

„Boję się, że nagle zapomnę, jak zrobić rosół”

Nad rodziną Liberów od lat ciąży fatum — dziedziczona z pokolenia na pokolenie choroba Alzheimera. Już doprowadziła do śmierci dwóch członków rodziny, a jedną osobę pozbawiła świadomości — dziś przebywa w stanie wegetatywnym. Rok temu kolejne dwoje młodych — Jagoda i Kacper, oboje po dwudziestce — otrzymało wyniki badań genetycznych. Diagnoza: niezwykle rzadka odmiana Alzheimera o wczesnym początku. Dla rodzeństwa to wyrok z odroczonym terminem. Walczą z czasem i finansowymi barierami, by rozpocząć kosztowną terapię w Stanach Zjednoczonych. Leki mogą spowolnić rozwój choroby i dać im szansę — na pamięć, na przyszłość, na dożycie starości. Od kilkunastu miesięcy ich zegar tyka szybciej. Jednak to nie tylko ich życie stanęło na głowie. Choroba Alzheimera uderza także w tych, którzy są najbliższymi: w opiekunów, w rodzinę, w codzienność, zmieniając dynamikę jak w kalejdoskopie.

Młodzi, zdolni, wykształceni, chorzy na Alzheimera

Wjeżdżam na trzecie piętro kamienicy w centrum Rybnika. Korytarz jest szaro-biały, surowy — przypomina wnętrze każdego polskiego szpitala z początku lat dwutysięcznych. Panuje głucha cisza. Wzdłuż ścian — tabliczki: gabinet neurologii, psychoterapii, psychologii. Wynajmowane pokoje w ramach usług medycznych zachęcają do szukania pomocy. Można wybierać. Można pytać. Ale nie przyszedłem tutaj po poradę. Gdybym zajmował się sportem, na pewno zwróciłbym uwagę na jedną z nich — białą tabliczkę z numerem 312 i złotym napisem: „Jagoda Libera – psycholog sportowy”.

– Przychodzą do mnie indywidualni sportowcy, czasem piłkarze. Wtedy pracuję z całą drużyną. Są też zawodnicy sztuk walki z całego regionu. To ludzie, którzy odczuwają presję, stres przed zawodami. Jednak nie są to ciężkie stany depresyjne – mówi 29-letnia Jagoda Libera.

W czerwcu ubiegłego roku Jagoda potrzebowała wsparcia. Po odczytaniu maila z wynikami badań genetycznych. Diagnoza: choroba Alzheimera o wczesnym początku. Mutacja odziedziczona po dziadku ze strony matki.

– Podchodziliśmy do tych badań razem z rodzeństwem, wiedząc, że może być źle. Ale gdy naprawdę przychodzi taka informacja, człowiek myśli tylko o jednym: że tego życia może zaraz nie być. Wpadłam w depresję. To trwało miesiąc, może dłużej. Musiałam się wyplakać, wyzalić świata. Czułam niesprawiedliwość i miałam ochotę zastępnąć w łóżku. Ale po niemal dwóch miesiącach zrozumiałam, że nie chcę tak żyć. Jeśli mam przed sobą 10–11 lat do pierwszych objawów – to chcę przeżyć je w pełni. Wykorzystać ten czas – mówi rybniczanka.

Wskazówki zegara przyspieszyły

Walka z czasem to znak rozpoznawczy rodziny Liberów. Ojciec — 53-letni Mariusz — jest zawodowym fotografem. Jego rodzice pochodzą z okolic Kozłowa i Miechowa, ale całe życie mieszka z dziećmi w Rybniku. Na co dzień produkuje filmy razem z synem Kacprem, 26-latką, u którego również zdiagnozowano młodociany rodzaj demencji. Ich życie przyspieszyło już wcześniej. Ponad dziesięć lat temu pierwsze objawy zaczęła wykazywać matka rodzeństwa — Elżbieta, dziś 55-letnia, przebywa w stanie wegetatywnym w Zakładzie Opiekuńczo-Lecznym w Rybniku. Wcześniej choroba dosięgnęła dziadka ze strony matki — po dekadzie całkowitej niesamodzielności zmarł. Dwa lata temu zmarł na schorzenie neurodegeneracyjne także ich wujek, który zachorował po czterdziestce, a zmarł w wieku 51 lat. Obecnie cała rodzina robi, co może, by zatrzymać to wielopokoleniowe, genetyczne fatum.

– Tu nie ma na co czekać. Każdy dzień to kolejne zmartwienia o zdrowie dzieci – mówi Mariusz Libera.

