XII OGÓLNOPOLSKI TYDZIEŃ MUKOWISCYDOZY

Muko ... co?

Mukowiscydoza to najczęściej występująca w populacji rasy białej choroba wywołana mutacją pojedynczego genu o autosomalnym, recesywnym typie dziedziczenia, której przyczyną jest mutacja genu odpowiedzialnego m.in. za syntezę błonowego kanału chlorkowego CFTR – tak skrótowo i w encyklopedycznym ujęciu można w jednym zdaniu opisać tą chorobę.

ROBERT HELLFEIER

Jednak w życiu nie do końca wszystko jest tak proste jak mogłoby się wydawać. Również choroba, jaką jest mukowiscydoza. A dlaczego? Na to właśnie pytanie postaram się odpowiedzieć i przybliżyć nieco czytelnikom tematykę tej jednostki chorobowej.

A więc, mówiąc prostszym językiem: mukowiscydoza jest chorobą genetyczną, przewlekłą i nieuleczalną, która w miarę postępu prowadzi do przedwczesnego zgonu chorego. Występuje u 1 na 2500 noworodków. Mechanizm powstawania choroby polega na tym, że chory dziedziczy dwie kopie zmutowanego genu od swoich rodziców (jedną od ojca i jedną od matki). W takim przypadku mówi się, że rodzice są nosicielami wadliwego genu. Patogeneza choroby polega na tym, że organizm chorego produkuje nadmiernie lepki i gęsty śluz, który w konsekwencji powoduje nieprawidłowe funkcjonowanie układu oddechowego, pokarmowego i rozrodczego.

Bardzo ważną kwestią związaną z chorobą jest jej jak najwcześniejsze wykrycie. W dzisiejszych czasach w większości przypadków odbywa się to dzięki badaniom przesiewowym noworodków, które mają na celu sprawdzenie czy nowonarodzone dziecko nie choruje na: mukowiscydozę, wrodzoną niedoczynność tarczycy czy też fenyloketonurię. W nieco gorszej sytuacji były osoby urodzone przed wprowadzeniem badań przesiewowych, jako pierwszej „metody" wykrycia choroby, czy też osoby urodzone w czasach, kiedy o mukowiscydozie wiedziano niewiele. Taki stan utrzymywał się jeszcze do płowy lat 90 ubiegłego wieku.

Mukowiscydoza nazywana jest chorobą o wielu maskach. Związane jest to z tym, że nie daje ona zawsze jasnych i klarownych objawów. Często osoby urodzone w „tamtych" czasach mogły być przez lata leczone na inne choroby, przede wszystkim układu oddechowego (m.in.: astma, zapalenie płuc) i dopiero po kilku, kilkunastu a nawet kilkudziesięciu latach – dzięki rozwojowi medycyny bądź też dzięki posiadaniu łagodniejszej mutacji choroby – były i są nadal diagnozowane w kierunku mukowiscydozy.

Według danych z 25 lutego 2013 roku w Polsce żyje 1592 chorych na mukowiscydozę, 30% z nich to osoby dorosłe (pełnoletnie), a tylko kilkanaście to osoby powyżej 40 roku życiu. Nierozłącznym elementem codziennego życia osób chorych na mukowiscydozę jest czasochłonne leczenie, które ma celu złagodzenie objawów choroby, a także spowolnienie jej postępu. Zalegający w trzustce śluz blokuje przewody wyprowadzające sok trzustkowy zawierający enzymy trawienne, co w konsekwencji prowadzi do niewydolności zewnątrzwydzielniczej tego narządu. Trzustka chorego nie trawi pokarmów i nie jest w stanie pobierać z niego składników odżywczych. W takim przypadku chory przez całe życie musi przyjmować przed każdym posiłkiem tabletki, które sztucznie „zasilają" trzustkę w enzymy.

