Alina Teresa
MIDRO

Istnieć, żyć i być kochanym

Możliwości wspomagania rozwoju dzieci z zespołami uwarunkowanymi genetycznie

impuls

A. T. Midro, *Istnieć, żyć i być kochanym*, Kraków 2011
ISBN: 978-83-7587-695-6, © by Oficyna Wydawnicza „Impuls" 2011

© Copyright by Oficyna Wydawnicza „Impuls", Kraków 2011

Recenzenci:
mgr Hanna Lewańska
lek. med. Anna Klonowska
dr n. biol. Alicja Rybałko

Redakcja wydawnicza:
Beata Bednarz

Korekta:
Grzegorz Bogdał

Opracowanie typograficzne:
Katarzyna Kerschner

Projekt okładki:
Andrzej Augustyński

Na okładce wykorzystano rysunek Darii Wasilewskiej (11 lat) –
wnuczki Autorki

ISBN 978-83-7587-695-6

Oficyna Wydawnicza „Impuls"
30-619 Kraków, ul. Turniejowa 59/5
tel. (12) 422-41-80, fax (12) 422-59-47
www.impulsoficyna.com.pl, e-mail: impuls@impulsoficyna.com.pl
Wydanie I, Kraków 2011

A. T. Midro, *Istnieć, żyć i być kochanym*, Kraków 2011
ISBN: 978-83-7587-695-6, © by Oficyna Wydawnicza „Impuls” 2011

Spis treści

Przedmowa 7

Część pierwsza
Odgrodzone płotem

Dzieci odgrodzone płotem 11
Genetyczne piętno 16
Historia panny Kasi 20
W drodze do Basi 24
Niecodzienność 29
Spotkanie z Wandą 33
Milczące tajemnice 39
Nasze gwiazdy – historia, jakich wiele 43
Cała Polska czyta dzieciom, ale kto przeczyta Rettom? 47
Stokrotki, róże i nieobecni 50
Kiedy marzenia się spełniają 53
Agusia 57
Domyślność serca 61
Poznałam Manuela 64
„Głodne” oczy 67
Kierunek na Kijów? 69
Mimo wszystko to jest moje dziecko 73

A. T. Midro, *Istnieć, żyć i być kochanym*, Kraków 2011
ISBN: 978-83-7587-695-6, © by Oficyna Wydawnicza „Impuls” 2011

Część druga
Możliwości wspomagania

Genetyczne wizyty w Monachium 79

Pierwsza informacja 84

Godność istoty ludzkiej 88

Basiulek 95

Gwiazdy i zespół Downa 98

Pięćdziesiąt lat minęło 101

Opowieść o chromosomach 104

Zwycięstwo nad chromosomem 21. w Kuwejcie 107

Zespół Retta – dziesięć lat później 112

Kornelkowy Świat 116

Nie ma „złotej tabletki” 121

O zespole Pradera–Williego w Chełmnie 124

Niepełnosprawne (?) macierzyństwo 128

Indeks nazwisk 133

Indeks rzeczowy 135

A. T. Midro, *Istnieć, żyć i być kochanym*, Kraków 2011
ISBN: 978-83-7587-695-6, © by Oficyna Wydawnicza „Impuls" 2011

Przedmowa

Książka jest zaproszeniem do świata ludzi, jakich mało znamy, którzy zostali doświadczeni przez los z powodu zmian w materiale genetycznym. Dzieci z zespołami genetycznymi poprzez swoje słabości są na swój sposób wyjątkowe, ale też – tak jak inne – cechują się wieloma umiejętnościami i talentami, pod warunkiem że zechcemy je odkryć. Mogą być szczęśliwe, jeśli są odpowiednio traktowane. Mogą nieść w sobie ból i dręczący niepokój, których nie rozpoznamy, jeśli ich nie zrozumiemy. One chcą nie tylko istnieć, ale przede wszystkim żyć i być kochane.

Publikacja składa się z dwóch części. W pierwszej znajdują się opowiadania o poznanych przeze mnie dzieciach i ich rodzinach, a w drugiej – relacje ze spotkań integrujących środowisko naukowców, lekarzy i terapeutów z rodzicami i podejmowanych przez nich prób poszukiwania rozwiązań istotnych problemów pojawiających się w codziennych zmaganiach z losem. Rodzice wychowujący dzieci z zespołem Downa, zespołem Lejeune'a (zwanym zespołem krzyku kociego), zespołem Wolfa–Hirschhorna (określanym też mianem zespołu greckiego wojownika) lub zespołem Retta czy innym, mniej znanym zespołem wspólnych cech wywołanych taką samą zmianą w genomie muszą nieustannie borykać się z wieloma trudnościami.

Genetyka kliniczna rozpoznaje dzisiaj już ponad dziesięć tysięcy różnych odmienności uwarunkowanych genetycznie. Uszkodzenia genów, zwane mutacjami, kształtują odmienność danego człowieka i mogą mieć wpływ na jego zdolności poznawcze w wyniku zaburzeń zachodzących w naturalnym dialogu, jaki dokonuje się u każdej osoby pomiędzy poszczególnymi genami a środowiskiem.

