

Mukopolisacharydoza to ciężka, dziedziczna choroba metaboliczna, która występuje średnio u jednej na sto tysięcy osób. Polega na braku enzymu, który rozkłada cukry złożone, co powoduje ich odkładanie we wszelkich typach tkanki łącznej. Dzieci, u których wykryto mukopolisacharydozę rzadko dożywają pełnoletności, bowiem leczenie, które łagodzi skutki choroby jest niezwykle kosztowne.

Mukopolisacharydoza to rzadka, przewlekła choroba genetyczna, która ma wiele postaci. U dzieci chorych na MPS występuje niedobór jednego enzymu, który rozkłada cukry złożone.

• **prof. Anna Tyłki-Szymańska - specjalista pediatra, CZD:** Mukopolisacharydoz jest dużo, tak naprawdę naliczyliśmy ich w tej chwili 11, a można nawet się spierać, że znalazłoby się i więcej, zależy jak będziemy je klasyfikować. Każda z nich jest spowodowana defektem innego enzymu, czy też w konsekwencji albo jako konsekwencja defektu w innym genie.

Mukopolisacharydozy, podobnie jak innych chorób genetycznych, nie można wyleczyć. Możliwe jest tylko zmniejszanie lub likwidowanie jej objawów za pomocą leczenia enzymatycznego, jednak na razie jest ono skuteczne tylko w przypadku 1, 2, i 6 typu choroby.

• **Ewa Molik - mama Kacpra:** Kacper ma 5 lat, choruje na mukopolisacharydozę typu I, od 2,5 roku jest leczony, ma podawany enzym aldurazynę, no i efekty są znakomite, choroba u niego nie postępuje, jego organy powróciły do normalnego funkcjonowania, wygląda na zdrowe dziecko i rozwija się prawidłowo. Pięcioletni Kacper od września pójdzie do przedszkola ze zdrowymi dziećmi. Ale nie wszyscy mali pacjenci mają taką szansę. W większości typów mukopolisacharydozy, choroba atakuje również ośrodkowy układ nerwowy dziecka.

• **prof. Anna Tyłki-Szymańska:** Tutaj leczenie enzymatyczne nie jest tak bardzo efektywne. Oczywiście ono jest efektywne wszędzie tam, gdzie enzym się dostaje, ale niestety nasz mózg jest chroniony przez barierę, tzw. barierę krew-mózg, która jest bardzo szczelna dla obcych białek, co w naszym normalnym, życiu zapobiega infekcjom i chorobom ośrodkowego układu nerwowego, ale wtedy, kiedy chcemy leczyć, to nam utrudnia przedostanie się enzymu do ośrodkowego układu nerwowego. Poza leczeniem każde dziecko z mukopolisacharydozą powinno mieć indywidualny program stymulacji rozwoju oraz rehabilitację dobraną odpowiednio do potrzeb, jednak za to rodzice muszą płacić z własnej kieszeni. Biorąc pod uwagę, że najczęściej pracuje tylko jedno z nich - bo drugie musi opiekować się dzieckiem - wiele rodzin jest w trudnej sytuacji.

• **Maria Kopecka - mama Przemka:** Przemek jest chory na typ III mukopolisacharydozy, jest to typ, w którym przede wszystkim układ nerwowy jest najbardziej zaatakowany przez chorobę i opieka nad Przemkiem to są 24 godziny na dobę. Przemek jest dzieckiem bardzo ruchliwym, on potrafi wszystko wziąć do ręki, nie ważne, co to jest, wszystko weźmie do buzi, wszystko go interesuje, wszędzie potrafi wejść. Pani Maria dostaje zasitek pielęgnacyjny wysokości 140 zł miesięcznie. 90 zł wydaje na same pieluchy. Na konieczną rehabilitację z tego już nie wystarcza. Takim rodzinom stara się pomagać Stowarzyszenie Chorych na Mukopolisacharydozę i Choroby Pokrewne założone przez profesor Tyłki-Szymańską i samych rodziców. Prezesem Stowarzyszenia jest Teresa Matulka, która choruje na łagodną postać mukopolisacharydozy typu IV. Chore są również jej dzieci.

• **Teresa Matulka - Prezes Stowarzyszenia Chorych na Mukopolisacharydozę i Choroby Pokrewne:** Rodzice podjęli walkę o te dzieci, ponieważ nie mamy pomocy znikąd, postanowiliśmy sami zawalczyć o prawa naszych dzieci, o sprzęt odpowiedni, o odpowiednią opiekę medyczną, o wiedzę, poszerzenie wiedzy na temat mukopolisacharydozy i rzadkich chorób genetycznych. Do tej pory nawet w środowisku medycznym jest wiedza na temat mukopolisacharydozy bardzo niewielka.

Dla większości rodzin diagnoza mukopolisacharydozy oznacza wyrok śmierci na ich dzieci.

• **Teresa Matulka:** Wyrok mało tego, że wyrok śmierci, to jeszcze wyrok skazujący nas na wieczne zebranie o wszystko. Państwo dotychczas nie zabezpiecza nam nic, co samym nam się uda zdobyć, tym się dzielimy i pomagamy sobie nawzajem.

Członkowie Stowarzyszenia walczą o to, by życie z mukopolisacharydozą było łatwiejsze, by chorzy mieli zapewnioną rehabilitację i opiekę od państwa. Nie mogą też pozbyć się marzeń o lekach na wszystkie typy tej choroby.