

Barczewo. Chorzy na mukopolisacharydozę z nadzieją czekają na lek, który uratuje im życie. Michał Łukasiuk z Barczewa ma dziesięć lat. Szybko nauczył się mówić i chodzić. Dzisiaj już nie mówi. Jeszcze chodzi. Choć z trudem. Jak kilkudziesięciu innych chłopców w Polsce choruje na mukopolisacharydozę. Uratować te dzieci może tylko minister zdrowia, rejestrując lek na tę chorobę.

Lidia Łukasiuk z Barczewa nauczyła się rozpoznawać nastroje swojego syna. Wie, które wydawane przez dziesięcioletniego Michała dźwięki oznaczają radość, które smutek, które ból. - Gdy na przykład ma ochotę na coś słodkiego, pcha mnie na regał, w którym trzymamy słodczyce - mówi Lidia Łukasiuk.

Po urodzeniu Michał Łukasiuk czuł się dobrze, rozwijał się jak zdrowe dziecko. Dopiero, gdy miał dwa lata i trafił do szpitala z wysypką, lekarze zrobili mu szczegółowe badania i stwierdzili, że choruje na mukopolisacharydozę typu drugiego. W naszym województwie choruje na tę chorobę jeszcze jedno dziecko - Kamil z Elbląga.

Żyją maksymalnie dwadzieścia lat

- To nic mi nie mówiło. Zresztą lekarzowi rodzinnemu też - wspomina pani Lidia. - Odesłał nas do domu. Kazał przyjść następnego dnia, bo powiedział wprost, że musi poczytać książki, żeby się czegoś dowiedzieć.

Dzisiaj Lidia Łukasiuk o chorobie syna wie prawie wszystko. Wie, że zachorował, bo to ona miała zmutowany gen. - Ta choroba powoduje powiększenie wątroby i śledziony, wadę serca, przykurcze stawów i upośledzenie umysłowe - wylicza Lidia Łukasiuk. - Chorzy na mukopolisacharydozę dożywają maksymalnie dwudziestu lat. Umierają w cierpieniu. A choroba postępuje przez cały czas. Najpierw potrzebny jest wózek, później dziecko już leży, a na koniec potrzebuje już respiratora, który spełnia za nie czynności życiowe. Wiem, że to czeka też mojego Michasia. Widzę, jak jest coraz gorzej.

Potwornie droga i niedostępna

Nie musi tak być. Istnieje lek, który zastępuje działanie uszkodzonego genu. Jednak roczna kuracja tym lekiem kosztuje aż 2 miliony złotych. A jednak to nie jego koszt okazuje się największą przeszkodą.

- Ten lek jest zarejestrowany w Stanach, w Rumunii, w krajach Unii, a więc powinien być i u nas. Ale w Polsce nie można go kupić - mówi Teresa Matulka, prezes Stowarzyszenia Chorych na Mukopolisacharydozę. - Nawet gdyby rodziców było stać na kupienie tego leku w Stanach, nie mogą tego zrobić, bo nie jest sprzedawany indywidualnie, ale pod cały program leczenia.

Rodzice dzieci chorych na mukopolisacharydozę napisali apel do ministra zdrowia z prośbą o wpisanie leku do polskiego rejestru. - Czekamy na to z niecierpliwością i mamy nadzieję, że doczekamy się za życia naszych dzieci - mówi Teresa Matulka. - Ale czas działa na ich niekorzyść.

Pojawiła się, że szansa, że tak się stanie. - Sprawa nie jest prosta, bo ta terapia jest potwornie droga - przyznaje Paweł Trzciński, rzecznik ministerstwa zdrowia. - Jednak przygotowujemy program, dzięki któremu będzie można refundować więcej leków. Oczywiście, że chcielibyśmy pomóc tym dzieciom, ale trudno nam się porównywać z najbogatszymi krajami, które stać na tę terapię.

Rodzice chorych dzieci walczą też o wpisanie Mukopolisacharydozy do rejestru chorób przewlekłych. Tego nie mogą doczekać się już od dwunastu lat.

- A przez to nie jesteśmy w stanie ulżyć w cierpieniu naszym dzieciom - przekonuje Teresa Matulka. - One potrzebują specjalistycznej rehabilitacji, szpitale nie chcą ich przyjmować, bo to dla nich ogromny koszt, a większość lekarzy nic nie wie o tej chorobie. Pomocy szukamy tylko w Centrum Zdrowia Dziecka, gdzie jest jedyna w Polsce specjalistka od tej choroby. Ale to małe oddział, który nie może wszystkich pomieścić. Walczymy patrząc na cierpienie naszych dzieci.

Rodzi się raz na sto tysięcy

Mukopolisacharydoza typu II - to choroba przemiany materii, dziedziczna i bardzo trudna do zdiagnozowania. Występuje raz na 100 tysięcy urodzeń. Jej przyczyną jest genetyczna wada metabolizmu, polegająca na gromadzeniu się w organizmie cząsteczek cukrów, które uszkadzają komórki i narządy ciała. W efekcie choroba prowadzi do wyniszczenia niemal całego organizmu dziecka i śmierci. Nosicielami są kobiety. Chorują tylko chłopcy.

Anna Szapie - Gazeta Olsztyńska