Książka, którą oddaję do rąk Czytelników, jest zbiorem osobistych refleksji o dzieciach i osobach dorosłych, które spotykałam w swojej poradni genetycznej, na konferencjach naukowych organizowanych między innymi przez rodziców zrzeszonych w Stowarzyszeniach: „Bardziej Kochani", Świętego Celestyna w Mikoszowie bądź Osób z Rzadkimi Chorobami Genetycznymi GEN, a także na turnusach rehabilitacyjnych, na które zapraszało mnie Stowarzyszenie Pomocy Osobom z Zespołem Retta. Odwiedzałam domy pomocy społecznej, ośrodki terapii zajęciowej i szkoły z klasami integracyjnymi. Powstałe dzięki tym doświadczeniom pierwsze opowiadania były drukowane w czasopismach, takich jak „Bardziej

A. T. Midro, *Istnieć, żyć i być kochanym*, Kraków 2011
ISBN: 978-83-7587-695-6, © by Oficyna Wydawnicza „Impuls" 2011

Kochani", „Autyzm", „Światło i Cienie", „Medyk Białostocki" i innych. Wiele z nich zostało przeredagowanych i uzupełnionych do celów niniejszej publikacji.

Rodziny najczęściej chcą wiedzieć, „dlaczego my?", „dlaczego w naszej rodzinie wystąpiły mutacje genów wywołujących niezawinione cierpienie dziecka?". Odpowiedzi na te pytania wymagają zrozumienia głównych elementów genetyki. Z uwagi na to podjęłam próbę w miarę przystępnego wyjaśnienia rodzicom podstaw genetyki w poszczególnych opowiadaniach w zależności od danej sytuacji, tak jak tłumaczyłam to dotąd rodzinom bezpośrednio w gabinecie lekarskim poradni genetycznej.

Od 1999 roku organizowaliśmy (co roku w innym miejscu w Polsce) naukowe spotkania integrujące lekarzy różnych specjalności, nie tylko genetyków klinicznych, lecz także psychologów i terapeutów, logopedów i pedagogów, studentów medycyny, pielęgniarstwa czy fizjoterapii, z uczestniczącymi w nich rodzinami dzieci dotkniętych różnymi zespołami uwarunkowanymi genetycznie. Ich celem było wspólne debatowanie o tym, jak można wspomóc rozwój dzieci z poszczególnymi zespołami uwarunkowanymi genetycznie i jak walczyć o ich godność.

Dzielenie się moimi refleksjami ma służyć poszukiwaniu rozwiązań, które będą przekreślać negatywny odbiór obniżonych zdolności poznawczych u osób z zespołami genetycznymi i zastępować je wiedzą o różnorodności genetycznych norm rozwojowych, tak aby rodzice mniej skupiali się na defekcie genetycznym, a bardziej na umiejętnościach, które należałoby wydobyć i poznać u swych pociech. Wymagają one mądrego zainteresowania ich potrzebami przez najbliższe otoczenie: w domu, na podwórku, w szkole i gabinecie lekarskim. Niezbędna jest dyskusja o tym, jak zmieniać społeczne uprzedzenia do odmienności oraz w jaki sposób unikać napiętnowania tych dzieci i pomagać im w budowaniu przez nich poczucia pewności siebie i samoakceptacji.

Do ponownego opracowania moich opowiadań w formie książki skłonili mnie moi przyjaciele, koledzy i rodzice dzieci skupionych w Ogólnopolskim Stowarzyszeniu Osób z Zespołem Retta. Podziękowania za to wyrażam prof. Oldze Haus, prof. Stanisławowi Zajączkowi, dr. Frankowi Brunsmanowi, dr Annie Klonowskiej, dr Krystynie Kobel-Buys, dr Alicji Rybałko, dr Jolancie Wierzbie, Annie Różalskiej, Małgorzacie Szczepańskiej, Teresie Czupajło, Krystynie Koneckiej i Janowi Leończukowi. Szczególne podziękowania wyrażam mojemu mężowi dr. Henrykowi Midro za uwagi merytoryczne i korektę tekstu. Dziękuję wszystkim rodzicom, którzy zgodzili się, aby ich losy mogły być upublicznione. Imiona dzieci zostały zmienione. Wyrazy podziękowania składam też nieocenionej Annie Piłaszewicz z Zakładu Genetyki Klinicznej Uniwersytetu Medycznego w Białymstoku za pomoc w pierwotnej redakcji opowiadań. Dziękuję osobom z Oficyny Wydawniczej „Impuls", które dokonały korekty, za wnikliwość i życzliwość.

A. T. Midro, *Istnieć, żyć i być kochanym*, Kraków 2011
ISBN: 978-83-7587-695-6, © by Oficyna Wydawnicza „Impuls” 2011

Część pierwsza
Odgrodzone płotem

A. T. Midro, *Istnieć, żyć i być kochanym*, Kraków 2011
ISBN: 978-83-7587-695-6, © by Oficyna Wydawnicza „Impuls" 2011

Dzieci odgrodzone płotem*

Odwiedziłam niedawno jeden z domów pomocy społecznej. Zostałam do niego zaproszona przez Teresę, moją koleżankę ze studiów, teraz lekarza pediatrę. Przebywające tam dzieci miały czyste piżamki, mieszkały w jasnych, ładnie pomalowanych pokojach. W każdym stało po cztery lub pięć łóżeczek. Dużo dzieci było wręcz przykutych do łóżka. Pielęgniarki opiekunki robiły, co tylko mogły. Karmiły, przewijały, zagadywały, czasem pogłaskały po główce.

