

REPORTAŻ

Agata Misiurewicz-Gabi

W pogoni za życiem – cz. 4

W ostatnich latach w neurologii wiele się zmieniło. Pacjenci z rdzeniowym zanikiem mięśni (SMA) otrzymują leczenie, po którym czują się silniejsi i obserwują u siebie wyraźną poprawę. Wprawdzie lekarze mówią, że pewnie nie będą bić rekordów sportowych i nie zostaną w przyszłości olimpijczykami, ale jaki procent zdrowej populacji ma szansę nimi zostać?

Dzięki nusinersenowi chorzy na SMA otrzymali szansę na lepsze życie. Mimo choroby, która skazywała ich na godzenie się z okrutnym losem, pojawił się optymistyczny scenariusz. Dziś, jeśli choroba jest leczona, zanim pojawią się objawy, pacjenci mają możliwość prowadzenia normalnego, sprawnego życia. Bez wózka inwalidzkiego, niewydolności oddechowej, zaburzeń połykania, skoliozy. Nawet chorzy w zaawansowanym stadium SMA częściowo odzyskują sprawność ruchową, co znaczy dla nich bardzo wiele. Parafrazując słynne słowa Neila Armstronga, można powiedzieć: „mały krok do odzyskania przez chorego sprawności to ogromny skok w kierunku jego samodzielności”.

Radzio Turowski, 3,5 roku

Uwielbia rysować, bawić się samochodami, rakietami, wozami strażackimi. Jak każdy chłopiec w tym wieku. Kocha też pływanie. Ostatnio poprosił rodziców o maskę do nurkowania z rurką. W wodzie czuje się jak ryba. Najchętniej spędzałby w niej całe dnie i wykonywał przeróżne akrobacje. Tutaj ciało jest mu całkowicie posłuszne. Reaguje na wszystkie jego komendy.

Radzio bardzo dużo rozumie. Znacznie więcej niż inne dzieci w jego wieku. Pięknie od nich buduje zdania, logiczniej myśli. Już na tym etapie widać, że znakomicie rozwija się pod względem intelektualnym. Zadziwia otoczenie trafnymi uwagami i spostrzegawczością. Marzy, by w przyszłości zostać kierowcą wozu ratunkowego albo usiąść za sterami helikoptera. Same ekstremalne zajęcia. Odważne pomysły, ciągle nowe. Kto wie, może kiedyś je zrealizuje? Zawsze jest taka nadzieja. Na razie jednak Radzio porusza się na Pantherze Micro long – małym, aktywnym wózku inwalidzkim dla dzieci.

Nic nie wskazywało na to, że urodzi się chore dziecko. Ciąża z Radziem przebiegała prawidłowo, choć przedłużyła się o dwa tygodnie. Lekarze mówili o zamartwicy urodzeniowej, co mylnie wyjaśniało, dlaczego w pewnym momencie zaczął się on rozwijać inaczej niż inne dzieci, i nieco uspiło czujność wszystkich. Nie usiadł o czasie. Nie potrafił też podnieść główki do siadu. Próbował raczkować, jednak bardziej przypominało to turlanie się i pełzanie. Nie zaczął też chodzić, kiedy skończył rok. Z każdym dniem stawał się coraz słabszy. Gdy miał 10 miesięcy rodzice zaczęli się poważnie niepokoić i sygnalizować lekarzom, że coś niedobrego dzieje się z ich dzieckiem.

– Specjaliści bardzo długo nas uspokajali. Mówili, że Radek ma czas, że kłopoty z poruszaniem się są



Fot. 4x. Archiwum własne

spowodowane obniżonym napięciem mięśniowym, że wszystkiemu jest winien poród. Regularnie co 3 miesiące pojawialiśmy się u pani neurolog, która powtarzała, że nie ma powodu do obaw. Zalecała rehabilitację. My jednak nie odpuszczaliśmy i szukaliśmy dalej. Trafiliśmy do pani genetyk, która również nie miała żadnych podejrzeń i zapewniała, że z czasem będzie lepiej. Tymczasem poprawa nie następowała. Dopiero po dwóch miesiącach skierowano Radzia na specjalistyczne badania genetyczne i rezonans magnetyczny. Po 3 tygodniach przyszła szokująca diagnoza, której absolutnie się nie spodziewaliśmy. Był płacz i łzy, ale trzeba było działać i szybko dziecko rehabilitować. Szukanie przyczyny choroby zajęło lekarzom 8 miesięcy. Gdyby przeprowadzono badania przesiewowe no-

worodków pod kątem SMA, wiedzielibyśmy o chorobie o wiele wcześniej. Gdyby już wtedy był dostępny lek, być może Radek zachowałby sprawność, miałby szansę, aby jego życie wyglądało inaczej – opowiada Anna Turowska, mama Radzia.

