



OBLICZA ATTR



Instytut Praw Pacjenta
i Edukacji Zdrowotnej

HISTORIE PACJENTÓW Z AMYLOIDOZĄ



OPRACOWANIE RED. DOROTA ROMANOWSKA
REDAKCYJNE WYWIADÓW: RED. AGNIESZKA SZTYLER-TUROVSKY

KOMENTARZ DR N. MED. KATARZYNA HOLCMAN
EKSPERCKI: DR N. MED. MARTA LIPOWSKA

KONCEPCJA MERYTORYCZNA WYDANIA: KS. DR ARKADIUSZ NOWAK

REDAKCJA I KOREKTA: MARTA KULPA

PROJEKT GRAFICZNY I SKŁAD: KOBIETA GRAFICZNA

WARSZAWA 2021
INSTYTUT PRAW PACJENTA I EDUKACJI ZDROWOTNEJ
WWW.IPPEZ.PL

SPIIS TREŚCI

AMYLOIDOZA TRANSTYRETYNOWA SERCA – PRZYCZYNY, AKTUALNA DIAGNOSTYKA I TERAPIA	4
PAN JANUSZ „CO SIĘ ZE MNĄ DZIEJE? DLACZEGO NIE WSZYSTKO JEST W PORZĄDKU?”	6
ALICJA WOLSZON „DIAGNOZA PRZYSZŁA ZA PÓŹNO”	12
BOGDAN POCIECHA „NIE BĘDĘ SIĘ SMUCIĆ. NIE Z TYM NAZWISKIEM!”	18
LUDWIK ANTCHAK „Z KOTAMI SIĘ NIE PRZEPROWADZĘ”	26
ZBIGNIEW PAWŁOWSKI „PRZY TAKIM WSPARCIU NAJBLIŻSZYCH Z CHOROBAŁĄ MOŻNA SIĘ ZAPRZYJAŻNIĆ”	32
O CHOROBI	41

AMYLOIDOZA TRANSTYRETYNOWA SERCA – PRZYCZYNY, AKTUALNA DIAGNOSTYKA I TERAPIA

AMYLOIDOZA
TRANSTYRETYNOWA (ATTR)
CHOROBA WYWOŁANA POPRZEZ
NASILONE GROMADZENIE SIĘ
W OBRĘBIE ZRÓŻNICOWANYCH
TKANEK I NARZĄDÓW
NIEPRAWIDŁOWYCH
DEPOZYTÓW BIAŁKA.

DR N. MED.
KATARZYNA HOLCMAN

ODDZIAŁ KLINICZNY CHOROÓB SERCA I NACZYŃ,
UNIwersytet Jagielloński, KRAKOWSKI SZPITAL
SPECJALISTYCZNY IM. JANA PAWŁA II, POLSKA,
ZAKŁAD MEDYCYNY NUKLEARNEJ, KRAKOWSKI SZPITAL
SPECJALISTYCZNY IM. JANA PAWŁA II, POLSKA

Amyloidoza transtyretynowa (ATTR) to choroba wywołana poprzez nasilone gromadzenie się w obrębie zróżnicowanych tkanek i narządów nieprawidłowych depozytów białka. Należy podkreślić, że naturalnie syntetyzowana w wątrobie transtyretyna, jest transporterem w krwi w zdrowym organizmie. Wyróżnia się dwie postaci amyloidozy transtyretynowej – nabytą tzw. typu dzikiego (*ang. wild-type*) oraz formę dziedziczną, w których nieprawidłowe sfałdowanie transtyretyny prowadzi do rozwoju choroby. Choroba cechuje się zmiennością występowania geograficznego i etnicznego, co powoduje pewną indywidualność w populacjach. Amyloidoza transtyretynowa może mieć zróżnicowany obraz kliniczny, w który wpisuje się wiele niecharakterystycznych objawów – związanych z rozwijającą się kardiomiopatią, ale również neurologicznych, stawowych, gastrycznych. Powoduje to, że najczęściej od początku objawów do rozpoznania choroby mija wiele miesięcy. Niestety choroba ma postępujący charakter i poważne rokowanie. Zajęcie serca prowadzi do rozwoju niewydolności serca i arytmii. Ponieważ potencjalne terapie, zgodnie z aktualnymi danymi naukowymi, powodują raczej zahamo-

wanie choroby, niż jej wycofanie, niezwykle istotne jest wczesne postawienie diagnozy. Stąd potrzebne wydaje się objęcie opieką nie tylko Pacjentów, ale również ich Rodziny, które mogą dziedziczyć chorobę.

Rozpoznanie amyloidozy transtetyretynowej serca wymaga kompleksowej diagnostyki obrazowej i dostępności do badań genetycznych. Tradycyjnie do rozpoznania amyloidozy transtetyretynowej serca niezbędne było wykonanie badania histopatologicznego. Niedawna zmiana algorytmu w diagnozowaniu amyloidozy serca dokonała się wraz z postępem technologicznym w obrazowaniu i rozwoju nowych protokołów badania scyntygraficznego. Aktualnie centralną rolę w rozpoznaniu pełni badanie scyntygraficzne, niezwykle pomocne są badanie echokardiograficzne oraz badanie rezonansu magnetycznego serca. Pomocniczą rolę w diagnostyce pełnią badania laboratoryjne oraz czynnościowe układu krążenia.

Ponieważ amyloidaza transtetyretynowa w Polsce pozostaje chorobą rzadką, można zauważyć trudności w dostępności do zaawansowanej diagnostyki, w tym obrazowej i genetycznej dla Pacjentów, którymi dysponują tylko niewielkie ośrodki kliniczne. Aktualnie na świecie obserwuje się znaczny rozwój nowych leków, w tym opartych na terapii genowej, które są badane w badaniach klinicznych. Należy podkreślić, że pierwszym i jak do tej pory jedynym lekiem powodującym zmniejszenie śmiertelności i pilnych hospitalizacji z powodu zaostrzeń choroby jest Tafamidis. Amyloidaza serca może zatem stać się chorobą uleczaną. Niestety w chwili obecnej nie mamy jeszcze w Polsce refundowanej żadnej terapii przyczynowej amyloidozy transtetyretynowej serca, co istotnie wpływa na jakość życia Pacjentów, ich Rodzin, a także proces leczenia. Powoduje to niepokój Pacjentów, a także ograniczenia dla Lekarzy w możliwości realizowania terapii i niesienia pomocy Pacjentom i ich Rodzinom.



„CO SIĘ ZE MNĄ DZIEJE? DLACZEGO NIE WSZYSTKO JEST W PORZĄDKU?”

WSZYSTKO ZACZĘŁO SIĘ
OD PROBLEMÓW Z SERCEM.
BYŁ 2013 ROK.

– MIAŁEM TRUDNOŚCI PODCZAS
SZYBKIEGO CHODZENIA.
ŚCISKAŁO MNIE W KŁATCE
PIERSIOWEJ I BRAKOWAŁO TCHU.

AUTOR:
DOROTA ROMANOWSKA

Zacząłem sobie zadawać pytanie, co się ze mną dzieje. Jestem sportowcem – uprawiałem kickboxing. Całe życie trenowałem, chodziłem na siłownię. Co się nagle stało? Podejrzewałem, że może to przez dietę. Nie specjalnie dbałem o to, by zdrowo jeść – przyznaje pan Janusz. Miał wtedy 42 lata.

Minęło kilka miesięcy. Problemy podczas szybkiego chodzenia nasilały się. Zmiana diety nie pomogła. Pan Janusz zgłosił się do kardiologa i dostał skierowanie do szpitala. W szpitalu zrobiono mu koronarografię, która pozwala ocenić drożność naczyń krwionośnych. – Okazało się, że mam nadzwyczaj czyste tętnice. Żadnej miażdżycy. Co w takim razie się ze mną dzieje? Dlaczego nie wszystko jest w porządku? – wspomina pan Janusz. Poddano go kolejnemu badaniu – echokardiografii serca, zwanej echem serca, które pozwala ocenić budowę serca i dużych naczyń krwionośnych. Wykazało ono bardzo duży przerost przegrody serca. Lekarze uznali, że do tej zmiany doprowadziło nadciśnienie.

Ciśnienie krwi nie było idealne – 140/80 mmHg, czasem na 90, a norma wynosi 120/80 mmHg. Pan Janusz dostał leki obniżające

ciśnienie. Szybko na nie zareagował. Ciśnienie spadło do 110/70 mmHg. – Do tej drastycznej zmiany musiałem się przyzwyczaić. Nie mogłem wykonywać gwałtownych ruchów, bo gdy się schylałem i gwałtownie podnosiłem, to kręciło mi się w głowie. Trwało to jakieś dwa tygodnie, po czym organizm się przestawił i zaczął normalnie funkcjonować – opowiada pan Janusz.

Po kilku miesiącach mężczyzna zgłosił się na kontrolną wizytę u kardiologa. Oczekiwanej poprawy jednak nie było – przegroda serca nadal się powiększała. Z 18 mm urosła do 19 mm grubości. U zdrowego człowieka ma 11 mm grubości. – Nadal męczyłem się podczas chodzenia – przyznaje pan Janusz. Lekarze stwierdzili, że potrzeba czasu, aby leki zadziały. Kazali czekać.

Leki jednak wciąż nie pomagały. – Dostałem skierowanie do szpitala. Lekarze zrobili mi wszystkie badania, jakie tylko się robi, aby wykryć choroby serca. Stawiali różne hipotezy, ale żadnej nie udało się potwierdzić. Wyniki wszystkich badań były prawidłowe, tylko delikatnie podniesiony był poziom cholesterolu – mówi pan Janusz. Nadal nie było wiadomo, co powoduje przerost przegrody serca. Lekarze przepisali panu Januszowi nowe leki i znowu kazali czekać. – Zapewnili, że teraz mój stan powinien się poprawić. Cały czas byli przekonani, że to przez nadciśnienie doszło do przerostu przegrody – opowiada pan Janusz.

Czas uciekał, a poprawy nie było. – Gdy pogoda była stabilna, wyżowa, to czułem się dobrze, ale tak to czułem się źle. Czułem kołatanie serca, pieczenie i ból w klatce piersiowej. Chodziłem po górach – nie jakiś wysokich, tylko po pagórkach, takich jakie są w Beskidzie, ale szybko się męczyłem. Musiałem iść wolniej. Odstawiałem od reszty grupy. Najgorszy był ten ból w klatce piersiowej. Zacząłem bać się, że coś złego się ze mną stanie. Przestałem chodzić po górach. Zacząłem unikać jakiegokolwiek większego wysiłku – opowiada pan Janusz.

Wkrótce do problemów kardiologicznych dołączyły dolegliwości ze strony układu nerwowego. – Gdy zaciskałem pięść, to czułem straszny ból kości. Dłonie mi puchły – mówi pan Janusz.

Wszystko to trwało rok, może dwa. – W 2018 roku pojechałem do szpitala na kolejne badania kontrolne. Okazało się, że przegroda serca cały czas się powiększa – teraz ma już 23 mm grubości – mówi pan Janusz. Poprawy nie dały ani kolejne leki, ani zmiana trybu życia na bardziej spokojny. Lekarze wciąż nie wiedzieli, co u pana Janusza powoduje kłopoty z sercem. – Pewnego dnia obudziłem się rano, ścisnąłem dłoń i gdy ją wyprostowałem, zatrzasnął mi się palec środkowy. Aby go wyprostować, musiałem pomóc sobie drugim palcem. Przeraziłem się. Nie wiedziałem, co się ze mną dzieje. Zacząłem przeglądać Internet, ale nic nie mogłem znaleźć. Były tam opisane różne choroby dłoni, ale żadna nie pasowała do mojej – opowiada pan Janusz.

Pojechał na kolejną wizytę kontrolną do szpitala i opowiedział lekarzom o dolegliwościach neurologicznych. To był objaw, który pozwolił rozpoznać u niego amyloidozę.

– Wcześniej nikt pana nie pytał o choroby w rodzinie?
– pytam zdziwiona.

– Pytali. Mówiłem, że moja mama, która zmarła w 2005 roku, chorowała na amyloidozę. Wtedy zrobili mi badania. Lekarze pobrali mi fragment tkanki tłuszczowej i wysłali go do laboratorium, gdzie sprawdzano, co się w tkance odkłada. Gdy zadzwoniłem po trzech tygodniach, okazało się, że niczego nie znaleźli, że wszystko jest w porządku – opowiada pan Janusz.