Dusze przejmujące

Kiedy spojrzałam na rozpoznania lekarskie w ich dokumentacji – „zamarłam". W grupie pięćdziesięciorga dzieci były tylko trzy bardzo ogólnikowe propozycje diagnozy: encefalopatia, mózgowe porażenie dziecięce oraz idiopatyczne, czyli wywołane nieznaną przyczyną upośledzenie umysłowe. Z łóżeczek natomiast spoglądały na mnie smutne oczy dzieci z zespołami: Angelmana, łamliwego chromosomu X, Ehlersa–Danlosa, Menkesa, a nawet Downa. Wszystkie na swój sposób były przejmujące.

Anna z nieproporcjonalnie dużą głową, niesymetryczną twarzą i z jedną zarośniętą powieką biła rekordy swojej witalności. Od dwudziestu czterech lat unieruchomiona w łóżku. Mały tors z powykręcanymi w przykurczach kończynami. Nigdy nawet nie siedziała. Kiedy się nad nią pochyliłam, miałam wrażenie, że wyczuła moją obecność. Oddech Anny stał się szybszy. Zadrżała nieco.

Sylwia leżała z wykręconym kręgosłupem, zastygłym w bezruchu jak skamielina. Podnoszona była bez żadnego drgnięcia czy odchylenia któregokolwiek kręgu. Jej duże, pięknie obramowane czarnymi rzęsami oczy patrzyły na mnie z ciekawością. Jak wiele można powiedzieć o sobie spojrzeniem?

Natalia ze starczymi bruzdami na twarzy i rysami charakterystycznymi dla zespołu Downa siedziała na łóżku, kiwając się raz w tył, raz w przód. Zawołana po imieniu – nieruchomiała, by po chwili znowu oddać się swoim rytuałom. Co pewien czas wysuwała język i demonstrowała klasyczne objawy wiotkości mięśnia

---

* Pierwodruk: *Dzieci odgrodzone płotem*, „Bardziej Kochani" 2003, 3, 18–21.

A. T. Midro, *Istnieć, żyć i być kochanym*, Kraków 2011
ISBN: 978-83-7587-695-6, © by Oficyna Wydawnicza „Impuls" 2011

okrężnego ust. Miała też wyjątkowo rzadkie, jasnoszare włosy. Należała do pięcioprocentowej grupy z zespołem Downa, które wykazują zaburzenia skórne.

Czarne oczy Moniki się śmiały. Był to jej jedyny zrozumiały sposób komunikacji z otoczeniem. Przez 11 lat życia nie wymówiła ani jednego słowa. Jej ciało zniekształcone przez skoliozę domagało się masaży i ćwiczeń, a dusza kontaktów i rozmów z ludźmi.

Szymon zaś przymykał na mój widok powieki. Był bladym blondynem z wyjątkowo szarymi, cienkimi włosami, jak w zespole Menkesa.

Wszystkie one to „moje genetyczne dzieci". Smutne jest to, że zespoły genetyczne nie zostały u nich rozpoznane. Każde z nich należy do swojej mniejszości genetycznej, która rządzi się odmiennymi prawami rozwojowymi. Znajomość tych praw ma niezwykłe znaczenie w terapii i edukowaniu tych dzieci.

Przechowalnia

Miałam świadomość, że w bliższych i dalszych rodzinach spotkanych tu dzieci są osoby z podobnymi problemami, nadal nierozpoznanymi. Nikt tam nie myśli o podobieństwie schorzeń i profilaktyce. Nigdy im nie zasugerowano genetycznego tła schorzenia. Kogo obchodzi los dzieci oddanych do „przechowalni? Kogo obchodzi, co czują dzieci pokrzywdzone przez los? Przecież nie mamy pieniędzy na badania! – Pada usprawiedliwienie, i potem myśl: Bo i po co takiemu?

Było słonecznie, więc na podwórku bawiły się tylko te dzieci, które mogą samodzielnie się poruszać – mniej więcej dwadzieścioro. Na nasz widok przybiegły zaciekawione. Prawie każdy chłopiec chciał się przywitać, uścisnąć rękę, zagadać lub chociaż zaczepić wzrokiem. Dziewczynki były bardziej nieśmiałe. Wizyty takich gości jak ja, czy w ogóle jakiekolwiek wizyty, nie są tam częste. Podeszłyśmy zrobić kilka fotografii. Dzieci, jak to dzieci, lubią się fotografować. Elżunia chwaliła się nowymi sandałami, które dostała właśnie od siostry, a Krzysio przytulał Ewelinkę, aby razem z nią być na zdjęciu. Norbert chciał zajrzeć do środka aparatu – z trudem mu to uniemożliwiłam. Udało się nam w końcu poustawiać dzieci i pstryknąć parę zdjęć.