Ostatnią nadzieją są trzy leki. Pierwszy z nich to Donanemab – nowoczesne biologiczne przeciwciało monoklonalne, które atakuje i usuwa złogi amyloidu beta w mózgu. Spowalnia pogarszanie się funkcji poznawczych, ale koszt terapii to 130 tysięcy złotych rocznie. Drugą opcją jest Lecanemab – nieco tańszy, ale nadal poza zasięgiem finansowym rodziny. Trzecia możliwość to eksperymentalny preparat o nazwie Gantenerumab. To właśnie ten lek wymaga wyjazdu do Stanów Zjednoczonych, do Knight Alzheimer’s Disease Research Center w Saint Louis, w stanie Missouri. Łączny koszt leczenia, transportu i logistyki wynosi 2,5 miliona złotych — rozłożony na trzy osoby (ciocia również jest chora).

– Lekarze w Polsce często są zdziwieni. „Alzheimer u 20-latka? To niemożliwe” – słyszymy. A jednak. Na początku chodziliśmy do neurologa w Katowicach, ale dopiero w Krakowie znaleźliśmy specjalistę, który nas przejął i do dzisiaj jesteśmy pod jego okiem – opowiada Kacper. – Lek, który nas interesuje, musi być podawany przez co najmniej 18 miesięcy. Jest przeznaczony dla osób z mutacją genu PSEN1 — takich jak my, którzy są jeszcze przed wystąpieniem objawów – wyjaśnia.

Wyjazd do Stanów Zjednoczonych to nie tylko ogromne koszty finansowe, ale też emocjonalne i społeczne. Dwoje 20-parolatków będzie musiało zostawić Rybnik na co najmniej półtora roku. Jednak, jak mówią, to ich ostatnia deska ratunku.

– Boję się pierwszych objawów. Boję się, że zapomnę nazw przedmiotów. Boję się, że pójdę zrobić rosół i nie będę wiedziała jak, choć robiłam go całe życie. Kiedy się dowiedzieliśmy, że jesteśmy chorzy, świat się zawalił. A leczenia nie ma w zasięgu ręki. Musimy więc postawić wszystko na jedną kartę – mówi Jagoda Libera.

[Nie chcemy zapomnieć- leczenie Alzheimera Młodzieńczego](#)

– W Polsce lekarze powiedzieli nam jasno: jeśli chcemy działać, musimy to robić na własną rękę. Publiczna służba zdrowia nie ma możliwości finansowych, by sprowadzić taki lek. One są po prostu za drogie – dodaje Kacper. – A jednak dzisiaj idziemy do przodu. Mamy już prawie 80 tysięcy złotych. Ludzie się zgłaszają. Rok temu nie uwierzyłbym, że tak będzie. Dzisiaj dbamy o siebie. Robimy treningi funkcji poznawczych, gramy w planszówki, rozwiązujemy krzyżówki. Staramy się nie stresować, ćwiczymy, żyjemy. I mamy nadzieję, że może dożyjemy "bez zapominania" tych siedemdziesięciu lat. No ale... zobaczymy – mówi.

Niespotykana, niezrozumiana, niezbadana

– Trening funkcji poznawczych, odpowiednia dieta i różnorodna aktywność fizyczna (np. taniec) są w przypadku chorych obowiązkowe i powinny być dostosowane do stopnia zaawansowania choroby. Nawet po diagnozie możliwe jest dbanie o zdrowie mózgu – tłumaczy neurolog dr n. med. Urszula Skrobas. – Każda sytuacja i każdy przypadek są inne. Funkcje poznawcze to zdolności, dzięki którym odbieramy, interpretujemy, przetwarzamy i reagujemy na otaczający nas świat. To są m.in. funkcje językowe, wykonawcze, pamięć czy

funkcje wzrokowo-przestrzenne. Podstawą jest zachęcanie osoby żyjącej z demencją do wykonywania codziennych czynności, koncentrując się na umiejętnościach, które wciąż są zachowane, i unikając jej wyręczania. W polskim systemie niestety brakuje dedykowanej rehabilitacji (np. logopedycznej), ponieważ nie mamy świadczeń zdrowotnych dostosowanych do tej grupy wiekowej. Wszystko, co organizują młodszy chorzy i ich rodziny - organizują we własnym zakresie – wyjaśnia lekarka.