Wynik badania tkanki tłuszczowej uśpił czujność pana Janusza. – To badanie jest bardzo skuteczne. Wykrywa amyloidozę w 80 proc. Dlatego, gdy ktoś mi sugerował, że

może to być ta choroba, odpowiadałem, że to niemożliwe – mówi pan Janusz. Uśpiło to też czujność lekarzy. – Gdy lekarze słyszeli, że miałem robione badanie tkanki tłuszczowej, zaczęli szukać przyczyny moich dolegliwości gdzie indziej – dodaje pan Janusz.

Tylko jedna lekarka uznała, że pana Janusza trzeba zbadać dokładniej w kierunku amyloidozy, bo badanie wycinka tkanki tłuszczowej, choć jest skuteczne, nie zawsze pozwala wykryć chorobę. – Pani doktor powiedziała, że to badanie raz wychodzi, a raz nie. Jego wynik zależy od tego, jaka to jest amyloidoz. A odmian amyloidozy są dziesiątki – opowiada pan Janusz. Ale badań w końcu nie zrobiono, bo nowe leki zaczęły działać. – Sprawili, że w klatce piersiowej już mnie mniej ścisnęło. Tylko ten palec cały czas mi dokuczał. Zatrząskiwiał się i nie chciał się wyprostować. Cały czas miałem też problemy ze ściskaniem dłoni. Jakby coś mi ją blokowało. Nie dawało mi to spokoju – opowiada pan Janusz.

Był 2018 rok. Przyszła jesień, a wraz z nią zimne i wilgotne dni. – Kłopoty z rękami się nasiliły. Nie mogłem nimi ruszać. Były takie, jakbym je wyjął z lodówki – opowiada pan Janusz. Przestraszył się i zapisał na wizytę do przyszpitalnej przychodni. – Chciałem, aby wzięli mnie na oddział, jak zazwyczaj, ale nie było miejsc. W przychodni przyjął mnie lekarz. Powiedziałem mu o problemach z dłońmi, które się nasilają, i że to coraz bardziej mnie niepokoi. Usłyszałem, że te dolegliwości nie mają nic wspólnego z sercem, że przesadzam, ale w końcu kazał mi za jakiś czas przyjechać do szpitala, na oddział – opowiada pan Janusz.

W szpitalu ponownie robili mu wszystkie możliwe badania. – Leżałem wtedy chyba pięć dni i co chwilę byłem kluty. Wszystko było w porządku. Na koniec miałem mieć wykonane jeszcze jedno, nowe badanie – scyntyografię serca – opowiada pan Janusz.

Scyntygrafia serca pokazuje ukrwienie mięśnia sercowego i pozwala ocenić stan naczyń krwionośnych. Wykrywa też odkładające się w organizmie białko – amyloid. Badanie jest wykonywane w dwóch etapach. Etap pierwszy to sprawdzenie, jak serce zachowuje się przy wysiłku. Pacjent poddawany jest próbie wysiłkowej, np. maszeruje na bieżni. Drugi etap polega na badaniu mięśnia serca w stanie spoczynku. Potem oba obrazy porównuje się, aby ocenić, czy są obszary słabiej ukrwione podczas wysiłku i jaki jest tego zakres.

– Przed badaniem lekarz powiedział mi, abym się nie przejmował, bo to na pewno nie jest amyloidoz – mówi pan Janusz. Było jednak inaczej. Scyntygrafia wykazała, że w okolicach serca są złogi amyloidu. Lekarze byli zaskoczeni. Badanie genetyczne potwierdziło wynik scyntyografii – pan Janusz ma amyloidozę transtyretynową rodzinną ATTR. – Teraz już wszystko wiemy i w tym kierunku będziemy pana leczyć, usłyszałem wtedy od lekarzy – mówi pan Janusz.

Nie było to jednak takie proste. – Okazało się, że nie bardzo mają mnie czym leczyć. Jest lek, który daje szansę na spowolnienie choroby, ale nie jest on w Polsce refundowany. Nie było też pewne, czy lek ten będzie u mnie skuteczny, bo różnie działa na różne postacie amyloidozy – opowiada pan Janusz.

Lek udało się zdobyć. – Zacząłem go brać i choroba troszeczkę przyhamowała, przegroda serca przestała przyrastać, ale złogi amyloidu pozostały. Nadal źle się czułem. Powiedziano mi, że gdy uda się zlikwidować te złogi, to zacznę wracać do zdrowia – opowiada pan Janusz. Aby tak się stało, potrzebny był jeszcze antybiotyk. – Gdy usłyszałem, że mam miesiącami brać antybiotyk, to się załamałem. Ale okazało się, że nic złego się nie dzieje. Od półtora roku zażywam dwa razy dziennie antybiotyk i lek na amyloidozę i czuję się coraz lepiej. Przegroda zaczęła maleć, choć bardzo powoli – mówi pan Janusz.

POWIEDZIANO MI, ŻE GDY UDA
SIĘ ZLIKWIDOWAĆ TE ZŁOGI,
TO ZACZNĘ WRACAĆ DO
ZDROWIA

Przed rozpoczęciem leczenia przegroda miała 26 mm grubości. Teraz ma 23 mm. – Czuje się coraz lepiej, ale przy zbyt dużym wysiłku pojawiają się arytmie, które są bardzo niebezpieczne. Zależą one też od pogody. Najgorzej jest latem, gdy przychodzą upały, bo wtedy jeszcze strasznie piecze mnie skóra, głowa. Tak reaguje antybiotyk na słońce – opowiada pan Janusz.

Kiedy rozmawiamy o amyloidzie i tym, jak trudno jest zdiagnozować tę chorobę, pan Janusz zastanawia się, czy pierwsze objawy nie pojawiły się u niego już w dzieciństwie. – Chodziłem z rodzicami do kościoła. Dwa czy trzy razy zakręciło mi się w głowie, raz zemdlałem w kościele. Rodzice nie wiedzieli, co się ze mną dzieje. Potem wszystko minęło i na wiele lat miałem spokój – opowiada pan Janusz.

Gdy miał 20 lat, zaczął intensywnie ćwiczyć na siłowni. – Przy większym wysiłku kręciło mi się w głowie. Ale byłem młody, a w tym wieku nie myśli się o zdrowiu. Kilka lat później poczułem dziwne mrowienie w nogach, jakby coś mi je ścisnęło. Gdy pojawiał się ten dziwny skurcz, robiło mi się słabo i czułem dziwne pieczenie w nosie. Taki incydent pojawił się ze cztery razy w ciągu miesiąca, może dwóch. Trwał kilkanaście sekund i zniknął – opowiada pan Janusz.

Gdy miał 35 lat, pojawiły się pierwsze, drobne kłopoty z sercem. – Budziłem się w nocy, puls miałem podwyższony. Zdarzało się to coraz częściej, przy niemal każdej zmianie pogody. Potem pojawił się ucisk w klatce piersiowej. Zupełnie tak jakby mi ktoś stanął na niej. Brakowało mi powietrza – mówi pan Janusz. Niepokoilo go to, ale minęło kilka lat, zanim postanowił porządnie się przebadac.

W grudniu 2019 roku, kiedy pan Janusz miał już postawioną diagnozę, lekarz zaproponował mu wszczepienie kardiowertera-defibrylatora, który rozpoznaje groźne dla życia arytmie i przywraca prawidłowy rytm serca. Wcześniej wykonane kilka razy badania Holterem wykryły zaburzenia rytmu serca.

– Ale zmiany były na tyle niewielkie, że nie zgodziłem się na wszczepienie kardiowertera. Zacząłem się też lepiej czuć, robiłem pompki, jak za dawnych lat. Ale do czasu. Gdy pewnego dnia kończyłem ćwiczenia, poczułem potężny ból w klatce piersiowej. Czułem, że coś złego się ze mną dzieje. Poprosiłem żonę, aby zadzwoniła po pogotowie, bo nie byłem w stanie wytrzymać bólu. Czułem się tak, jakby mi ktoś mostek rozrywał. Zaczynałem tracić świadomość – opowiada pan Janusz.

Przyjechało pogotowie. – Gdy zrobili mi EKG, byli w szoku. Serce biło w tempie 234 uderzenia na minutę – opowiada pan Janusz. U zdrowego człowieka tętno wynosi 60-70 uderzeń na minutę. Lekarze szybko zanieśli go na noszach do karetki i wieźli do szpitala, bo stan był ciężki. Droga była wyboista. – Poszarpało mną i po 15 minutach serce się uspokoiło. Gdy dotarliśmy do szpitala, pracowało już normalnie. Gdy serce puściło, pojawił się straszliwie męczący kaszel, który trwał ze trzy godziny – opowiada pan Janusz.

W szpitalu wszczepiono mu kardiowerter. – Po wszczepieniu długo byłem bardzo słaby. Nie miałem siły wejść po schodach. Gdy miałem iść na bieżni szybkim krokiem przez cztery minuty, to uszedłem może z 40 metrów i dostałem takiego ścisku, że dalej nie byłem w stanie już iść. Czułem się tak, jakby mi nagle przybyło 20 lat – opowiada pan Janusz.

Minęły dwa, trzy miesiące. Stan mężczyzny się poprawiał. – Leki działały, robiły swoją robotę. Serce zaczęło się regenerować. Teraz nie mam już takich nagłych zaburzeń rytmu serca. Mam też więcej siły. Czasem tylko, gdy pogoda gwałtownie się zmienia, to ściska mnie w klatce i delikatnie w głowie się zakręci. Ale tak to jest dobrze – mówi pan Janusz. Pracuje, jest w ciągłym ruchu. Na spokojną rozmowę miał czas dopiero w sobotę.

Badaniu genetycznemu został poddany syn pana Janusza. Szczęśliwie chłopak nie odziedziczył po tacie wadliwego genu.

OD PÓŁTORA ROKU ZAŻYWAM
DWA RAZY DZIENNIE
ANTYBIOTYK I LEK NA
AMYLOIDOZĘ I CZUJĘ SIĘ
CORAZ LEPIEJ. PRZEGRODA
ZACZĘŁA MALEĆ, CHOĆ
BARDZO POWOLI



ALICJA WOLSZON

„DIAGNOZA PRZYSZŁA ZA PÓŹNO”

JA CHCĘ NORMALNIE ŻYĆ,
JEŹDZIĆ NA WAKACJE,
SPOTYKAĆ SIĘ ZE ZNAJOMYMI.
NIE MOGĘ ŻYĆ
W PRZEŚWIADCZENIU,
ŻE ZA 20 LAT MOGĘ
ZACHOROWAĆ.
I TEGO SIĘ TRZYMAM.

AUTOR:
DOROTA ROMANOWSKA

— **T**rudno powiedzieć, kiedy zorientowaliśmy się, że z tatą dzieje się coś złego. W pewnym momencie zauważyliśmy, że chudnie i to coraz bardziej. Potem zaczął tracić czucie w rękach i nogach. Miał zaparcia. Początkowo nikt z nas nie podejrzewał, że tata ma jakąś poważną chorobę. Wydawało się nam, że to efekt przemęczenia. Gdy jednak jego stan się pogarszał, pojechaliśmy do neurologa. Lekarz przepisał tacie zastrzyki z witaminą B i dał skierowanie do szpitala – opowiada Alicja Wolszon.

W szpitalu u pana Benedykta zdiagnozowano neuropatię czuciowo-ruchową. Nie wiadomo było jednak, co doprowadziło do tej choroby. – Stan taty cały czas się pogarszał. Do wcześniejszych problemów doszły biegunki, mimo że tata był na diecie lekkostrawnej. Tato wciąż chudł, choć miał apetyt – mówi Alicja Wolszon.

Stan zdrowia pana Benedykta nadal się pogarszał. Rodzina zaczęła więc szukać pomocy u innych neurologów. – W szpitalu w mieście akademickim lekarz był zdziwiony, że

OKAZAŁO SIĘ, ŻE MÓJ TATO
ODZIEDZICZYŁ TEN GEN
PO SWOIM TACIE – MÓWI
ALICJA WOLSZON. DZIADEK
PANI ALICJI MA 85 LAT
I ŻADNYCH OBJAWÓW
AMYLOIDOZY. NIKT TEŻ
W RODZINIE WCZEŚNIEJ NIE
CHOROWAŁ NA AMYLOIDOZĘ.
DLATEGO TAK TRUDNO BYŁO
ZDIAGNOZOWAĆ TĘ CHOROBE
U TATY PANI ALICJI.

tata sam się porusza, że nie jeździ na wózku inwalidzkim, tylko chodzi o kulach. Przyznał jednak, że nie potrafi nam pomóc i radził szukać pomocy w Warszawie. Otworzyliśmy Internet i zaczęliśmy na chybił trafił szukać neurologa. Umówiliśmy się na wizytę prywatnie, bo w ramach NFZ czeka się pół roku – opowiada Alicja Wolszon.