Kiedy opuszczałyśmy „ich" dom, odgrodzone płotem dzieci długo machały rączkami na pożegnanie. Kilku chłopaków wspięło się po ogrodzeniu. Zapraszali na ponowne odwiedziny. Patrząc na nich, widziałam podwójny płot – ten realny i ten niewidoczny, symbol społecznej izolacji.

A. T. Midro, *Istnieć, żyć i być kochanym*, Kraków 2011
ISBN: 978-83-7587-695-6, © by Oficyna Wydawnicza „Impuls” 2011

Wina i wstyd

Translokacje chromosomowe to przegrupowania strukturalne chromosomów polegające na zmianie miejsca położenia odcinków chromosomowych, które ulegają wymianie pomiędzy chromosomami niehomologicznymi, czyli należącymi do innej pary chromosomów. Każdy z nas może być nosicielem translokacji chromosomowej, ponieważ najczęściej sama wymiana odcinków chromosomowych nie wywołuje zmian fenotypowych. Dowiadujemy się o tym dopiero po wykonaniu badania cytogenetycznego, inaczej zwanego badaniem kariotypu, czyli określeniem liczby i struktury chromosomów w hodowanych poza ustrojem komórkach krwi obwodowej. Takie badania przeprowadzane są zazwyczaj wtedy, gdy urodzi się dziecko z wadami rozwojowymi, występują nawracające poronienia samoistne albo ciąże obumarłe jako skutek odmiennej segregacji chromosomów z translokacją rodzinnie występującą.

Kiedyś zdiagnozowaliśmy w poradni w Białymstoku dziewczynkę z zespołem częściowej trisomii 9p i monosomią innego chromosomu w wyniku powstałych translokacji chromosomowej wzajemnej u ojca. Dzięki pomocy kolegów ustaliliśmy, że wśród dzieci przebywających w domu opieki społecznej w okolicach Krakowa są ich krewni z tym samym zespołem, choć nikt wcześniej nie podejrzewał u nich genetycznego tła schorzenia.

Innym razem, podczas turnusu rehabilitacyjnego poproszono mnie o konsultację dziewczynki z rzadką aberracją chromosomową. Okazało się, że znam jej dalszą rodzinę zarejestrowaną w naszej poradni i chłopca z tymi samymi zaburzeniami. Wiktoria i Krystian byli do siebie podobni jak dwie krople wody. Nikt w rodzinie nie mówił o tym matce Wiktorii, która się do mnie zgłosiła. Zatajono to przed nią, może w poczuciu winy za nosicielstwo rodzinnej translokacji chromosomowej u jej męża, może z poczucia wstydu, jaki często towarzyszy rodzinom posiadającym odmienne dzieci. Nie ustaliłam, dlaczego ostatecznie nie doszło do spotkania obu spokrewnionych, czy raczej spowinowaconych matek, choć obie zgłaszały taką chęć i ciekawość poznania krewnego z tym samym zaburzeniem.

Znam inną sytuację, w której babcia blokowała wszelkie kontakty rodzinne. Nie pozwoliła sobie zbadać kariotypu. Może nie chciała mieć poczucia winy? Psychologiczne uwarunkowania decydujące o możliwości zdiagnozowania zmian genetycznych w rodzinie są bardzo złożone.

Kiedyś, wiedziona ciekawością, jak wygląda osoba dorosła z nadmiarem materiału genetycznego w krótkim ramieniu chromosomu 9. (9p), udałam się na przeciwległy kraniec Polski. Z powodu zbieżności nazwisk trafiłam do innej rodziny i odkryłam tam dwie dziewczynki z odmiennym rozwojem, zamiast pary rodzeństwa, którą poszukiwałam. Dziewczynki były spokrewnione z rodziną, którą rzeczywiście miałam odwiedzić. Wykazanie genetycznego charakteru zmian

A. T. Midro, *Istnieć, żyć i być kochanym*, Kraków 2011
ISBN: 978-83-7587-695-6, © by Oficyna Wydawnicza „Impuls" 2011

u dzieci na skutek nosicielstwa translokacji chromosomowej u ojca niczego nie zmieniło w tej rodzinie, wręcz przeciwnie – pojawiły się pretensje, że je odkryłam. Sądzono, że narodzenia dzieci z niepełnosprawnością genetyczną w tych rodzinach były spowodowane alkoholizmem ojców.

Po latach otrzymałam alarmujące listy od młodej kobiety. Najpierw o ciąży, a potem o kolejnym poronieniu samoistnym. Mąż tej kobiety był nosicielem identycznej translokacji chromosomowej, którą badałam przed laty, i mieszkał w pobliżu odwiedzanej kiedyś miejscowości, Żadne informacje nie zostały przekazane w rodzinie.

Nasi partnerzy

Wiadomo, że doświadczenia rodziców dzieci z określoną odmiennością genetyczną są ważnym źródłem informacji o możliwościach rozwojowych i codziennych problemach tych dzieci. Każda rodzina, moim zdaniem, jest ekspertem w sprawie własnego dziecka – żyje z nim przez wiele lat. Jak bardzo istotna jest wymiana informacji, przekonują się rodzice tworzący stowarzyszenia wzajemnego wsparcia. Specjaliści genetyki klinicznej znają problem z zupełnie innej strony, często na podstawie zdobytej wiedzy teoretycznej. Z uwagi na wielość zespołów genetycznych i rzadkość występowania poszczególnych zespołów w danej populacji informacje zdobywamy głównie z opisów w piśmiennictwie światowym, fotografii umieszczonych w atlasach i bazach danych w Internecie.

