

θα ήθελα να ευχαριστήσω τη Δρ Σαββοπούλου για την πρόσκληση στη φετινή ημερίδα του Κρίκου Ζωής. Είναι η 7^η συνεχής χρονιά που παρευρισκόμαστε στην ημερίδα σας , αλλά είναι η πρώτη φορά που καλούμαι να μιλήσω όχι ως πρόεδρος του Σωματίου Κληρονομικών Μεταβολικών Νοσημάτων «Ασπίδα Ζωής» της Κύπρου, αλλά ως γονέας παιδιού με Κληρονομικό Μεταβολικό Νόσημα (ΚΜΝ), και η συναισθηματική φόρτιση είναι σαφώς μεγαλύτερη.

Θα σας μεταφέρω 7 χρόνια πίσω, 16/04/2012, Δευτέρα του Πάσχα, όπου μετά από το πασχαλινό φαγοπότη που είχαμε την προηγούμενη μέρα (Κυριακή του Πάσχα), ξυπνήσαμε η σύζυγος μου και εγώ για να μεταβούμε στο χωριό της συζύγου μου και να γιορτάσουμε τη εορτή και τα έθιμα της ημέρας. Η κόρη μας, που ήταν τότε 18 μηνών, δεν ξυπνούσε εκείνο το πρωί.

Εμείς, δυο νεαροί πανικοβλημένοι γονείς, παίρνουμε το μωρό και κατευθυνόμαστε στο τμήμα επειγόντων περιστατικών του Γενικού Νοσοκομείου Λευκωσίας. Εκεί, μετά από πίεση δική μας, αφού οι επι καθηκοντι ιατροί επέμεναν ότι δεν συντρέχει λόγος ανησυχίας, μιας και το παιδί , εκείνη τη στιγμή είχε ανοίξει τα μάτια της και έβγαλε ένα υποτονικό κλάμα και η αρτηριακή της πίεση ήταν φυσιολογική, μας δίνουν παραπεμπτικό για να μεταβούμε στο Νοσοκομείο Παίδων Αρχιεπίσκοπος Μακάριος ΙΙΙ στο οποίο δυστυχώς μέχρι και σήμερα ακόμα δεν λειτουργεί τμήμα επειγόντων περιστατικών.

Όταν μεταβήκαμε στο Νοσοκομείο Παίδων έλεγξαν αρχικά το σάκχαρο στο αίμα του μωρού το οποίο ήταν μόλις 16 μιλιγραμμάρια ανά δέκατο λίτρου , και θυμάμαι χαρακτηριστικά τη γιατρό να μου λέει «μόλις που προλάβετε», και να δίνει οδηγίες όπως χορηγηθεί άμεσα στο μωρό υπέρτονο ενδοφλέβιο δεξτρόζης όπως και έγινε. Σκεφτείτε πως τη συγκεκριμένη μέρα οι δρόμοι της Λευκωσίας ήταν άδειοι λόγω της εορτής . Δεν τολμώ καν να φανταστώ τι θα γινόταν σε αντίθετη περίπτωση κυκλοφοριακής συμφόρησης που θα μας προκαλούσε επιπλέον καθυστέρηση.

Μετά κληθήκαμε να δηλώσουμε ιστορικό οικογένειας μήπως και βοηθήσει στην όλη διερεύνηση. Εγώ θυμήθηκα τότε το παιδί της πρώτης μου ξαδέρφης, της οποίας ο γιος της είναι μόλις 3 μήνες μεγαλύτερος από την κόρη μου, και όταν ήταν 6 μηνών είχε διαγνωστεί, δυστυχώς με μεγάλη καθυστέρηση με Γλουταρική Οξουρία Τύπου 1. Εγώ είχα το περιστατικό πρόσφατο στο μυαλό μου και το ανέφερα γι' αυτό το λόγο ξεκίνησε άμεσα η εργαστηριακή διερεύνηση, όπου και η κόρη μου διαγνώστηκε με την ίδια πάθηση, έτσι ξεκινήσαμε άμεσα χορήγηση L-καρνιτίνης.