W Warszawie, gdy tylko lekarka zobaczyła pana Benedykta, wiedziała, że to amyloidozą. Diagnozę trzeba było jednak potwierdzić badaniem genetycznym. – Wynik nie pozostawiał wątpliwości. Tata miał amyloidozę TTR. Miał wtedy 53 lata – mówi córka. Znalezienie lekarza, który postawił prawidłową diagnozę, zajęło rodzinie cztery lata.

Pan Benedykt żył jeszcze około półtora roku. Choroba tak bardzo zniszczyła jego organizm, że już niewiele można było zrobić. Diagnoza przyszła za późno. – Widziałam niesamowite cierpienie męża. To było takie codzienne upadlanie człowieka, który nie może zdążyć do toalety, stojącej przy łóżku. Do całkowitego wyniszczenia jego organizmu doprowadziły biegunki, na które nie pomagały żadne leki przeciwbiegunkowe. Na zaniki czucia też nie było leków. Nawet rehabilitacja nie pomagała, nie usprawniała, nie wzmacniała. Przychodziła do męża rehabilitantka i masowała mu nogi, ale było to dla niego bardzo wyczerpujące. A przecież jest to najłagodniejsza terapia, jaką mógł mieć – mówi Małgorzata Wolszon, mama Alicji.

Chory stawał się kaleką. Nie mógł ćwiczyć, bo amyloidozą to choroba całego organizmu, która atakuje układ nerwowy, serce, wątrobę, układ pokarmowy. – Nie było żadnej terapii, która mogłaby pomóc mężowi. Żadnej nadziei na poprawę. Okrutne jest patrzeć na kochanego człowieka, któremu w żaden sposób nie można pomóc. Umierał śmiercią głodową – mówi pani Małgorzata. Dopiero od niedawna jest lek dla chorych na amyloidozę, ale w Polsce nie został on jeszcze objęty refundacją.

Gdy okazało się, że pan Benedykt ma wadliwy gen, który powoduje amyloidozę, przetestowano całą rodzinę z jego strony. Na badania wybrała się pani Alicja i jej młodsza siostra. Okazało się, że obie są nosicielkami wadliwego genu. – Badania genetyczne wykonano też dziadkowi, tacie mojego ojca, aby sprawdzić, jak rozprzestrzeniał się po rodzinie ten wadliwy gen. Okazało się, że mój tato odziedziczył ten gen po swoim tacie – mówi Alicja Wolszon. Dziadek pani Alicji ma 85 lat i żadnych objawów amyloidozy. Nikt też w rodzinie wcześniej nie chorował na amyloidozę. Dlatego tak trudno było zdiagnozować tę chorobę u taty pani Alicji.

– Potem na badania genetyczne przyjechał brat męża. On nie odziedziczył wadliwego genu, więc jego dzieci mogły odechnąć z ulgą. Przebadła się też siostra męża, która ma dwoje dzieci. Okazało się, że wadliwy gen ma tylko córka, syn go nie odziedziczył – mówi Małgorzata Wolszon.

Trzy miesiące później panią Alicję, jej siostrę i ciocię zaproszono na badania kontrolne, aby sprawdzić, czy nie mają jakiś objawów choroby. Badania m.in. kardiologiczne nic nie wykazały. Nie jest to zaskakujące, bo zazwyczaj pierwsze objawy amyloidozy pojawiają się dopiero u ludzi czterdziesto-, pięćdziesięcioletnich. Jest tylko jedna rodzina, której członkowie chorowali już w wieku 30 lat.

Jak informacja o tym, że grozi pani tak poważna choroba, wpłynęła na pani życie?

– Żyję tu i teraz. Staram się nie myśleć o chorobie. Mam przemyślenia na temat amyloidozy, ale nie ma we mnie strachu ani obawy. Nie zastanawiam się, co będzie ze mną za 10 czy 15 lat. Staram się tylko obserwować swój organizm – mówi Alicja Wolszon, która dziś ma 28 lat i, jak mówi jej mama, całe życie przed nią.

ŻYJĘ TU I TERAZ. STARAM SIĘ NIE MYŚLEĆ O CHOROBIĘ. MAM PRZEMYŚLENIA NA TEMAT AMYLOIDOZY, ALE NIE MA WE MNIE STRACHU ANI OBAWY. NIE ZASTANAWIAM SIĘ, CO BĘDZIE ZE MNĄ ZA 10 CZY 15 LAT. STARAM SIĘ TYLKO OBSERWOWAĆ SWÓJ ORGANIZM

NAJTRUDNIEJSZE BYŁY
PIERWSZE CHWILE PO
OTRZYMANIU WYNIKU
BADANIA GENETYCZNEGO
I SPORO CZASU UPŁYNEŁO,
ZANIM ZACZĘŁYŚMY BARDZIEJ
OPTYMISTYCZNIE PATRZEĆ
W PRZYSZŁOŚĆ.

Zmieniła pani styl życia?

– Jestem szczupła, wysportowana. Biegam. Zawsze lubiłam sport i byłam aktywna fizycznie. Diety nie zmieniałam, bo i tak zawsze zdrowo się odżywiałam. Od zawsze prowadzę zdrowy styl życia, ale to nie oznacza, że nie zachoruję. Styl życia nie ma bowiem żadnego wpływu na pojawienie się amyloidozy – mówi Alicja Wolszon.

– Amyloidaza to dziwna choroba. Szansa, że może się ujawnić u nosiciela wadliwego genu, wynosi 50 proc. Nic więc dziwnego, że do tej pory w rodzinie męża nie było przypadku amyloidozy. Nawet żyjąc zdrowo można zachorować, a można żyć niezdrowo i nie zachorować. To jest jak loteria – tłumaczy Małgorzata Wolszon.

Jak się żyje ze świadomością, że nie da się uniknąć choroby?

– Ta bezradność działa przygnębiająco. Ale najtrudniejsze były pierwsze chwile po otrzymaniu wyniku badania genetycznego i sporo czasu upłynęło, zanim zaczęliśmy bardziej optymistycznie patrzeć w przyszłość. Obie córki nie były szczęśliwe, gdy się dowiedziały, że mają wadliwy gen. A ja byłam przerażona. Patrzyłam, jak chorował mąż. Mam więc świadomość, co mogłoby spotkać moje córki. Ale czas goi rany. Nie możemy przecież żyć cały czas ze świadomością, że stanie się coś złego. Liczę na to, że u żadnej z córek nie rozwinie się amyloidaza i tego pozytywnego scenariusza się trzymam. Bez tego optymizmu, pozytywnego spojrzenia w przyszłość nie umiałybyśmy zajmować się stowarzyszeniem dla chorych na amyloidozę i ich rodzin, ani im pomagać, czy rozmawiać o chorobie tak jak z panią. Zamknęłybyśmy się w naszym strachu, gniewie i depresji – mówi Małgorzata Wolszon.

Kiedy zaczęły panie patrzeć z większym optymizmem w przyszłość?

– Mąż umarł 26 grudnia 2017 roku. Ale ja dopiero pół roku temu mogłam spojrzeć na życie inaczej, zacząć zwyczajnie rozmawiać. Tak samo było z moimi córkami. Ale teraz chcę żyć normalnie i cieszyć się wnuczkami. Młodsza córka niedawno urodziła drugą dziewczynkę – wyjaśnia Małgorzata Wolszon.

Wnuczki też zostały poddane badaniu genetycznemu?

– Nie. Dopiero po ukończeniu 18. roku życia będą mogły podjąć decyzję o takim badaniu. Chodzi o to, aby to była ich decyzja. Na razie wydaje się, że jeśli choroba się pojawia, to dopiero u osób w wieku dojrzałym, a nie u dzieci czy nastolatków. A w razie niepokojących objawów wnuczki będą mogły wykonać badanie w każdej chwili – mówi Małgorzata Wolszon.

– Paradoksalnie to dzięki chorobie taty i diagnozie patrzymy na życie z optymizmem. Jedna osoba, która zachorowała w naszej rodzinie, stała się dla nas parasolem ochronnym. Wiemy, że w naszej rodzinie jest amyloidoza i w razie wystąpienia pierwszych objawów wiemy też, do kogo się zwrócić o pomoc. Nie będziemy szukać lekarzy, jak musieliśmy to robić, gdy tata zachorował. Mamy też nadzieję, że jeśli ktoś z nas zachoruje, zostanie lek już przy wczesnych objawach amyloidozy. Taka terapia daje szansę na dłuższe i lepsze życie – dodaje Alicja Wolszon.

Myśli pani o założeniu rodziny?

– Oczywiście, że tak. Nie mam żadnych przeciwwskazań, by zostać mamą. Wcale nie przeszkadza mi też to, że jestem nosicielką wadliwego genu. Moja siostra jest nosicielką, a ma dwie córki. Jedną co prawda urodziła, jeszcze zanim dowiedziała się o chorobie w rodzinie, ale druga siostrzenica pojawiła się na świecie później. Ja chcę normalnie żyć, jeździć na wakacje, spotykać się ze znajomymi. Nie mogę żyć w przeświadczeniu, że za 20 lat mogę zachorować. I tego się trzymam – mówi Alicja Wolszon.

PARADOKSALNIE TO
DZIĘKI CHOROBIE TATY
I DIAGNOZIE PATRZYM
NA ŻYCIE Z OPTYMIZMEM.
JEDNA OSOBA, KTÓRA
ZACHOROWAŁA W NASZEJ
RODZINIE, STAŁA SIĘ DLA NAS
PARASOLEM OCHRONNYM.
WIEMY, ŻE W NASZEJ RODZINIE
JEST AMYLOIDOZA I W RAZIE
WYSTĄPIENIA PIERWSZYCH
OBJAWÓW WIEMY TEŻ, DO
KOGO SIĘ ZWRÓCIĆ O POMOC.



BOGDAN POCIECHA

„NIE BĘDĘ SIĘ SMUCIĆ. NIE Z TYM NAZWISKIEM!”

JAK UPADŁEM NA ULICY,
TO WOŁAŁEM:
„NIE JESTEM PIJANY!”
NAWET ŻONIE CZASEM KTOŚ
DONIÓSŁ: „WIDZIELIŚMY
BOGDANA, ZATACZAŁ SIĘ
NA ULICY...”.

AUTOR:
AGNIESZKA SZTYLER-TUROVSKY

Ludzie omijali mnie szerokim łukiem, bo kto nie zna tej choroby, od razu ma skojarzenie z alkoholem. A przecież i pijanemu wypadłoby pomóc – śmieje się Bogdan Pocięcha. Na amyloidozę choruje już kilkanaście lat, ale choć zabrała mu sporo zdrowia, to poczucia humoru nie zabierze.

Podobno już 13 lat Pan się z tą amyloidozą męczy?

Bogdan Pocięcha: A wiem, że to właśnie ona, dopiero od kilkunastu miesięcy, a konkretnie od stycznia 2018 roku! Wcześniej diagnozy dotyczyły cieśni nadgarstkowej, a ostatecznie stwierdzono, że jest to polineuropatia ruchowo-czuciowa o nieznannej etiologii w roku 2015.

Jola, żona Bogdana: Mąż zaczął mdleć. Latem ubiegłego roku kilka razy upadł w łazience na posadzkę. Na szczęście byłam w domu. Ale nawet jak był przy mnie, to działo się to błyskawicznie, nie tylko w łazience. Siedział np. na krześle, a tu nagle parę sekund i spadał z krzesła na ziemię.

Bogdan: Pogotowie przyjeżdżało, mierzyli ciśnienie. Było niskie – rozkurczowe w okolicach 50/0. Ratownicy mówili: „Zabieramy pana na SOR”, a ja na to: „Nigdzie nie pojadę, jak umierać, to w domu!”.