W czasie, gdy jeszcze lekarze szukali diagnozy, pani Anna ponownie zaszła w ciążę, tym razem bliźniaczą. Kiedy już wiedziała, że jej synek choruje na SMA2, miała jeszcze 3 miesiące do porodu. Jak wspomina, ostatni trymestr ciąży był dla niej koszmarem. Wiadomo było, że oboje z mężem są nosicielami genu SMN1 odpowiedzialnego za pojawienie się choroby. Prawdopodobieństwo urodzenia kolejnych chorych dzieci wynosiło 25 proc. Zamiast cieszyć się z mających się nibawem pojawić na świecie córeczek, zamartwiała

”

Marzy, by w przyszłości zostać kierowcą wozu ratunkowego albo usiąść za sterami helikoptera. Same ekstremalne zajęcia. Odważne pomysły, ciągle nowe. Kto wie, może kiedyś je zrealizuje? Zawsze jest taka nadzieja

się, czy jej dziewczynki urodzą się zdrowe i sprawne. Czy może podobnie jak ich braciszek będą musiały całe życie walczyć z ciężką i postępującą chorobą.

Lekarze zaproponowali jej amniopunkcję, żeby się upewnić, czy dzieci są zdrowe, jednak odmówiła ze względu na zbyt duże ryzyko uszkodzenia płodów podczas badania. Pozostało jej jedynie czekanie i nadzieja, że tym razem będzie inaczej, że los okaże się łaskawszy.

Bliźniaczki Marta i Julia urodziły się zdrowe. Są jednak nosicielkami genu SMN1 odpowiedzialnego za rozwój rdzeniowego zaniku mięśni. W przyszłości, kiedy zdecydują się na dzieci, będą musiały mieć to na uwadze. Dziś mają już 2 lata i rozwijają się prawidłowo. Od samego początku było widać, że inaczej niż braciszek się ruszały, głośniej krzyczały, gestykulowały. Ich ciała były zbite, silniejsze. Mały Radzio też chciałby tak jak siostry biegać, chodzić po schodach. Rozumie jednak, że jest chory, że w jego przypadku jest inaczej, że musi poczekać. Czasami jest smutny, bo chciałby móc robić więcej, poruszać się sprawniej. Wtedy rodzice mu powtarzają, że jeśli będzie ćwiczył i przyjmował lekarstwo, to mu się uda. Dlatego Radzio ćwiczy 4 razy w tygodniu z rehabilitantami i dodatkowo w domu pod okiem rodziców, którzy kilka razy dziennie starannie masują jego ciało i rozciągają mięśnie.

W tej rodzinie, podobnie jak w wielu innych rodzinach z SMA, nikt o tej chorobie nie słyszał. Całe pokolenia wstecz nie ma śladu po rdzeniowym zaniku mięśni, żadnej wzmianki. Los, dziwny traf, wybrał właśnie Radzia. To jemu przyszło zmierzyć się z ciężką, nieuleczalną chorobą, która miała skazać go na stopniowy, postępujący zanik mięśni i w konsekwencji całkowitą utratę sprawności. Na szczęście stało się inaczej. Pojawił się lek – nusinersen, a wkrótce także jego refundacja. To jak wygrany los na loterii i szansa dla Radzia i innych chorych, że będzie lepiej.

