

**Ołę Węgrzyn** Państwo znacie. Jest jednym z czwórki dzieci, które jako pierwsze w Polsce zaczęły stosować lek na **mukopolisacharydozę** typu 1. W reportażu poznaliśmy również jej rodziców. Częstotliwość zachorowania na mukopolisacharydozę wg amerykańskich badaczy to 1:1000 000 . W Polsce zdiagnozowano 12 osób z tą chorobą. 12 walczących rodzin o każdą lepszą chwilę dla dzieci.

## **Ola Węgrzyn:** biografia

Ola cierpi na bardzo rzadki typ pierwszy mukopolisacharydozy. Szacuje się, że na 1 mln ludzi przypada jeden chory na mukopolisacharydozę typu I. W Polsce na chwilę obecną zdiagnozowanych jest 12 jej przypadków.

Ola była jedną z czwórki dzieci, które jako pierwsze w Polsce, między innymi dzięki pomocy Fundacji TVN, zaczęły zażywać lek na tą chorobę- ALDURAZYME.

Ojciec Oli, Pan Grzegorz z zawodu i wykształcenia jest genetykiem. Jest pracownikiem Uniwersytetu Gdańskiego. Do czasu wykrycia choroby u córki zajmował się genetyką bakterii. Od tamtej pory zajmuje się genetyką człowieka, wraz z kolegami podjął badania nad odnalezieniem leku na najcięższy, trzeci typ mukopolisacharydozy.

Choroba została zdiagnozowana u Oli kiedy miała wtedy cztery lata. Teraz ma osiem. Państwo Węgrzyn na pewno byli w lepszej sytuacji niż inni rodzice, z racji zawodu pana Grzegorza, który natychmiast skontaktował się z kolegami, znajomymi genetykami w kraju i za granicą i zaczął się dowiadywać, czy istnieje jakiś lek. Od razu, już na samym początku dowiedział się, że GENZYME zakończyło próby kliniczne nad lekiem i złożyło już wniosek o rejestrację w FDA (Federalna Agencja do Spraw Leków w USA) i w krajach Unii Europejskiej. Pozostało tylko czekać na rejestrację no i oczywiście martwić się o to czy i kiedy pojawi się ten lek w Polsce, oraz oczywiście, kto za niego zapłaci.

Zanim lek dotarł do Polski, pan Grzegorz zapoznał się z wynikami badań klinicznych, bardzo dobrze go poznał. Wiedział jak był produkowany i modyfikowany. Znał skutki uboczne i wiedział, że są minimalne. Z drugiej jednak strony zawsze jest 150 możliwości, że na dany lek organizm, przecież bardzo indywidualne urządzenie, zareaguje źle, nie będzie chciał go wchłaniać czy przyjmować."

Lek został w krajach Unii Europejskiej zarejestrowany na wiosnę 2003 roku. Zaraz po tym mogli się zwrócić do ministerstwa o wyrażenie zgody na warunkowe używanie leku nie zarejestrowanego w Polsce. Potem wraz z naszym wejściem do Unii lek automatycznie stał się w Polsce zarejestrowanym. Ministerstwo zgodę wyraziło i we wrześniu a dokładnie 29.09.2003 Ola, jako jedna z czwórka dzieci w Polsce rozpoczęła terapię ALDURAZYME.

Lek się pojawił, został warunkowo dopuszczony do użytku, ale nie był refundowany. Firma na pierwsze trzy miesiące przekazała lek za darmo, ale potem, co jest oczywiste spodziewała się, że ktoś za niego zapłaci. Gdyby nie zaangażowanie Fundacji TVN, redakcji UWAGI i Pod Napięciem, gdyby nie cała zorganizowana akcja medialna i zbiórka pieniędzy na wykup leku i ogromny odzew społeczeństwa nie wiadomo, co by było. Akcja i odzew społeczny zmusiła urzędników do decyzji o refundacji. No, bo przecież skoro się zrobił szum, skoro zebrano tyle pieniędzy, no to jakby mieli społeczeństwu wytłumaczyć decyzję o refundacji i zniweczeniu tak świetnie zaczętej kuracji.

W ciągu pierwszych trzech miesięcy stosowania leku poprawa następowała błyskawicznie. Wątroba się zmniejszyła, zniknęły bezdechy i biegunki. Dalej oczywiście Ola ma zajęte kości i zeszywniałe stawy, ale dopóki nie podrośnie nic z tym zrobić nie można, wraz ze wzrostem, jeśli oczywiście dalej będzie miała podawany lek, stawy się po prostu a dzięki rehabilitacji zejdzie napięcie z mięśni. Teraz postępy zwolniły, ale wciąż są i są systematyczne. Gdyby nie ten lek na pewno Ola byłaby już przykuta do łóżka i ledwo kontaktowała się z otoczeniem.

Ola miała w tym całym nieszczęściu sporo szczęścia. Po pierwsze miała lżejszą postać samej choroby, po drugie dość szybko po diagnozie, gdy jeszcze była sprawna zaczęła otrzymywać lek. Ma zniekształconą klatkę piersiową, mniejszą pojemność płuc, cała ogólnie jest mniejsza niż rówieśnicy. Zarazem jest taka pogrubiała, przysadzista, masywna. Ma zbyt dużą, nie proporcjonalną głowę w stosunku do reszty tułowia. Problemem też jest ruchomość jej stawów, której nie udało się do dziś zniwelować. Poza tym ma problem z pisaniem długopisem, ma niepewny chwyt palcami. Na komputerze pisze bez problemów.