Jola: Po konsultacji telefonicznej z Panią Doktor z Warszawy, która znając objawy towarzyszące tej chorobie zleciła szybki kontakt z kardiologiem, powiedział, że serce jest tak słabe, że nie ma siły krwi wyżej tłoczyć, stąd te spadki ciśnienia (jest to hipotonia ortostatyczna). Na szczęście szybko, dzięki pani doktor kardiolog, mąż został poddany leczeniu. Pani doktor jest kardiologiem, ale zajmuje się też pacjentami z amyloidozą, zgromadziła grupę osób z tą chorobą w celu utworzenia w Krakowie ośrodka osób chorych na tę rzadką chorobę.

Jola: Do dziś pamiętam pierwsze objawy! Ruszyliśmy na wycieczkę w góry, jedno z naszych ulubionych zajęć. Mąż zawsze szedł pierwszy i torował mi i dzieciom drogę. Aż tu coraz częściej szedł za mną. Pytam, o co chodzi...

Bogdan: „Asekuruję Cię!” – powiedziałem.

Jola: Żartował sobie, ale wkrótce przestało mi być do śmiechu. Patrzę na przykład a mąż leży na łóżku i ręce mu z niego zwisają. „Co się dzieje?” – pytałam, ale odpowiadał, że nic. W końcu udało mi się wyekspediować go do neurologa.

Bogdan: To było 13 lat temu. Zaczęło się od bolesnego drętwienia rąk, ale tylko w nocy. W dzień czułem się dobrze. Skończyło się na operacji cieśni nadgarstka obu rąk dziesięć lat temu. Myślałem, że mam spokój, ale... doszło drętwienie stóp. Znowu poszedłem do neurologa. To był mój kolega. Przebadał mnie i nastraszył, że to SM, czyli stwardnienie rozsiane. Chciał zlecić badania w szpitalu w Nowym Sączu, ale pomyślałem, że co tu będę leżał. Postanowiłem się wybrać

na dalsze badania do Krakowa. To już było pięć lat po tych operacjach nadgarstka. Poleżałem parę dni. Padła diagnoza: „polineuropatia o nierozpoznanej etiologii”. Wtedy zorientowałem się, że moja ciocia też miała polineuropatię.

Jola: Dziś wiemy, że to pewnie była amyloidozą. Tylko, że ciocia męża – siostra jego mamy, wkrótce zmarła. Nim mąż dowiedział się, że to ta choroba genetyczna.

Bogdan: Moja diagnoza też była nietrafiona przez całe lata. A bóle miałem coraz gorsze – takie uczucie, jakby miało mi za chwilę rozerwać skórę w nogach i w rękach oraz pieczenie. Kolejni lekarza załamywali ręce, albo myśleli, że przesadzam. Aż do momentu, gdy w 2017, w marcu miałem zapaść. Spuchłem strasznie, wylądowałem w szpitalu, wyglądało na to, że z moim sercem jest bardzo źle. Niedobrze. Tylko, że jak przyjąłem leki, woda ze mnie zeszła, wypisali mnie. I już miałem wyjść...

Jola: I mąż miał farta...

Bogdan: Tak, lekarz, który się mną zajmował jest bardzo dociekliwy i analizujący przyczyny choroby. Będziemy mu zawsze wdzięczni, bo to jest jego zasługa, że mówiąc potocznie pochylił się nad moimi dolegliwościami i zaczął szukać i analizować objawy. Wysłał mnie jeszcze na rezonans serca. Kardiolog zauważył, że w USG serca obraz tkanek układał się w takie jakby „poszarpania”. I zaczął drążyć temat. Moja pani doktor skontaktowała mnie z neurologiem z Warszawy. To przypadek – była kiedyś na jej wykładzie dotyczącym właśnie amyloidozy. I w parę dni byłem już w Warszawie i miałem wynik – amyloidozą TTR.

Jola: W tym całym nieszczęściu, bo dowiedzieliśmy się, że to nieuleczalna choroba, poczuliśmy ulgę. Bo mieliśmy za sobą lata domysłów, co mężowi może być. Coraz gorzej

chodził, stopy mu „opadały”, nie mógł ich unieść. Nadaremnie odwiedzaliśmy kolejnych lekarzy i rehabilitantów. I sami szukaliśmy po omacku diagnozy przez Internet. Więc choć „amyloidoza trzeciego stopnia plus kardiomiopatia” nie brzmi dobrze, ucieszyliśmy się, że wiemy, na czym stoimy, więc wreszcie coś ruszy.

Bogdan: Raz już byliśmy blisko, bo znaleźliśmy coś o amyloidzie i pasowały objawy, ale niestety neurolog nie chwycił tego tropu. Powiedział, że ta choroba zdarza się w krajach południowych – w Hiszpanii, we Włoszech, a nie w tej części Europy. I choć zrobiono mi badania genetyczne, to niestety w kierunku paru innych chorób, które podejrzewano, a które w końcu wykluczono. A męczyłem się coraz bardziej, bo do problemów z poruszaniem się doszły gastryczne, np. częste biegunki. Stałem coraz bardziej...

Jak bardzo? Chodził Pan o kulach?

Bogdan: Długo broniłem się ale musiałem zacząć chodzić z laską. Poruszałem się z pomocą chodzika, a dziś, gdy jestem poza domem, to jeżdżę już wózkiem elektrycznym. Straciłem czucie w rękach, w nogach też – aż do kolan. Jak się oparzę, to nie czuję, ale nie wyobrażam sobie, żebym herbaty sobie nie zrobił, żeby żona musiała mnie wyręczać!

Jola: Mąż był coraz słabszy, wywracał się chodząc z laską, w związku z czym od roku używa chodzika. Ale się nie poddaje, nie chce, żebym mu usługiwała, zakupy nosiła, więc robimy je razem, a mąż porusza się na wózku.

Bogdan: Zanim wylądowałem z laską, chodzikiem i potem na wózku, chodziłem po ulicy sam i zdarzało mi się zataczać. Albo i upaść. Wołałem wtedy: „Nie jestem pijany!”. Ludzie omijali mnie szerokim łukiem, bo kto nie zna tej choroby, od razu ma skojarzenie z alkoholem. A przecież i pijanemu wypadaloby pomóc.

W TYM CAŁYM NIESZCZĘŚCIU,
BO DOWIEDZIELIŚMY SIĘ,
ŻE TO NIEULECZALNA
CHOROBA, POCZULIŚMY ULGĘ.
BO MIELIŚMY ZA SOBĄ
LATA DOMYSŁÓW,
CO MĘŻOWI MOŻE BYĆ.

Jola: Znajomi mi donosili: „Widzieliśmy Bogdana, zataczał się na ulicy pijany!”. „Bogdan nie pije. Jest chory, ma jakiś problem neurologiczny, może coś z błędniakiem się dzieje” – tłumaczyłam, ale patrzyli jak na żonę, z typu tych współzależnionych, które tuszują wyskoki męża.... Gdy padła diagnoza – amyloidoza, wreszcie wszyscy uwierzyli.

Bogdan: A nam, mimo ulgi doszła kolejna obawa – amyloidoza to choroba genetyczna, a my mamy dwie córki. Zaczęliśmy się zastanawiać, czy tego nie odziedziczyły...

Jola: Córki się zbadały i okazało się, że niestety tak. Tylko, że posiadanie genu to nie wyrok. Może się nigdy nie uaktywnić, nie każdy, kto jest jego nosicielem, zachoruje. Dziewczyny po prostu będą badać się co roku u neurologa i kardiologa, są pod stałą opieką, muszą obserwować, czy nie zaczynają się pierwsze symptomy. W razie czego mamy nadzieję, że dostaną leczenie od razu, nie będą miały tych zmarnowanych na poszukiwania lat, jak mój mąż.

Bogdan: W pierwszej chwili, gdy dowiedziałem się, że to amyloidoza, wahalem się, czy mówić wszystkim o chorobie. Nie jestem facetem, który obarcza innych swoimi problemami, ani hipochondrykiem, który zamęcza otoczenie opowiadaniem o swoich dolegliwościach.

Jola: Tak, mąż robił z tego tajemnicę, ale jak zobaczył, że prawdopodobnie jego mama była chora, a jej siostra też chyba na to umarła, odpuścił. Poczuł, że musi, że to misja.

Bogdan: W końcu uznałem, że trzeba rodzinie powiedzieć, żeby też się przebadali. Dałem znać kuzynkom – córkom tej cioci, która zmarła bez diagnozy, a raczej z błędą. Okazało się też, że i mój brat ma to obciążenie.

Jola: Kuzyn mojego męża, który mieszka w Krakowie, a w dzieciństwie w sąsiedztwie mojego domu rodzinnego, też ma problemy z chodzeniem. Daliśmy mu znać, żeby się zbadał. Okazało się, że i on i jego córki mają uszkodzony gen. To dziwna sprawa... Okazało się, że właściwie większość pacjentów w Polsce, z tą chorobą, pochodzi z rejonu Nowego Sącza i okolic, skąd pochodzi mama mojego męża.

Bogdan: Wygląda na to, że w tej okolicy ludzie ze sobą dobierali się w pary, nie wyjeżdżali szukać szczęścia gdzie indziej. I doszło do tego, że choroba zaczęła się powtarzać...

Jola: Część osób, u których po diagnozie męża zaczęliśmy podejrzewać amyloidozę, już nie żyje. Nie doczekali leku, jak mój mąż. Szkoda, że i u niego rozpoznanie przyszło tak późno. Dopiero od piętnastu miesięcy dostaje leki w ramach programu charytatywnego. Staram się jednak widzieć szklankę „do połowy pełną” – mąż funkcjonuje o wiele lepiej. Struchlałam, gdy przez dwa miesiące czekaliśmy na kolejną dawkę leku od producenta. W Polsce wciąż nie jest refundowany, więc to wszystko nie dzieje się automatycznie. Pierwszą dawkę leku mąż otrzymał w Klinice Kardiologicznej w Aninie. Obecnie lekarstwo otrzymuje dzięki Pani doktor, która przejęła leczenie kardiologiczne męża.

Bogdan: Choroba zdążyła narobić przez lata niezłego spustoszenia, więc wciąż coś się przyplątuje. Choćby te problemy żołądkowe i wynikające z nich rozpiekające bóle w klatce piersiowej.

Jola: Mąż miewał problemy z przetykaniem. Jadł np. kanapkę, a nagle jakby mu chleb stanął w przetyku. Takie problemy zdarzają się co jakiś czas i mogą trwać do tygodnia. W tym czasie mąż nie może przyjmować posiłków ani napojów, towarzyszy temu duży ból rozpiekający klatkę piersiową. Raz nawet karetka go zabrała. Mąż wyszedł

ze szpitala bardziej obolały, niż w dniu, gdy do niego trafił, bo nie pomagały żadne środki, a kolejne badania, choćby gastroskopie, tylko przewód pokarmowy podrażniały. Lekarze podejrzewali nawet sprawy nowotworowe, że np. guz uciska na przetyk. To była na szczęście nietrafiona diagnoza. To serce, które w amyloidzie robi się przerosnięte, uciska na przewód pokarmowy. Stąd też te biegunki, a doszła jeszcze nietolerancja laktozy.

Bogdan: To już i tak nic, w porównaniu z tą niepewnością i bezsilnością, które trwały lata. Przez które zorientowałem się, jak na każdym kroku niepełnosprawni napotykają na jakieś bariery. Choćby na próg we własnym mieszkaniu i łazience.

Jola: To fakt, dom musieliśmy totalnie przebudować, żeby mąż mógł poruszać się z chodzikiem, żeby mógł sięgnąć wygodnie po wiele rzeczy, złapać się czegoś przy myciu. A przecież całe lata mąż uprawiał różne sporty!

Bogdan: Do wszystkiego można się przyzwyczaić! Najważniejsze, że w toalecie sam daję radę, sam się też golę. Wiadomo, brzytwy nie używam, maszynka musi być elektryczna, tak jak i szczoteczka do zębów.

Jola: Mąż też gotuje...

Bogdan: A że czasem przy okazji coś rozbiję? (śmiech).

Jola: Tylko jarzyn nie obiera, w tym go wyręczam.

Super, że udaje się Wam żyć, jakby choroby nie było. Może i w góry się jeszcze znów wybierzecie?