Στην πορεία όταν πήγαμε στο σπίτι, με άγνοια αντιμετώπισης της κατάστασης και χωρίς να προηγηθεί καμία εκπαίδευση ούτε ψυχολογική στήριξη προς εμάς τους γονείς, ξεκινήσαμε να αντιμετωπίσουμε μόνοι τη νέα αυτή κατάσταση με απελπισία και αβεβαιότητα για το πώς θα εξελιχτούν τα πράγματα. Μετά από συνεχή και επίμονο ψάξιμο στο διαδίκτυο βρήκα μια ομάδα γονέων παιδιών με Γλουταρική Οξουρία τύπου Ι (από την Αμερική και Ευρώπη) στα Μέσα Κοινωνικής Δικτύωσης και συνειδητοποίησα πως η διατροφή χαμηλής περιεκτικότητας σε πρωτεΐνη που ακολουθούσαν ήταν πολύ διαφορετική από τη δική μας. Όταν τους μίλησα με ρώτησαν αν μας παρακολουθεί παιδίατρος και διαιτολόγος με εξειδίκευση στα ΚΜΝ. Εγώ δεν ήξερα τότε ότι υπήρχαν αυτές οι υποειδικότητες. Έτσι με μόνη μας στήριξη τη συγκεκριμένη διαδουκτική ομάδα, ξεκινήσαμε το ψάξιμο. Βρήκα ένα πολύ καλό ιατρικό μεταβολικό κέντρο στη Χαϊδελβέργη της Γερμανίας , όπου ζητήσαμε από το τμήμα επιδοτούμενων ασθενών του Υπουργείου Υγείας της Κύπρου όπως μας επιχορηγήσουν τα ιατρικά έξοδα για να μεταβούμε στο εξειδικευμένο αυτό κέντρο για θεραπευτική αγωγή μιας και δεν υπάχρουν αυτές οι υποειδικότητες στην Κύπρο. Αίτημα το οποίο επαναλαμβάνουμε κάθε χρόνο μέχρι και σήμερα λαμβάνοντας δυστυχώς αρνητικές

απαντήσεις με τη δικαιολογία πως το παιδί παρακολουθείται από τις ειδικότητες που υπάρχουν στην Κύπρο, παραβλέποντας το γεγονός πως κανένας παιδίατρος και διαιτολόγος στην Κύπρο δεν έχει κάνει ειδική εκπαίδευση στα KMN.

Παρόλα αυτά εμείς μεταβήκαμε με δικά μας έξοδα στο μεταβολικό τμήμα του Πανεπιστημιακού Νοσοκομείου της Χαϊδελβέργη, όπου μας δόθηκε αναλυτικό πρόγραμμα πολύ αυστηρής δίαιτας χαμηλής σε πρωτεΐνη και πολύ διαφορετικό από αυτό που ακολουθούσαμε στην Κύπρο. Στη Γερμανία έκαναν του παιδιού MRI το οποίο έδειξε υποπλασία και διασταλμένους εξωτερικούς χώρους εγκεφαλονωτιαίου υγρού (CSF) και καθυστερημένη μυελίνωση της κεντρικής τμηματικής λευκής ουσίας.

Η βλάβη που δημιουργήθηκε στη περίπτωση μας ήταν σε μικρό βαθμό λόγω σχετικά έγκαιρης παρέμβασης όταν δήλωσα άμεσα το νόσημα που είχε το παιδί της ξαδέρφης μου κατά τη μετάβαση μας στο νοσοκομείο παιδων μετά την πρώτη μεταβολική απορρύθμιση της κόρης μου.

