

Tomek przyszedł na świat jako drugi syn państwa Żukiewiczów. Był taki sam jak inne dzieci przez cały okres niemowlęstwa. Dopiero na bilansie dwulatka lekarz stwierdził, że coś z nim jest nie tak, że jest opóźniony w rozwoju: nie mówi tyle, ile powinien, ma szmery w sercu. Rozpoczęła się długa droga po lekarzach, specjalistach i psychologach. Wreszcie, gdy miał już cztery lata, zdiagnozowano mukopolisacharydozę typu II, zwaną też chorobą Huntera. Dziś, chociaż Tomek ma prawie dziewięć lat, w rozwoju umysłowym zatrzymał się na poziomie dwuipółletniego dziecka.

Życie z dzieckiem chorym na mukopolisacharydozę to ciągła praca, wytężona uwaga, nieprzespane noce, skupienie się tylko na dziecku i bezgraniczne oddanie. Takie dziecko w okresie przedszkolnym i wczesnoszkolnym jest bardzo aktywne, nadpobudliwe, agresywne, ma poważne trudności z koncentracją. Później przychodzi czas wyciszenia, izolacji i zamknięcia się w swoim świecie. Czas rozpoznania choroby trwa zazwyczaj bardzo długo, bo jest to choroba rzadka. Statystycznie zdarza się raz na sto tysięcy. W województwie lubelskim na mukopolisacharydozę typu II choruje tylko Tomek.

We wczesnym dzieciństwie objawy są niemal niedostrzegalne, dopiero w dalszym rozwoju choroby można zauważyć zmiany. Odkładające się cukry sprawiają, że dziecko się zmienia – twarz nabiera grubych rysów, skóra staje się gruba i mało elastyczna, włosy szorstkie i szczeciniaste, brwi krzaczące, szyja krótka, brzuch wypukły (ze względu na powiększoną wątrobę i śledzionę). Pojawiają się przykurcze w stawach, co widać zwłaszcza na dłoniach, których grube palce powoli tracą sprawność. Najczęstszą dolegliwością są uporczywe infekcje górnych dróg oddechowych. Pojawiają się nieustanne wręcz problemy z gardłem, uszami, oskrzelami. Po jakimś czasie zmiany w oskrzelach utrzymują się stale, co sprawia, że nawet z pewnej odległości słychać, że dziecko ma problemy z oddychaniem. Konieczne jest inhalowanie, odsysanie wydzieliny, oklepywanie. Przerośnięte migdały przeszkadzają w oddychaniu, zwłaszcza w nocy. Tomka czeka czwarta już operacja gardłowo-uszna. Tym razem lekarze usuną mu migdał. Jego rodzice obawiają się każdej operacji, która niesie ze sobą problemy z intubacją, z wybudzeniem. Znieczulenie musi podawać naprawdę doświadczony lekarz, a wielu anestezjologów po prostu boi się usypiać Tomka. Smutną sprawą jest też taka, że każda kolejna operacja pogłębia upośledzenie dziecka.

Mukopolisacharydoza jest chorobą podstępna, a pogorszenie może nastąpić w każdej chwili. Był czas, że Tomek liczył do dziesięciu, rozpoznawał kolory, chętnie jeździł na rowerze, dużo mówił, słuchał bajek... Teraz wszystko zapomina, mało mówi, trudno mu się skupić. Mimo to mama jeździ z nim do przedszkola integracyjnego w Świdniku i do Centrum Aktywności Diennej dla Niepełnosprawnych, gdzie z chłopcem pracują terapeuci, logopeda, psycholog. Jest pod stałą opieką lekarzy z Dziecięcego Szpitala Klinicznego w Lublinie, jeździ na turnusy rehabilitacyjne organizowane przez Stowarzyszenie Chorych na MPS i choroby pokrewne. Jak podkreśla Barbara Żukiewicz, mama Tomka, kontakt ze Stowarzyszeniem jest dla rodziny niezwykle ważnym wsparciem. Stowarzyszenie udziela konkretnej pomocy jeśli chodzi o sprzęt medyczny, środki pielęgnacyjne, informacje i dostęp do specjalistów. Na spotkaniach można poznać inne dzieci i rodziców, którzy borykają się z tą chorobą; można usłyszeć, co jeszcze czeka Tomka i przygotować się na to, co musi nadejść.

Choroba Tomka jest nieuleczalna, ale można zatrzymać jej rozwój. Jednak leczenie kosztuje bardzo dużo. Stowarzyszenie poszukuje sponsorów i darczyńców, by pomocą objąć jak najwięcej chorych osób.

Mukopolisacharydoza to choroba genetyczna polegająca na wrodzonym zaburzeniu przemiany materii. W organizmach chorych dzieci brak jest jednego z enzymów trawiących złożone cząsteczki cukrów, potrzebnych do budowy tkanki łącznej. W rezultacie cząsteczki cukrów zamiast budować, odkładają się w tkankach, niszcząc je. Jest to choroba, którą dziedziczy się od zdrowych rodziców, zazwyczaj nieświadomych tego, że są nosicielami uszkodzonego genu. W przypadku mukopolisacharydozy typu II nosicielami są tylko kobiety, natomiast chorują mężczyźni. W tej samej rodzinie może urodzić się np. dwoje dzieci, a tylko jedno z nich zachoruje.

Na Stowarzyszenie, jako organizację pożytku publicznego, można przekazać 1% podatku dochodowego. Wpłacając nawet niewielką kwotę na konto Stowarzyszenia (BPH PBK SA 28 1060 0076 0000 4010 2017 9655), można pomóc w walce z okrutną chorobą Tomka.

Katarzyna Szymaniak - Tygodnik Katolicki Niedziela