Znacznie bardziej uciążliwe w leczeniu mukowiscydozy są nieprawidłowości związane z funkcjonowaniem układu oddechowego. Zalegający w płucach śluz „zalepia" oskrzela, który jest m.in. przyczyną obniżonej odporności organizmu chorego i stanowi podłoże dla rozwoju bakterii, często trudnych, a nawet niemożliwych do wyleczenia i powoli, aczkolwiek skutecznie niszczy tkankę płucną powodując powstawanie nieodwracalnych zmian w płucach.

W takim wypadku doraźne leczenie polega na codziennym przyjmowaniu inhalacji, które mają na celu rozrzedzenie gęstego śluzu (flegmy) zalegającego w płucach oraz wykonywaniu fizjoterapii, dzięki której chory ma możliwość pozbycia się śluzu z płuc. W zależności od stanu zdrowia chorego takie inhalacje i niezbędna fizjoterapia zajmują mu od jednej do 2-3 godzin dziennie.

Leczenie wiąże się jednak z koniecznością ponoszenie kosztów, które w przypadku mukowiscydozy są niewiarygodnie wysokie, a czasami przewyższają nawet możliwości finansowe osób dotkniętych tą chorobą. Miesięczny koszt leczenia – w zależności od stanu zdrowia chorego – może wynieść od kilkuset do kilku tysięcy złotych, co w skali roku daje wydatki w wysokości od kilku do kilkunastu tysięcy złotych, a w przypadku osób z ciężkim przebiegiem choroby nawet kilkudziesięciu tysięcy złotych. Z całej puli leków niezbędnych do przeżycia najdroższe są różnego rodzaju witamy, suplementy diety i wysokoenergetyczne preparaty odżywcze. Pierwsze z nich mają na celu wzmocnienie obniżonej odporności organizmu chorego, a drugie dostarczenie organizmowi niezbędnych składników odżywczych, m.in., tłuszczu, białka i węglowodanów.

Edukacja przede wszystkim

Podobnie jak w zeszłym roku, tak i teraz zostałem zaproszony do Zespołu Szkół im. Janusza Korczaka w Prudniku, aby poprowadzić spotkanie edukacyjno-informacyjne na temat mukowiscydozy. Spotkanie to odbyło się 1 marca, w trakcie trwania kampanii XII Ogólnopolskiego Tygodnia Mukowiscydozy i zorganizowane zostało dzięki uprzejmości dyrekcji szkoły oraz przy pomocy jednej ze słuchaczek szkoły – Natalii Góreczka, która zajęła się organizacją na miejscu.

O tym, że edukacja w zakresie informowania społeczeństwa o mukowiscydozie jest ważna świadczą chociażby wyniki ankiety, którą przeprowadziliśmy pod koniec lutego w „Medyku". Na 108 osób, które wzięły udział w ankiecie aż 104 słyszały o mukowiscydozie. 88% z nich wie, że niepełnosprawność osób chorych na mukowiscydozę wynika z dysfunkcji układu oddechowego i pokarmowego, a 89% ankietowanych wie, że choroba ta nie jest zaraźliwa. Szczególną uwagę należy tutaj zwrócić właśnie na kwestię związaną z zarażaniem się mukowiscydozą od innego chorego, gdyż 14 osób na zadane pytanie odpowiedziało „Nie wiem". Dlaczego jest to takie ważne? Wiele rodziców zdrowych dzieci próbuje izolować swoje pociechy od kontaktów z rówieśnikami chorymi na mukowiscydozę w obawie, że ich dziecko zarazi się tą chorobą. Prawda jest jednak taka, że mukowiscydozą NIE można się zarazić od drugiej osoby.

Nieco inaczej wygląda procentowy rozkład wyników na pozostałe zagadnienia ujęte w ankiecie. Na pytanie: „Czy mukowiscydoza jest chorobą genetyczną?" już tylko 63,5% osób odpowiedziało „Tak", 13,5% – „Nie", a 23% – „Nie wiem". 65% ankietowanych wie, że mukowiscydoza jest chorobą nieuleczalną, 15% twierdzi, że można ją wyleczyć, a 18% na zadane pytanie odpowiedziało „Nie wiem". Jedna osoba nie udzieliła odpowiedzi na to pytanie. Mimo tego, że mukowiscydoza jest chorobą genetyczną to osoby biorące udział w ankiecie nie do końca wiedziały czy można się na nią zaszczepić. Na zadane pytanie: „Czy można się zaszczepić przeciwko Mukowiscydozie?" 59% osób odpowiedziało „Nie", 9% – „Tak", a 32% – „Nie wiem".

