

Na tę rzadką chorobę cierpi 15 osób w Polsce i około 10 tys. w całej Europie. Nie tak dawno amerykańscy naukowcy wynaleźli dla nich lek. Otrzymała go także 20-letnia Natalka Strzyżewska ze wsi Bielice. Ale tylko na cztery miesiące.

Od czasu do czasu Natalka ma ten sam sen. Widzi w nim siebie, jadącą polną drogą na rowerze. Za nią Beata, młodsza o dwa lata siostra. Nawołuje, że pora wracać do domu. Ale Natalka jej nie słucha. Pedałuje coraz szybciej i szybciej. - Sny to moje marzenia. Tak naprawdę nie oczekuję aż tak wiele. Mogę do końca życia pozostać na wózku inwalidzkim, tylko chciałabym mieć sprawne ręce. I żeby głowa tak nie bolała - mówi. Mimo ciężkiej choroby w tym roku Natalia zdała spóźnioną maturę. Dostała się też na studia eksternistyczne na Uniwersytecie Warmińsko-Mazurskim. Czy będzie miała szansę je skończyć? Czy zostanie - jak tego zawsze pragnęła - nauczycielką? Mnożą się pytania, łącznie z tym najważniejszym: czy będzie żyć?

### **Trzy kolejne błędne diagnozy**

W rodzinie Strzyżewskich nie rozmawia się o tym najgorszym, choć od prawie pół roku problem wisi w powietrzu. - Jeszcze mamy nadzieję - 43-letnia Bożena, mama Natalki, uśmiecha się blade. Tata, 45-letni Andrzej, nie mówi nic. Z nerwowym napięciem wsłuchuje się w ciężki oddech córki. A potem na chwilę wychodzi z domu, żeby się uspokoić. - W dzień nie podłączamy Natalki do respiratora. Chyba że ma ćwiczenia rehabilitacyjne. W pozycji leżącej już nie oddycha samodzielnie - Bożena przerywa milczenie. Jest najsilniejsza w rodzinie. Wszystkim powtarza, żeby się nie załamywać, choć Natalia znów czuje się gorzej. Minął czas, kiedy wystarczała rurka tracheotomijna, a dziewczyna potrafiła zrobić kilka kroków. Teraz choroba coraz bardziej pustoszy jej organizm. Odbiera resztkę sił mięśniom. Także tym odpowiedzialnym za pracę płuc. Mieszkańcy Bielic nie mogą otrząsnąć się z szoku, bo wciąż pamiętają ciemnowłosą dziewczynkę szalejącą po wsi na swoim rowerze. - To się skończyło. Parę lat temu córka stała się jakaś powolna, flegmatyczna. Tę jej słabość kładliśmy na karb dojrzewania. Myśleliśmy, że to minie. Nie miało i do liceum w Czachówkach musieliśmy córkę dowozić, bo sama nie była w stanie dojechać. W dodatku bardzo wychudła i często skarżyła się, że boli ją głowa - wspomina Bożena. Najpierw lekarze podejrzewali migrenę, potem depresję, w końcu - stwardnienie rozsiane. Dziewczynie coraz bardziej ubywało sił. Doszło do tego, że pewnego dnia rozplakała się przed schodami rodzinnego domu. Nie mogła na nie wejść. Leczenie w szpitalach w Grudziądzu i Olsztynie nic nie dało. Było gorzej i gorzej. W sylwestra 2005 roku Natalka straciła przytomność. A potem, już w karetce pogotowia ratunkowego, zaczęła się dusić. Trafiła na oddział intensywnej terapii szpitala w ławie. I tu, a potem także w Olsztynie, medycy nie umieli powiedzieć, co się dzieje. W końcu odesłali chorą dziewczynę do warszawskiego Instytutu Neurologii przy ulicy Sobieskiego. - A warszawskim lekarzom nic nie pasowało do postawionej wcześniej diagnozy - wspomina Andrzej. - Wśród wielu badań wykonali wreszcie takie, które wyjaśniło, w czym tkwi tajemnica choroby Natalki. Pobrali wycinek jej mięśnia. Orzekli: choroba Pompego. Nie mieliśmy pojęcia, co to jest, usłyszeliśmy o niej po raz pierwszy.

### **Kuracja tylko przez cztery miesiące**

Kiedy lekarze wyjaśnili, co dolega Natalce, Strzyżewscy wpadli w panikę. Wyglądało na to, że dla ich córki nie ma już żadnego ratunku. Uspokoił się dopiero wtedy, kiedy okazało się, że w Polsce pojawił się lek. Wynaleźli go całkiem niedawno amerykańscy uczeni (w USA mieszka 200 tys. osób z chorobą Pompego). Myozyme zastępuje naturalny enzym, którego nie produkuje organizm osoby chorej. Trzeba go brać przez całe życie, ale wówczas jest nadzieja na cofnięcie się lub zatrzymanie choroby. Natalka została zakwalifikowana do enzymatycznej terapii zastępczej od stycznia br. Przez dwa miesiące, co dwa tygodnie, rodzice zawozili ją na zabiegi do Centrum Zdrowia Dziecka. Przez dwa kolejne - do szpitala w Nowym Mieście Lubawskim. - Bolało tylko uklucie, a potem przez pięć godzin pompa infuzyjna właczała mi lek do żyły. Z każdym miesiącem czułam się lepiej - wspomina Natalka. Niestety, z końcem kwietnia do Bielic nadeszła druzgocząca wiadomość: kuracja zostaje wstrzymana. Jest za droga - kosztuje ponad 100 tys. zł miesięcznie. Prawo do niej straciła nie tylko Natalia, ale także pięcioro innych, już leczonych pacjentów. Tylko 22-letnia Justyna miała szczęście. Firma farmaceutyczna Genzyme leczy ją bezpłatnie w ramach programu charytatywnego.