W skomplikowanych przypadkach rzadko korzysta się z nabytego wcześniej doświadczenia klinicznego. Ostatnio, dzięki wspaniałym rodzinom, możemy także zdobywać doświadczenie, spotykając się z nimi na turnusach rehabilitacyjnych organizowanych dla wąskich grup dzieci, z określonymi zespołami genetycznymi, a nierzadko w ich domach, w bardziej naturalnym otoczeniu niż szpital czy poradnia. Rodzice i fachowcy zajmujący się dziećmi z zespołami uwarunkowanymi genetycznie mogą być naszymi partnerami w zdobywaniu i wzajemnym przekazywaniu wiedzy. Tylko w ten sposób można zrozumieć wiele problemów i zadbać o poprawienie jakości życia rodzin wychowujących odmienne dzieci.

Wyrzut sumienia

Jeśli rodzicom nie wystarczy sił i możliwości finansowych do sprawowania opieki nad dzieckiem z zaburzeniami genetycznymi, pozostają im do dyspozycji domy opieki społecznej. Domy z ich smutkiem, nienaturalnym środowiskiem społecznym, bezmiarem dziecięcej niedoli i osamotnienia, pomimo kolorowych

A. T. Midro, *Istnieć, żyć i być kochanym*, Kraków 2011
ISBN: 978-83-7587-695-6, © by Oficyna Wydawnicza „Impuls” 2011

zasłonek i uśmiechu pań pielęgniarek cierpliwie wymieniających panienkom pampersy, poprawiających poduszki, prześcieładających łóżka.

Dom opieki społecznej, który odwiedziłam, jest moim wyrzutem sumienia jako członka społeczności lekarskiej. W szerokich kręgach medycznych powszechnie uważa się, że większość tego typu zaburzeń to idiopatyczne upośledzenia umysłowe. Pozbawia się takie dzieci dalszej diagnostyki dysmorfologicznej i klinicznej wykonywanej obecnie przez lekarzy specjalistów z dziedziny genetyki klinicznej. Z drugiej strony, poszukując deficytów i defektów, zawsze je odnajdziemy, nie bacząc na to, co w umysłowości dziecka zostało nietknięte. Ponadto zwraca uwagę fakt, że nie zawsze lekarze hamują swoje negatywne emocje w zetknięciu z dziećmi inaczej rozwiniętymi umysłowo. Matki donoszą mi potem o irytacji, a nawet krzyku lekarzy, kiedy domagają się dalszych badań i konsultacji dla swych „niepełnosprawnych” dzieci.

Zawsze przy takiej okazji wyczuwam, że jest to wynik luki edukacyjnej, jaką nam zafundował wieloletni brak genetyki klinicznej w przeddyplomowym szkoleniu przyszłych medyków. Lekarze nie są szkoleni, jak powinni sobie radzić ze stresem w takich okolicznościach, i często nieświadomie powodują sytuacje doprowadzające do wtórnego upośledzenia umysłowego u dzieci. Genetyka do niedawna sprowadzała się u nas do wykonywania w laboratorium badań chromosomowych w placówkach klinicznych zakładanych głównie na uczelniach przez entuzjastów nowej gałęzi medycyny. Dziś wiadomo, że wiele odmienności rozwojowych ma podłoże genetyczne. Przy kilku tysiącach istniejących zespołów diagnostyka może być trudna, co nie oznacza, że niemożliwa.

Marzę, aby lekarzowi stawiającemu to traumatyczne rozpoznanie – idiopatyczne upośledzenie umysłowe czy mózgowe porażenie dziecięce – towarzyszyła pełna nadziei refleksja na temat realnej przyszłości dziecka i jego rodziny funkcjonujących z taką etykietą.

A. T. Midro, *Istnieć, żyć i być kochanym*, Kraków 2011
ISBN: 978-83-7587-695-6, © by Oficyna Wydawnicza „Impuls" 2011

Genetyczne piętno*

Chromosomy zawierają ludzki materiał genetyczny. Pod mikroskopem wyglądają jak pałeczki z przewężeniem w jednym miejscu dzielącym ją na ramię górne (krótkie) i dolne (długie). Mogą mieć urwane lub rozbudowane ramiona i być też w swoich fragmentach przemieszane. Ten nieporządek ma swoje implikacje kliniczne i społeczne. Dodatkowy chromosom 21. prowadzi do zespołu Downa. Kiedy brakuje fragmentu krótkiego ramienia chromosomu 4., powstaje zespół Wolfa–Hirschhorna. Natomiast utrata części krótkiego ramienia chromosomu 5. odpowiada za zespół kociego krzyku, nazywanego też po francusku zespołem *cri du chat* (CDC). Poznaliśmy dotąd blisko czterysta zespołów uwarunkowanych zmianami chromosomów należących do rzadkich chorób genetycznych, których jest od sześciu do dziesięciu tysięcy. Ostatnio Amerykanie obliczyli, że jest u nich dwadzieścia pięć milionów obywateli z rozpoznaną rzadką chorobą genetyczną. Dzięki temu wpłynęli na decyzję Białego Domu (listopad 2002 r.) o wprowadzeniu odpowiednich zapisów legislacyjnych, które wychodzą naprzeciw ich potrzebom. A w Polsce?

