

ALINA T. MIDRO

Wyrzucone, jak szmaciane lalki

Niemówiące, niedosłyszające, niedowidzące dzieci z różnymi zespołami uwarunkowanymi genetycznie są wśród nas. Mieszkają w domach pomocy społecznej, samotnie wśród zagubionych rodziców. Zagubionych, bo nie łatwo jest unieść ciężar urodzenia dziecka odmiennego.

Ola

Na spotkanie z Olą czekałam od zawsze, czyli od momentu, kiedy na łamach „Neurologii Dziecięcej” opublikowano pierwszą pracę pogładową o zespole Retta. Naukowiec z rodziny dziewczynki, biochemik z wykształcenia, zadał sobie wiele trudu, by prześledzić to, co na ten temat napisano w literaturze obcojęzycznej. W efekcie, w polskim piśmiennictwie naukowym doczekaliśmy się pięknej publikacji. Przybliżyła ona polskim lekarzom wiedzę o tym tajemniczym wówczas schorzeniu.

Ja, doświadczenie nabywałam, współpracując z Ogólnopolskim Stowarzyszeniem Pomocy Osobom z zespołem Retta. Chciałam poznać dziewczynkę, której schorzenie było pretekstem do tak ważkich społecznie działań rodziny. Pomogła mi jedna z mam ze stowarzyszenia.

Rodzice z Olą przyjechali do mnie, gdy byłam na wykładach w Białymstoku-Białej. Jej mama opowiadała:

– *Zaczęło się od napadów drgawkowych po szczepieniu, gdy Ola miała 5 miesięcy. Zastosowane leczenie nie skutkowało. Choroba Westa, wiotkość, mózgowy porażenie dziecięce – padały kolejne sformułowania lekarzy.*

Ola nie mówiła. Dręczyłam się, że może nie słyszy? Sprawdzono – słyszy. Obawiałam się, moje dziecko nie widzi. Przebadano Olę – stwierdzono niedowidzenie. Moja córka, wiotka jak szmaciana lalka, leżała i całymi godzinami



krzyczała. Kiedy trafiła do ośrodka rehabilitacyjnego, była najgorsza w grupie. Rehabilitanci żądni sukcesów, akceptowali pracę z osobami niepełnosprawnymi fizycznie, ale nie z umysłowo. Kiedy Ola miała 2,5 roku po raz pierwszy z ust psychologa padło stwierdzenie: „To jest upośledzenie umysłowe. Nie ma sensu czeokolwiek robić. Gdy dziecko jest niewidome albo głuche, można je leczyć..., ale gdy jest upośledzone?”.

Zatamalałam się. Te słowa odebrały mi napęd do działania. W tamtym czasie już zaczynałam wierzyć w Olę, w jej możliwości, w to, że coś potrafi i tę wiarę brutalnie mi odebrano. W ten sposób straciłam 10 lat, w ciągu których nie byłam w stanie wypowiedzieć na głos słów, że mam dziecko upośledzone umysłowo. Potem jeden z lekarzy neurologów postawił u Oli rozpoznanie choroby genetycznej, zwanej zespołem Retta. Przy tej okazji dowiedziałam się, że jestem odpowiedzialna za chorobę Oli, ponieważ jestem nosicielką tego genu. Dziś w ten sposób dowiedziałam się, że jestem odpowiedzialna za chorobę Oli, ponieważ jestem nosicielką tego genu. Dziś w ten sposób dowiedziałam się, że jestem odpowiedzialna za chorobę Oli, ponieważ jestem nosicielką tego genu.

Ola miała napady padaczkowe zazwyczaj nad ranem. Te ranne można było upilnować, ale zdarzały się napady także

podczas spaceru. Zdarzyło się, że miała wybite zęby, złamaną rękę w łokciu i długotrwały pobyt w szpitalu za sobą. Obawiałam się, że może nie dobrano jej odpowiednich leków. Ola regularnie przyjmowała: Tegretol, Lamictal i Nitrazepam. Badanie EEG miała wykonane tylko raz w dzieciństwie. Postanowiłam szukać pomocy w czeskim Cieszynie. Tam chciałam wykonać Oli konieczne badania, a potem zamierzałam poszukać kolejnego specjalisty.

Kiedy poznałam Olę, odkryto już genetyczną przyczynę zespołu Retta. Miałam możliwość wykonywania badań we współpracy naukowej z ośrodkiem Leuven w Belgii. Zaprosiłam mamę z Olą na konsultację do belgijskiego lekarza neurologa i genetyka klinicznego, który był na naszym corocznym sympozjum w Mikoszowie, poświęconym możliwościom wspomagania rozwoju dzieci z zespołami uwarunkowanymi genetycznie.

– *Jeszcze nikt nigdy przez 16 lat tak dokładnie nie badał Oli!* – relacjonowała mi później zachwycona mama.

Doktor Smeets ocenił, że nie jest to ani klasyczny zespół Retta, ani zespół Angelmana. Na szczęście zakwalifikował do badań próbkę DNA Oli, by sprawdzić, czy przyczyną nie jest mutacja w nowo odkrytym izoformie genu MECP2. Wynik był prawidłowy.

