ZDROWIE I CHOROBA

Mukowiscydoza – kiedy każdy oddech jest walką o życie

W prasie, radiu i telewizji coraz częściej można przeczytać i usłyszeć o chorych na mukowiscydozę. Co to za choroba, czym się objawia i jak walczy się z jej następstwami?

Mukowiscydoza (zwłóknienie torbielowate, ang. Cystic Fibrosis – CF) jest chorobą genetyczną. Wrodzona wada genetyczna powoduje „produkowanie" przez organizm zwiększonej ilości lepkiego, gęstego śluzu, szczególnie w układzie oddechowym, pokarmowym, oraz rozrodczym. Mukowiscydoza dziedziczy się w sposób autosomalny recesywny. Oznacza to, że aby dziecko zachorowało trzeba odziedziczyć dwa nieprawidłowe geny – jeden od ojca i jeden od matki. W Polsce 1 na 25 osób jest nosicielem zmutowanego genu CFTR powodującego chorobę, a przeciętnie 1 na 2500 rodzących się dzieci choruje na mukowiscydozę. Chorobą tą dotknięte są zarówno noworodki, niemowlęta, dzieci starsze, jak i dorośli. W Polsce żyje nieco ponad 1400 osób chorych na tę chorobę, w tym tylko 11 osób w wieku powyżej 40 lat. Długość przeżycia, jak i jakość życia pacjentów w dużej mierze zależą od wczesnego rozpoznania i prawidłowego leczenia. Do chwili obecnej wykryto 1500 mutacji w obrębie genu CFTR, co powoduje bardzo różnorodny przebieg kliniczny choroby.

U Roberta Hellfeiera mukowiscydozę wykryto już w 7 miesiącu życia

Decydowało szczęście oraz przypadek

Na dzień dzisiejszy znaczną większość przypadków zachorowań na mukowiscydozę wykrywa się dzięki badaniom przesiewowym. Badania te wykonuje się w kierunku chorób, które występują od urodzenia, ale mogą nie dawać żadnych objawów klinicznych w pierwszych tygodniach życia, które wykonuje się w kierunku kilku chorób występujących od razu po urodzeniu. Jeśli wynik badania wskazuje że dziecko może być chore na mukowiscydozę to dla pewności wykonuje się jeszcze badanie DNA, oraz pomiar stężenia chlorków w pocie – są to dwa podstawowe badania, dzięki którym można wykryć chorobę.

- Trochę inaczej diagnostyka wyglądała kilkanaście lat temu. W dużym stopniu o wykryciu choroby decydowało szczęście oraz przypadek - wspomina Robert Hellfeier ze Smolarni, obecnie 24-letni chory na mukowiscydozę. - W moim przypadku chorobę wykryto w 7 miesiącu życia, jak na drugą połowę lat 80. to bardzo szybko. Przez pierwsze 6 miesięcy po urodzeniu nie przybierałem na wadze, miałem biegunki, organizm nie tolerował w ogóle jedzenia. Dzięki pomocy dr. Witolda Lukasa trafiłem do Zabrza – tam trafiłem na lekarkę, która miała już chyba wcześniej kontakt z innymi chorymi, bo sama diagnoza nie trwała już długo.

W Polsce żyją krócej

Mimo znacznego postępu konwencjonalnych metod terapii, średnia długość życia chorych w naszym kraju wynosi 25 lat. Jest to nieporównywalnie mniej niż np. w Niemczech, Wielkiej Brytanii, czy Irlandii – gdzie średnia długość życia z tą chorobą oscyluje w granicach 35 lat. A w Stanach Zjednoczonych duża część chorych osób dożywa 50 roku życia. Co powoduje tak duże rozbieżności? W dużej mierze sposób funkcjonowania systemu służby zdrowia w Polsce, niewystarczająca pomoc socjalna dla chorych i ich rodzin, nie ma pełnej refundacji leków, niezbędnych odżywek i witamin, chorzy natrafiają na trudności w dostępie do sprzętu rehabilitacyjnego.

