

Dzieci chore na mukopolisacharydozę potrzebują pomocy.

Wsiadają do samochodów o północy z niedzieli na poniedziałek. W Nowej Rudzie Michał z rodzicami, kilkadziesiąt kilometrów dalej w Starym Jaworowie - Agnieszka z mamą i ojczymem.

Późnym rankiem są w Centrum Zdrowia Dziecka. Przez kilka godzin w żyły Agnieszki i Michała sączy się z kroplówki bezbarwny płyn.

Dzieci widzą się przez szybę, machają do siebie. Nocą wracają do domów. Tak jest co poniedziałek.

- Ten lek to wreszcie światło w tunelu - mówią rodzice. - Tylko czy nikt nam nie odbierze nadziei?

Za dużo pytań

Michał nie lubi sprzeciwu. - Cicho! Teraz gram - pięciolatek sadowi się na obrotowym krzeselku w swoim pokoju i z werwą wygrywa "Czerwone korale" na elektronicznych klawiszach.

Drugie są u babci. Instrumenty dwa, ale kabel jeden, więc po obiedzie wrzucają kabel do torby i idą do dziadków. Z bloków górniczego osiedla w Nowej Rudzie do przedwojennego domu z ogrodem na drugim końcu miasta. Dziadek bierze skrzypce, Michał klawisze, mama akordeon, a babcia klaszcze. Dziadkowie są z Podhala, to i najczęściej słyszą chóralskie "W murowanej piwnicy" albo "O góralce Halce".

Jak granie mu się znudzi, wyciąga auta. Samochodziarz, musi mieć każdy nowy model, najlepiej z otwieranymi drzwiami i przyczepą. A jak znudzą mu się i samochody, zaczyna zadawać za dużo pytań.

- Mamusiu, czy to prawda, że na mukopolisacharydozę się umiera? - zapytał niedawno. - Bo w telewizji mówili.

- Kiedyś tak - odparła. - Ale teraz może się uda.

Obce słowo

- To nie jest taka straszna choroba - powiedziała pani doktor. - No, będzie chodził na ugiętych nóżkach.

- Myślałam, że na ugiętych nóżkach się skończy - mówi mama Michała.

Sama zaczęła szukać literatury. Wyczytała: głuchota, ślepotą, zahamowany wzrost, przykurcze w stawach, wodogłowie, regres intelektualny. Może dożyje kilkunastu lat.

- Mukopolisacharydoza - najpierw obce słowo, potem horror. Zaczęło się, gdy Michał miał 1,5 roku - mówi Bożena Maksylewicz. Ich jedyne dziecko urodziło się na pozór zdrowe. Po kilku miesiącach kręgosłup zaczął się wyginać jak łuk. Jeździli od ortopedy do ortopedy, dopiero kolejny skierował ich na badania genetyczne. Wynik: mukopolisacharydoza, typ pierwszy. Ten, który atakuje najszybciej, właściwie bez szans.

W Polsce tylko u czworga dzieci.

Jak pod kloszem

"Siła wyższa" - lekarze wzruszali ramionami. Nie ma jak leczyć. Pozostaje tylko czekać.

W regale, obok fotografii Michała przebranego za górala, stoją segregatory z historią choroby. "Bardzo dobry kontakt werbalny i emocjonalny, sprawność intelektualna odpowiednia do wieku" - ocenił psycholog.

W Ministerstwie Zdrowia kilka lat temu napisano: "Niestety, nie udało się jeszcze znaleźć skutecznego leczenia choroby, na którą cierpi Państwa synek".

- Tatusiu, ja te klawisze to już tylko na wycucie biorę - powiedział któregoś dnia Michał. Kiedy gra, nie patrzy na klawiaturę. Jaskra zajęła oczy, wątroba wypchała brzuch, rysy twarzy stały się coraz grubsze - chłopiec zmieniał się z miesiąca na miesiąc.

