

ŚWIATOWY DZIEŃ CHOROÓB RZADKICH

Cena życia

40 tys. zł – tyle co miesiąc muszą płacić rodzice Filipa chorego na NPC za lek pozwalający mu żyć.

Filip Kozłowski do szóstego roku życia był wesołym, prawidłowo rozwijającym się szkrabem. – Chłopcy w jego wieku pedałowali już na rowerach, ale Filip długo nie mógł opanować tej umiejętności. Miewał zachwiania równowagi. To nas zaniepokoiło – wspomina ojciec chłopca.

Do pierwszego ataku doszło w przedszkolu. Filip, jak to dzieci, bawił się i śmiał z innymi maluchami. Nagle upadł. Takie upadki zdarzały mu się wielokrotnie. Kiedy coś lub ktoś go rozbałwił, zgiął się w szczyryk i bach na ziemię.

Rodzice Filipa, Magda i Marcin Kozłowski, zaczęli szukać pomocy. Najpierw stwierdzono katapleksję. To nagła utrata napięcia mięśniowego (związek mięśni pod wpływem silnych emocji), której mogą towarzyszyć upadki. Potem dochodziło do coraz poważniejszych zaburzeń równowagi. Chłopiec się przewracał, trzykrotnie łamał ręce i nogi, nie mógł ruszać oczami w górę i w dół.

Katapleksja oraz takie problemy z oczami to objawy na tyle charakterystyczne, że zaczęto mówić o wstępnej diagnozie. Chłopca skierowano na badanie komórek skóry (fibroblastów), które mogło diagnozę potwierdzić. Wykonano też badania genetyczne. Po dwóch tygodniach uzyskano wynik: **choroba Niemanna-Picka typu C**. Filip miał wówczas osiem lat.

Choroba Niemanna-Picka typu C (NPC) to choroba metaboliczna, uwarunkowana genetycznie, w której dochodzi do gromadzenia się substancji lipidowych w komórkach. Lipidy odkładają się m.in. w mózgu. Uszkodzeniu ulegają narządy wewnętrzne – śledziona i wątroba.

– **Choroba Niemanna-Picka typu C** jest zaliczana do tzw. chorób rzadkich. Pojawia się raz na 120 tys. zdrowo urodzonych dzieci – wyjaśnia prof. Barbara Steinborn z Katedry i Kliniki Neurologii Wieku Rozwojowego UM w Poznaniu. To na oddział prof. Steinborn trafił Filip Kozłowski. Tu wykonano mu badania neurologiczne i ostatecznie postawiono diagnozę. Do tej pory jest pod opieką tutejszych lekarzy. Opiekuje się nim aż trzech wspaniałych neurologów: dr Barbara Gurda, dr Marcin Żarowski i prof. Barbara Steinborn. Dzisiaj ma 12 lat.



Lek nadziei

Rodzice Filipa wstąpili do Stowarzyszenia Chorych na **Niemanna-Picka** i Choroby Pokrewne, zaczęli się kontaktować z rodzinami dzieci chorych na NPC i inne choroby rzadkie. – Nasza wiedza i świadomość rosły – wspomina ojciec chłopca. Okazało się też, że w USA dzieci chore na NPC od roku leczy się **miglustatem**. Rozpoczęły się starania o to, żeby Filipowi podano ten lek. Udało się wtedy uzyskać finansowanie **miglustatu** przez NFZ. Jakim cudem? – Lata potu i wyrzeczeń. Chodzenia, proszenia. W szpitalach, w Ministerstwie Zdrowia, w NFZ, wszędzie. Jak mnie wyrzucali drzwiami, wchodziłem oknem – opowiada Marcin Kozłowski.

Dzięki staraniom rodziców i lekarzy Filip przez półtora roku dostawał lek. Raz przyznawano mu go na trzy miesiące, innym razem na pół roku. Kiedy kończyło się ostatnie opakowanie, wszystko zaczynało się od początku: chodzenie, proszenie, zbieranie podpisów. Na dzień przed odebraniem jednej z kolejnych partii leku Kozłowski dostali wiadomość z NFZ o przerwaniu finansowania. – Nie dali nam nawet czasu, żeby zdobyć lek za pieniądze. Z dnia na dzień w marcu 2011 r. Filip został bez tabletek.