Z wiekiem chorego postępujące i nieodwracalne zmiany w obrębie układu oddechowego powodują osłabienie, szybkie przemęczanie się i powolne wyłączanie się takiej osoby z życia społecznego.

- U mnie – mówi Robert – praktycznie do okresu gimnazjalnego nie odczuwałem większych problemów związanych z układem oddechowym. Od 16 roku życia choroba zaatakowała płuca. Coraz częściej chorowałem, stałem się bardziej podatny na przeziębienia, szczególnie w okresie jesieni i wiosny. Od około 6 lat przewlekle stosuję antybiotyki, które mają „przywrócić" mnie do życia w stanach zaostrzenia. Od prawie roku pracuję w Fundacji Ortus, która „przywraca do życia" średniowieczny zamek w Chrzelicach. Dzięki temu że część obowiązków zawodowych wykonuję w domu jestem w stanie skupić się również na rehabilitacji. W zależności od stanu zdrowia mam możliwość pracy w bardziej odpowiadających mi godzinach. Np. jeśli rano czuję się słaby to odkładam sobie niektóre rzeczy na późniejszą godzinę lub wieczór, oraz pracuję na zmniejszonych „obrotach".

Kropla w morzu potrzeb

W Polsce działają dwie fundacje skupiające chorych i ich rodziny, są to Polskie Towarzystwo Walki Z Mukowiscydozą, oraz MATIO Fundacja Pomocy Rodzinom i Chorym na Mukowiscydozę, które m.in. co roku organizują spotkania i konferencje, na które przyjeżdżają chorzy, oraz rodzice chorych osób z całej Polski. Daje to im możliwość spotkania się, porozmawiania, a także wymiany doświadczeń związanych z chorobą i jej leczeniem. Dzięki działaniom tych fundacji chorzy mogą starać się o zwrot niektórych kosztów leczenia, mają również możliwość zbierania pieniędzy na subkonta, oraz subkonta 1%. To jednak kropla w morzu potrzeb jeśli chodzi o wydatki ponoszone na leczenie.

W zależności od wieku chorego, oraz stopnia zaawansowania choroby roczny koszt leczenia wynosi od około 3.000 do 10.000 zł, w niektórych przypadkach koszty te wynoszą kilkanaście a nawet kilkadziesiąt tysięcy złotych. Tak wysoki wydatek to ogromne obciążenie dla rodziny chorego, zwłaszcza, że specyfika tej choroby wymaga, aby jedno z rodziców zrezygnowało z pracy zawodowej i na stałe opiekowało się chorym dzieckiem. Na koszty leczenia składają się leki mające pomóc w ewakuacji wydzieliny z płuc, leki wspomagające pracę trzustki, witaminy, wysokokaloryczne odżywki, leki podnoszące odporność organizmu i szereg innych preparatów, które mają pomóc osobie chorej w miarę normalnie funkcjonować.

Kiedy lekarstwa już nie wystarczają

Na pewnym etapie choroby przychodzi moment, kiedy lekarstwa już nie wystarczają. Nieodwracalne zmiany w płucach spowodowane zaleganiem w nich gęstej wydzieliny doprowadzają do konieczności poddania zabiegowi chirurgicznemu – przeszczepowi płuc. Niestety koszt wykonania takiego zabiegu jest bardzo wysoki. Są to kwoty w granicach 120.000-150.000 euro (za zabieg wykonany w Wiedniu). Dużym problemem jest również brak dawców narządów do przeszczepu, w związku z czym duży odsetek osób oczekujących na przeszczep umiera w oczekiwaniu na dawcę.

DLA ŻYCIA

Pomóż Robertowi

Wsparcie dla Roberta można kierować na konto 49 1020 3466 0000 9302 0002 3473 koniecznie z dopiskiem w tytule wpłaty: „Robert Hellfeier".

Możesz przekazać również 1 procent swojego podatku, numer KRS 0000064892, z dopiskiem dla Roberta Hellfeier.