Zespół CDC

Dzieci z zespołem CDC jest w Polsce niewiele. Babcia Filipa, sześcioletniego chłopca z CDC, z trudem zdołała dotrzeć do piętnastu rodzin z tym zespołem. Chciała w 2000 roku utworzyć stowarzyszenie, podobnie jak to ma miejsce w innych krajach, dowiedzieć się, jak inni opiekunowie rozwiązują problemy wychowawcze, szkolne, rehabilitacyjne. Większość rodziców początkowo nie widziała potrzeby wspólnego działania w takim stowarzyszeniu, choć zgodnie stwierdzali, że znajomość tego zespołu wśród lekarzy jest nikła.

Zespół kociego krzyku rozpoznaje się już w okresie noworodkowym po charakterystycznym płaczu, przypominającym miauczenie kota. Ton płaczu jest zmieniony wskutek nieco innej budowy krtani. Głowa dziecka jest zwykle mniejsza (małogłowie pierwotne), twarz asymetryczna, oczy ze zmarszczką nakątną rozsta-

* Pierwodruk: *Genetyczne piętno*, „Bardziej Kochani" 2002, 4, 28–30.

A. T. Midro, *Istnieć, żyć i być kochanym*, Kraków 2011
ISBN: 978-83-7587-695-6, © by Oficyna Wydawnicza „Impuls" 2011

wione szeroko, a małe uszy nie zdążyły podczas rozwoju płodowego ulokować się dostatecznie wysoko. Umiejętność mówienia dzieci z CDC mogą zdobyć w innym wieku rozwojowym niż dzieci z prawidłowym kariotypem, jeżeli damy im taką szansę przez odpowiednie postępowanie edukacyjne. Korzystne jest wprowadzenie komunikacji alternatywnej – zmniejsza się wówczas częstość negatywnych zachowań i poprawiają relacje emocjonalne z otoczeniem.

Dziś jeszcze nie wszystkie dzieci mają możliwość wczesnej stymulacji. Są wśród nich te, których rodzicom odebrano nadzieję na możliwość stymulacji rozwoju, i te, które zostały poddane czynnikom prowadzącym do rozwoju wtórnego upośledzenia umysłowego czy zachowań autystycznych, czyli dzieci odrzucone jako odmienne i mało wartościowe, odizolowane od życia społeczeństwa.

Tego dziecka nie ma

Mama sześciomiesięcznej Marysi zacytowała mi wypowiedź specjalisty: – Tego dziecka już pani nie ma, to roślinka, proszę zrobić sobie drugie.

Rodzice sześcioletniej Patrycji opowiadali z rozgoryczeniem:

– Wiedzieliśmy, że coś jest nie tak. Domagaliśmy się badań genetycznych, aby niczego nie przegapić. W końcu zdobyliśmy skierowanie i zrobiliśmy badania. Zapis cytogenetyczny mówił, że jest delecja na chromosomie 5., ale nikt nam nie wyjaśnił, co to oznacza dla nas i dla dziecka. Nikt z miejscowych lekarzy nie słyszał o tym zespole, więc nic się nie da zrobić.

Mamie dziewięcioletniego Krzysia powiedziano, że dziecko będzie rozwijało się tylko do 6.–7. roku życia.

– Pokazano nam białe i czarne paski. Nie rozumieliśmy niczego poza tym, że nasz synek ma być „stracony".

Kiedy ich odwiedziłam, Krzysio samodzielnie harcował w ogródku na dwukołowym rowerze. Jego ojciec z dumą wspominał, że latem pokonywali trasy do piętnastu kilometrów. Widziałam, jak świetnie sobie radził z trudnymi grami na komputerze. Był przy mnie grzeczny, ale potrafił z uporem upominać się o swoje. Wspaniale zachowywał się podczas obiadu, a wcześniej pomagał mamie przy nakrywaniu do stołu. Słyszałam, jak pięknie mówił: proszę, dziękuję... Krzyś uczęszcza do szkoły integracyjnej. Wydzielono w niej grupę dzieci „odmiennych", odwiedzaną przez dzieci z grupy „normalnej".

Różne losy

Sporo szczęścia miała Krystynka, bo w przedszkolu, do którego chodzi od dwóch lat, razem z nią w grupie są tzw. dzieci normalne. Wszyscy byliśmy zachwy-

A. T. Midro, *Istnieć, żyć i być kochanym*, Kraków 2011
ISBN: 978-83-7587-695-6, © by Oficyna Wydawnicza „Impuls" 2011

ceni jej mową i bogatym słownictwem. Mama Krysi, romanistka z wykształcenia, zadbała o wszelkie dostępne materiały z Internetu, nawiązała kontakty zagraniczne, aby mądrze stumulować jej rozwój.