Ola nie ma żadnych opóźnień w rozwoju psychicznym. Bardzo lubi chodzić do szkoły. Chodzi do klasy integracyjnej. Została bardzo pozytywnie przyjęta przez klasę.

Jedynie, czego się boją państwo Węgrzyn to przerwanie kuracji. Roczna terapia Oli to koszt około 100 tysięcy euro. Terapia jest bardzo droga. Bez refundacji nie jesteśmy w stanie nic pomóc dzieciom. To jest kolejny minus rzadkich chorób genetycznych, że popyt na lek jest bardzo mały a przez to lek jest bardzo drogi.

Choroba Oli dokumentnie i całkowicie przebudowała życie państwa Węgrzyn. Od momentu postawienia diagnozy nie oddalają się z Olą od domu. Dziewczynka wymaga stałej uwagi i opieki, bo dla tych dzieci nawet zwykły upadek może być niebezpieczny. One nie potrafią odpowiednio szybko się podczas upadku zasłonić i padają głowami na kamień.

## **Mukopolisacharydoza**

### **Grzegorz Węgrzyn - dla Zielonych Drzwi o mukopolisacharydozie.**

W Polsce nikt nie prowadzi statystyk tej choroby. Według wyliczeń amerykańskich naukowców jedno na milion urodzonych dzieci ma tą chorobę, czyli typ pierwszy mukopolisacharydozy. W Polsce zdiagnozowano dwanaście jej przypadków. W Wielkiej Brytanii jest około osiemdziesięciu tych dzieci.

Jest to choroba genetyczna, dziedziczona. Żeby wystąpiła muszą się spotkać dwie kopie zepsutego genu. Jeśli ktoś posiada tylko jedną zepsutą kopię jest nosicielem. Gdy do伯ierze się dwóch nosicieli istnieje 25% prawdopodobieństwo, że dziecko urodzi się chore. Kwestia dziedziczenia po chorym rodzicu jest niezbadana, bo dzieci dotknięte tą chorobą nigdy nie dożywały wieku, w którym mogłyby mieć potomstwo. Dopiero teraz, jak jest już lek stało się to potencjalnie możliwe. Genetyka ma jednak swoje reguły, więc jeśli osoba chora trafi na osobę zdrową to na 100% ich dziecko będzie nosicielem. Jeśli zaś trafi na nosiciela, to ryzyko, że ich dziecko będzie chore powinno wynosić już nie 25 a 50%.

Choroba ta jest bardzo podstępna. Polega na tym, że organizmowi brakuje enzymu i białka odpowiadających za rozkład cząsteczek cukrowych, które ciągle produkuje organizm. Cząsteczki te zaczynają się, więc gromadzić w komórkach. Same w sobie są dla komórek neutralne. Problemem jest sam fakt ich nadmiernego gromadzenia się, co wywołuje, najprościej mówiąc, rozsadzanie komórek od środka.

Choroba ta jest trudna w diagnostyce, dlatego też dość późno diagnoza jest stawiana.

Jest tak, ponieważ dziecko rodzi się bez żadnych objawów. W miarę wzrostu i gromadzenia się sacharydów w komórkach zaczynają się pojawiać objawy, które jednak pojedynczo występujące pojawiają się również w innych chorobach, co oczywiście utrudnia postawienie właściwej diagnozy. Objawami tymi są częste infekcje, powiększona wątroba, biegunki, przepukliny, sztywność stawów. Dopiero nagromadzenie objawów i brak efektów podejmowanych działań sprawiają, że zaczyna się podejrzewać mukopolisacharydozę.

Do niedawna jeszcze dzieci dotknięte tą chorobą nie dożywały dorosłości. Średnia przeżycia wynosiła kilkanaście lat. Głównymi przyczynami zgonów była niewydolność krążenia, bo wyniszczane zastawki wysiadały, zwężyły się przewody oddechowe i dziecko umierało. Poza tym każda nawet drobna infekcja, taka jak zapalenie zębów mogła być przyczyną zgonu, bo choroba ta wyniszczała, wycieńczała organizm, który nie był w stanie się bronić przed nawet drobnymi zagrożeniami. Diagnoza automatycznie stawała się wyrokiem a leczenie sprowadzało się jedynie do opieki paliatywnej. Dopiero pojawienie się leku, terapia enzymatycznej sprawiło, że rozpoczęto leczenie przyczynowe a nie tylko objawowe.

Aldurazyme jest lekiem, który powstał z rekombinowanego białka. Ludzki gen wszczepiono chomikowi, w którego ciele zaszły naturalne procesy, których efektem było wyprodukowanie białka enzymowego, właśnie tego, którego brakuje pacjentom chorym na mukopolisacharydozę typu pierwszego. Bo, to trzeba podkreślić, lek ten pomaga tylko i wyłącznie chorym na ten typ. Najprościej można powiedzieć, że lek ten wprowadzony do organizmu zastępuje naturalną jego produkcję i rozpoczyna proces metabolizacji sacharydów.

Program „Zielone Drzwi” TVN