Ola potrafiła chodzić, śmiać się, wyczuwało się jej bliski kontakt z rodzicami. Objawy, takie jak: brak mowy, asymetria twarzy, brachycefalia, spowodowały, że byłam skłonna zdiagnozować u niej zespół Angelmana. Taką propozycję diagnozy proponowałam kolegom.

Minęły dwa lata i okazało się, że nie ma najczęstszej formy molekularnej tego zespołu. Poszukiwanie przyczyny molekularnej niewątpliwie genetycznego tła schorzenia jest nadal otwarte.



Prof. A. Midro wśród pacjentów i ich rodzin.

Monika

Monikę poznałam na turnusie w Cieclocinku. Początkowo nie akceptowałam postawionej u niej diagnozy: zespół Retta. Brakowało mi wtedy jeszcze doświadczenia, a poza tym nie spotkałam wcześniej tak łagodnej formy tego schorzenia. Monika nie mówiła, ale jej wzrok, mimika i gesty mówiły to, czego usta nie potrafiły. Dziewczynka świetnie chodziła, nie miała napadów padaczkowych, nie zgrzytała zębami. Opaska na przedramieniu hamowała skutecznie stereotypię rąk, ale jej ściągnięcie powodowało, że rączki pracowały tak, jak u innych milczących aniołów. Kiedy nogi Moniki odmawiały posłuszeństwa, jej mama natychmiast podjeżdżała z wózkiem inwalidzkim.

– *Dystonia* – pomyślałam.

Słyszałam, jak mama czule szepotała do ucha córki: „Jesteś bardzo kochana. Jesteś moim skarbem”. Nie mam wątpliwości, że Monika rozumiała te słowa i czuła ich ciepło. Zainteresowana postęпами rozwoju Moniki trafiłam do wiejskiej szkoły

w Kiczorze, do klasy, gdzie z trójką podobnych dzieci z etykietką „niepełnosprawność intelektualna sprzężona” Monika zdobywała wiedzę na miarę swoich możliwości. Byłam pełna podziwu, że w polskiej rzeczywistości można zrobić też coś sensownego, co do tej pory udawało się tylko we Włoszech czy w Holandii.

W szkole utworzono klasę specjalną, w której realizowano odpowiednio dostosowany program nauczania. Edukacją zajmowali się nauczyciele z wykształceniem w zakresie pedagogiki specjalnej. Dzieci w szkole miały kontakt z innymi rówieśnikami, wspólnie spędzały przerwy międzylekcyjne, brały udział w uroczystościach szkolnych. Rodzice chwalili się, że podczas Pierwszej Komunii Świętej zachowanie ich dzieci było dostosowane do charakteru i powagi uroczystości. Na dowód pokazali nagranie video.

Jak to dobrze, że dzieci podobne do Moniki nie są dzisiaj izolowane i napiętnowane, jak bywało kiedyś. Szkoda tylko, że wciąż oceniane są przez pryzmat zaburzeń, a nie umiejętności.

Dominika

Jest noc. Za ścianą słychać przeraźliwe krzyki dziecka.

– *Jak go biją – myślisz. Co to za ludzie ci nasi sąsiedzi?*

A to dziewczynka z zespołem Retta, z zaburzeniami snu, wykrzykuje swój ból. Brak porozumienia z najbliższymi i towarzysząca temu bezradność powodują ataki paniki dziecka. Tylko że my, sąsiedzi, najczęściej niewiele na ten temat wiemy. Irytujemy się, krytycznie oceniamy rodziców i sytuację. Zamykamy drzwi i serce na sąsiedzką wrzawę.

– *Pani profesor, oni myślą, że my krzywdzimy matę, a ona tylko tak biega i krzyczy... Nie umiem jej uspokoić – skarżyła się mama Dominiki.*

Rzeczywiście, zdenerwowana Dominika wyprawiała niesamowite harce. Nogami kopała ścianę, a wygi-basy ciała godne były mistrzyń cyrkowych. Co chwilę spoglądała kontrolując, czy jej zachowanie wywołuje efekt, czy ktoś z nas zainteresuje się jej

cd. na str. 26 ⇨

⇐ *cd. ze str. 25*

obecnością. Zastanawiałam się, co jest przyczyną takiego zachowania: wymuszenie reakcji od otoczenia, sposób na okazywanie bezradności, gwałtowne pobudzenie jako reakcja na stres?

Brak mowy jest znacznym utrudnieniem w nawiązaniu kontaktu z dzieckiem. Ta sytuacja powoduje często brak zrozumienia jego potrzeb. Odpowiedzią ze strony dziecka są zachowania, wymuszające na otoczeniu zainteresowanie.

– *Wcale nie jest taka upośledzona, choć nie mówi* – powiedział tato dziewczynki.