Το παιδί της ξαδέρφης μου δυστυχώς καθυστέρησε να διαγνωστεί και αυτό είχε ως αποτέλεσμα να έχει πάθει εγκεφαλοπάθεια με σοβαρής μορφής τετραπληγία, σωρεία νευρολογικών προβλημάτων και απώλεια βάρους, όπου πρόσφατα μετά από οδηγίες μεταβολίστη παιδίατρου από το εξωτερικό προέβηκε σε γαστροστομία. Εδώ να σημειώσω πως στο συγκεκριμένο παιδί δεν δόθηκε ποτέ παρά μόνο φέτος μετά από έντονη επιμονή της μητέρας του, η φόρμουλα αμινοξέων που είναι ελεύθερη σε λυσίνη και ενδίκνυτε για όλους τους ασθενείς με Γλουταρική Οξυουρία Τύπου I, με τη δικαιολογία πως σε όλες τις εργαστηριακές εξετάσεις ρουτίνας η λυσίνη (που είναι το αμινοξύ που πρέπει να διατηρείτε σε συγκεκριμένα επίπεδα) στον οργανισμό του παιδιού ήταν σε χαμηλότερα από τα κανονικά επίπεδα, παραβλέποντας πως και πολλά άλλα αμινοξέα ήτανε επίσης χαμηλά και παρέμεναν χαμηλά για 7 ολόκληρα χρόνια.

Όταν επιστρέψαμε από το ταξίδι μας στη Γερμανία αποφασίσαμε πως κάτι πρέπει να γίνει επιτέλους και στην Κύπρο, έτσι με πρωτοβουλία δική μου και άλλων γονέων παιδιών με Γλουταρική Οξυουρία Τύπου I ιδρύουμε το Σωματείο KMN «Ασπίδα Ζωής» τον Ιούλιο του 2013, με επιστημονική μας σύμβουλο τη Δρ Ανθή Δρουσιώτου, διευθύντρια του τμήματος Βιοχημικής Γενετικής του Ινστιτούτου Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου. Το εξειδικευμένο αυτό εργαστήριο έχει συμβάλει τα μέγιστα στην διάγνωση και παρακολούθηση των KMN στην Κύπρο τα τελευταία 25 χρόνια. Έχει επίσης διεκπεραιώσει ερευνητικά προγράμματα για την επιδημιολογία και τον βιοχημικό/μοριακό χαρακτηρισμό συγκεκριμένων KMN με αυξημένη συχνότητα στον Κυπριακό πληθυσμό.

Το Σωματείο «Ασπίδα Ζωής» είναι πλήρες μέλος του Πανευρωπαϊκού Οργανισμού για τις Σπάνιες Παθήσεις EURORDIS, μέλος του ΔΣ της Παγκύπριας Συμμαχίας Σπανίων Παθήσεων καθώς και πρόσφατα ως πρόεδρος του Σωματείου KMN «Ασπίδα Ζωής» έχω εγγραφεί ως μέλος στο MetabERN.

Ο σύλλογος μετά από διαβουλεύσεις με το Υπουργείο Υγείας και την επιτροπή Υγείας της Βουλής και διαδυσκτακές υπογραφές που μαζέψαμε και στείλαμε στον Υπουργό Υγείας, πετύχαμε το 2016 όπως χορηγούνται τα διατροφικά σκευάσματα αμινοξέων στους ασθενείς χωρίς να καταβάλεται συμπληρωμή, αφού προτού παρθεί αυτή η απόφαση από το Υπουργικό Συμβούλιο οι ασθενείς καλούνταν να καταβάλουν το 25% της συνολικής τους τιμής, ποσό δυσβάστακτο για τις οικογένειες.

Τα κύρια αιτήματα μας που παραμένουν ακόμα άλυτα είναι υπογραφή σύμβασης με εξειδικευμένο ιατρικό κέντρο του εξωτερικού στα ΚΜΝ για κάθοδο μεταβολιστή παιδίατρο και μεταβολικής διαιτολόγου στην Κύπρο 3 φορές το χρόνο για να παρακολουθούν τους ασθενείς, ενώ παράλληλα να εκπαιδευτεί και να υπάρχει στην Κύπρο παιδίατρος και διαιτολόγος με εξειδίκευση στα ΚΜΝ, καθώς και επέκταση του νεογνικού ανιχνευτικού προγράμματος στην Κύπρο αφού από όλα τα ΚΜΝ που υπάρχουν μόνο η Φαινυλκετονουρία ελέγχεται με νεογνικό έλεγχο.

Μάριος Βακανάς

Πρόεδρος Σωματείου Ασθενών και Φίλων, Κληρονομικών Μεταβολικών Νσημάτων, «Ασπίδα Ζωής»