Bogdan: Byliśmy! Pojechaliśmy z córkami. Wózkiem już da się pojeździć niektórymi trasami. Choćby w Kościelisku. Tylko, że dużo lepiej trasy dla niepełnosprawnych są przygotowane po

POSIADANIE GENU TO NIE
WYROK. MOŻE SIĘ NIGDY
NIE UAKTYWNIĆ, NIE KAŻDY,
KTO JEST JEGO NOSICIELEM,
ZACHORUJE

NIE MAM CZASU
NA CHOROWANIE.
GDY PANI DOKTOR DZWONI,
ŻE MAM SIĘ STAWIĆ NA
BADANIA, MÓWIĘ: „ZNOWU?!”.
NIE MAM CZASU W TYM
TYGODNIU, WNUCZKI MAJĄ
URODZINY. PRZECIEŻ
NIE WIEM, ILE JESZCZE
WSPÓLNYCH LAT
PRZED NAMI?

słowackiej stronie, więc teraz tam jeździmy. Pociąg, kolejka, wózek. A góry piękne i mniej ludzi niż w Polsce.

Jola: Ja też po przejściach, bo rok temu zachorowałam na nowotwór. Z gór jednak nie zrezygnowaliśmy, choć byłam po operacji i naświetlaniach. Wózek męża waży 23 kg, więc szynny do samochodu kupiliśmy, żeby nie dźwigać. I jakoś sobie radzimy!

Bogdan: Współczuję tym, którzy nie mają pieniędzy, by chorować, bo to wszystko finansowo ciężka kwestia do udźwignięcia. A z dofinansowaniem, czy do leków, czy do wózka i porządnej rehabilitacji, bywa ciężko. Cały czas pracuję – prowadziłem biuro turystyczne, COVID je oczywiście trochę przyhamował...

Jola: A że teraz mamy w biurze mniej pracy, zaangażowaliśmy się w kolejną rzecz – zakładamy stowarzyszenie dla pacjentów z amyloidozą i ich bliskich. Razem z dwiema dziewczynami z Brzegu Dolnego – córkami pana, który zmarł na tę chorobę oraz kuzynem męża Zbigniewem. Chcemy, żeby ludzie o tej chorobie wiedzieli. I lekarze! Żeby kolejni pacjenci nie czekali tak długo, jak mój mąż na diagnozę. Celem naszego stowarzyszenia oprócz informacji dotyczących choroby jest również walka o dopuszczenie leku na rynek polski oraz jego refundacja.

Bogdan: Zmarnowałem ładnych parę lat. Dziś mam zaniżki mięśni tak ogromne, że wyglądam prawie, jak szkielet (śmiech). W ubiegłym roku przestałem jeździć samochodem. Po tym, gdy stopy odmówiły posłuszeństwa, hamulec za słabo docisnąłem i... wjechałem w dom! W swój na szczęście...

Jola: Na szczęście mężowi nic się nie stało. Zawsze był samodzielny, nigdy nie dawał się sobą opiekować. To on się całą rodziną opiekował. Teraz musi trochę odpuścić, zgodzić się na to, żebyśmy mu pomogli.

Bogdan: Bo nawet żelazko podnieść to dla mnie dziś problem! Jak szliśmy na kawę, to nawet jak to espresso, to proszę w dużym kubku, bo łatwiej chwycić. Nie zawsze chcę tak sprzedawać, uważają, że to jakieś fanaberie.

Jola: W restauracji ludzie zerkają, bo mężowi sztucę leca.

Bogdan: W ogrodzie już nic nie zrobię jak dawniej i muszę patrzeć na to niestety, jak jacyś faceci mi żywopłot przycinają, albo koszą trawę. A ogród to była moja duma – 20 arów, strumyk, skarpa... Roboty zawsze było dużo. I odśnieżanie zimą, żeby żona mogła samochodem wyjechać. To już melodia przeszłości niestety.

Jola: Sąsiad nam odśnieża, mamy fajnego. I walczymy, bo nie chcemy być ciężarem dla dzieci. Nie opowiadam im o swoim chorowaniu, a mąż nie mówi o swoim. Niech się cieszą normalnym życiem z nami.

Bogdan: Córka jedna jest farmaceutką, druga prawniczką. Pierwsza spełniła swoje marzenie i zamieszkała w Szwecji. Nasze córki proponowały abyśmy zamieszkali w Krakowie lub w Szwecji, ale staramy się być samodzielni jak tylko długo damy radę.

Jola: Wnuki też już mamy!

Bogdan: Trzylatka i sześć i pół. Najlepszą zabawę mają z jeżdżeniem na wózku elektrycznym dziadka. Starsza wnuczka pamięta mnie, jak jeszcze chodziłem i grałem z nią w piłkę. Mówi, że szkoda, że „dziadek już nie może z nami po trawie pobiegać”. Siadam na stołku i rzucam im tę piłkę i tak się z nimi bawię. Na sankach też byliśmy. Nie mam czasu na chorowanie. Gdy Pani doktor dzwoni, że mam się stawić na badania, mówię: „Znowu?!”. Nie mam czasu w tym tygodniu, wnuczki mają urodziny. Przecież nie

wiem, ile jeszcze wspólnych lat przed nami? Trzy razy składałem wizytę w szpitalu...

Jola: Próbuje pilnować tych wszystkich terminów badań męża, ale to wygląda tak, że co chwilę powinien iść do jakiejś kliniki – to kardiologia, to gastroenterologia, to hematologia... Koleżanki z pracy pytają: „Jak ty sobie radzisz?”. Mówię, że normalnie. Bo tak jest. I tylko chciałabym nie odejść przed mężem. Nie chodzi o to, że mam ambicję, by go przeżyć. Po prostu chcę się nim opiekować, a nie żeby na córki wszystko spadło.

Bogdan: A ja nie będę dla nikogo udręką. W razie czego pójdę sobie do domu starców. A na razie dajemy radę. Jak odwiedzamy córkę, to po schodach wchodzę na czworakach, bo są tak kręcone, że inaczej nie dam rady. A jak schodzę, to „zjeżdżam” na tyłku. Wnuczka ma zabawę razem ze mną. Cieszę się, że choroba dopadła mnie dopiero po 50. roku życia. Wcześniej żyliśmy bez żadnych trosk. Mam wujka księdza, który jak mnie widzi, zawsze mówi, że się za mnie modli. „To coś słabo się modlisz!” – zawsze mu mówię ze śmiechem.

Jola: Mimo chorób prowadzimy dosyć rozrywkowe życie. Sylwestra spędziliśmy w Zakopanem. Lubimy to miasto, bo tu jeździliśmy razem w czasach narzeczeńskich. Tym razem byliśmy na noworocznym koncercie. Męża poowijałam termicznymi kocami i tańczył na wózku pod sceną.

Poczucia humoru na szczęście nie straciliście.

Bogdan: Nie możemy. Nie będziemy się smucić – nazwisko „Pociecha” zobowiązuje!

Serdeczne podziękowania składam na ręce lekarzy którzy przyczynili się do zdiagnozowania mojej choroby.



LUDWIK ANTCHAK

„Z KOTAMI SIĘ NIE PRZEPROWADZĘ”

TRZECIE PIĘTRO,
BEZ WINDY.
WYCHODZĄC DO PRACY
ZABIERAM ZE SOBĄ STOŁECZEK
RYBACKI I NA KAŻDYM PIĘTRZE
CHWILĘ ODPOCZYWAM.

AUTOR:
AGNIESZKA SZTYLER-TUROVSKY

Sąsiedzi już się przyzwyczaili do faceta siedzącego na schodach. Otwierają drzwi i zapraszają mnie na kawę – opowiada doktor Ludwik Antczak. Ma 78 lat, z tego aż 55 spędził za stołem operacyjnym. Na emeryturę się jeszcze nie wybiera.

Brzuchy pacjentów otwierał jeszcze w ubiegłym roku. Woreczki, wyrostki, przepukliny, rany powypadkowe... I nagle przyszła choroba. Nie wyobrażał sobie, że miałby ot tak, przestać być lekarzem. Ani amyloidoza, ani COVID-19 go nie powstrzymały.

Nie może już przeprowadzać wielogodzinnych operacji, ale pracy nie rzucił, jedynie ją zmienił, choć przecież mógłby już odpoczywać na zasłużonej emeryturze. Siedzieć w fotelu, przed telewizorem czy „Netflixem” i bawić się z wnukami. No, ale nie mógł ot tak, z dnia na dzień, zostawić swoich pacjentów.

– Leczę już trzecie pokolenie w Otwocku. Przychodzą do mnie młodzi pacjenci, a ja pamiętam, jak operowałem ich mamy, babcie, ojców i dziadków – mówi doktor Ludwik Antczak.

Wprawdzie przez to brzydkie słowo na „A”, jak amyloidozę, nie może już pracować tak jak dawniej, jednak wciąż ma wzięcie, jako chirurg. Udziela teleporad i konsultacji w re-
alu – w przychodni. Przez kilkadziesiąt lat widział już tyle, i wie, co potrafi który chirurg, że rzut oka wystarczy i decyduje kogo i do kogo na jaką operację skierować, by ratować mu zdrowie. W diagnozach się nie myli.

I zaczęły się schody.

Że coś jest nie tak, doktor Ludwik Antczak zaczął podejrzewać dopiero w ubiegłym roku. Wchodził po schodach, wracał właśnie z pracy do domu. W budynku nie ma windy. – Nagle poczułem, że mam problem z wejściem na trzecie piętro, na którym mamy z żoną mieszkanie. I to ja, który całe lata grałem w koszykówkę i byłem wysportowany. W pierwszej chwili nie mogłem uwierzyć. „No cóż, mam 78 lat. Trzeba to zrzucić na karb starości!” – pomyślałem wtedy – wspomina doktor. Choć ta „starość” brzmi jak żart, bo rozmawiamy przez telefon, a głos ma maks 50-latkę.

Na tych schodach jednak się nie skończyło. „Schody” dopiero się zaczynały. – Siła w mięśniach zanikała. Nawet się nie obejrzałem, a wysiłkiem było już nie tylko wejście po schodach, ale nawet zrobienie paru pompek. A dotąd robiłem ich kilkadziesiąt. Spróbowałem się też podciągnąć na drążku, ale zamiast trzydzieści razy, udawało się już tylko trzy – mówi.

Bieżnia wyszła nieźle

– „Mam chorobę wieńcową, jak nic!” – stwierdziłem pewnego dnia, gdy doszło do takiego absurdu, że wjazd samochodem do garażu pod wiatr mnie zmęczył! – wspomina. To było półtora roku temu. No i zaczęła się diagnostyka w kierunku chorób serca. – Trafiłem na świetną lekarzkę, kardio-

loga. Zrobiła mi EKG, i to nie tylko spoczynkowe, ale i takie po wysiłku. No ale nawet „bieżnia” nieźle wyszła. Wtedy lekarka zrobiła mi jeszcze echo serca. I wtedy okazało się, że mam „skurczone” wsierdzie, bo na sercu odkłada się białko – w amyloidozie „przykleja” się i odkłada w różnych narządach – wspomina tę wizytę doktor Ludwik Antczak. – Nie mam jak cię tu leczyć – powiedziała doktor, gdy okazało się, że sprawa jest o wiele poważniejsza niż myśleliśmy. – Musisz trafić do kardiomiopatów – zawyrokowała. A ja na to, że nie chcę. No ale za chwilę wszystko szybko się potoczyło – zostałem skierowany do leczenia na oddziale kardiomiopatii.

I zaczęła się dalsza diagnostyka. Już nie chodziło tylko o serce. Trzeba było potwierdzić, albo wykluczyć amyloidozę. – Pobrali mi wymazy ze śluzówki jamy ustnej, zrobili tomografię wątroby, płuc i innych narządów. I wyszło, że to to – ta nieszczęsna amyloidozę, choroba genetyczna – wspomina chirurg.

I zaczęła się nauka... chodzenia

Ruszyło leczenie, głównie objawowe. Dostał leki, między innymi takie, jakie biorą pacjenci z niewydolnością krążenia. Bo nogi zaczęły puchnąć. – Dopadła mnie polineuropatia. Nagle i to tak, że prawie nie mogłem się ruszyć, w pierwszej chwili wyglądało to groźnie. Sanitariusze wieźli mnie karetką do szpitala do Warszawy, jak pakunek – wspomina.

