

REPORTAŻ

W pogoni za życiem – cz. 1

Agata Misiurewicz-Gabi

Fot. Archiwum Michał Woroch

W Polsce choruje na nią ok. 1000 osób. Każdego roku przybywa ok. 50 chorych noworodków, czyli jeden przypadek na 8300 urodzeń. Do niedawna niewiele osób cokolwiek o tej chorobie wiedziało. Dziś jest inaczej. O SMA, czyli rdzeniowym zaniku mięśni, w ostatnim czasie zrobiło się głośno. Po pierwsze dlatego, że jest lek, który działa. Po drugie dlatego, że jest refundowany przez państwo. Pojawiła się realna szansa, aby chorym pomóc.

O refundację zabiegała cała społeczność chorych: eksperci medyczni, osoby chore, ich rodziny, a także media. Zwłaszcza kiedy chorzy na SMA dokonywali rzeczy wielkich, na które często nie zdobyłyby się osoby zdrowe. Dziś diagnoza, jakkolwiek zawsze druzgocąca, nie jest już wyrokiem. Nie oznacza wózka inwalidzkiego, problemów z mową, oddychaniem i przedwczesnej śmierci. Można powiedzieć, że chorzy na SMA mieli „szczęście”. Jest przecież tyle innych chorób rzadkich, na które wciąż nie ma skutecznego lekarstwa, a dostępne terapie zawodzą.

Jest jednak jeden szkopuł – szybka diagnoza, aby straty spowodowane niszczycielskim działaniem choroby były jak najmniejsze. Niestety nie zawsze udaje się ją postawić na czas. Dlatego konieczne jest przeprowadzanie badań przesiewowych noworodków pod kątem SMA, gdyż tylko w ten sposób można wcześniej wykryć chorobę. Zwłaszcza kiedy

w rodzinie nigdy nie występowała i przez długi czas nic nie wskazuje na to, że mogłaby się pojawić.

Dziś chorych na SMA leczy się Spinrazą (nusinersen), która już od prawie półtora roku jest dostępna w Polsce. Podaje się ją co 4 miesiące w formie wstrzyknięć do kręgosłupa.

SMA – co to za choroba

Rdzeniowy zanik mięśni (ang. *spinal muscular atrophy* – SMA) to postępująca, nieuleczalna choroba genetyczna z grupy schorzeń nerwowo-mięśniowych. Jedną z wielu chorób rzadkich, w której dochodzi do obumierania neuronów w rdzeniu kręgowym, odpowiedzialnych za skurcze i rozkurcze mięśni. Wywołują ją mutacje genu SMN1 dziedziczone jako cecha autosomalna recesywna.

Wyróżnia się cztery postacie choroby o odmiennym przebiegu klinicznym, od SMA1 do SMA4, 50 proc. przypadków to naj-

”

Chorzy na SMA są wśród nas.

Paradoksalnie często od nas mocniejsi i ambitniejsi, obdarzeni wyjątkowym charakterem i siłą walki. Los odebrał im zdrowie i sprawność, a w zamian dał determinację, która pozwala zdziałać tak wiele. Ci ludzie, mimo przeciwności losu, nie poddają się, walczą, są wspaniali

groźniejsza postać, która atakuje już we wczesnym okresie życia. Dziecko rodzi się zdrowe, sprawne, jednak stopniowo słabnie i traci kontrolę nad mięśniami. Nie potrafi podnieść główki, usiąść. Już wtedy pojawia się niepokój rodziców. Po pewnym czasie dochodzi do paraliżu, niewydolności

oddechowej i w konsekwencji do śmierci, zwykle przed ukończeniem drugiego roku życia.

Kluczowe wczesne rozpoznanie

Tego wszystkiego można uniknąć, jeśli w ciągu kilku dni po urodzeniu, kiedy jeszcze nie ma żadnych objawów choroby, zostanie podany lek. Trzeba się jednak zmieścić w bardzo wąskim oknie terapeutycznym obejmującym 2.–4. tydzień życia. Dotychczas udało się tak wcześnie zaaplikować lek dzieciom, które miały w rodzinie przypadki SMA. Dlatego u nich diagnoza była szybsza. Co jednak z dziećmi, w których rodzinie nikt nie chorował? Co z osobami z SMA, u których choroba wystąpiła kilkanaście lat później? Gdyby wcześniej postawiono diagnozę i rozpoczęto leczenie, ich życie wyglądałoby zupełnie inaczej. Być może miałyby szansę na zachowanie całkowitej sprawności.



