

## **Ciężki niedobór odporności z mutacją genu PIK3CD**

### **6-letni Hubert potrzebuje pomocy niespokrewnionego Dawcy szpiku**

**Hubert chce być żołnierzem, jak jego tata. Marzy o tym, żeby szybko wyzdrowieć, móc pojechać na wakacje. Ze względu na swoją chorobę nie może chodzić do szkoły i spotykać się z przyjaciółmi, za którymi bardzo tęskni. Chłopiec choruje na ciężki niedobór odporności z mutacją genu PIK3CD. Sześciolatek jest świadomy swojej choroby i tego, że do wyzdrowienia potrzebuje pomocy nieznanym osobie – niespokrewnionego Dawcy szpiku, którego poszukuje Fundacja DKMS.**

### **6 lat czekania na diagnozę**

Hubert to rezolutny sześciolatek, który co chwilę interesuje się czymś nowym, jest ciekawy świata, zadaje mnóstwo pytań. Uwielbia bawić się autkami, budować dla nich garaże i parkingi z klocków, spędzać czas w swojej zabawkowej kuchni, ale także pomagać swojej mamie w gotowaniu i pieczeniu – szczególnie tortów i pierniczków. Marzy o tym, żeby szybko wyzdrowieć.

Rodzina na diagnozę czekała prawie 6 lat. Dopiero powtórne badania genetyczne pozwoliły na ustalenie, dlaczego u chłopca występują liczne infekcje układu oddechowego, wyniki krwi wychodzą nieprawidłowe, a śledziona, wątroba i węzły chłonne są powiększone.

*Po usłyszeniu diagnozy poczuliśmy strach, a zarazem ulgę, że wiemy, co dolega naszemu synkowi, i możemy zacząć działać. Od tego czasu nasze życie bardzo się zmieniło. – wspomina moment diagnozy Natalia Podlewska, mama Huberta.*

*Syn musiał przerwać naukę w szkole ze względu na duże ryzyko infekcji. Zrezygnowałam z pracy, żeby być przy nim. Hubert przyjmuje leki 3 razy dziennie, musimy pilnować diety oraz sprawdzać poziom cukru we krwi. Jest przy tym bardzo dzielny. Uczymy się w domu, spacerujemy i unikamy kontaktu w ludźmi - zwłaszcza w dobie pandemii musimy bardzo uważać. Syn bardzo tęskni za szkołą, kontaktami i zabawą z dziećmi. Nie może pójść chociażby na plac zabaw czy pojechać na basen. - mówi mama Huberta.*

*Nadzieja pomaga nam przetrwać te trudne chwile, daje motywację do działania, do zmierzania się z codziennością. Nam jako rodzicom sił dodaje miłość do synka, to, jak bardzo jest dzielny, oraz wiara w to, że wszystko dobrze się skończy. Gdzieś tam na pewno jest „bliźniak genetyczny” Huberta, który pomoże mu wrócić do normalnego życia. Ale największą siłę daje nam przede wszystkim sam Hubert. Któregoś dnia usłyszałam od niego „Mamo nie bój się, dam sobie radę, bo mam Was” – bardzo mnie te słowa wzruszyły. - dodaje Natalia Podlewska.*

## Takich komórek nie ma mama ani tata

Hubert wie, że w pokonaniu ciężkiego niedoboru odporności będzie musiał mu pomóc niespokrewniony Dawca szpiku, który jest obecnie poszukiwany, ponieważ chłopiec został zakwalifikowany do transplantacji szpiku.