– Potoczyło się szybko i wkrótce przestałem prawie w ogóle chodzić. Po Warszawie, gdy zaczęła się ta diagnostyka, poruszałem się z wysiłkiem. Do nóg, a raczej problemów z nimi, dołączyły ręce. Przez kolejne miesiące sam się rehabilitowałem, wiedziałem, że muszę to zrobić za wszelką cenę. W praktyce po prostu ćwiczyłem głównie chodzenie – dodaje. Sztywniejące mięśnie, drętwienia tak się nasilały, że ratowali go koledzy – szef hospicjum silnymi lekami, a do

tego kolega weterynarz podrzucił lek, który podaje psom, gdy mają parestezje – mówi. Nawet trochę pomagało. Na szczęście potem załapał się na lekarstwo, które jest zarejestrowane dla ludzi, ale wciąż w Polsce nierefundowane.

Doktor Ludwik Antczak oczywiście przeczytał już wszystko, co tylko mógł o amyloidzie. Wiadomo, jest lekarzem, a nie pacjentem, który nie ma o medycynie pojęcia, a nagle próbuje diagnozować się z dr Google. Tylko, że to oznacza też, że rozumie aż za dobrze, co może go jeszcze w tej chorobie spotkać.

– Szczęście w nieszczęściu, nie miałem bólów, parestezji, tylko nogi odmawiały mi posłuszeństwa. „Tylko” – mówi, ale naprawdę się cieszy, że wśród trzech postaci tej choroby, nie trafiła mu się ta najcięższa.

Przydał się stołeczek rybacki

Mieszka na trzecim piętrze bloku, w którym nie ma windy. – Męcę się łatwo – mówi. Znalazł na to sposób. – Wychodząc z mieszkania zabieram ze sobą stołeczek rybacki. Co zejść jedno piętro, to siadam i odpoczywam. Sąsiedzi już się przyzwyczaili. Niektórzy czekają, aż przysiądę na ich piętrze, otwierają drzwi i zapraszają mnie na kawę – śmieje się.

Gdy już uda się zejść na parter, a potem wyjść przed dom, doktor Ludwik Antczak przesiada się ze stołeczka w samochód. I jedzie do pracy. – Operować już nie operuję od zeszłego roku. Ręce mi się nie trzęsą, ale przy stole już kilku godzin nie wytrzymam. Tym bardziej, że jednak przyplątała się po drodze ta niewydolność serca. Za to rejonową przychodnię sobie zostawiłem, wciąż leczę pacjentów – mówi.

Gdy wraca do domu po pracy, wejście na trzecie piętro zajmuje mu 20 minut, bo tak, jak rano, przy schodzeniu, w drodze na górę też odpoczywa. Gdy już dotrze do mieszkania, też sobie

– SZCZĘŚCIE W NIESZCZĘŚCIU,
NIE MIAŁEM BÓLÓW,
PARESTEZJI, TYLKO
NOGI ODMAWIAŁY MI
POSŁUSZEŃSTWA. „TYLKO”
– MÓWI, ALE NAPRAWDĘ SIĘ
CIESZY, ŻE WŚRÓD TRZECH
POSTACI TEJ CHOROBY,
NIE TRAFIŁA MU SIĘ TA
NAJCIĘŻSZA.

tak łatwo nie odpuszcza. – Robię tyle, ile mogę. A, jak już nie mogę, to się kładę. Zawsze lubiłem spać. Jak zasnę, to mogą mnie nawet za nogi z łóżka ściągać, ale się nie obudzę – żartuje z sytuacji.

Leżenie na własnym oddziale

Płytki krwi zaczęły sprawiać problemy, trzeba było włączyć leki przeciwzakrzepowe. To akurat oczywiste – ma związek z amyloidozą. Ale objawy covidopodobne i tydzień biegunki? W ostatnich miesiącach przyplątywały się różne inne rzeczy. – Żaden szpital nie chciał mnie przyjąć, choć jestem lekarzem. Chyba wszyscy się mnie bali. W końcu zrobiłem sobie test na COVID, a jak wyszedł ujemny, to się po prostu po ciuchu położyłem na „własnym” oddziale – na tym, na którym pracowałem jako chirurg przez wiele ostatnich lat – opowiada.

Przebadał się, dobrał leki, ogarnął płytki krwi. Wypisał się ze szpitala i żyje „do przodu”. – Choć stoję w takim miejscu, że nie bardzo widać wyjście z sytuacji. Bo gdzie i dokąd miałbym ruszyć? – pyta retorycznie. Gdyby nagle pojawił się cudowny lek, który cofnąłby chorobę, już by o tym wiedział. – Bo przecież śledzę na bieżąco wszystkie medyczne doniesienia z całego świata – mówi. Załapał się jednak do programu charytatywnego. Od niedawna dostaje leki, których w Polsce jeszcze nie ma, bo NFZ ich nie refunduje. – Moja lekarka prowadząca mówi, że objawy choroby trochę się zmniejszyły. Mi wystarcza na razie to, że się nie pogorszyło – śmieje się. – Mam żonkę, mam trójkę dzieci i sporo wnuków – mam dla kogo żyć. Dzieci i wnuki po Warszawie „rozsiane”, ale odwiedzają mnie często. I ja ich – mówi.

O problemach stara się nie myśleć. – Tak, jak mówiłem, w domu zrobić cokolwiek jest mi trudno, bo muszę trochę postać, odpocząć. Do zmęczenia już się jednak pomału przyzwyczajam. W końcu od pierwszych objawów choroby, gdy

zaczęło tak męczyć mnie wchodzenie po schodach, minęło już półtora roku – mówi. Wtedy jeszcze do pracy mógł iść na piechotę, do szpitala i przychodni ma blisko. – Dziś już bym nie dał rady bez samochodu – mówi. – Nawet ze spacerem jest problem. Spaceruję od ławki, do ławki – na każdej muszę chwilę odpocząć. To wszystko na skutek tej zmniejszającej się przez amyloidozę wydolności serca – tłumaczy.

Koledzy już po przeszczepie

Wygląda na to, że na razie choroba stanęła w miejscu. W kwietniu doktora Ludwika Antczaka czeka ponowne badanie. W jakim stanie są wątroba i serce, które choroba zwykle najbardziej dewastuje. Doktor ma dwóch kolegów, mają za sobą podwójne przeszczepy – serca i wątroby. Jeden z nich jest mężem pielęgniarki z Otwocka. W Polsce takich przeszczepów, jednoczesnych – płuc i serca u jednego pacjenta, były tylko trzy.

– Lekarze, którzy się mną zajmują proszą, żebym nie patrzył na nich, bo ta choroba inaczej przebiega u każdego. A koledzy w przeszłości przez lata pracowali fizycznie, co nie pozostało bez wpływu na organizm. Myślę wtedy, że mnie też można przecież uznać za pracującego fizycznie – kilkadziesiąt lat pracowałem stojąc wiele godzin dziennie za stołem na zimnej sali operacyjnej – mówi.

Ma jednak nadzieję, że może przeszczepy go ominą. O dawców zresztą trudno. – Ważne są nie tylko kwestie grupy krwi, itp. Wątroba musi pasować nawet wielkością do tej, jaką ma biorca. I do końca życia trzeba przyjmować leki, by organizm nie odrzucił nowego narządu. A przecież te leki mają mnóstwo skutków niepożądanych – wyniszczają i tak wycieńczony amyloidozą organizm. Wysiadają nerki, z czasem i one mogą nadawać się do przeszczepu, albo chorego czekają dożywotnie dializy.

Koty się nie przeprowadzą

2021 rok musi być lepszy. – Bo miniony rok był ciężki. Dużo wysiłku włożyłem w to, żeby nie przestać chodzić – mówi. A poza tą walką i odejściem od stołu operacyjnego, trybu życia specjalnie nie zmieniał. – Alkoholu i tak nie piłem, więc nie musiałem gwałtownie zmieniać trybu życia na zdrowszy. A do tego żona w domu ma mnie teraz więcej niż wcześniej. Wiecznie nie było mnie w domu, bo w szpitalu miałem przecież i nocne dyżury – mówi, bo nawet w chorobie potrafi szukać plusów.

Pacjenci też szybko przyzwyczaili się, że doktor Antczak już ich nie zoperuje, ale cieszą się, że wciąż jest ich lekarzem. – Przez kilkadziesiąt lat zdążyliśmy się poznać z całymi rodzinami – mówi. I dodaje, że i on się zdążył przyzwyczaić do choroby. Nawet do tego stołeczka rybackiego. – Sąsiedzi też błyskawicznie przywykli – siedzi facet na schodach, czy to jasno, czy ciemno – bo czasami, gdy odpoczywam na półpiętrze, światło na klatce zdąży zgasnąć – śmieje się.

Rodzina stara się być jeszcze bliżej niż dawniej – córka jest wykładowcą prawa na Uniwersytecie Warszawskim, ale odwiedza często. – Wnuki też pomagają, jak tylko mogą. Trzeba to nowe życie zaakceptować, innego wyjścia nie ma. Przyjmuję to ze spokojem. Nie jestem histerykiem, choć znam takich – nawet ordynatora kiedyś miałem, który rzucał narzędziami – mówi.

Z tym wchodzeniem po schodach to jest ciężka zabawa, fakt. Przeprowadzać się jednak nie zamierza, nawet gdyby ktoś kuśił go zamianą mieszkania na jakieś na parterze.

– Mamy z żoną sześć kotów. A one przecież przywiązują się do miejsca. Nie zrobimy im tego – zapewnia.

MOJA LEKARKA PROWADZĄCA
MÓWI, ŻE OBJAWY CHOROBY
TROCHĘ SIĘ ZMNIJSZYŁY.
MI WYSTARCZA NA RAZIE
TO, ŻE SIĘ NIE POGORSZYŁO
– ŚMIEJE SIĘ. – MAM ŻONKĘ,
MAM TRÓJKĘ DZIECI I SPORO
WNUKÓW – MAM DLA KOGO
ŻYĆ. DZIECI I WNUKI PO
WARSZAWIE „ROZSIANE”,
ALE ODWIEDZAJĄ MNIE
CZĘSTO. I JA ICH – MÓWI.



ZBIGNIEW PAWŁOWSKI

**„PRZY TAKIM WSPARCIU NAJBLIŻSZYCH
Z CHOROBAŁĄ MOŻNA SIĘ ZAPRZYJAŻNIĆ”**

LEŻAŁEM W SZPITALU, NA SALĘ PRZYWIEŻLI NOWEGO PACJENTA. FACET O KULACH, LEDWO CHODZIŁ. LEKARZE WYWIAD ZBIERALI NA SALI, ODWRÓCIŁEM SIĘ PLECAMI, ŻEBY „NOWY” NIE CZUŁ SIĘ SKRĘPOWANY. STARAŁEM SIĘ NIE SŁUCHAĆ, ALE CHCĄC NIE CHCĄC, COŚ DO MNIE DOCIERAŁO. I TAK DOWIEDZIAŁEM SIĘ, ŻE PACJENT MA AMYLOIDOZĘ I MIESZKA WE WSI TĘGOBORZE, POD NOWYM SĄCZEM. I WTEDY COŚ MNIE TKNĘŁO... BO MÓJ OJCIEC POCHODZIŁ Z SĄSIEDNIEJ WIOSKI... – WSPOMINA ZBIGNIEW PAWŁOWSKI.

AUTOR:
AGNIESZKA SZTYLER-TUROVSKY

Podobno biegał Pan półmaratony i długo nikt nie mógł uwierzyć w Pana chorobę?

– Biegałem! Zanim przeżyłem tę całą gehennę. Bo inaczej tego nazwać nie mogę – wędrówki od lekarza do lekarza.

Nie lubi Pan tego wybitnie?

– Nie lubię, bo i nie musiałem. Zawsze byłem zdrowy jak koń! Jestem absolwentem AWF-u, sportowym typem. Piłka nożna, saneczkarstwo górskie, piłka ręczna, nurkowanie, pływanie – z tego zrobiłem specjalizację trenerską. Zabrałbym się pewnie już jako dziecko za wszystkie sporty, gdyby tylko w okolicy były kluby. Pochodzę z Nowego Sącza, tam chłopcy głównie grali w piłkę... Po studiach stamtąd zresztą wyemigrowałem.

Daleko?

– Na Zachód. Kasiorę chciałem szybko zarobić, a to były w Polsce siermiężne czasy PRL-u. Wyjechałem do Berlina Zachodniego i tam próbowałem sił w budowlance, po-

tem skusiła mnie Szwecja. Tylko tym razem wylądowałem w restauracji, która serwowała kuchnię szwedzką. Co dośyć zabawne, właścicielem był Grek, a pracowali głównie Polacy.

I w końcu wrócił Pan do Polski, już z kasą.