40 tys. zł miesięcznie

Do tej pory Filip chodził do szkoły integracyjnej, samodzielnie się poruszał, mówił, rozwijał się, uczył. Wystarczył miesiąc bez kuracji, by choroba zaatakowała z całą siłą: chłopiec poruszał się na wózku inwalidzkim, przestał mówić. Jego stan pogorszył się na tyle, że trafił na oddział intensywnej terapii z zapaścią wielonarządową. W szpitalu leżał miesiąc.

– Kiedy stamtąd wyszedł, sami zaczęliśmy zbierać środki na lek. Okazało się, że wcześniejsza gehenna – chodzenie, pukanie do drzwi urzędników i proszenie, była lepsza niż gromadzenie pieniędzy. Dwa tygodnie temu kupiliśmy opakowanie, które zapewni Filipowi trzytygodniową kurację, za 40 tys. zł – tłumaczy Kozłowski.

Filip powinien dostawać sześć tabletek dziennie, ale zdesperowani rodzice wydzielają mu po trzy, bo nie stać ich na więcej. Leki działają jednak w określonych dawkach, w których powinno się podawać je pacjentowi. Nie powinno się na nich oszczędzać.

Leczenie Filipa od półtora roku finansują ludzie dobrej woli. Nigdy nie wiadomo, czy uda się zebrać pieniądze na kolejne opakowanie preparatu. Rodzice chłopca potrzebują



Babcia i mama Filipa szyją przepiękne anioły, rodzina wystawia je na aukcjach na Allegro: http://allegro.pl/listing/user.php?user_id=25807291

Allegro nie pobiera za te aukcje opłat. Filipowe Aniołowo to magiczne miejsce. Szefowa, czyli Anielska Babcia, wyczarowuje kolejne skrzydlate postaci, które w sercach mają wpisaną misję: uratować życie Filipa. Anioły sprzedawane są również na kiermaszach, targach i koncertach.

Informacje, jak można pomóc Filipowi, znajdują się na stronach www.filipkozlowski.pl/ i www.facebook.com/Filip.Kozlowski-walka.z.choroba

40 tys. zł miesięcznie na zakup leku. Takich dzieci jak Filip jest w kraju ok. 40.

Zarejestrowany, nier refundowany Miglustat od czterech lat jest lekiem zarejestrowanym w UE, a tym samym w Polsce. 29 marca 2011 r. prezes Agencji ds. Oceny Technologii Medycznych (AOTM) wydał dla niego pozytywną opinię: lek powinien być refundowany, zalecono wprowadzenie programu terapeutycznego.

– Terapia spowalnia rozwój choroby. Nie znamy jednak jeszcze leku, który prowadziłby do całkowitego wyleczenia. Istota NPC polega na tym, że w komórkach różnych organów, a przede wszystkim mózgu, dochodzi do odkładania się glikosfingolipidów. **Miglustat** hamuje ten proces. Jeśli pojawią się objawy neurologiczne – zaburzenia ruchu, równowagi, koordynacji wzrokowo-ruchowej, napady padaczkowe oraz katapleksja, lek powinien być zastosowany natychmiast. A wtedy radykalnie poprawia jakość życia chorego, co jest nie do przecenienia – tłumaczy prof. Steinborn.

Filip był pierwszym pacjentem z NPC leczonym w poznańskiej klinice **miglustatem**. Po pierwszym podaniu leku u chłopca szybko

ustąpiły objawy katapleksji. Przestał padać, normalnie chodził i był znacznie bardziej sprawny ruchowo. Poprawa była zaskakująca. Zespół lekarzy z kliniki opisał przypadek chłopca i opublikował w prestiżowym piśmie naukowym „European Journal of Pediatric Neurology” w 2011 r.

– W artykule z 2012 r. opublikowanym na łamach „Pediatric Neurology” włoscy neurologowie opisują dwa przypadki dzieci, którym podawali **miglustat**, zanim wystąpiły neurologiczne objawy choroby. W ciągu pięciu lat przyjmowania leku nie rozwinęły się u tych pacjentów żadne objawy neurologiczne. To tylko dwoje dzieci, ale jest to znamienne. Mamy do czynienia z bardzo skutecznym preparatem, zapewniającym stabilizację kliniczną chorych i w konsekwencji poprawę jakości ich życia – ocenia prof. Steinborn.

