

 Medexpress, 2022-01-17 10:00

## Historia pacjenta

# SMA: No i poszła...



Fot. FB

- Po diagnozie stanął mi przed oczami obraz mojej kilkuletniej córeczki, która biegnie i zaczyna słabnąć aż w końcu siada na wózku inwalidzkim. Dopiero po chwili zrozumiałam, że ona nie utraci umiejętności chodzenia, bo jej nigdy nie nabędzie - opowiada mama dwuipółletniej Marysi chorej na SMA. Dziś dziewczynka otrzymuje lek, który pozwala zatrzymać proces choroby i umożliwia rozwój dziecka.

W Polsce z SMA, czyli rdzeniowym zanikiem mięśni rocznie rodzi się ponad 50 dzieci. Jest to ciężka choroba rzadka prowadząca w wyniku wady genetycznej do zaniku mięśni szkieletowych skutkującego częściowym lub całkowitym paraliżem i niewydolnością oddechową. Jako jedna z nielicznych chorób rzadkich doczekała się skutecznej terapii.



### Diagnoza, której nie rozumiesz

Na oddziale poporodowym już na pierwszym obchodzie neonatologicznym lekarza zaniepokoiła duża wiotkość noworodka. - My jako rodzice tego nie zauważyliśmy, bo Marysia była naszym pierwszym dzieckiem i nie wiedzieliśmy, jak noworodek powinien się zachowywać - wspomina Magda Łazarewicz. Tymczasem dziecko nie jadło, ciągle płakało, traciło na wadze i gorączkowało. Dziewczynkę przeniesiono na oddział neonatologiczny na obserwację. Diagnoza padła po trzech tygodniach. - Najpierw powiedziano nam, że wszystkie badania są dobre. Pani doktor wyciągała kolejno wyniki i omawiała je z nami. Nie było nic nieprawidłowego. Ale na końcu pokazała zleczone rutynowo badania genetyczne. Wtedy po raz pierwszy usłyszałam o SMA. Kiedy spytałam, na czym polega choroba, lekarka lakonicznie wytłumaczyła, że dziecko traci umiejętności ruchowe lub nie nabywa ich w ogóle. Przed oczami stanął mi obraz mojej kilkuletniej córeczki, która biegnie i zaczyna słabnąć aż w końcu siada na wózku inwalidzkim. Dopiero później zrozumiałam, że ona nie utraci umiejętności chodzenia, bo jej nigdy nie nabędzie - opowiada mama Marysi.



### Mit o tym, że nie warto nic robić

Rodzice Marysi nie mieli świadomości, z jak poważną chorobą przyjdzie im się zmierzyć. Byli przekonani, że obniżone napięcie mięśniowe będzie można usprawnić rehabilitacją. - Dopiero później skonsultowaliśmy się z innymi rodzicami takich dzieci i wówczas dotarło do nas, w jak tragicznym położeniu jesteśmy - wspomina Magda Łazarewicz. Marysia choruje na SMA1. To bardzo wczesny typ tej choroby, która zaczęła się u dziecka najprawdopodobniej już w życiu prenatalnym. Na szczęście, dziewczynka mogła sama oddychać. Wiele dzieci z tak wczesnymi objawami rodzi się zwykle bez własnego oddechu albo traci go w pierwszych godzinach swojego życia. U Marysi w czwartej dobie życia pojawił się epizod spadku saturacji i została podłączona do respiratora, ale nie przekształciło się to w duży kryzys oddechowy. - Córeczka nie była jednak w dobrym stanie, kiedy wychodziłyśmy ze szpitala. Skierowano nas do ośrodka zajmującego się leczeniem. Przy wypisie dostaliśmy zalecenia, co należy robić w wypadku pogorszenia jej stanu. A mianowicie zgłosić się do szpitala. Gdy zaczęliśmy leczenie, nie poinformowano nas o konieczności zgromadzenia odpowiedniego sprzętu dla dziecka, skierowania do hospicjum czy wentylacji domowej. Później dowiedzieliśmy się m.in. od terapeutów zajmujących się dziećmi z SMA, że Marysia najprawdopodobniej będzie potrzebować respiratora i

wielu innych rzeczy. Sądzę, że wtedy pokutował mi o tym, że w tej chorobie stan dziecka może się tylko pogarszać i że koniec końców czeka je zabieg tracheotomii albo śmierć - mówi. - Z drugiej strony, wszyscy wiążą ogromne nadzieje z lekami na SMA i bywa, że lekarze nie rekomendują dzieciom sprzętów, bo są przekonani, że farmakologia rozwiąże wszystkie problemy. Tak nie musi być, szczególnie w wypadku bardzo słabych dzieci z SMA1. - Gdyby nie Fundacja SMA oraz inni rodzice chorych dzieci, którzy przekazali nam niezbędną wiedzę, nie wiem, czy Marysia by dziś żyła. To, że teraz jest w tak dobrym w stanie, to zasługa leczenia, ale również pozostałych elementów opieki - dodaje.