Trzyletnia Hania Gieparda choruje na SMA1, od 7. miesiąca życia jest leczona nusinersenem

Zdjęcia: 2x Archiwum prywatne rodziny Hani Giepard

Chorzy na SMA są wśród nas. Paradoksalnie często od nas mocniejsi i ambitniejsi, obdarzeni wyjątkowym charakterem i siłą walki. Los odebrał im zdrowie i sprawność, a w zamian dał determinację, która pozwala zdziałać tak wiele. Ci ludzie, mimo przeciwności losu, nie poddają się, walczą, są wspaniali. O nich i ich rodzinach jest ta historia, która wielu zdrowych może zawstydzić. Pozwala zrozumieć, co jest w życiu naprawdę ważne. Jak zachować pogodę ducha i się nie poddawać – nigdy. Na przekór chorobie i całemu światu. Warto przyjrzeć się jej z bliska.

Hania Gieparda – 3 lata

Hania ma niewiele ponad 3 lata i SMA1. Ma kochających rodziców i zdrowe starsze rodzeństwo. Diagnoza była dla wszystkich szokiem. Śliczna i mądra dziewczynka szybciej od rówieśników nauczyła się rozpoznawać literki i liczyć. Swoim urokiem zaczerpowała całą rodzinę. Jest ich radością i miłością. Choć z pewnością jest to miłość bardzo wymagająca. Dla wszystkich. O chorobie Hani opowiedziała nam jej mama, Ewelina Gieparda – pedagog specjalny, logopeda, dyrektor Poradni Psychologiczno-Pedagogicznej nr 17 w Warszawie: – *Pierwsze objawy choroby zauważyliśmy*

pomiędzy 2. a 3. miesiącem życia. Zaniepokoiło nas to, że Hania coraz mniej się ruszała, słabła ruchowo. Często leżała z opuszczonymi rączkami. Z czasem zupełnie przestała nimi ruszać. Nie była w stanie nic złapać do ręki i przytrzymać. Nie potrafiła podnieść główki, kiedy leżała na brzuszku. Stawała się coraz bardziej wiotka. Bardzo dużo spała i się pociła. Później okazało się, że przyczyną były trudności w oddychaniu. Z czasem zaczęła się krztusić, traciła na wadze. Pediatra nas uspokajała, twierdząc, że to się zdarza – wystarczy trochę rehabilitacji i z czasem Hania podniesie główkę. Tymczasem nie podniosła jej ani w 2., ani w 3. miesiącu. Do dzisiaj nie podnosi główki z pozycji leżącej. Coraz bardziej zaniepokojeni poszliśmy do neurologa na prywatną wizytę, a on natychmiast postawił diagnozę. Dla pewności skierował nas do Centrum Zdrowia Dziecka na specjalistyczne badania genetyczne. Było to w 4. miesiącu życia Hani.

Hania miała dużo szczęścia. Firma produkująca Spinrazę dostarczyła kilka dawek dla dzieci z Polski. Dziecko dostało lek w 7. miesiącu życia. Efekty po jego podaniu pojawiły się natychmiast, mimo że już wtedy były widoczne bardzo duże i wyniszczające postępy choroby. Dziewczynka miała

problemy z oddychaniem, zaczynała się krztusić. Była na prostej drodze do tracheotomii. Tymczasem już po pierwszej dawce leku, w pierwszej dobie Hania zaczęła ruszać nóżkami. Jej organizm bardzo dobrze reagował na lek. Wszyscy lekarze byli zdziwieni, obserwowali, jak działa terapia. Dziś dziewczynka jest po 11 punkcjach, które znosi bardzo dobrze.