Ośmioletnia Marzenka chodzi na zajęcia do przedszkola specjalnego. Dużo rozumie, mało mówi. Uśmiecha się do mnie łobuzersko i zanurza ręce w wodzie w akwarium. Tak bardzo podobają się jej rybki. Lubi mamie pomagać w kuchni, zwłaszcza przy mieszaniu ciasta i ubijaniu piany. Samodzielnie się ubiera i rozbiera. Uwielbia się stroić. Ma tylko kłopot z oddawaniem moczu – nadal są potrzebne pampersy. Nikt matce Marzenki nie powiedział, że dużo młodsze dzieci z CDC już tego nie robią.

A Ignaś, słodki psotnik? Mama dowiedziała się, że nie powinien iść do normalnych dzieci, bo skrzywdzą go ze względu na odmienność. Jest w domu z kochającą mamą, ale gdyby zobaczył rówieśnika, to zadusiłby go.

Staszek też stale siedzi w domu. Mama boi się go wysyłać do dzieci. Mówi, że ma słabą odporność. Ciągłe infekcje sprawiają, że przebywa w domu wiele dni – tylko z mamą i telewizorem.

Mateusz jest dużym chłopcem. Nie mówi i nie chodzi. Rodzina oddała go do domu opieki. Nie odwiedziłam go jeszcze.

Żeby nie przegrywać

Dzieci z różnymi zespołami genetycznymi porównywane z dziećmi sprawnymi zawsze przegrywają. Są mniejszościami genetycznymi rządzącymi się swoimi prawami rozwojowymi, których nie można nazywać opóźnieniem. Jest to ich biologiczna norma, którą chcemy jak najlepiej poznawać. Pomagają w tym głównie rodziny skupione w różnych organizacjach, takich jak Stowarzyszenie na Rzecz Dzieci z Zaburzeniami Genetycznymi „GEN".

Zaczęło się w 1999 roku na I Sympozjum „Możliwości wspomagania rozwoju dzieci z rzadkimi zespołami uwarunkowanymi genetycznie" w Białymstoku, gdzie przyjechali rodzice z dziećmi z różnymi zespołami genetycznymi. Tam zrodziła się myśl powołania stowarzyszenia. Potem, dzięki inicjatywie Hanny Maciejewskiej z Poznania i dużej pomocy państwa Lisiaków, udało się zorganizować we wrześniu 2001 roku w Bolesławcu pierwsze spotkanie rodziców dzieci z CDC.

Bardzo chciałam zobaczyć się z nimi, bo już były pierwsze wyniki naszych badań fenotypu zachowania dzieci z CDC, wskazujące na obecność licznych umiejętności u zbadanych dzieci. Podałam wtedy rezultaty badań jeszcze nieopublikowane.

Moi studenci pracowicie analizowali taśmy z nagraniami wideo. Materiał powstał podczas sesji terapeutycznej metodą Montessori. Oglądaliśmy filmy klatka po klatce – siedemset bądź tysiąc fotografii, w zależności od długości dialogu

A. T. Midro, *Istnieć, żyć i być kochanym*, Kraków 2011
ISBN: 978-83-7587-695-6, © by Oficyna Wydawnicza „Impuls” 2011

dziecka z terapeutą. Wyjeżdżaliśmy też do Monachium na konsultacje z autorami metody badania fenotypu behawioralnego.

Stowarzyszenie na Rzecz Dzieci z Zaburzeniami Genetycznymi „GEN” najpierw starało się skupić wszystkie polskie rodziny dzieci z zespołem kociego krzyku. Brytyjskie stowarzyszenie rodzin dzieci z tym zespołem obchodziło w 2001 roku swoje dziesięciolecie. Ich działalność doprowadziła do przeprowadzenia odpowiednich badań naukowych, na podstawie których można dziś bardziej optymistycznie spojrzeć na rozwój dzieci z CDC. Grupa rodziców z Australii zrealizowała film, dostępny w polskim stowarzyszeniu, o dzieciach uczęszczających do gimnazjum. Włosi skupiający 80 rodzin uzyskali fundusze z telekomunikacji, aby prowadzić dalsze badania naukowe. Trzeba sprawy brać w swoje ręce.

A. T. Midro, *Istnieć, żyć i być kochanym*, Kraków 2011
ISBN: 978-83-7587-695-6, © by Oficyna Wydawnicza „Impuls" 2011

Historia panny Kasi*

Kasia jest młodą kobietą o życzliwym spojrzeniu. Odwiedziłam ją w domu, w jednym z mieszkań warszawskiego blokowiska, gdzie mieszka z rodzicami od trzydziestu lat. Ojciec pracuje, matka opiekuje się nią przez całe życie.

Niepełnosprawność intelektualna może w wielu przypadkach wiązać się z zespołem genetycznym, ale rozpoznawanie jego rodzaju w wieku dorosłym nie jest łatwe. Kontakt z poradnią genetyczną, o ile w ogóle ktoś o tym pomyślał, kończy się zazwyczaj w dzieciństwie. Istnieje bowiem przekonanie, że jeśli coś jest uwarunkowane genetycznie, to niczego już nie można zrobić. Tymczasem przed genetykami stają nowe wyzwania – usłyszeć problemy rodzin i osób z odmiennością genetyczną, zorganizować poradnictwo medyczne i psychologiczne oparte na znajomości psychologicznych uwarunkowań poszczególnych odmienności.