### **Otwarte serca zwykłych ludzi**

Strzyżewscy czują wielki żal, że kuracja Natalki została przerwana. - Okazuje się, że tylko zwykli ludzie są wrażliwi na takie nieszczęście. Gdy nasza córka tak ciężko zachorowała, ruszyła zbiórka pieniędzy. Szkoła w Czachówkach zorganizowała bal, z którego dochód przeznaczono dla Natalki. Za tym przykładem poszły inne z okolicy. Dostaliśmy też spore pieniądze z Ośrodka Pomocy Rodzinie - wylicza Andrzej. - Wystarczyło nam na zbudowanie podjazdu dla wózka, wymianę drzwi na szersze i powiększenie łazienki. Kupiliśmy także Natalii sterowane pilotem łóżko rehabilitacyjne oraz sprzęt do ćwiczeń. Respirator przekazał nam Caritas. Gdyby nie te dary płynące z dobroci serca, Strzyżewskich nigdy nie byłoby stać na takie inwestycje. Utrzymują się tylko z pensji Andrzeja, który jest stolarzem i zarabia około tysiąca złotych miesięcznie. Natalka ma rentę - niewiele ponad 400 złotych. Nawet nie mogą marzyć o kupieniu piekielnie kosztownego leku choćby na jeden miesiąc. Dlaczego lek na chorobę Pompego jest tak strasznie drogi? Szef Genzyme Sp. z o. o. Paweł Miśkiewicz tłumaczy, że jest to bardzo rzadkie schorzenie genetyczne, więc mało jest potencjalnych odbiorców leku. A firma chce odzyskać miliard dolarów wydanych na badania naukowe. Przez miesiąc polscy pacjenci byli leczeni bezpłatnie. - Bardzo mi żal mojej siostry. Jesteśmy ze sobą tak żyte... Zawsze byliśmy razem - płacze Beata. Płacze również wzruszona Natalka. Młodsza siostra rozpacza, ale też stara się pomagać. Wstaje do Natalki nawet w nocy. Chorej trzeba co kilka godzin odsysać wydzielinę, podstawiać basen, przekładać ją z boku na bok. Czynności wymagające dużej siły - to zadanie rodziców. - Nie chciałabym w przyszłości być dla nich ciężarem - mówi ze smutkiem dziewczyna. - Proszę, pomóżcie mi. Jeżeli dostanę to lekarstwo, dam sobie radę.

### **Co to jest choroba Pompego?**

Nazwa pochodzi od nazwiska holenderskiego patologa. J.C. Pompe wykrył w tkankach zmarłego 7-miesięcznego dziecka duże nagromadzenie glikogenu (wielocukru). W latach 60. XX wieku uczeni odkryli, że wiąże się to z dziedzicznym niedoborem lub brakiem enzymu oznaczonego symbolem GAA. Zapobiega on gromadzeniu się glikogenu w komórkach. Ten defekt genetyczny powoduje dramatyczne osłabianie mięśni. Pojawiają się kłopoty z poruszaniem, upośledzona jest praca narządów wewnętrznych. Na chorobę Pompego zapada dziecko, które otrzymuje od obojga rodziców, będących nosicielami wadliwego genu, dwie jego kopie. Zdarza się to tylko raz na 40 tys. urodzeń i często powoduje śmierć już w wieku niemowlęcym. Kilka lat temu udało się w warunkach laboratoryjnych "zbudować" enzym zastępczy. W 2006 r. Europejska Agencja Leków dopuściła amerykański preparat Myozyme do aptek.

### **Stowarzyszenie protestuje**

W Unii Europejskiej obowiązuje dyrektywa nr 141/2000 nakazująca rządów objęcie leczeniem osób z rzadką chorobą. Stowarzyszenie Chorych na Mukopolisacharydozę i Choroby Pokrewne skierowało do kancelarii Prezesa Rady Ministrów protest przeciwko przerwaniu kuracji u pacjentów z chorobą Pompego. Pismo od 22 sierpnia wędruje z biurka na biurko: w Departamencie Skarg i Wniosków, potem w Biurze Ministra Zdrowia oraz w Departamencie Ubezpieczenia Zdrowotnego. Rodzice chorych dzieci mówią, że jeśli kuracja nie będzie wznowiona, pojedą do Brukseli.

**Zdaniem specjalisty ANDRZEJ KOMOROWSKI**, psycholog rodzinny

### **Wspólnymi siłami skuteczniej!**

Jest naczelną zasadą demokracji, że ludzie mogą się zrzekać w interesie czegoś ważnego. W taki sposób rodzice chorych dzieci i chore osoby dorosłe zwracają uwagę rządu na ważne dla nich problemy. O ich rozwiązywanie dobijają się organizacje pozarządowe ? nieraz z dobrym skutkiem. Tym, które reprezentują potrzeby osób z celiakią, łamliwością kości czy chorobą Turnera wiele już udało się osiągnąć.

Stowarzyszenie Chorych na Mukopolisacharydozę i Choroby Pokrewne jest też nieugięte w swoich staraniach. Determinacja i połączone działanie to ogromna siła.

Irena Szaczkus - Naj