Jak dojść do porozumienia? Jak poznać możliwości dziecka? Jak pracować nad rozwinięciem jego umiejętności? Gdzie jest droga, po której należy iść, aby w skuteczny i odpowiedzialny sposób pomagać dzieciom z zaburzeniem genetycznym, tak by nie okaleczyć ich przez nieumiejętne postępowanie?

Na co dzień spotykamy się z niewiedzą, społeczną nietolerancją na odmienność, może nawet ze zwykłą głupotą. Dzieci z niepełnosprawnością, zwłaszcza intelektualną, należą do osób szczególnych, bo najbardziej bezbronnych. Aby oswoić przyszłych lekarzy z osobami z odmiennością rozwoju umysłowego, najczęściej wywołaną zmianami w zapisie informacji genetycznej, pomóc postawić diagnozę, jeździmy od kilku lat z naszymi studentami do ośrodków terapii zajęciowej, do domów pomocy społecznej, na turnusy rehabilitacyjne.

Perspektywy

Genetyka kliniczna jest stosunkowo nową dziedziną działalności lekarskiej, która wymaga, oprócz wiedzy genetycznej, medycznej, znajomości elementów antropologii i statystyki, psychologii, pedagogiki i socjologii. Dotychczasowa wiedza o zespołach uwarunkowanych genetycznie – których są tysiące – precyzuje, w jaki sposób je diagnozować, podaje ograniczenia dzieci w stosunku do ich rówieśników. Brakuje nam informacji o ich umiejętnościach, które można by wykorzystać w stymulowaniu ich rozwoju.

Ciężar opieki specjalistycznej spoczywa dzisiaj głównie na barkach pedagogów specjalnych, terapeutów i psychologów klinicznych, uzbrojonych w narzędzia diagnozowania zaburzeń w różnych sferach sprawności umysłowych. Oczywiście, konieczna jest współpraca z rodziną lub opiekunami domów i zakładów specjalnych. Wspomaganie rozwoju w zakresie układu ruchowego i zaburzeń fizykalnych leży w rękach rehabilitacji medycznej. Diagnozowanie i prowadzenie terapii odbywa się często bez wnikania w biologiczne podstawy powstałych zaburzeń. Z lekarskiego punktu widzenia jest to forma terapii objawowej. Jej skuteczność bądź niepowodzenie może mieć związek z odmiennością dziecka, którego rozwój jest zaburzony poprzez określoną zmianę genetyczną. Ta sfera działalności, będąca przedmiotem zainteresowań i działań diagnostycznych genetyka klinicznego, pozostaje białą plamą w relacjach pacjent – lekarz (genetyk kliniczny) – rodzina – terapeuta. Rodzice, którym udało się pokochać swoje dziecko, mimo jego odmienności, poszukują wsparcia, tworząc stowarzyszenia na rzecz osób z określonymi zespołami genetycznymi. Wymieniając się doświadczeniami z innymi rodzicami – ekspertami, kontaktując się ze specjalistami, zdobywają niezbędną wiedzę na temat schorzenia swojego dziecka.

Nasuwa się pytanie, ilu jest takich rodziców?

Droga do odnalezienia się w warunkach trwałej, nieznannej odmienności dziecka jest zwykle cierniowa. Nasze działania lekarskie w zakresie formy i okoliczności przekazywania informacji o diagnozie pozostawiają wiele do życzenia, a na domiar złego często są nieprawidłowe. Śmiem twierdzić, że ten ponury obraz lekarskiej rzeczywistości, przedstawiony w książce Elżbiety Zakrzewskiej-Manterys „Down i zespół wątpliwości”, jest aktualny w doświadczeniach wielu matek dzieci z zespołami uwarunkowanymi genetycznie.

Przypominam, że na każdym z nas ciąży odpowiedzialność za jakość życia każdego dziecka, a na lekarzach w sposób szczególny. Jak sobie z tym poradzimy?

Autorka jest prof., kierownikiem Zakładu Genetyki Klinicznej UMB.

Zapraszamy

Portrety **Andrzeja Filipowicza**, artysty malarza, będziemy mogli oglądać od 19 stycznia 2010 roku w Sali Multimedialnej Biblioteki Głównej Uniwersytetu Medycznego w Białymstoku.

To już było...



A było jesienią i melancholijnie za sprawą **Zdzisława Parczyńskiego**, malarza grafika. Jego akwarele pejzaże wystawiono w Bibliotece Głównej Uniwersytetu Medycznego w Białymstoku, w dniach od 3 do 20 grudnia 2009 roku.

Artysta jest absolwentem Akademii Sztuk Pięknych w Warszawie. Uczy historii sztuki, rysunku i malarstwa. Jego prace świadczą o subtelny i precyzyjnym widzeniu przyrody.

Jest także autorem rzeźby poświęconej prof. Witoldowi Sławińskiemu, byłemu kierownikowi Katedry Biologii na AMB. Przez dłuższy czas rzeźba stała na cmentarzu w Supraślu. A gdzie jest obecnie? Bóg raczy wiedzieć.

bj.



Autor przy pomniku prof. W. Sławińskiego.