- Zaczęła się pogoń za ratunkiem - mówią rodzice. - Dzwoniliśmy po lekarzach, po znajomych, w Polsce i za granicą. Dostaliśmy tylko współczucie, bo i nic więcej zrobić nie można było. Najwyżej operować, żeby ulżyć - ciało Michała stawało się ruiną. Po kolejnych operacjach odzyskał utracony słuch, operacja wodogłowia ocaliła resztkę wzroku. Skłonny do infekcji, żyje jak pod kloszem. W dwóch pokojach non stop z ojcem - rencistą, byłym kierowcą w kopalni, i mamą, urzędniczką z banku, stale na urlopie wychowawczym.

- Synku, Misiu, Misiaczkę - chodzą wokół niego. Jutro nie jest ważne, bo jutra może nie być. Ważne, żeby wycisnąć ile się da z każdego dnia - uważają.

- Dziś wieczorem zawiesimy mu nad łóżeczkiem prezent od chrzestnego: fosforyzujące gwiazdki na żyłkach - cieszą się.

Co potem?

Prawdziwy prezent Michał dostał na ostatnie imieniny: cztery ampułki, każda warta 3 tysiące złotych.

W poniedziałek 29 września w Centrum Zdrowia Dziecka przesączono mu zawartość wszystkich ampułek.

- Ale to jakby nam lat ujęto - śmieją się rodzice. - Nowy etap w życiu, wreszcie jakieś szczęście.

Shczęście nazywa się aldurazyme. Jedna z matek znalazła wzmiankę w internecie - że w USA właśnie wprowadzono lek dla dzieci z mukopolisacharydozą.

- Przez całe wakacje żyliśmy jak w amoku - opowiadają rodzice ze Stowarzyszenia Przyjaciół i Rodzin Dzieci Chorych na Mukopolisacharydozę. Na początek swoje wywalczyli. Choć leku nie ma w Polsce, sprowadzono go dla Michała i Agnieszki z Dolnego Śląska, dla Oli z Gdańska i Piotra z Gliwic.

We wrześniu w Centrum Zdrowia Dziecka całej czwórce podano pierwszą dawkę.

Producent zasponsorował im dwumiesięczną kurację. Po emisji programu w TVN telewizja i Telekomunikacja Polska zebrały ok. 2,5 mln zł - wystarczy na kolejne miesiące terapii. Co potem?

- Jeśli lek będziemy musieli kupować sami, to oznacza wyrok na Michała - mówi tato. Jego segregator powiększył się o kilka odmownych kartek z Narodowego Funduszu Zdrowia: "brak środków finansowych na refundację".

- To upokarzające, że musimy prosić o lek, który ratuje życie - młoda przystojna szatynka tuli rozbawione dziecko.

Agnieszka z łatwością wsuwa się pod pachę - ma niewiele ponad metr wzrostu, chociaż ma już dziesięć lat.

Masuj, bo kłuje

Osiem lat temu trafiła do Centrum Zdrowia Dziecka z wadą serca. - Przykro nam, pani córka ma mukopolisacharydozę - usłyszała mama. I jeszcze: wyjątkowo rzadkie, żadnego leku, żadnej nadziei.

- Przeczytałam, że moje dziecko, zamiast się rozwijać, zacznie się cofać, aż do zgonu - mówi Beata Glabsch-Zadka. - Po prostu nie przyjąłam tego do wiadomości. Nie skontaktowałam się ze Stowarzyszeniem, żeby nie oglądać chorych dzieci. Przecież moja śliczna córka nie może być taka jak tamte. Kiedy spała, patrzyłam na nią i patrzyłam. Chciałam się napatrzeć, póki jeszcze jest czas.

"Masuj, bo kłuje" - krzyczała Agnieszka, kiedy martwica zaczęła atakować ręce i nogi.

Na zdjęciach sprzed kilku lat jest drobną delikatną dziewczynką. Dziś ma grube rysy, brzuszek wzdęty od powiększonej wątroby, blizny po operacjach wodogłowia i przepukliny. Niewiele widzi i słyszy, zapomniała pacierza, wierszy i piosenek, które wyśpiewywała.

"Taki los" - kiwali głowami sąsiedzi w Starym Jaworowie. Ojciec nie interesuje się Agnieszką od dawna.

Mama pracuje w pobliskiej Świdnicy, w KRUS-ie zarabia 750 zł. Na dojazdy do Centrum Zdrowia Dziecka wydaje 800.