Wracając do spotkania. Ze względu na piątkowy rozkład zajęć spotkanie podzielone zostało na dwie części. W pierwszej – o godzinie 12:40 – udział wzięli uczniowie liceum profilowanego i szkoły policealnej (tryb dzienny). Natomiast o godzinie 15:00 słuchacze policealnej szkoły wieczorowej. Łącznie w obydwu spotkaniach udział wzięło około 90 osób.

Uczestnicy mogli zapoznać się z tematyką choroby zarówno od strony teoretycznej jak i praktycznej. Osobom, które wzięły udział w spotkaniu przedstawiłem kilka aspektów związanych z życiem chorych na mukowiscydozę. Przede wszystkim należało wytłumaczyć czym jest mukowiscydoza. Później przyszedł czas na omówienie tematów związanych z objawami choroby, jej dziedziczeniem, diagnozą i leczeniem. Zaprezentowałem również sprzęt używany do inhalacji i rehabilitacji (fizjoterapii) oraz poruszyłem kwestie związane z przeszczepami płuc i wysokimi kosztami leczenia, które ponoszą chorzy na tą chorobę.

Pozwolę sobie na chwilę wrócić do omawianej wcześniej ankiety. Zadałem w niej pytanie dotyczące opinii na temat pobierania narządów po śmierci. I tak: 63% osób na zadane pytanie odpowiedziało „Jestem ZA pobieraniem narządów po śmierci i wyraziłabym/wyraziłbym zgodę na pobranie moich narządów do przeszczepu", 17% – „Jestem ZA pobieraniem narządów po śmierci, ale NIE wyraziłabym/wyraziłbym zgody na pobranie moich narządów do przeszczepu", 2% ankietowanych jest przeciwko pobieraniu narządów po śmierci, a 18% nie ma zdania na ten temat.

Założenie tegorocznego spotkania było takie, aby nie mówić tylko o samej chorobie i trudach z nią związanych, ale żeby w miarę możliwości przedstawić siebie, jako dorosłą osobę chorą na mukowiscydozę, która mimo swojej niepełnosprawności radzi sobie w życiu, pracuje, ma pasje i plany na przyszłość.

CIĄG DALSZY W NASTĘPNYM NUMERZE

STANISŁAW BŁACHOWICZ

Pamiątkowe zdjęcie z gali wręczenia nagród konkursu „Ze Śląskiem na Ty"

NATALIA GÓRECZKA

Spotkanie w Prudniku

TY TEŻ MOŻESZ POMÓC!

Każdy, kto chce wspomóc moją walkę z chorobą może przekazać 1% swojego podatku na moje leczenie. Numer KRS: 0000064892, z dopiskiem „DLA ROBERTA HELLFEIER". W ciągu całego roku istnieje również możliwość przekazania darowizny na moje leczenie. Dane do dokonania przelewu: Polskie Towarzystwo Walki z Mukowiscydozą, ul. Jana Rudnika 3b, 34-700 Rabka-Zdrój, nr rachunku: 49 1020 3466 0000 9302 0002 3473, tytuł przelewu: Na leczenie Roberta Hellfeier.

Wszystkich zainteresowanych czytelników zapraszam również na stronę internetową poświęconą chorobie: www.muko.smolarnia.org.

