

SMA: Każde podanie leku przekłada się na postęp

23 czerwca 2021 13:54



SMA to ciężka postępująca choroba genetyczna. Wie o tym doskonale Monika Małkowska, mama 7-letniego Oskara i 5-letniej Zosi - dzieci chorujących na rdzeniowy zanik mięśni. Pani Monika mówi nam, jakie trudy musiała ponieść rodzina, aby dzieci mogły uzyskać leczenie i jakie są jego efekty.

Film YouTube: <https://www.youtube.com/watch?v=XqblmhBJS3Y>

Kiedy Oskar został zdiagnozowany?

Oskar został zdiagnozowany, kiedy miał półtora roku. Ponieważ był wcześniakiem, od razu trafił pod opiekę lekarzy specjalistów. Jednak na początku większość lekarzy uważała, że syn ma czas na dojście do różnego rodzaju funkcji. Ale jak już skończył rok, zaniepokoiło mnie, że dziecko nie było w stanie zrobić żadnego podporu. Zaalarmowałam lekarzy, bo uważałam, że to był czas na różne aktywności ruchowe, których mój syn nie robił. Uznałam, że należy poszerzyć diagnostykę pod kątem konkretnej choroby, może MPD, albo sprawdzenia czy nie jest to pozostałość po wcześniactwie.

Ma Pani jeszcze córkę Zosię. Jaka jest jej historia?

Kiedy Oskar został zdiagnozowany, byłam w 23 tygodniu ciąży. Tydzień po tej diagnozie Fundacja SMA zaprosiła nas na konferencję na temat rdzeniowego zaniku mięśni, podczas której mój mąż dowiedział się co to za choroba. Poznał ludzi, którzy podpowiedzieli mu, abyśmy zrobili badania genetyczne pod kątem SMA, jak tylko Zosia się urodzi, bo być może szybkie przeprowadzenie takich badań pozwoli na szybkie leczenie Zosi. Tak zrobiliśmy. Kiedy okazało się, że Zosia jest chora na SMA, Fundacja zadziałała błyskawicznie i wysłała nas na leczenie do Francji. Tam udało nam się zakwalifikować do leczenia, ale wiązało się to z tym, że musieliśmy przeprowadzić się do Francji, by mieć dostęp do ubezpieczenia i w ostateczności do leczenia córki, a następnie Oskara.

Jakie efekty przynosi leczenie nusinersenem?

Dzięki temu leczeniu Zosia funkcjonuje jak zupełnie zdrowe dziecko. Nie widać u niej problemów ruchowych – skacze i biega. Ma skończone 4 lata i już sama jeździ na rowerze bez dodatkowych kółek. Oskar dostał leczenie jak miał 2,5 roku. Choroba zabrała mu wszystko, prócz możliwości oddechu i samodzielnego przełykania. Jak się go kładło na łóżko, nogi mu się rozjeżdżały, nie był w stanie sam przekręcić głowy. Dziś funkcjonuje w miarę normalnie. Chodzi do zerówki, gdzie ma asystentkę i jest w stanie pisać oraz rysować. Nie chodzi. Jeździ na wózku. Ale raczkuje i cały czas robi postępy. Każde podanie leku przekłada się u niego na postęp. To, że jest w stanie funkcjonować w zwykłej placówce szkolnej, nie integracyjnej, świadczy o tym, że leczenie daje bardzo dużo.

Dzieci są teraz leczone w Polsce?

Tak, od października zeszłego roku. 8 lipca będziemy mieć tu trzecią dawkę leku.

Zosia jest bardzo żywiołowym dzieckiem. Czy rozwija się jak zdrowi rówieśnicy?

Tak. Niektórzy, którzy wiedzą, że Zosia ma SMA, dziwią się, bo uważają, że funkcjonuje czasami lepiej od zdrowych rówieśników.

