekłych. Budzi to wśród urzędników alergię, bo oznacza, że państwo musiałoby finansować leczenie i rehabilitację dzieci. - A tak wszystko spada na nasze barki, niemal za wszystko płacimy: pampersy, bo tych urzędowo przyznanych jest zbyt mało, rehabilitację, terapię, dodatkowe leki. Miesięczny koszt utrzymania naszych dzieci to ok. 1200 - 1500 złotych - wylicza Matulka.

Stowarzyszenie ma na swoim koncie sukcesy. Od czterech lat są w Polsce leczone wszystkie dzieci z mukopolisacharydozą typu I. Niestety spraw, których nie da się załatwić jest więcej. Rok temu w Unii Europejskiej został zarejestrowany lek na II i VI typ mukopolisacharydozy. Roczny koszt terapii może osiągnąć nawet 150 tys.

euro, ale w Polsce jest niedostępna. Daje jednak ogromne nadzieje. - A my nigdy nie damy sobie nadziei odebrać - deklaruje Jadwiga Piątek mama Krystiana typ II. - Syn kiedyś uwielbiał autobusy, teraz od nich ucieka. Cały dzień wzywa mnie do siebie, a to jego mamę oznacza tysiąc rzeczy: chcę pić, jeść, wstać, podrapać się po nosie - opowiada kobieta. - Trzeba być gotowym na każde wezwanie 24 godziny na dobę. Bo ich choroba oznacza także problemy ze snem.

- Nie można wymagać od rodziców, że sami wszystko wychodzą, że sobie sami poradzą.

Bezczynność kolejnych ministrów zdrowia skazuje nasze dzieci na śmierć - mówi Matulka.

### **Powiedział nam**

#### **Bolesław Piecha, wiceminister zdrowia**

Właśnie kompletujemy skład zespołu sterującego ds. chorób rzadkich. Problemy związane z leczeniem i finansowaniem tych chorób jest niezwykle skomplikowane, a efekty terapeutyczne niektórych specyfików bywają wątpliwe. My chcemy finansować leczenie w ramach programów terapeutycznych skierowanych do określonych grup chorych. Jednak, by nie obciążać drogim leczeniem wszystkich ubezpieczonych uważamy, że część środków musi pochodzić z budżetu państwa.

Agata Pustułka - Dziennik Zachodni

Źródło: <http://www.dz.com.pl/>