XII OGÓLNOPOLSKI TYDZIEŃ MUKOWISCYDOZY

Muko ... co? (cz.II)

ROBERT HELLFEIER

Nie da się ukryć, że należę do tych osób, które mimo trudów związanych z mukowiscydozą starają się nie zapominać o życiu i robić wszystko, aby być zawsze o krok przed chorobą. Choć czasami – a ostatnio coraz częściej – to właśnie choroba mnie wyprzedza i daje ostro w kość. Mimo tego nie poddaję się i walczę o swoje życie oraz staram się, aby nie było w nim miejsca na nudę. Ktoś mi ostatnio powiedział, że robię więcej rzeczy niż niejedna zdrowa osoba, która czasami nie robi nic. Można by zadać pytanie – skąd się to u mnie wzięło? Sam się czasami na tym zastanawiam i nie znalazłem chyba jeszcze wyczerpującej i satysfakcjonującej mnie odpowiedzi.

Możliwe, że sama świadomość związana tym, iż chorzy z mukowiscydozą żyją krócej? W związku, z czym chcę dany mi czas wykorzystać jak najlepiej. A może potrzeba pozostawienia po sobie czegoś na tym świecie, jakiejś cząstki, małego śladu i chęć zapisania się na kartach historii? Chyba to właśnie te czynniki powodują, że staram się wykorzystać swój czas i życie na 100%.

Mimo choroby pracuję zawodowo, a w zeszłym roku udało mi się ukończyć studia i obronić tytuł inżyniera. Na studia magisterskie już nie poszedłem. Złożyło się na to kilka czynników, jednym z nich była właśnie choroba. O ile nie była ona obciążeniem, które zmusiłoby mnie do przerwania studiów inżynierskich, to przez ostatnie 2 lata w znaczący sposób po prostu mi przeszkadzała. Często zdarzało się, że na weekendowe zjazdy na uczelni przyjeżdżałem w gorszej formie zdrowotnej, z gorączką, osłabiony i ogólnie nie „do życia". Zdecydowałem, że zdrowie ma się tylko jedno i nie warto ryzykować jego utraty tylko dlatego, aby móc później pisać przed nazwiskiem „Mgr". „Inż." w zupełności mi wystarczy.

Od 2011 roku piszę artykuły do magazynu „Mukowiscydoza" wydawanego przez Polskie Towarzystwo Walki z Mukowiscydozą. Tam staram się przekazać czytelnikom swoje doświadczenia i przeżycia związane z chorobą i przedstawić je w bardziej optymistyczny sposób niż tylko narzekając.

Moim najnowszym przedsięwzięciem, które wprawdzie zaczęło powstawać już dobrych kilka lat temu, ale odkładałem je już kilka razy i dopiero ostatnie miesiące sprawiły, że wziąłem się ostro do pracy jest książka autobiograficzna pod roboczym tytułem „Mukowiscydoza, kiedy każdy oddech jest walką o życie" – choć znając siebie to pewnie ostateczny jej tytuł będzie bardziej optymistyczny. W książce tej chciałbym przedstawić siebie i życie z chorobą i pokazać innym, że mimo choroby życie potrafi być ciekawe i pasjonujące. Na dzień dzisiejszy daję sobie 2-3 lata na jej ostateczne ukończenie. Mam nadzieję, że coś z tego wyjdzie – czas pokaże.

Jednak rzeczą, która obecnie pochłania mnie najbardziej jest odkrywanie historii mojej miejscowości i okolicy. Żartobliwie mówię, że historia lokalna jest moją drugą miłością. Pierwsze efekty tej pasji mogłem „podziwiać" pod koniec zeszłego roku. Udało mi się zdobyć wyróżnienie w XIX edycji konkursu „Ze Śląskiem na Ty", na który wysłałem pracę pt. „Drugeł wojna światoweł widzianeł oczuma miyszkańców Smolarniy i Serwitutu", gdzie za pomocą lokalnej gwary opisałem wydarzenia, jakie miały miejsce w mojej miejscowości w latach 1944-1945.

