

18.10.2022

obowiązuje od

## Mamy tę moc

Szanowni Państwo,

Dzielimy się z Państwem opowieścią red. Zbigniewa Bartusia – dziennikarza ekonomicznego, z którym OIRP w Krakowie od lat współpracuje w ramach Forum Przedsiębiorców. Przeczytajcie, proszę, do końca. Mamy okazję nie tylko zrobić coś dobrego; to coś więcej: razem możemy zmienić świat.

Jako dziennikarz od 30 lat nagłaśniam cudze historie, starając się ludziom pomagać – co przeważnie się udaje. Tym razem podzielę się z Wami MOJĄ historią. Małgosia, starsza z mych córek, mieszkająca wraz z mężem, Piotrem, w Warszawie, urodziła rok temu z dawną wymarzone bliźniaczki – Zuzię i Lenkę. Maleństwa przed Bożym Narodzeniem odwiedziły pradziadków. Ci, zachwyceni przebogatą mimiką Lenki, wróżyli małej karierę aktorki lub ludowej trybunki zjednującej ludzi uśmiechem. To było w wigilię.

W Boże Narodzenie trzymiesięczne maleństwo wydobyło z siebie przerażający krzyk i dostało na rękach Gosi pierwszego z serii napadów padaczki. W kolejnych dniach tajemnicza choroba wyniszczała organizm maleństwa. Gdyby nie opieka lekarzy z warszawskiego szpitala, Lenki mogłoby już z nami nie być. W Sylwestra moja wnusia miała już za sobą 30 ataków. Przez kilka dni była nieprzytomna, nie miała siły jeść, gdy się budziła, przychodził kolejny napad. Specjaliści przeprowadzili wszelkie badania – bez diagnozy. Doktor zasugerowała wtedy zrobienie WES: badania całego genotypu odpowiadającego za kodowanie białek. W Szwajcarii, prywatnie. Zrobiliśmy. Dzięki temu od 15 lutego wiemy, że Lenka ma ultraradką mutację w genie PACS2, powodującą niepełnosprawność intelektualną (od umiarkowanej do ciężkiej), problemy z chodzeniem, brak mowy, zaburzenia ze spektrum autyzmu, padaczkę lekooporną. Pierwszy raz opisano to w 2018 roku.

Na świecie jest około 40 osób z tą diagnozą. W Polsce jeszcze dwie. Leku brak. Chcemy to ZMIENIĆ – zaprzęgając potencjał POLSKIEJ i światowej nauki, by pomóc nie tylko Lence, ale wszystkim dzieciom (ilu nie zdiagnozowano?!). Gosia i Piotr musieli radykalnie zmienić życiowe plany. Ale... Mają za sobą zagraniczne studia, znają języki, wykorzystują najnowsze technologie. Skontaktowali się więc ze WSZYSTKIMI rodzinami chorych dzieci, by stworzyć grupę wsparcia. Uruchomili swe kontakty w branży medycznej, by dotrzeć do czołowych genetyków w Polsce i na świecie. Zyskali w nich pełnych entuzjazmu, ZDEKLAROWANYCH sojuszników w MISJI, którą nazwaliśmy zrazu MISJĄ CUD, a która stała się MISJĄ LEK. Na tych fundamentach stworzyliśmy Fundację, wspiera nas SiePomaga, jest – last but not least – absolutnie niebywała Zuzia - taka malutka, a tak cudownie, całą sobą, wspierająca siostrę-bliźniaczkę. Intensywną, kosztowną rehabilitację Lenki finansujemy sami - damy radę. Wyzwaniem jest natomiast zdobycie finansowania pierwszej fazy badań: paradoks polega na tym, że świat technologii medycznych chętnie się tym zajmie, ale aby zdobyć granty, musimy pokazać wstępne wyniki. Tak, to coś na kształt bycia stażystą z 10-letnim doświadczeniem... Ale, skoro tak – TO ROBIMY!

Tu są szczegóły planu: [https://lnkd.in/dY52K\\_Uu](https://lnkd.in/dY52K_Uu)

Tu poznacie nas bliżej: <https://lnkd.in/di-354Tp>

Tu jest zbiórka na SiePomaga: <https://lnkd.in/dUf6hYbg>

The story in ENGLISH: <https://lnkd.in/dF2MCjYY>