– Praktycznie zaraz po rozpoczęciu przez rząd refundacji nusinersenu nasz syn rozpoczął leczenie. Już po pierwszej dawce przestał być taki wiotki, lejący. To było zupełnie inne dziecko. Twarde, umięśnione, zbite. I to zostało. Widać, że odzyskuje kontrolę nad własnym ciałem. Teraz jest już po siódmej dawce i po każdej staje się zdecydowanie silniejszy i sprawniejszy. Postęp jest powolny, ale jest coraz bardziej zauważalny. Radkowi zdecydowanie wzmocniły się mięśnie, zwłaszcza obręczy barkowej. Posadzony na podłodze samodzielnie siedzi, utrzymuje też główkę, czego wcześniej nigdy nie potrafił. Obraca się wokoło własnej osi, odważnie sięga po dalej leżące zabawki. Przedtem lewa ręka była zdecydowanie słabsza, teraz siłą dorównuje prawej. Radzio potrafi sam jeść, samodzielnie porusza się po domu na jeźdźniku dla małych dzieci. Jeszcze pół roku temu trzeba go było podczas jazdy asekurować, ponieważ kręgosłup nie mógł utrzymać ciała w pionie. Zdajemy sobie sprawę, że jego sprawność nigdy nie będzie taka jak u zdrowych dzieci, ale i tak bardzo się cieszymy z coraz większych postępów – komentuje mama Radzia. Rodzice chłopca wiedzą, że zabrakło zaledwie kilku miesięcy, aby ich dziecko było całkowicie sprawne. Gdyby diagnoza była szybsza, gdyby lek został podany wcześniej, gdyby 3,5 roku temu była refundacja. Ale nie było. Nie mają jednak żalu do losu, pretensji. Cieszą się, że mieli tak wiele szczęścia, że lek się pojawił i dał ich dziecku szansę na sprawniejsze życie.

”

Rodzice chłopca wiedzą, że zabrakło zaledwie kilku miesięcy, aby ich dziecko było całkowicie sprawne. Gdyby diagnoza była szybsza, gdyby lek został podany wcześniej, gdyby 3,5 roku temu była refundacja. Ale nie było. Nie mają jednak żalu do losu, pretensji. Cieszą się, że mieli tak wiele szczęścia, że lek się pojawił i dał ich dziecku szansę na sprawniejsze życie



REPORTAŻ

**Józio i Tereska Grzybowski,
5,5 roku i 3,5 roku**

Szczęśliwa, pogodna rodzina 2 + 3 – rodzice i troje maluchów. Najstarszy Józio ma 5,5 roku i podobnie jak jego młodsza o dwa lata siostra Tereska choruje na SMA3. Najmłodszy, 7-miesięczny Tadeusz jest zdrowy. Józio i Tereska przyjmują nusiwersen, ale rozpoczęli leczenie na różnych etapach choroby. Józio – kiedy już pojawiły się u niego objawy, w drugim roku życia. Tereska, u której wcześniej zdiagnozowano SMA, już w drugim miesiącu życia. Dziś dziewczynka biega, tańczy, wszędzie jej pełno, jest całkowicie sprawna, nawet nie wymaga rehabilitacji. Józio porusza się na wózku...

Ta sama choroba, ten sam typ SMA, różna sprawność ruchowa. Wszystko dlatego, że Józiovi lek podano, kiedy choroba poczyniła już w organizmie pierwsze szkody, mimo że chłopiec był jeszcze malutki. Trudno było jednak przewidzieć chorobę, bo jeszcze 5 lat temu nikt w tej rodzinie nie słyszał o SMA, nawet mama, która jest terapeutą i na co dzień ma do czynienia m.in. z dziećmi z porażeniem mózgowym i autyzmem.

Józio przez pierwszy rok życia rozwijał się jak każde zdrowe dziecko. Siedział, raczkował, zaczął stawiać pierwsze kroki. Jednak nie biegał. To było dla rodziców sygnałem ostrzegawczym, że nie wszystko przebiega właściwie. Początkowo lekarze ich uspokojali, mówili, że syn ma taki temperament, że potrzebuje więcej czasu, że pewnego dnia zaskoczy. Tymczasem chłopiec stawał się coraz słabszy, częściej się przewracał, przestał chodzić, tracił zdobyte wcześniej umiejętności ruchowe. Neurolog, do którego trafili dość szybko, przekazał im druzgocącą diagnozę.

