KATARZYNA PINKOSZ

CHOROBY RZADKIE

Czekając na lek

We Włoszech rodzice chorych na AHC wymusili na naukowcach obietnicę, że poszukają metody leczenia tej choroby. Po trzech miesiącach odkryli gen, który ją powoduje

Gosia do wieku 15 lat, kiedy zdiagnozowano u niej AHC, potrafiła powiedzieć około 20 słów typu: „mama", „tata", „baba". Chcąc powiedzieć, że coś jest czerwone, dotykała warg, wskazywała na niebo, gdy chciała pokazać kolor niebieski. Lekarze w Polsce twierdzili, że nie będzie mówić. Dzisiaj rozmawia płynnie, choć lepiej po niemiecku niż po polsku. Nie wygląda na 24 lata, ma buzię dziecka. Przysłuchuje się, jak rozmawiam o niej z jej tatą Markiem Parowiczem, założycielem Polskiego Stowarzyszenia na rzecz Osób z AHC.

Przez 15 lat Gosia żyła z diagnozą: padaczka lekooporna i mózgowe porażenie dziecięce. Po 16 latach lekarka, która postawiła diagnozę, przyznała, że popełniła błąd. Tamto rozpoznanie wydawało się wtedy najbardziej prawdopodobne, choć żadne badanie go nie potwierdziło.

11 CHORYCH

Gosia płaci za zamówione cappuccino, ale to dla niej takie przeżycie, że nie dopomina się o resztę. Wraca do stolika, miesza kawę, do której cukier dosypał jej tata. Sama nie jest w stanie tego zrobić. Nie pisze ręcznie, trudność sprawiają jej precyzyjne ruchy. Klaszcze w dłonie, gdy tata opowiada, jak Gosia lubi skakać z trzech metrów do wody albo jeździ pojazdem podobnym do gokarta po polnych drogach.

Kilka metrów obok nas stoi wózek, bo w każdej chwili u Gosi może się zacząć napad. Prawa albo lewa strona jej ciała robi się wtedy albo całkiem wiotka, albo mocno napięta. Może tak być przez kilka minut albo kilka godzin lub dni. Jeśli atak będzie tylko jednostronny, to jeszcze nic wielkiego, bo Gosia nauczyła się już poruszać, mając jedną część ciała całkiem niewładną. Drugą ręką przytrzymuje się mebli, ściany lub czyjejś ręki i dociera do łóżka, krzesła, wózka, który musi zawsze stać w pobliżu.

– Proszę spróbować na jednej nodze przemieścić się kawałek, mając do dyspozycji świadomość i tylko jedną sprawną

połowę ciała. W pierwszych latach jest o dla dotkniętej osoby problem „głowy", nusi zrozumieć, że życie się nie kończy, tak przejdzie, trzeba sobie poradzić, rzeczekać – opowiada Parowicz.

Gorzej jest, gdy atak jest obustronny. Wtedy Gosia może upaść i zrobić sobie rzywdę. W trakcie obustronnych ataków est przytomna, słyszy wszystko, rozumie, le traci zdolność mówienia. Mogą pojawić się problemy z oddychaniem.

AHC (Alternating Hemiplegia of Childhood) to choroba, która nie ma oficjalnej polskiej nazwy. To naprzemienna hemiplegia dziecięca (słowo „hemiplegia" pochodzi z języka greckiego i oznacza porażenie mięśni jednej połowy ciała). est chorobą rzadką, w Polsce zdiagnozowano ją u 11 osób, na świecie u 600–700. Zaczyna się w bardzo wczesnym dzieciństwie: do pierwszych ataków dochodzi eszcze przed 18. miesiącem życia.

Gosia pierwszy atak AHC miała w wieku dwóch miesięcy. Tylko wtedy nikt nie miał pojęcia o takiej chorobie. Przez ata dostawała leki przeciwpadaczkowe. Prawdopodobnie dlatego nie mówiła.

Dziesięć lat temu na wakacjach w Niemczech, w czasie jednego z ataków, pogotowie zabrało ją do szpitala. Neurolog przyjmujący ją na oddział stwierdził, że nie wie, co to jest, ale na pewno nie jest to ani mózgowe porażenie dziecięce, ani padaczka. Zalecił dalsze badania w jednym z niemieckim centrów epileptologii. W Polsce nie ma takich ośrodków. NFZ nie zgodził się jednak na finansowanie badań w Niemczech, tłumacząc, że w Polsce jest wielu znakomitych neurologów. Jedynym wyjściem był wyjazd na stałe do Niemiec. Po sześciu tygodniach badań w centrum epileptologii lekarze jednoznacznie wykluczyli padaczkę i przebyte wirusowe zapalenie mózgu. Pojawiały się nowe polejrzenia. Wreszcie padła diagnoza: AHC. Rodzice zdecydowali, by nie podawać już córce leków przeciwpadaczkowych. Zaczęła mówić. Miała prawie 16 lat.

U pięcioletniej Karolinki Witkowskiej AHC zdiagnozowano po czterech latach od pojawienia się objawów. Pierwszy atak miała w wieku czterech miesięcy: zez, sztywne rączki i nóżki, szybki oddech. Rodzice pojechali z nią do szpitala, gdzie stwierdzono padaczkę. Mimo stosowania leków przeciwpadaczkowych dostawała niedowładu prawej albo lewej części ciała. Przestawała mówić. Lekarze stwierdzili, że to padaczka lekooporna, ale nie zalecali odstawiania leków. Rodzicom objawy nie pasowały do obrazu padaczki. Szukali kolejnych neurologów. AHC u ich córki stwierdzono w warszawskim szpitalu na Banacha.