– Zainwestowałem ją w sklep spożywczy. To była najtrudniejsza branża, bo rok 1989. Wszystkiego brakowało. Prowadziłem ten sklep aż do 2007 roku. Gdy zamykałem, poczułem, że na zawsze wyleczyłem się z prywatnego biznesu! Zatrudniłem się jako nauczyciel wuefu.

Praca nauczyciela to też ostra jazda!

– Odnalazłem się w tym. W gimnazjum i w podstawówce w Krakowie, bo tam zamieszkałem po studiach. Nie poprzestałem na lekcjach na sali gimnastycznej i bieżni pod szkołą. Organizowałem dzieciakom wycieczki w góry, obozy sportowe, wyjazdy połączone z nauką na nartach. Zafiksowałem się na chodzeniu po górach już wcześniej – to zasługa mojego nauczyciela z technikum, bo zaraził mnie tą pasją. A ja pałeczkę przekazałem swoim uczniom. Bo okazało się, jak zacząłem uczyć, że połowa dzieciaków nie była nigdy w życiu w górach, choć to 100 km od Krakowa!

Miały szczęście, że na Pana trafiły.

– Nakręcałem te dzieciaki, żeby polubiły te wycieczki, spacerować po górach. Wystartowałem w międzyczasie na dyrektora szkoły, ale wuefistą nigdy nie przestałem być – uwielbiam pracę z uczniami. No i ten sport – żonę też namówiłem na bieganie. Ja biegałem półmaratony, a ona przebiegała swoje pierwsze „dziesiątki”. Żyliśmy bardzo aktywnie. Aż...

Amyloidozą przyszła?

– Przyszedł rok 2017. Jeszcze nie miałem pojęcia o żadnej amyloidozie. Jakieś głupstwo się przyplątało – na kości piszczelowej lewej nogi pojawiło się zaburzenie czucia. Poczułem, jakbym wlaź w pokrzywy. Raz, drugi.. „A taka tam pierdoła, nic poważnego, nie będę z tym biegał po lekarzach przecież” – pomyślałem.

Nie dziwię się, też bym zbagatelizowała.

– Gdyby mnie żona nie zmobilizowała, to jeszcze długo bym nie poszedł. Bo lekarzy zawsze omijałem szerokim łukiem. Tylko, że mój najserdeczniejszy przyjaciel akurat chwilę wcześniej zmarł. Właściciel dwóch szpitali, ale niestety zbagatelizował nowotwór. I po tym tragicznym zdarzeniu żona zaczęła mnie męczyć: „Sprawdź się, przebadaj, 50-ka na karku!”. No to w końcu poszedłem...

I wyszło coś?

– Wyszło... że wszystko idealnie. „Proszę pana, ja mam 40 lat i chciałbym mieć takie parametry!” – wykrzyknął lekarz na widok wyników morfologii krwi i wydolności. W sumie też nie byłem zaskoczony, że wyniki w normie. Do lekarza chodziłem najwyżej raz na parę lat. Obchodziłem ich dużym łukiem. Bo jedyne, co mnie brało i to rzadko, to zwykłe przeziębienie. Leczenie kończyło się więc na aspirynie. I takich „lekarstwach”, jak czosnek, miód i cebula. Prowadziłem zdrowy tryb życia – papierosów nie paliłem, bo mi nie smakowały...

No i głupio byłoby, jakby sportowiec...

– Sportowe urazy mi się zdarzały – to były moje jedyne problemy zdrowotne. To łakotka „poleciała”, to na stoku jakiś

facet wjechał na mnie z impetem i uszkodził bark, aż potrzebna była operacja. Takie wypadki „przy pracy” miewa każdy. Zdrowszy od konia byłem! – wspomina.

To kiedy się Pan zorientował, że z tymi nogami to jednak coś gorszego niż „poparzenie pokrzywą”?

– Trzy lata temu – w lutym 2018 roku. Właśnie w najlepsze przygotowaliśmy się z żoną do wyjazdu na narty. Biegałem wtedy regularnie, więc przebieżka 10 km z żoną w ramach treningu przed nartami, to była „bułka z masłem”. A tu nagle... Ciężko mi się tym razem biegało. Zdziwienie. Pomyślałem: „A, bo dwa miesiące przerwy miałem, nie biegałem, może przez to trochę utylem i jest ciężiej”. No ale mało tego – pierwszy raz w życiu miałem takie zakwasy! Naprawdę nie pamiętam, żebym od czasów studiów na AWF-ie, albo po półmaratonie, miał większe. Myślałem, że jak się „rozbiegam”, wszystko wróci do normy.

Ale nie wracało?

– Po tygodniu dalej było to samo. Pojechaliśmy z żoną na te narty, ale tam i na drugiej nodze pojawiło się zaburzenie czucia. Coś nowego, bo do tej jednej nogi już przywykłem. I szybciej się męczyłem, a nogi i tyłek miałem takie „ciężkie”, że jak się przewróciłem na plebę, to było mi tak ciężko wstać, jakby ktoś przyczepił mi odważniki do nóg.

Wróciliście z nart i...?

– Była Wielkanoc. A w trakcie śniadania wielkanocnego odrzuciło mnie pierwszy raz w życiu od mięsa. To było dziwne, bo jestem bardzo mięsożerny. Po świętach przerzuciłem się na zupy i jogurty – to jadłem najchętniej. Zacząłem szybko lecieć z wagi. Ale mówiłem sobie: „Chłopie, co się dziwisz, skoro tak jesz!”.

Od sportu Pana wtedy też odrzuciło?

– Oczywiście, że nie, ale jak tylko pod górkę wchodziłem, nogi mi się „blokowały”, miałem nawet problem z kopnięciem piłki. Uznałem, że jednak czas się wybrać do lekarza. I tak zacząłem moją wielką przygodę z polską ochroną zdrowia. Nastąpiła seria badań: RTG kręgosłupa, potem rezonans – wszystko wyszło super. Potem trafiłem w ręce neurologa – jednego, drugiego, trzeciego, który zaproponował, że może jakiś neurochirurg by mnie zoperował. „O nie!” – powiedziałem. I wtedy, w szpitalu, w którym dyrektorem był ten mój kolega, który zmarł, trafiłem na młodego, sympatycznego lekarza. Usiedliśmy, wypiliśmy kawę, pogadaliśmy 40 minut, a nie kwadrans, jak to bywa zwykle w trakcie wizyt na NFZ.

I to on wpadł na to, że to amyloidoza?

– Zastanawiał się, czy to przypadkiem nie neuropatia, albo borelioza, bo objawy mogły sugerować jedno i drugie. Dał mi skierowanie na badanie EMG – przewodzenia nerwów. Wyszło, że mam osłabione, więc skierował mnie do kliniki neurologicznej. A tam usłyszałem, że chętnie mnie przyjmą, ale w listopadzie.

Pół roku czekania.

– Półtora roku. Bo chodziło o listopad, ale przyszłego roku! Jakimś cudem zwolniło się miejsce wcześniej i zostałem przyjęty w sierpniu. Lekarze doszukiwali się stwardnienia rozsianego, ale okazało się, że to jednak nie to. Badania wykazały „polineuropatię o nieustalonej przyczynie”. Dostałem dodatkowo skierowanie na gastrokopię, do hematologa, neurologa, ortopedy. Ciężko mi było już nie tylko po górach chodzić, ale nawet wejść na drugie-trzecie piętro. A o bieganiu mogłem zapomnieć. Tym razem poczułem, że to już nie przelewki...

Można się załamać.

– Żona nie odpuszczała. Drążyła temat, zaganiała mnie do kolejnych lekarzy, na badania krwi, tomografie. Nic nie wykazywały poza tą polineuropatią. Wychodziło na to, że facet zdrowy, jak koń, tylko ma coś z nogami. Sprawdzono tętnice w nogach, ale też wszystko było w normie. Aż po roku trafiłem znów do neurologa. Zdecydował, żeby pobrać do badania płyn mózgowo-rdzeniowy. Przy okazji zapytał, czy nie zgodziłbym się opowiedzieć na zajęciach ze studentami medycyny o swoich dolegliwościach. „Niech się młodzi uczą” – zgodziłem się od razu. Na zajęciach zrobili mi badania – jak zmieniają się różne parametry przy zmianie pozycji ciała. I nagle lekarz, który miał zajęcia z tymi studentami wpadł na to, żeby zrobić badanie krwi, ale genetyczne i pod kątem jakiejś jednej choroby. Okazało się, że w 2018 roku był w Krakowie na konferencji naukowej, która dotyczyła właśnie amyloidozy. „Cholera, to może być to!” – powiedział. Próbkę krwi wysłano do laboratorium. Po miesiącu przyszły wyniki – amyloidozą TTR. Zanim przyszły, lekarz, który wpadł na to, że to może być właśnie to, wysłał mnie jeszcze do kardiolog, która była współorganizatorem tej konferencji w Krakowie. Wszystko się poskładało w całość...

Jak Pan przyjął tę diagnozę?

– Zapytałem, co mam robić, jak żyć? Tylko, że nawet lekarze nie bardzo wiedzieli, co mi na takie pytanie odpowiedzieć. Pani doktor wytłumaczyła mi, że w tym schorzeniu w różnych tkankach odkłada się nieprawidłowe białko – amyloid, produkowany przez wątrobę który powoduje uszkodzenie zajętych przez nie narządów, najczęściej wątroby, serca układu nerwowego i nerek. A mi akurat „przykleiło się” w układzie nerwowym. A że układ nerwowy steruje nie tyl-

ko nogami, stąd też wyniknęły moje problemy z jedzeniem. Ale jak żyć? „Proszę poszukać grup wsparcia w Internecie, poszukać innych pacjentów z tą chorobą. Jest ich w Polsce niewielu, ale są...

Przeżył Pan chyba szok?

– Wracałem do domu załamany... Zacząłem czytać w Internecie o tej chorobie, ale za wiele tego nie było. Żona przetrząsała wszystkie strony angielskojęzyczne, które tylko udało się znaleźć. Dziś to już wiedzę o amyloidozie ma chyba taką, jak lekarze. Spod ziemi próbowała mi lek sprowadzić ze Stanów, nim udało się przez program charytatywny.

A ja znalazłem Stowarzyszenie Pacjentów z Amyloidozą TTR. Założyły je dwie sympatyczne dziewczyny, których ojciec był na to chory i rok temu zmarł. Na stronie stowarzyszenia opisały wzruszająco historię swojego taty. Napisałem do nich spontanicznie maila, zapytałem, co mam zrobić, i że podobno są jakieś leki, ale nie w Polsce.

Coś Panu podpowiedziały?

– Dziewczyny dały mi namiar do neurolog z Warszawy. Okazało się, że razem z moją kardiolog, była prelegentką na jedynej w Polsce konferencji na temat amyloidozy. Skierowała mnie na poważną kardiologiczną diagnostykę i tu... niespodzianka – dowiedziałem się, że mam serducho poobklejane amyloidem.

Nie podejrzewał Pan nic?

– Nie czułem żadnych objawów! Prawdopodobnie stało się tak dzięki mojemu wieloletniemu sportowemu stylowi życia. Serce miałem tak silne, że nawet jak osłabło, pracowało całkiem nieźle.

„Powinien mieć pan dwa przeszczepy – wątroby i serca, żeby powstrzymać chorobę” – usłyszałem od lekarzy w szpitalu.

Jak Pan na to zareagował?

– Jakby tego było mało, do mojej sali przywieźli wtedy nowego pacjenta. Facet o kulach, ledwo chodził. Lekarze wywiad zbierali na sali, bo z niej nie wychodził. Odwracałem się plecami, żeby się nie czuł skrępowany. Staralem się nie podsłuchiwać, ale i tak przecież do mnie dochodziło. I tak dowiedziałem się, że facet ma amyloidozę, i że mieszka we wsi Tęgoborze, pod Nowym Sączem. I wtedy coś mnie tknęło... Bo mój ojciec pochodził z sąsiedniej wioski. Zmarł na serce, ale przecież przyczyną problemów z sercem mogła być amyloidozą...

Zacząłem łączyć fakty. Tym bardziej, że ten pacjent mi powiedział, że oprócz niego jest jakiś inny mężczyzna, który ma tę samą chorobę i mieszka we wsi Skrzętla. To była właśnie ta wieś, w której urodził się mój tato! Powiedziałem o tym moje Pani doktor.