– Ten pierwszy moment był bardzo trudny. Trzeba było się zmierzyć z wyobrażeniami o swoim życiu. Pogodzić z tym, że dziecko nie zagra z tatą w piłkę, nie pojedzie z nim na wyprawę do lasu, na biwak, że będzie inaczej. Czasem pojawiały się pytania: dlaczego właśnie my? – opowiada mama Józia, Iga Grzybowska.

Rodzice postanowili nie rozpaczać, wziąć się w garść, a przede wszystkim jak najszybciej rozpocząć rehabilitację. Spodziewali się już drugiego dziecka i nie chcieli na nie przelewać swoich smutków. W tym czasie pojawiło się światło nadziei – ze świata zaczęły dochodzić wieści, że jest lek. Wprawdzie bardzo drogi, niedostępny, jeszcze wtedy nier refundowany, jednak czasem warto wierzyć w cuda.

U Tereski badania genetyczne wykonano zaraz po urodzeniu – potwierdzono SMA. Dziewczynka miała dużo szczęścia, bo udało się ją włączyć do leczenia w rzymskim szpitalu Bambino Gesù, który prowadził badania kliniczne na dzieciach bezobjawowych. Wcześniej podany lek, zanim pojawiły się objawy choroby, zahamował jej rozwój. Przed Józkiem jeszcze trochę pracy. Kolejnym wyzwaniem, któremu rodzina razem z całą społecznością SMA musiała stawić czoło, było wsparcie działań w kierunku

”

Józio porusza się na wózku. Jest spokojnym, mądrym chłopcem, uwielbia układać klocki lego i bawić się dinozaurami. Na co dzień chodzi do przedszkola integracyjnego

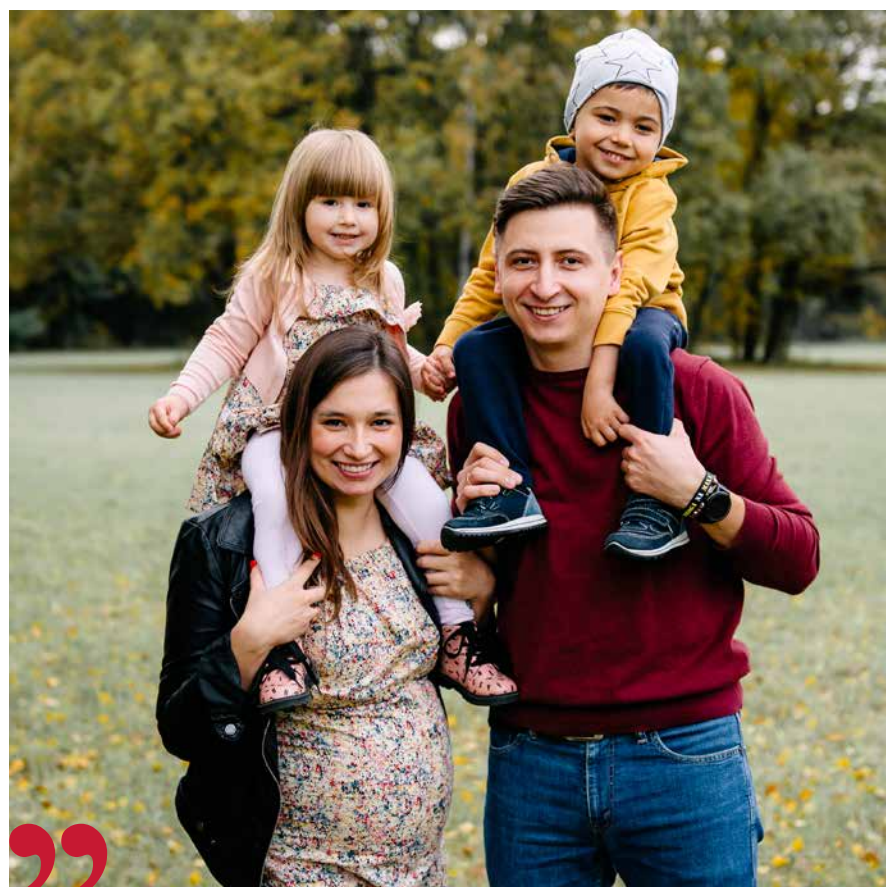
refundacji. Dla wielu pacjentów z SMA dostęp do leczenia oznaczał być albo nie być. Tak wspomina tamten okres mama Józia i Tereski: – Byliśmy na spotkaniu u ówczesnego ministra zdrowia Łukasza Szumowskiego. Nasza Tereska była pierwszym dzieckiem bezobjawowym, które zobaczył. Był poruszony tym, że lek podany szybko ratuje dzieci nie tylko od niepełnosprawności, ale także od rehabilitacji. Kiedy minister zobaczył Józia, który wprawdzie porusza się na wózku, ale bardzo się wzmocnił po podaniu leku, powiedział: „refundujemy!”. To był dla nas wszystkich wielki przełom, wzruszenie. Ta decyzja bardzo ucieszyła całą społeczność SMA, a my mogliśmy wreszcie przenieść leczenie naszych dzieci do Polski.