Białe sznurowadła

Kiedy ją odwiedziłam, wyciągając do niej rękę, powiedziałam na powitanie:

– Dzień dobry, pani Katarzyno. – Nie odpowiedziała tym samym gestem, choć wydawało mi się, że świetnie go odczytała. Matka nie kryła zaskoczenia formą przywitania.

– Ależ pani doktor, to przecież Kasia! Trzeba do niej jak do dziecka, bo inaczej nie zrozumie.

Moje ciche pytanie: – Dlaczego? – pozostało bez odpowiedzi. Pani Katarzyna przyniosła pustą butelkę po wodzie mineralnej. Patrząc mi w oczy i żywo gestykulując, usiłowała coś wyjaśnić. Uparcie dopominała się o coś, do czego jest przyzwyczajona.

– Ona prosi o sznurowadła, i to najlepiej białe – dowiedziałam się od zebranych pań, a ja przyniosłam tylko bułeczki jagodzianki. Okazało się jednak, że bardzo je lubi i, co nie uszło mojej uwagi, potrafi samodzielnie zjeść.

Kiedy rozmawiałyśmy, zwijała sznurowadła w kulki i wsuwała je przez szyjkę butelki do środka. To była jej praca i zabawa. Na koniec dostała brawa od zgroma-

---

* Pierwodruk: *Historia panny Kasi*, „Bardziej Kochani" 2003, 3, 15–17.

A. T. Midro, *Istnieć, żyć i być kochanym*, Kraków 2011
ISBN: 978-83-7587-695-6, © by Oficyna Wydawnicza „Impuls” 2011

dzonych – to był jedyny dostępny jej sukces podczas naszego spotkania. Chwilami podchodziła do mnie z zapłakanymi oczami, wówczas mama uspokajała ją, tłumacząc, że ta pani przyszła tylko porozmawiać i nigdzie nie zamierza jej zabrać. Dowiedziałam się, że lubi muzykę popularną, szczególnie przeboje zespołu Ich Troje. Znakomicie odróżnia muzykę klasyczną od popularnej. Kiedyś była na sztuce dziecięcej w operetce, którą, ku zaskoczeniu mamy, świetnie zrozumiała. Wyrażała swój gniew, strach i rozbawienie adekwatnie do tego, co śpiewano bądź mówiono ze sceny.

Wszyscy się odwracali

Gdy na starannie nakrytym obrusem stole pojawiły się domowe wypieki, szarlotka w kilku wersjach i pyszny kompot z czarnych porzeczek, mama Katarzyny zaczęła opowiadać:

– Kiedy Kasia się urodziła, była malutka, mniejsza niż inne noworodki. Głośno i dziwnie płakała. Nie mogła połykać. Była taka wiotka, że bałam się o jej życie. Najpierw mówiono mi, że nie przeżyje tygodnia, potem miesiąca, a potem, że do pięciu lat tylko będzie żyła. To straszne, usłyszeć taką informację już na początku życia dziecka! Kiedy mówiono mi potem o dziesięciu lub nawet dwudziestu latach, już w to nie wierzyłam. Myślałam sobie: skąd biorą takie informacje lekarze? Nikt tego na czole nie ma wypisanego. Czy taka pani albo pan doktor wiedzą, ile sami przeżyją? Bzdura. Kasia skończyła 30 lat i ma się dobrze. Dowiedziałam się potem, że takie dzieci pojawiają się z częstością 1:50 000 urodzeń, ale nigdy nie spotkałam podobnego dziecka, choć bardzo bym chciała porozmawiać z kobietami mającymi porównywalne problemy.

Proszę sobie wyobrazić, że kiedy zachodziłam do sąsiadki, to ona szybko zamykała swoje dzieci w pokoju, aby nie miały z Kasią kontaktu. Nigdy nie dowiedziałam się, czego się obawiała. Cóż ona mogła zrozumieć? A czasem pragnęłam z kimś porozmawiać, poprosić o popilnowanie Kasi. Na podwórku dzieci się wyśmiewały, że głupia, że inna, że brzydka. Kuzynka Kasi, jej rówieśniczka, chętnie przebywająca z nią w domu, przybiegała z pretensją w głosie:

– Dlaczego dzieci dokuczają naszej Kasieńce? Ona taka śliczna! To co, że nic nie mówi. Zróbcie coś. A my nie mogliśmy tego znieść i Kasia najczęściej zostawała w domu. Było bardzo ciężko. Wszyscy się od niej odwracali. Kiedy Kasia miała pięć lat, umarła moja mama. Umierając, prosiła:

– Obiecaj mi, dziecko, że jej nigdy nie oddasz, że sama ją wychowasz – Obiecałam. Z czasem urodził się jeden syn, potem drugi. Wszystko było na mojej głowie. Z tamtego okresu pozostało trochę zdjęć.

– Dlaczego jest pani smutna na tym zdjęciu z psem Pluto? – zapytałam. – Widzę, że twarz Kasi jest pogodna, jej brat śmieje się z tatą, a pani?