Demencję w młodym wieku (ang. young-onset dementia, YOD) definiuje się jako wystąpienie objawów przed ukończeniem 65. roku życia. Szacuje się, że na świecie żyje około 3,9 miliona osób z tym schorzeniem, co stanowi ok. 5–9% wszystkich przypadków demencji. Choroba Alzheimera jest najczęstszą przyczyną demencji. W Polsce temat ten jest niemal nieobecny w debacie publicznej, mimo że w mediach pojawiły się pojedyncze historie – jak ta Mateusza Gąsiorowskiego z Oławy, który zachorował na Alzheimera w wieku zaledwie 33 lat.

– Wchodzimy w nową erę leczenia choroby Alzheimera. Obecnie prowadzone są 182 badania kliniczne obejmujące 138 leków. Testowane są cząsteczki ukierunkowane na białko beta amyloid, stan zapalny, receptory neuroprzekazników oraz na plastyczność synaptyczną – dodaje neurolog dr n. med. Urszula Skrobas z Uniwersyteckiego Centrum Klinicznego w Gdańsku.

Nieoficjalnie mówi się, że w kraju nad Wisłą około 45 tysięcy osób ma rozpoznanie demencji przed 65. rokiem życia. Ekspertki podejrzewają jednak, że liczba ta może być znacznie wyższa, ze względu na niską rozpoznawalność pierwszych objawów i brak specjalistycznych diagnoz. Często objawy są ignorowane, ponieważ demencja w powszechnym przekonaniu jest zarezerwowana dla osób starszych. Bagatelizowane symptomy zrzucane są na karb stresu, zmian hormonalnych, depresji czy lęku. W świadomości i nomenklaturze otępienie (synonim demencji) kojarzy się z podeszłym wiekiem i zazwyczaj nie jest utożsamiane z pacjentami w młodym i średnim wieku.

Według prognoz, jeśli nie zostaną opracowane skuteczne metody interwencji, do 2050 roku liczba wszystkich chorych na chorobę Alzheimera i choroby pokrewne na świecie może się

zwiększyć czterokrotnie. Już dziś na różne rodzaje demencji choruje 55 milionów ludzi na całym świecie, jak podaje organizacja Alzheimer's Disease International (ADI). Ta sama organizacja, przeliczając na sekundy, notuje, że na świecie co 3,2 sekundy występuje nowy przypadek demencji, w tym choroby Alzheimera.

Dane te są alarmujące nie tylko dla systemów opieki zdrowotnej, ale przede wszystkim dla rodzin, opiekunów i asystentów życiowych osób dotkniętych chorobą. Obecnie dostępne metody leczenia nie zapobiegają postępowi choroby – jedynie łagodzą objawy i stabilizują funkcje poznawcze na okres kilku miesięcy lub lat.

– W demencji w młodym wieku objawy pojawiają się wcześniej i większy odsetek przypadków ma podłoże genetyczne w porównaniu z chorobą ujawniającą się po 65. roku życia. Choroba postępuje szybciej i bardziej agresywnie niż w demencji o późnym początku. Co istotne, zaburzenia pamięci często nie są pierwszym objawem – mogą nimi być trudności językowe, np. w znajdowaniu słów lub problemy z funkcjami wykonawczymi, czyli planowaniem i realizacją bardziej złożonych czynności np. kłopoty z gotowaniem – wyjaśnia doktor Urszula Skrobas.

Lekarka prowadzi projekt pilotażowy dotyczący identyfikacji potrzeb osób żyjących z demencją w młodym wieku w Polsce, ponieważ w naszym kraju brakuje rozwiązań systemowych. Badanie jest realizowane dzięki grantowi naukowemu uzyskanemu jako rezultat rocznego stypendium w Globalnym Instytucie Zdrowia Mózgu na Uniwersytecie Kalifornijskim, San Francisco w Stanach Zjednoczonych.

Rodzina Liberów nie walczy jedynie z czasem, ale też z ogromnym logistycznym i finansowym wyzwaniem, jakim jest wyjazd za granicę. W całym procesie wspiera ich również najstarsza z rodzeństwa – 31-letnia Aleksandra, kosmetolożka i pracowniczka salonu optycznego, która pełni rolę nieformalnej „rzeczniczki prasowej rodziny”.

– Myślę, że ogarnianie tego wszystkiego to właściwie praca na pełen etat. Zajmuje sporo czasu, ale robię, co mogę. Odbieram telefony, rozmawiam z ludźmi, którzy chcą nas wesprzeć finansowo. Całe życie byłam przekonana, że odziedziczyłam gen po dziadku ze strony mamy. Byłam na to przygotowana. Gdy okazało się, że jestem zdrowa, poczułam ulgę. Redukuję im

ilość zmartwień i psychicznych obciążeń. Po prostu robię, co w mojej mocy – mówi Aleksandra Libera.