– *Córka jest teraz w bardzo dobrym stanie, jej organizm świetnie współpracuje z lekiem, poza tym od 4. miesiąca życia jest intensywnie rehabilitowana. To razem przynosi genialne efekty. Hania samodzielnie je, a już była karmiona przez sondę, oddycha, przestała się pocić. Jeździ na maleńkim wózekku inwalidzkim po domu. Potrafi siedzieć, a postawiona daje radę stać. W tej chwili z rehabilitantami trenuje chodzenie. Choroba zaatakowała też mięśnie odpowiedzialne za mówienie i przełykanie. Wcześniej porozumiewała się pozawerbalnie. Obecnie korzysta z pomocy logopedy. Cały czas pomagamy jej sami w domu masażami twarzy, elektrostymulacją. Powoli zaczyna się z nami komunikować. Jest w stanie powiedzieć, czego chce i czego nie chce. Efekty są widoczne z miesiąca na miesiąc. Nikt by nie powiedział, że jest chora. Czy Hania będzie całkowicie sprawna – nie wiemy. Aczkolwiek to wszystko, co obserwujemy, to jest cud. Nie mamy żadnej gwarancji, czy to co widzimy, kiedyś się nie cofnie, a postęp nie będzie następował tylko do pewnego momentu. Obecny stan Hani pozwala nam na posłanie jej od września do przedszkola. Mam nadzieję, że pozna tam więcej dzieci, na co dotychczas ze względu na rehabilitację nie miała czasu – opowiada Ewelina Gieparda. – *Z czasami zastanawiam się, co by było, gdyby lek został wprowadzony w 1. tygodniu życia. Pewnie nie byłoby żadnych strat, Hania mogłaby samodzielnie chodzić. To była prawdopodobnie kwestia dni albo tygodni,**

”

Córka jest teraz w bardzo dobrym stanie, jej organizm świetnie współpracuje z lekiem, poza tym od 4. miesiąca życia jest intensywnie rehabilitowana. To razem przynosi genialne efekty

które zdecydowały o wszystkim. Wierzymy, że ciągle jest dla Hani nadzieja – dodaje. Refundacja leku to jednak nie wszystko. Niezbędna jest kompleksowa pomoc. Brakuje m.in. tak potrzebnej wszystkim pomocy psychologicznej. Choroba wywraca życie rodzinne do góry nogami. Często chorzy lub ich opiekunowie są zmuszeni do zrezygnowania z pracy. Muszą zapomnieć o wakacjach, spotkaniach z przyjaciółmi, wyjściach do kina, teatru czy po prostu odpoczynku. Dodatkowym problemem jest samotność matek. W 90 proc. przypadków mężczyźni odchodzą. Na kobiety spada niemal cały ciężar wychowania dzieci, a rehabilitacja sporo kosztuje. Do tego dochodzą wydatki na zakup wózka inwalidzkiego, ortezy, gorsetu, wysoko-białkowych odżywek. Wszystko trzeba pokryć z własnej kieszeni, a koszty to kilka tysięcy złotych miesięcznie. Oczywiście ludzie pomagają, organizują akcje charytatywne, przekazują darowizny w postaci 1 proc. podatku. Bez tego byłoby bardzo ciężko. Z pomocą i radą przychodzi także społeczność SMA, która tworzy wielką rodzinę.

Mimo trudności chorzy i ich rodziny nie narzekają. Dostrzegają pozytywne strony swojego losu. Choroba pokazała im, co jest w życiu ważne, a co nie ma znaczenia. Nauczyła ich pokory. Podobnie jak rodzice małej Hani – są szczęśliwi. ▶



”

Hania miała dużo szczęścia. Firma produkująca Spinrazę dostarczyła kilka dawek dla dzieci z Polski. Dziewczynka dostała lek w 7. miesiącu życia. Efekty po jego podaniu pojawiły się natychmiast, mimo że już wtedy były widoczne bardzo duże postępy choroby

REPORTAŻ



Michał Woroch – 36 lat

► Czasami choroba atakuje później. Skrada się podstępnie i uderza w zdrowego i sprawnego człowieka. Tak było z Michałem Worochem, chorym na SMA3. W jego rodzinie także rdzeniowy zanik mięśni wcześniej się nie pojawił. Chorobę zdiagnozowano u niego 20 lat temu. Przedtem chodził, biegał, wspinał się po drzewach, jeździł na rowerze. Ciągłe nie było go w domu. Zawsze aktywny. Studiował kulturoznawstwo. Tymczasem choroba odebrała mu sprawność nóg i rąk. Żeby móc pracować, zarabiać na życie, opłacić rehabilitację, przeniósł się na ASP na grafikę komputerową. Z początku nie zdawał sobie sprawy, jak straszna jest to choroba. Nie dopuszczał do siebie myśli, że w pewnym momencie problemem będzie dla niego przedostanie się z wózka na łóżko. Po początkowym załamaniu psychicznym postanowił walczyć, a przede wszystkim przeżyć swoje życie na pełnych obrotach. Zdziałał więcej niż niejedna zdrowa osoba, stawiając sobie wysoko poprzeczkę. Został podróżnikiem, fotografem, zdobył wiele nagród (m.in. Wyczyn Roku: Kolosy 2019 oraz Podróż Roku w plebiscyie Travelery National Geographic). Napisał książkę „Krok po kroku. Z Ziemi Ognistej po Alaskę”. Miała być o podróżach, a powstała opowieść o życiu, będąca próbą odpowiedzi na pytanie, dlaczego znalazł się właśnie w tym miejscu. Ma na swoim koncie wyprawy, które wiele osób mogą wprawić w zdumienie i podziw. Zarabia na książkach, zdjęciach, przeprowadza bardzo dużo prelekcji, czasem jest na nie zapraszany przez firmy, które opłacają mu rehabilitację. Nie wie, czy gdyby nie choroba, dokonałby tego wszystkiego. Niewiele osób wierzyło, że mu się uda. W końcu niepełnosprawność oznacza dla każdego pewne ograniczenia. Tymczasem on był w Indiach, na Spitsbergenie, przemierzył góry Mongolii na koniu. Specjalnie dostosowanym do potrzeb osób niepełnosprawnych samochodem marki Land Rover Defender przejechał wraz ze swoim przyjacielem, również niepełnosprawnym Maciejem Kamińskim, obie Ameryki. Wyczerpująca wyprawa trwała 371 dni. Przejechali 65 tys. kilometrów przez 14 państw. Teren był miejscami wysoki, wyboisty, niebez-