W połowie tego roku ukaże się książka „Historia Borów Niemodlińskich", do której napisałem kilkustronicowy tekst pt. „Wojownik epoki żelaza z Dziedzic", w którym opisuję odkryte w latach 30. XX w. znaleziska archeologiczne pochodzące z przełomu II i III w. Mimo tego, że mój wkład w publikację wynosi zaledwie 2-3% jej całości to jestem bardzo zadowolony. Po kilku latach czasochłonnej i mozolnej pracy ktoś stwierdził, że warto przedstawić ułamek historii mojej okolicy szerszemu gronu.

W tej całej historycznej pasji jest jedno „ale" – nie mogę zapominać o mojej chorobie. Spisywanie historii wymaga ode mnie częstych odwiedzin i wyjazdów do obecnych jak i byłych mieszkańców. Umawiając się z kimś na rozmowę pytam czy w domu na pewno wszyscy są zdrowi. Nie mogę sobie pozwolić na przebywanie wśród osób chorych lub też takich, których męczy kaszel czy katar. Chorzy na mukowiscydozę posiadają obniżoną odporność organizmu. Bardzo szybko zarażamy się różnymi bakteriami i wirusami. I w przeciwieństwie do zdrowych osób ciężej przechodzimy ewentualną grypę czy nawet zwykły katar. Nie zawsze wystarcza nam domowe leczenie i w przypadku znacznego pogorszenia się stanu zdrowia zmuszeni jesteśmy do dwu-, trzy- a czasami i czterotygodniowego pobytu w szpitalu.

Znam chorego, którego organizm nie poradził sobie z taką infekcją. Zmarł po tygodniu od przyjazdu do szpitala. Miał zaledwie 21 lat.

Także jak widać z mukowiscydozą nie ma żartów i trzeba mieć ją na uwadze w każdym aspekcie życia. Dlatego też czasami trzeba powiedzieć sobie „Stop" – tak jak to miało miejsce podczas rezygnacji z mojego dalszego studiowania. Podobnie rzecz miała się z moją działalnością w miejscowej Ochotniczej Straży Pożarnej. O ile jeszcze 10 lat temu stan zdrowia pozwalał mi na udział w zawodach sportowo-pożarniczych, a 5-6 lat temu na wyjazdy do pożarów, to ostatnie 2-3 lata były dla mnie okresem stopniowego zmniejszania swojej aktywności w tym zakresie. Obecnie nie wyobrażam sobie nagłego wyjazdu do pożaru czy innego zdarzenia albo udziału np. w pracach porządkowych w remizie w okresie jesieni, zimy i wiosny, kiedy pogoda potrafi być wyjątkowo niesprzyjająca. W takich warunkach zachodzi zwiększone ryzyko złapania jakiejś infekcji, przeziębienia czy też grypy – a stąd już niedaleka droga do zapalenia płuc, pobytu w szpitalu, a w ekstremalnych przypadkach nawet do śmierci.

Epilog

Życie z mukowiscydozą jest jak równoważnia, która przechyla się raz w jedną, a raz w drugą stronę. Trzeba umiejętnie balansować pomiędzy tym, co dla mnie dobre i tym, co złe. Mimo trudów związanych z chorobą mam motywację do działania i – co najważniejsze – do życia. Bo „Trudne, nie znaczy niemożliwe" (cyt.: Rafał Siemiński).

TY TEŻ MOŻESZ POMÓC!

Każdy, kto chce wspomóc moją walkę z chorobą może przekazać 1% swojego podatku na moje leczenie. Numer KRS: 0000064892, z dopiskiem „DLA ROBERTA HELLFEIER". W ciągu całego roku istnieje również możliwość przekazania darowizny na moje leczenie. Dane do dokonania przelewu: Polskie Towarzystwo Walki z Mukowiscydozą, ul. Jana Rudnika 3b, 34-700 Rabka-Zdrój, nr rachunku: 49 1020 3466 0000 9302 0002 3473, tytuł przelewu: Na leczenie Roberta Hellfeier.

Wszystkich zainteresowanych czytelników zapraszam również na stronę internetową poświęconą chorobie: www.muko.smolarnia.org.