Lepiej wiedzieć, czy nie wiedzieć?

– Badania genetyczne – zgodnie z zaleceniami lekarzy – powinno się wykonywać dopiero po ukończeniu 25. roku życia, głównie z uwagi na komfort psychiczny młodych dorosłych.

Alzheimer to nie tylko choroba mózgu, która stopniowo odbiera pamięć, zdolność myślenia i możliwość samodzielnego funkcjonowania. Zbyt wczesna diagnoza genetyczna, szczególnie u osób 20-letnich, może prowadzić do depresji i ogromnego obciążenia psychicznego – mówi dr n. o zdr. Edyta Ekwińska, wiceprezesa stowarzyszenia „Alzheimer Polska”.

– Moim zdaniem – ale też zdaniem wielu specjalistów – nie powinno się namawiać młodych, bezobjawowych osób do wykonywania testów w kierunku markerów Alzheimerera. Te badania nie dają diagnozy, lecz jedynie pokazują zwiększone lub obniżone ryzyko zachorowania.

Wiedza o tym ryzyku może być zbędnym ciężarem. Przykładem jest australijski aktor Chris Hemsworth, który przypadkowo dowiedział się, że jest nosicielem dwóch kopii genu APOE4 – co zwiększa ryzyko rozwoju choroby. Gen odziedziczył po obojgu rodzicach. Mimo że nie oznacza to pewnego zachorowania, znacząco podnosi prawdopodobieństwo wystąpienia choroby w przyszłości. Pytanie brzmi: czy taka wiedza jest naprawdę potrzebna 35-latkowi, skoro pierwsze objawy zazwyczaj pojawiają się po 65. roku życia? Dziadek Hemswortha, choć cierpiał na Alzheimerera, zmarł dopiero w wieku 93 lat – dodaje Edyta Ekwińska.

Terapia, na którą czekają Jagoda i Kacper, potrwa od 18 miesięcy do nawet 5 lat. Wciąż mają szansę zatrzymać rozwój choroby. Niestety, ich ciocia – 41-letnia Monika Remplewska, mama piątki dzieci – już wykazuje pierwsze objawy. Ojciec, Mariusz Libera, oprócz organizacji zbiórek, aktywnie szuka prywatnych podmiotów, które mogłyby wspomóc kosztowną farmakoterapię. Planuje też zorganizować otwarte wydarzenie sportowo-kulturalne w Rybniku, które pomoże nie tylko zebrać fundusze, ale i rozszerzyć sieć kontaktów.

Czas ucieka, ale po występie w ogólnopolskim programie „Pytanie na śniadanie” sytuacja się mocno zmieniła.

– Ludzie zaczęli dzwonić, chcą pomagać, zgłaszają się drzwiami i oknami – mówią członkowie rodziny. Po roku od usłyszenia diagnozy pojawiło się więcej możliwości, a wraz z nimi – nadzieja. To dla tych nieuchwytnych, ale fundamentalnych wartości, każdego dnia wstają z łóżka.

"N" jak nadzieja, "J" jak Jagoda

Wychodząc z gabinetu psycholożki sportowej, nie czuję się jak po terapii. Widzę za to zapał w oczach Jagody i Kacpra. Kątem oka dostrzegam mały obrazek w złotej ramce. W lewym dolnym rogu narysowany jest brązowy miś, a tuż obok imię Jagoda – zapisane poziomo jak krzyżówka:

J – jak naJlepsza,

A – jak miłA,

G – jak Godna zaufania,

O – bo pOmocna,

D – jak mąDra,

A – jak rAdosna.

Obok, na biurku, leżą wyniki badań molekularnych z Zakładu Diagnostyki Hematologicznej i Genetyki Szpitala Uniwersyteckiego w Krakowie. Te dwa „atrybuty” – od roku idą z Jagodą i Kacprem ramię w ramię. Nie znaczy to jednak, że nie można z nimi żyć w harmonii. Od czerwca ubiegłego roku rodzeństwo Liberów pokazuje, że można konsekwentnie walczyć o "niezapomnienie". Zamykam drzwi gabinetu z głową pełną myśli. Introspekcja zlewa się z podziwem. Myślę o docenianiu życia – może brzmi to banalnie, ale przecież to moje pokolenie. Dzisiejsza "młodzież" jest zadziorna i operatywna. Uda im się.