pieczny. Samochód psuł im się kilkakrotnie, co wymusiło wielomiesięczny postój. W Nikaragui na zupełnym pustkowiu zerwał się pasek rozrządu, awaria hamulców zaskoczyła ich w Meksyku, a w Peru zepsuła się pompa. Byli jednak do wyprawy doskonale przygotowani. Mieli ze sobą telefon satelitalny z GPS-em, z każdego zakątka świata mogli wysłać wiadomość z prośbą o pomoc. Od półtora roku przygotowuje się do kolejnej wyprawy w wielkim miłośniku gór Bartoszem Mroźkiem, także poruszającym się na wózku od kilkunastu lat, który zamarzył, by ponownie po nich chodzić. Tym razem pięcioosobową grupą wyjeżdżają w Hima-

”

Michał Woroch: *Staram się jak najwięcej zdziałać teraz, żeby później nie żałować. Robię wszystko, by przeżyć moje życie w pełni, być szczęśliwym i dawać szczęście innym*

laje. Górskie szlaki zamierzają pokonać na specjalnie skonstruowanych łożkach. Jest wśród nich przewodnik Bartosz Malinowski, a także Łukasz Lisowski, który będzie dbał

o sprzęt. Jeśli na przeszkodzie nie stanie koronawirus, a także nie w pełni zapięty z powodu pandemii budżet, to wyruszą jesienią. – Rok spędzony w samochodzie to emocja, którą pamięta się całe życie, ale nie do końca chce się ją powtórzyć. Teraz myślę o wyprawach krótszych, które da się osadzić w przestrzeni życia codziennego, pomiędzy kolejnymi dawkami leku, który przyjmuję co 4 miesiące – mówi Michał Woroch. – Ciągłe jesteśmy w fazie przygotowań. Musieliśmy zbudować mocniejsze łożki, które wkrótce powinny być gotowe. Planujemy wystać je do Nepalu i dostarczyć je ze stolicy



Testy prototypów, Zakopane

Fot. 5x Archiwum Michał Woroch



Przed granicą Chile i Boliwii. Nasza pierwsza aklimatyzacja – 3600 m n.p.m.

”

Kiedy coś spada, potrafię to złapać. Mam również większą wydolność, potrafię przez dłuższy czas wykonywać czynności, na które kiedyś nie miałbym siły. Jest to duża zmiana, która powoduje, że chce się żyć

– *Katmandu pod szlak trekkingowy wokół Annapurny. Następnie myśliśmy o zdobyciu przełęczy Thorung La, która znajduje się na wysokości 5416 m n.p.m., czyli bardzo wysoko. Ze względu na małą zawartość tlenu w powietrzu jest to ogromne wyzwanie, zważywszy że „zanikowcy” nie mają dobrego oddechu. Przedtem wiele osób mnie straszło, że w Ameryce Południowej nie dam rady wysoko wjechać. Mimo to udało nam się dostać na wysokość prawie 5000 m n.p.m. Mam nadzieję, że tym razem zdołam pokonać te dodatkowe 400 m, zwłaszcza że jestem lepiej przygotowany fizycznie. Staram się podnieść swoją wydolność, poruszając rękoma, tak jakbym biegał. Z pomocą specjalnego urządzenia wykonuję także trening oddechowy* – opowiada podróżnik.