Wcześniej Józio nie potrafił już samodzielnie chodzić i stać. Jego mięśnie stawały się coraz słabsze, z każdym dniem trudniej było mu raczkować. Po 10 dawkach, które ma już za sobą, wyraźnie odzyskuje siły i nie męczy się tak jak dawniej. Ma prosty kręgosłup, silniejsze ręce, mięśnie miednicy. Nogi nie są już takie wiotkie, potrafi je coraz wyżej unosić. Znowu raczkuje, staje, robi kilka kroków przy meblach. Ma siłę, by chodzić przez dłuższy okres w ortezach. Sam korzysta z toalety, ubiera się, zakłada buty. Potrafi bez niczyjej pomocy poruszać się na wózku aktywnym podczas długich spacerów, nawet przez kilka godzin. Ma bardzo dobrze rozwiniętą małą motorykę, dzięki czemu dobrze pisze, koloruje. Lekarze mówią, że choroba zabrała chłopcu ok. 30 proc. funkcjonowania, ale że pomału, cyklicznie będzie wracać do sprawności.

Józio jest spokojnym, mądrym chłopcem, uwielbia układać klocki lego, bawić się dinozaurami i marzyć o kosmosie. Na co dzień chodzi do przedszkola integracyjnego. Spędza czas z innymi dziećmi, uczestniczy we wspólnych zajęciach ruchowych, jeździ na wycieczki, występuje w przedstawieniach. Nigdy nie narzeka. Doskonale radzi sobie ze swoją niepełnosprawnością. Inne dzieci w przedszkolu bardzo go



Fot. 2x: Archiwum własne



”
Tereska otrzymała nusiwersen już w drugim miesiącu życia. Dziś biega, tańczy, jest całkowicie sprawna, nawet nie wymaga rehabilitacji

kochają i troszczą się o niego, podają mu przedmioty, których nie może dosięgnąć. Wiele godzin w tygodniu zajmuje chłopcu rehabilitacja. Codziennie przychodzi do niego rehabilitantka, która go masuje, rozciąga jego mięśnie. Józio dzielnie ćwiczy, bo jak mówi, bardzo chciałby kiedyś zagrać w piłkę z młodszym braciszkiem. Rodzice starają się wypełniać dzieciom wolny czas jak najlepiej. Zabierają je na wycieczki w góry, na basen, na spacer po lesie, wyjeżdżają wspólnie za granicę. Uczą miłości do rodziny, życia. Ale też tego, że

nie ma wobec nich żadnej taryfy ulgowej, że każdy ma swoje obowiązki. – Dzieci z niepełnosprawnością często potrafią wykorzystać ją na swoją korzyść. Czasami Józio próbuje wykręcić się od obowiązków, choćby sprzątaniam, za którym nie przepada. Staramy się tak go wychowywać, żeby nie był dzieckiem rozpieszczonym, roszczeniowym. Żeby był przygotowany na różne życiowe sytuacje, sam sobie radził, potrafił pójść do sklepu, zapłacić za bułki – mówią. Iga Grzybowska na pytanie o receptę na szczęście odpowiada: – Trzeba się cieszyć chwilą, żeby życie nie przeciekło nam przez palce. Tym, co daje nam największą siłę, jest rodzina – to że możemy być razem, że się kochamy, wspieramy. Jesteśmy też wdzięczni za to, że jest lek, a SMA przestał być dla chorych wyrokiem. ■