Była bardzo zaskoczona?

– Nawet nie, bo innych pacjentów też już miała z tamtych stron. Powiedziała, że tak bywa, że to choroba „lokalna”, że ludzie tam są małą społecznością i widocznie są ze sobą jakoś mniej lub bardziej spokrewnieni. Powiedziałem o kuzynie, który miał problem z chodzeniem. Doktor zaczęła dociekać, gdzie kuzyn ma przodków. I wszystkie ścieżki prowadziły do jednej wsi.

Niesamowita historia, jak z jakiegoś filmu.

– Tak. Wtedy już wszystko zaczęło się układać. Poznałem inną pacjentkę, Danutę, która pochodzi ze Starego Sącza...

czyli prawie po sąsiedzku od Nowego Sącza. Chorowała na amyloidozę. Jej brat też. Choroba była już bardzo zaawansowana, ale jakaś fundacja pomogła załatwić dla niego lek z zagranicy. Dostał go jako pierwszy w Polsce!

Wstąpiła w Pana nadzieja?

– Tak. Tym bardziej, że po dalszych badaniach konsylium lekarzy orzekło, że nie trzeba mi tego serca przeszczepiać, że jeszcze trochę wytrzyma.

A wątroba?

– Z nią jest gorzej, więc zostałem wpisany na listę osób oczekujących na przeszczep. I znów mogę uważać się za szczęściarza – było ze mną wtedy kwalifikowanych kilkunastu pacjentów. Z różnych względów nie mogli zostać zakwalifikowani. Taka operacja była dla nich zbyt ryzykowna...

W tamtym czasie doszła do mnie i smutna wiadomość – w październiku 2019 roku zmarł brat Danuty, którą poznałem w szpitalu, a który dostawał lek stosowany w amyloidozie. Jednak śmierć tego pacjenta nie poszła na marne. To rodzeństwo zrobiło wielką rzecz – przetarło ścieżkę do tego leku.

Pan już mógł o niego wystąpić?

– To lekarz występuje w imieniu pacjenta. Dla mnie i innych pacjentów. Miała ich już więcej, a wszyscy pochodzili z jednego miejsca. Ognisko choroby było na południu Polski. Dostaliśmy ten lek w ramach programu badawczego. Kuracja miesięczna przy dawce 60 mg to kilkadziesiąt tysięcy złotych. Dostałem go, dostał też ten pacjent, który leżał koło mnie w szpitalu i już ledwo dychał, załapał się też mój kuzyn, o którym słyszałem, że ma problemy z nogami.

– UCIESZYŁEM SIĘ OGROMNIE!
WE WSZYSTKICH WSTĄPIŁA
NADZIEJA. TAKŻE W TO, ŻE
NIE KAŻDY, KTO W NASZYCH
RODZINACH ODZIEDZICZYŁ
TEN ZMUTOWANY
GEN, ZACHORUJE. A W
NAJGORSZYM RAZIE DOPIERO
PO 50.

Dopiero wtedy się poznaliśmy na żywo. On już chodził o balkoniku, a ja jeszcze normalnie. I zaczęliśmy wszyscy brać ten lek...

Wszystkim się poprawiło?

– Nie wiem, czy wszystkim, ale wiem, bo widziałem na własne oczy, że jednemu to wręcz spektakularnie!

Komu?

– Właśnie temu panu, który leżał koło mnie w szpitalu i nie miał siły dojść o własnych siłach nawet do dyżurki lekarzy. Bez kul się nie ruszał. A teraz biegł jak kozica! „Cześć, co tam słysząc, jak się czujesz?” – zagadnął na korytarzy, gdy przyjechałem do kliniki na badania kontrolne. Nie poznałem go!

No to rzeczywiście happy end!

– Ucieszyłem się ogromnie! We wszystkich wstąpiła nadzieja. Także w to, że nie każdy, kto w naszych rodzinach odziedziczył ten zmutowany gen, zachoruje. A w najgorszym razie dopiero po 50. Bo w tym wieku zmiany wywołane odkładaniem się tego białka już zaczynają dawać się ciała we znaki. Wokół naszej doktor zawiązał się mocny zespół świetnych specjalistów – kardiologów, neurologów i innych lekarzy, którzy w przyszłości chcą się zająć tą chorobą.

Pacjenci też stworzyli mocną grupę?

– Tak. Zakładamy stowarzyszenie. Za chwilę rejestrujemy je w sądzie. Koronawirus nam wszystko opóźnił, bo nie mogliśmy się spotkać na żywo. Jesteśmy w grupie ryzyka, bo nie dość, że choroba, niektórzy już po przeszczepach, to jeszcze poza tym lekiem przyjmujemy non stop antybiotyk, bo okazało się, że w połączeniu z nim lek jest skuteczniejszy.

Większość z nas namówiła już swoje rodziny, by nie chowały głowy w piasek, tylko się przebadaly.

I co wyszło?

– Moje rodzeństwo nie chce się przebadać. Namówiłem tylko bratanicę. Moje córki i córki kuzyna mają tę pechową mutację. Mamy nadzieję, że nie zachorują. A nawet jeśli, mają przed sobą 20 bezproblemowych lat, bo nie mają jeszcze trzydziestki. Może do tego czasu będzie już dla każdego dostępny lek?

A to nie jest tak, że częściej mężczyźni chorują? W Pana opowieści to głównie ich choroba dopada...

– Na to wygląda, że częściej. Podpytywałem o to lekarek. Mówią, że może tak być, ale na razie jest za mała grupa pacjentów z tą chorobą, by to stwierdzić ze stuprocentową pewnością. To kilkunastu pacjentów w Polsce i to, że choroba dopadła mężczyzn, może być przypadkiem.

A jak w innych krajach?

– W Europie jest ok. 1400 osób. Genetycy będą sprawdzać tę hipotezę. Mam córki, z domu wyfrunęły na studia – młodsza na Akademii Muzycznej w Gdańsku studiuje śpiew operowy, a starsza skończyła grafikę na ASP i wyjechała na stypendium do Islandii. Jeśli się okaże, że zagrożeni są tylko mężczyźni, odetchnę z ulgą ze względu na córki. I będę walczył dalej, razem z innymi pacjentami, by ludzie dowiedzieli się o tej chorobie. I żeby ci, których nigdy nie będzie stać na ten lek, mogli go w Polsce dostać. Dzięki temu moja choroba i moje życie nie pójdzie na marne. A paradoksalnie, życie w chorobie smakuje inaczej...

ZAWSZE UMIAŁEM CIESZYĆ SIĘ DROBNOSTKAMI. TERAZ DOCENIAM WSZYSTKO JESZCZE BARDZIEJ. NAWET TO, ŻE MOGĘ SAM COŚ ZROBIĆ I NIE POTRZEBUJĘ PRZY TYM POMOCY – CHOĆBY PORZĄDNE WYMYĆ SAMOCHÓD.

JESZCZE TRZY LATA TEMU
BYŁEM Z ŻONĄ NA RYSACH.
A ŻE DZIŚ MAM PROBLEM
Z WCHODZENIEM PO
SCHODACH, JAK NIE MA
PORĘCZY? PRZECIEŻ PORĘCZE
CORAZ CZĘŚCIEJ SĄ DZIŚ
NAWET W GÓRACH. „NIE MA
ROZCZULANIA SIĘ!”

Jak?

– Bardziej! Zawsze umiałem cieszyć się drobnostkami. Teraz doceniam wszystko jeszcze bardziej. Nawet to, że mogę sam coś zrobić i nie potrzebuję przy tym pomocy – choćby porządnie wymyć samochód. Wino też inaczej smakuje. Wkręciliśmy się z żoną w winiarskie klimaty. Tylko, że biorę leki, żeby się napić, muszę je na dobę odstawić. Więc wino jest tylko od święta, nie co wieczór.

Mam szczęście w nieszczęściu, że mam przy sobie wspianą kobietę. Trwa przy mnie i cały czas popycha do działania. Nie pozwala na to, żebym z niepokojem patrzył w przyszłość. Ustaliliśmy, że nie będzie mnie w niczym wyręczać, że nie ma rozczulania się na sobą. Co z tego, że palce mi drętwieją i trudno było mi utrzymać w nich długopis – już się tego nauczyłem. Jeszcze trzy lata temu byłem z żoną na Rysach. A że dziś mam problem z wchodzeniem po schodach, jak nie ma poręczy? Przecież poręcze coraz częściej są dziś nawet w górach. „Nie ma rozczulania się!” – mówi moja żona. I cały czas mnie mobilizuje. Przy takiej kobiecie, to mogę chorować!

O ile amyloidoza transtyretynowa nabyta dotyczy głównie serca, to postać genetycznie uwarunkowana uszkadza wiele narządów, głównie nerwy obwodowe i serce, ale również oczy i nerki. Choroba ta rozwija się u osób dorosłych, z wiekiem zachorowania od ok. 4-tej dekady życia do późnej starości. Do jej rozwinięcia wystarczy jeden wadliwy gen, ale nie zawsze musi się on ujawnić, mówimy w tym przypadku o tzw. niepełnej penetracji genu. Przyczyny różnego wieku zachorowania i objawów nawet w tej samej rodzinie nie są znane.

Amyloidoza transtyretynowa to choroba bardzo rzadka i trudna do zdiagnozowania. Początkowo nie ma ona żadnych charakterystycznych cech. Świadomość istnienia tej choroby wśród lekarzy jest niska, stąd wielu chorych nieraz latami błądzi od lekarza do lekarza w poszukiwaniu właściwej diagnozy.

Jeżeli choroba zaczyna się rozwijać, to postępuje nieubłagane z miesiąca na miesiąc prowadząc do uszkodzenia narządów. Na skutek polineuropatii czyli uszkodzenia nerwów obwodowych dochodzi do osłabienia i zaniku mięśni kończyn, utraty możliwości chodzenia, aż do całkowitego unieruchomienia chorego. Uszkodzeniu ulegają również nerwy czuciowe, co prowadzi do osłabienia czucia, ale też występowania dokuczliwych drętwień i bólu. Uszkodzeniu ulegają również tzw. włókna autonomiczne, które zarządzają pracą narządów wewnętrznych prowadząc do zasłabnięć, uporczywych biegunk lub zaparć, utraty kontroli nad oddawaniem moczu i stolca, zaburzeniami potencji. Te wszystkie objawy cały czas nasilają się, prowadząc do śmierci na skutek wyniszczenia w ciągu ok. 10 lat od początku objawów. Jeżeli u chorego występuje uszkodzenie

serca czyli kardiomiopatia, to czas przeżycia chorego jest krótszy i wynosi ok. 2-6 lat.

Jak widać z opisu choroby, dziedziczna amyloidoza transtyretynowa to nie tylko niesprawność ruchowa, ale również współistnienie wielu dokuczliwych dolegliwości, które znacznie pogarszają jakość życia, są one również niestety trudne do złagodzenia.

Opieka nad chorymi z amyloidozą ma charakter kompleksowy i wymaga udziału wielu specjalistów. Jakość tej opieki poprawiłoby powstanie centrum zajmującego się wyłącznie amyloidozą. Jednak to, na co obecnie najbardziej czekają polscy pacjenci, to refundacja leków, które pojawiły się w ciągu ostatniej dekady i są w stanie zahamować lub spowolnić postęp choroby. Zarejestrowane w Polsce terapie do leczenia amyloidozy transtyretynowej to tafamidis stabilizujący cząsteczkę transtyretyny i zapobiegający przekształcaniu jej w amyloid. Skuteczność tafamidisu udowodniono zarówno w leczeniu polineuropatii jak i kardiomiopatii. Ponadto w terapii polineuropatii zarejestrowane są również leki hamujące syntezę transtyretyny - patisyran i inotersen. Terapie te nie są niestety w Polsce refundowane, a z uwagi na wysokie koszty niedostępne dla polskich pacjentów. Uszkodzenie narządów spowodowane przez amyloidozę jest w znacznym stopniu nieodwracalne, stąd niezwykle ważne jest, aby wykrywać ją i leczyć jak najwcześniej. Wdrożenie wcześniej skutecznego leczenia zapobiegłoby rozwojowi choroby i uratowało życie chorych!

DR. N. MED. MARTA LIPOWSKA
SPECJALISTA NEUROLOG



Instytut Praw Pacjenta
i Edukacji Zdrowotnej

Materiał powstał ze środków grantu edukacyjnego sfinansowanego przez Pfizer Polska.