### „Eliksir życia”

Działającym od 2019 r. programem „Leczenie rdzeniowego zaniku mięśni” objęci są wszyscy polscy chorzy na SMA bez względu na wiek czy stopień zaawansowania choroby. Jedynym kryterium przyjęcia do programu jest potwierdzony wynik badania genetycznego stwierdzającego chorobę SMA. Nusinersen jest oligonukleotydem antysensownym (ASO) o ukierunkowanym działaniu, który celuje w podstawową przyczynę SMA poprzez zwiększanie ilości pełnowartościowego białka przeżycia neuronów ruchowych (SMN). Lek jest podawany bezpośrednio do ośrodkowego układu nerwowego, gdzie znajdują się neurony ruchowe, dla zapewnienia leczenia w miejscu, gdzie rozpoczyna się choroba.



- To ampułka zawierająca „eliksir życia”. Podania odbywają się w szpitalu. Jest to stresujący moment, ale z ogromnym wzruszeniem doświadczam tego, że Marysia otrzymuje coś, czego jej organizm sam nie umie wyprodukować, że medycyna pozwala zatrzymać proces choroby i umożliwi rozwój dziecka i to w sposób spektakularny - mówi. - To szczęście, wiem - to dziwnie brzmi, że Marysia zachorowała akurat na SMA, na właśnie tę chorobę genetyczną, a nie inną, gdzie pozostaje tylko opieka paliatywna. W SMA są „narzędzia” do jej leczenia, a w innych nie. I kiedy przychodzi zwątpienie, tak się właśnie pocieszam, że w tym wszystkim jest jednak sporo nadziei na lepszą przyszłość naszego dziecka - wyjaśnia.

### Leczenie trzeba wdrożyć jak najszybciej

Ponieważ SMA może mieć piorunujący przebieg z nieodwracalnym zanikiem mięśni szkieletowych, interwencje terapeutyczne powinny być zastosowane jak najwcześniej, zwłaszcza że leczenie przedobjawowe jest najskuteczniejsze. A to umożliwiają badania przesiewowe. We wrześniu 2021 r. program przesiewowy ruszył w 10 województwach, ostatnio objęto nim dwa kolejne dolnośląskie i opolskie, a w 2022 roku dojdą jeszcze cztery ostatnie województwa. Marysia otrzymała lek w szóstym tygodniu życia. Dziś noworodki dostają go zaraz po otrzymaniu wyniku badań przesiewowych. - Były problemy organizacyjne, tłumaczono nam, że brakuje miejsc na oddziałach, że tych dzieci jest dużo i trzeba czekać. Od jednego lekarza po diagnozie usłyszałam, że być może będziemy musieli czekać dwa, trzy miesiące na lek. Oczywiście wówczas nie mieliśmy świadomości tego, co to oznacza w tej chorobie - wspomina mama Marysi.

### Marzenie o siedzeniu

Marysia przyjęła już 11 dawek nusinersenu. Jej rozwój wykracza mocno poza oczekiwania. - Robi rzeczy, które wydawały nam się nie do osiągnięcia i które uważaliśmy, że się udadzą dopiero po wielu latach żmudnej rehabilitacji - mówi Magda Łazarewicz. Dziewczynka od dawna stabilnie siedzi bez podparcia, a mając niecałe dwa i pół roku zaczęła samodzielnie siadać.



Film: **TU**

Dość szybko była też w stanie utrzymać się na własnych nogach i chodzić z pomocą, co bez leku nigdy by się nie wydarzyło. Teraz chodzi po domu trzymana za rączki lub przy meblach, używa chodzika, zaczyna też czworakować. – W moim odczuciu samodzielne siadanie dla naszego dziecka jest większym osiągnięciem niż chodzenie, bo uniesienie ciężkiej głowy, podparcie się, czyli dźwignięcie ciężaru całego ciała jest ogromnym wysiłkiem. Dla nas, matek chorych dzieci, szczególnie tych najłabszych z typem 1, marzeniem jest, aby one siadały, bo to ogromny krok do ich samodzielności. Nie będą potrzebować opiekuna, który musi podnosić je z łóżka, tylko same mogą przesiąść się na wózek lub poruszać się przy pomocy chodzika - mówi.

**No i poszła...**Film: **TU**