*Pan doktor powiedział, że mam ciężki niedobór odporności. Nie wiem co to znaczy, ale nie mogę chodzić do szkoły, na basen, ciągle przyjmuję leki. Nie mogę bawić się z dziećmi, jeść słodczy. Muszę być na diecie i dbać o siebie, bo inaczej mogę zachorować jeszcze bardziej. Bardzo tęsknię za kolegami i koleżankami ze szkoły. – mówi 6-letni Hubert.*

*Pan doktor powiedział, że będę potrzebował przeszczepienia komórek macierzystych od innej osoby, aby móc normalnie żyć. Takich komórek nie ma mama ani tata. Dlatego potrzebuję pomocy Dawcy szpiku, który odda mi część siebie. Żeby tak się stało, to różne osoby muszą zarejestrować się do bazy Dawców szpiku – może wtedy znajdzie się mój „bliźniak genetyczny”. – dodaje Hubert.*

## Wrodzony niedobór odporności

*Choroba, na którą cierpi Hubert, czyli wrodzony niedobór odporności jest stanem powodującym zaburzenia w walce z infekcjami. Takie dzieci chorują dużo częściej, poważniej i istnieje u nich ryzyko rozwinięcia sepsy. – mówi lekarz prowadzący Huberta, dr Marcin Hennig z Kliniki Pediatrii, Hematologii i Onkologii Uniwersyteckiego Centrum Klinicznego w Gdańsku. Mutacja, jaką posiada Hubert (PIK3CD) wywołuje niedobór odporności- organizm chłopca nie może pokonać zwykłej infekcji, a w konsekwencji zmienia ona charakter na długotrwały i ciężki. Przeszczepienie szpiku da Hubertowi nowy, w pełni sprawny układ odpornościowy." – dodaje lekarz.*

## Możemy pomóc Hubertowi!

Żeby zwiększyć szansę na znalezienie zgodnego Dawcy dla 6-letniego Huberta i innych Pacjentów, wystarczy zarejestrować się jako potencjalny Dawca szpiku.

Do bazy Dawców szpiku Fundacji DKMS mogą zarejestrować się wszystkie osoby o dobrym stanie zdrowia, między 18. a 55. rokiem życia. Sama rejestracja jest bardzo prosta i bezpieczna.

### Wystarczy:

- wejść na stronę <https://www.dkms.pl/zostan-dawca>
- zamówić pakiet rejestracyjny do domu
- gdy pakiet przyjdzie pocztą, należy postępować zgodnie z załączoną instrukcją – pobrać wymaz z wewnętrznej strony policzka oraz uzupełnić i podpisać formularz
- pakiet należy odesłać na adres Fundacji DKMS

**Rejestracja jest całkowicie bezpłatna, a pakiet wystarczy wrzucić do skrzynki pocztowej, wykorzystując kopertę zwrotną. Ważne, aby była to świadoma decyzja.**

Więcej informacji o Fundacji DKMS: [www.dkms.pl](http://www.dkms.pl)

\*\*\*

Misją Fundacji DKMS jest znalezienie Dawcy dla każdego Pacjenta na świecie potrzebującego przeszczepienia krwiotwórczych komórek macierzystych. Fundacja działa w Polsce od 2008 roku jako Ośrodek Dawców Szpiku w oparciu o decyzję Ministra Zdrowia oraz jako niezależna organizacja pożytku publicznego wpisana do KRS 0000318602. To największy Ośrodek Dawców Szpiku w Polsce, w którym zarejestrowanych jest się ponad **1 700 000** aktywnych Dawców (wrzesień 2021), spośród których **9922** osób (listopad 2021) oddało swoje krwiotwórcze komórki macierzyste lub szpik Pacjentom zarówno w Polsce, jak i na świecie, dając im tym samym drugą szansę na życie. Aby zostać potencjalnym Dawcą, wystarczy wejść na stronę [www.dkms.pl](http://www.dkms.pl) i zamówić pakiet rejestracyjny do domu.

### **Kontakt dla mediów:**

**Justyna Rogowiec**

Specjalista ds. PR

e-mail: [justyna.rogowiec@dkms.pl](mailto:justyna.rogowiec@dkms.pl)

tel.: (+48) 668 669 327

**Renata Rafa**

Specjalista ds. PR

e-mail: [renata.rafa@dkms.pl](mailto:renata.rafa@dkms.pl)

tel.: (+48) 538 811 233