Jak się czuje teraz, gdy dostępne jest leczenie?

– *Do tej pory mniej więcej co pół roku odczuwałem spadek sił. Pogodziłem się z chorobą i z tym, że ona postępuje. Tymczasem nagle ktoś puka do drzwi i mówi: „jest lek, musisz zacząć wierzyć, że będziesz chodzić”. Teraz muszę przewartościować wszystko, co budowałem przez kilkanaście lat, a to nie jest proste. Dzięki lekowi mam nadzieję, że postęp choroby się zatrzyma. Pierwszą dawkę otrzymałem pod koniec zeszłego roku. Zaobserwowałem u siebie lepszy refleks. Kiedy coś spada, potrafię to złapać. Mam również większą wydolność, potrafię przez dłuższy czas wykonywać czynności, na które kiedyś nie miałbym siły. Jest to duża zmiana, która powoduje, że chce się żyć. Jednak wielkiego przyływu siły fizycznej nie zauważyłem. Wydaje się, że po podaniu kolejnej dawki leku pojawi się poprawa. Wiele osób będących na wózkach z innych przyczyn niż SMA jest w o tyle lepszej sytuacji, że wiedzą, że ich stan już się nie pogorszy. Moja choroba ma charakter postępujący, dlatego bardzo bym się cieszył, gdyby udało mi się zatrzymać na etapie, na którym teraz się znajduję i potrafię sobie świetnie radzić. Jeśli chodzi o stronę duchową, to z roku na rok czuję się silniejszy* – odpowiada Michał Woroch.

Nie byłby sobą, gdyby nie miał kolejnych planów. Pragnie zaprojektować dom dla osoby niepełnosprawnej, aby mogła się w nim samodzielnie poruszać i funkcjonować. A że ma zdolności konstrukcyjne, są szanse na urzeczywistnienie projektu.

– *Po powrocie z Himalajów będę się starał urzeczywistnić moją wizję. Już teraz zapisuję rzeczy, które można w takim domu wdrożyć: zaprojektowanie kuchni, okna otwierane na głoś. W dzisiejszych czasach wiele przedmiotów można tak zmodernizować, aby przystosować je dla osób niepełnosprawnych. Już wcześniej z powodzeniem konstruowa-*



Wypatrujemy kondorów nad kanionem Colca w Peru (z Maciejem Kamińskim)

”

Do tej pory mniej więcej co pół roku odczuwałem spadek sił. Pogodziłem się z chorobą i z tym, że ona postępuje. Tymczasem nagle ktoś puka do drzwi i mówi: „jest lek, musisz zacząć wierzyć, że będziesz chodzić”. Teraz muszę przewartościować wszystko, co budowałem przez kilkanaście lat, a to nie jest proste. Dzięki lekowi mam nadzieję, że postęp choroby się zatrzyma. Pierwszą dawkę otrzymałem pod koniec zeszłego roku



Pamiątkowe zdjęcie nad Wielkim Kanionem, Kolorado, USA (z Maciejem Kamińskim)

łem różne rzeczy. Dla przykładu w Mongolii musiałem poruszać się na koniu. W szkółce jazdy powiedziano mi, że nie dam rady i cały czas ktoś musi mnie trzymać. Było to nierealne, ponieważ planowałem spędzać na koniu 10 godzin dziennie. Załatwiłem więc sobie pas strażacki, elementy żeglarskie, liny, stare pasy samochodowe i z tego wszystkiego zaprojektowałem pas, który zaniósłem do szewca. Wziąłem to do Mongolii,

przywiązałem do siodła i wsiałem na konia. Podobnie było z wyjazdem do Ameryki. Wymyśliłem, że będziemy spać na dachu samochodu. Dlatego zaprojektowałem windę, aby móc się na ten dach dostać. Również tym razem się udało – relacjonuje podróżnik. Czy mimo ogromnych pokładów odwagi czasami się boi? – *Boję się niesamodzielności, takiego stanu, kiedy nie będę mógł wykonać podstawowych czynności życiowych.*

Boję się, że za jakiś czas nie będę w stanie zrobić tego, co teraz jest możliwe, np. samodzielnie mieszkać i zajmować się rzeczami, które sprawiają mi przyjemność. Boję się także uzależnienia od innych osób. Dlatego staram się jak najwięcej zdziałać teraz, żeby później nie żałować. Robię wszystko, by przeżyć moje życie w pełni, być szczęśliwym i dawać szczęście innym, choć nie zawsze mi się to udaje – odpowiada. ■