Jurek Zacher czekał na diagnozę 19 lat, choć już jako niemowlę miał dziwne niedowłady, potem utykał, aż wreszcie przestał chodzić. Jeżdżenie po szpitalach, kolejne przypuszczenia: mózgowe porażenie dziecięce, migrena dziecięca, stwardnienie rozsiane, padaczka. Leki nie działały, nie zmniejszały częstotliwości ani siły napadów. Po niektórych Jurek przestawał chodzić, po innych napady były nawet silniejsze. W końcu AHC potwierdzają badania genetyczne w Niemczech.

Na co dzień Jurek funkcjonuje dobrze: pogodny, dowcipny, interesują go sport, polityka, historia. Jest w szkole policealnej, na zajęcia odwozi go tata, bo atak może się zacząć w każdej chwili.

POSZUKIWANIA W GENACH

Trudno znaleźć firmę farmaceutyczną inwestującą w badania naukowe nad lekami, których nie sprzeda potem w milionach opakowań, tak jak na przykład środków przeciwbólowych. Na opracowaniu skutecznych terapii najbardziej zależy rodzicom chorych dzieci. Jesienią roku 2011 we Włoszech odbywa się sympozjum naukowe, organizowane między innymi przez włoskie stowarzyszenie AHC.

– Wykorzystano okazję, że w jednym miejscu było kilkunastu badaczy z różnych krajów: biologów, genetyków, neurologów. Zostali poproszeni do jednego pomieszczenia, gdzie szefowa stowarzyszenia Rosaria Vavassori powiedziała: „Nie wyjdziecie stąd dopóty, dopóki nie oświadczycie na piśmie, że od dziś będziecie wspólnie pracować i pomożecie nam, bo nie chcemy czekać następnego stulecia na odkrycie przyczyny choroby" – opowiada Parowicz.

Na efekty wspólnych prac nie trzeba było długo czekać – już 18 stycznia 2012 r. w Duke University w Karolinie Północnej, we współpracy z naukowcami z kilkunastu krajów, dokonano odkrycia przyczyny genetycznej AHC. Okazało się, że za chorobę odpowiedzialne są mutacje w genie ATP1A3 i że nie jest to choroba dziedziczona od rodziców. Do mutacji genu dochodzi w okresie okołozapłodnieniowym. Nie ma ryzyka, że kolejne dziecko tych samych rodziców urodzi się z AHC.

Stowarzyszenia rodziców, zwłaszcza amerykańskie, włoskie i francuskie, wspierają naukowców finansowo. Organizują akcje charytatywne, startują w biegach maratońskich, rodzice sprzedają kartki świąteczne, używane ubrania, zabawki. W Islandii, gdzie jest tylko jedno dziecko z AHC, stowarzyszenie uczestniczy w słynnym biegu maratońskim w Reykjaviku, organizuje kiermasz charytatywny, znajduje donatorów. Cztery lata temu amerykańska fundacja AHC wygrała konkurs koncernu Pepsi-Cola na grant naukowy na badania w wysokości 250 tys. dol. – opowiada Parowicz.

W Polsce te formy wspomagania dopiero raczkują, a nasi naukowcy na razie nie włączyli się w prace nad lekiem na AHC. Nie można nawet u nas przeprowadzić badań genetycznych, które potwierdzają chorobę. Chore dzieci udało się włączyć do programu naukowego w niemieckiej Getyndze i wykonać badania w ramach grantu naukowego (koszt zdiagnozowania choroby u jednego dziecka to około 4 tys. euro). Gdyby nie działalność rodziców, wiele dzieci do tej pory byłoby leczonych na inną chorobę. – Jedna z mam, która bardzo znanemu neurologowi dziecięcemu mówiła, że jej dziecko na pewno nie ma padaczki, została przez niego odesłana do psychiatry. Obawiam się, że gdyby nam przypadkowo nie udało się trafić do kliniki, w której lekarz powiedział zdecydowanie: „To nie padaczka", nasza córka do tej pory żyłaby z diagnozą padaczki i mózgowego porażenia dziecięcego – mówi Parowicz. W Polsce rzeczywistość wygląda tak, że nawet po diagnozie pacjenci nie są pod opieką specjalistycznych ośrodków, bo po prostu ich nie ma.

Kilka lat temu dzięki walce rodziców udało się znaleźć i wyprodukować lek na rzadką chorobę Pompego. Rodzice dzieci z AHC wyznaczyli sobie i naukowcom cel: 15 lat na odkrycie i wprowadzenie terapii skutecznej w walce z AHC.

Rodzice tego czasu nie marnują. Mama Karoliny podsuwa jej edukacyjne zabawki, chodzi z nią do logopedy, na rehabilitację, by do czasu wynalezienia terapii choroba zostawiła jak najmniej śladów, przede wszystkim w mózgu. Rodzice Jurka uczą go samodzielności. – Tłumaczymy mu, że nie można się nad sobą użalać, trzeba dawać sobie radę i iść dalej – mówi Janina Zacher, mama chłopca. W tym roku Jurek będzie zdawać maturę. Na polskim ma mieć nauczyciela wspomagającego, bo trudno mu pisać.

Gosia jeździ na specjalnym trójkołowym rowerze. Na liczniku ma już ponad 7 tys. km. Na przejażdżki wybiera się z mamą. Tata, chociaż nie ma wykształcenia pedagogicznego, uczy ją w domu czytać, pisać, liczyć.

Wiara rodziców nie ma granic. Podobnie jak nie mają granic możliwości ludzkiego mózgu. •