Filip jest obecnie w stanie stabilnym. Rodzice zajmują się jego rehabilitacją. – Niestety nie chodzi już sam. Ale samodzielnie je! Cieszymy się, że choroba nie postępuje. Syn ma upośledzenie umysłowe, ale Magda i ja mamy z nim kontakt. Gdyby nie tamta miesięczna przerwa w terapii, to w moim przekonaniu Filip na pewno byłby w lepszym stanie – mówi ojciec chłopca.

Czekanie na listę

Przedstawiciele Stowarzyszenia NPC i Chorób Pokrewnych wystosowali pismo do prof. Steinborn, przewodniczącej Zarządu Głównego Polskiego Towarzystwa Neurologów Dziecięcych, z prośbą o poparcie ich starań w zorganizowaniu programu leczenia dla ich dzieci. – Pismo takie skierowałam 13 lutego 2013 r. do Ministerstwa Zdrowia. 20 lutego dowiedzieliśmy się, że leczenie tego zespołu chorobowego nie zostało objęte finansowaniem – mówi prof. Steinborn.

Kozłowsky co miesiąc dostają receptę na lek dla dziecka, ale muszą za preparat zapłacić. Tak samo jak inni rodzice chorych dzieci i lekarze żyją nadzieją. Listy leków refundowanych są w Polsce odnawiane co dwa miesiące. Kolejna ukaże się w maju. Może tym razem się uda?

– Walczymy o to, żeby móc jak najszybciej podawać lek chorym dzieciom – stwierdza prof. Steinborn. – Do tej pory w naszej klinice leczylismy dwoje dzieci z NPC. Ich rodzice poświęcili wszystko, żeby zapewnić im lepszą jakość życia. Wiem, że w USA rozpoczęto badania kliniczne z udziałem pacjentów nad nowym preparatem. Może leki będą z czasem tańsze – ma nadzieję prof. Steinborn. Podawanie **miglustatu** poprawia jakość życia pacjentów, daje im czas. Postęp w medycynie jest ogromny. Każdego dnia może się pojawić specyfik, który dokona przełomu.

Agnieszka Fedorczyk

Choroby rzadkie

Choroby rzadkie to różnorodna grupa schorzeń, które łączy bardzo ciężki przebieg. Dotychczas zdiagnozowano ich prawie 8 tys.

W Europie cierpi na nie sześć na sto osób, czyli w sumie ponad 30 mln ludzi (na świecie – ponad 350 mln). Chorują osoby w każdym wieku, jednak aż trzy czwarte z nich to dzieci.

W Polsce od 1990 r. działa Stowarzyszenie Chorych na Mukopolisacharyozę (MPS) i Choroby Rzadkie, które obejmuje obecnie 45 chorób rzadkich, m.in. wspiera też chorych na NPC. Zrzesza pacjentów z całej Polski, którzy potrzebują pomocy oraz opieki prawnej. Organizuje 14-dniowe turnusy rehabilitacyjne oraz międzynarodowe konferencje z udziałem specjalistów z całego świata. – Najbliższa konferencja odbędzie się 11 czerwca w Spale w trakcie turnusu rehabilitacyjnego, specjalnie po to, żeby zaproszeni lekarze mogli obejrzyć te trudne, bardzo rzadkie i ciężkie przypadki – mówi Teresa Matulka, prezes stowarzyszenia. – Co roku wydeptujemy ścieżki, aby pomóc ciężko chorym dzieciom. Byliśmy już u rzecznika praw dziecka, praw pacjenta, praw obywatelskich, u pani prezydentowej, u pani marszałek Sejmu – wszędzie zgłaszaliśmy palące potrzeby podopiecznych. Dzieci w większości przypadków są upośledzone fizycznie i umysłowo, a ich rodzice – wykończeni psychicznie ciągłym żebraniem o życie i godność swojego dziecka. Pilnie potrzebują wsparcia, by się przedrzeć przez ten gąszcz przepisów, obojętności, braku zrozumienia – mówi przewodnicząca. 49-letnia Teresa Matulka sama jest dotknięta mukopolisacharyozą (lżejszą postacią). Wychowuje czworo ciężko chorych dzieci – dwoje własnych i dwoje adoptowanych. Bo jeśli rodzice są nosicielami wadliwych genów (nie muszą sami chorować), to każde ich kolejne dziecko może być chore. Kozłowsky mieli szczęście w nieszczęściu. Ich młodsze dziecko, dziewięcioletnia córka, jest zdrowe.