- Komórki nerwowe obumarły, ale przynajmniej będzie lepiej słyszała i widziała, zmniejszą się przykurcze, zregeneruje wątroba - mówi. - A jeśli za kilka miesięcy nie będzie za co podać leku i wszystko pójdzie na darmo? Zbiórka pieniędzy to wspinała sprawa, ale impulsywna. Potem się o nas zapomni.

- A ja będą zdrowa i pójdę do szkoły - stwierdziła kiedyś Agnieszka z przekonaniem. - Nie chcę, żeby mnie zakopali.

Filantropia nie nadaży

- Dotąd nie było skutecznego leku na żaden z sześciu typów mukopolisacharydozy - mówi prof. Ewa Pronicka, kierownik oddziału metabolicznego Centrum Zdrowia Dziecka. To tu co poniedziałek przyjeżdża cała czwórka.

- Akurat te dzieciaki mają szczęście, że firma farmaceutyczna zainteresowała się typem pierwszym i powstał aldurazyme. To dla nich wielka szansa - i jedyna. Nie wiemy jeszcze, które objawy się wycofają - lek jest stosowany w Stanach dopiero od roku. Wiemy na pewno, że zahamuje postęp choroby. Będą musieli przyjmować go przez całe życie - co tydzień, może co kilkanaście dni.

- Lek jest zarejestrowany w Stanach, jest w Europie, ale u nas nie - dodaje. - Dzieci dostaną kilka dawek w prezencie od producenta, potem społecznych pieniędzy wystarczy na może pół roku dla tej czwórki. Co dalej? Nie wyobrażam sobie, że problem załatwią kolejne zbiórki. Filantropia nie nadaży za potrzebami. To ciężka sprawa. Koszt leczenia jednego dziecka może zrujnować budżet wojewódzkiego Narodowego Funduszu Zdrowia. Lek musi być finansowany centralnie. Rozmawialiśmy z ministerstwem, już raz nam odmówiono. Ale bez tego dzieci są skazane na śmierć - przecież nawet milionera nie stać, żeby co roku płacić kilkaset tysięcy złotych na leczenie.

Agnieszka Gołąbek, rzecznik prasowy Ministerstwa Zdrowia: - Ogłosiliśmy konkurs na program leczenia tej choroby, do 13 października czekamy na zgłoszenia.

- Czy ministerstwo zakupi lek? - pytam.

- Ja nie wiem, co będzie w programie leczenia choroby płacówki, która wygra.

- Lekarze twierdzą, że amerykański lek to jedyna szansa. Czy ministerstwo go sfinansuje?

- Będziemy rozmawiać, jak konkurs zostanie rozstrzygnięty.

Jak to będzie

Rodzice wydzwanają do siebie.

- Michał chuligani jak nigdy. I lepiej śpi. Co dzień mierzę go w pasie - brzuch chyba się zmniejsza.

- Agnieszka też przestała chrapać i jest coraz weselsza. Jest rewelacyjnie.

- Może znowu będzie układać puzzle, które czekają w szafie?

Cieszą się - jak dobrze, że ich dzieci urodziły się tak późno.

Wyobrażają sobie, jak to będzie po kolejnych dawkach leku: do kogo dzieci staną się podobne, jakie będą, ile urosną.

Beata gładzi córkę po twarzy: - Jeszcze będziesz ładną dziewczynką.

Kontakt ze Stowarzyszeniem Przyjaciół i Rodzin Dzieci Chorych na Mukopolisacharydozę: tel. (0 22) 715 33 19

Mukopolisacharydoza - choroba genetyczna. Każdy z nas może mieć, bez żadnych objawów, odpowiedzialny za nią gen. Jeżeli oboje rodzice są nosicielami wadliwych genów, ryzyko wystąpienia u dziecka wynosi 25 procent. U chorych brakuje enzymu odpowiedzialnego za rozkład mukopolisacharydów. Prawie wszystkie narządy są zaatakowane: wątroba, śledziona, stawy, kości, serce, często także układ nerwowy; zahamowany jest wzrost. Zwykle dzieci nie wychodzą z okresu dzieciństwa.

Aneta Augustyn - Gazeta Wyborcza Wrocław

Źródło: www.wroclaw.gazeta.pl