



POMÓŻMY KUBUSIOWI

**Kubusiowi można pomóc przekazując mu 1% podatku
na konto Fundacji Wsparcia Policjantów KRS 0000296182
z dopiskiem "JAKUB SKOCZYŁAS"**

**lub bezpośrednio (darowizna) na konto Fundacji Wsparcia Policjantów
00-150 Warszawa, ul. Nowolipie 2
nr konta 87 1440 1299 0000 0000 0794 6977
z dopiskiem "JAKUB SKOCZYŁAS"**

CEROIDOLIPOFUSCYNNOZA NEURONALNA TYPU 2

Jakub, urodził się 14 kwietnia 2015 roku. Był dzieckiem żywym i bardzo aktywnym, dobrze się rozwijał. Nagle wszystko się zmieniło, w maju 2018 roku dostał pierwszego ataku epilepsji. Od pierwszych ataków Jakub ma problemy z chodzeniem, jego ruchy są niepewne, często się przewraca i potyka. Nagle pogorszył mu się wzrok, nosi okulary. Pomimo zajęć pedagogicznych i rehabilitacji nie robi postępów w rozwoju. We wrześniu 2018 r. zdiagnozowano u niego niepełnosprawność intelektualną w stopniu lekkim. Od grudnia 2018 roku oprócz ataków epilepsji zaczęły też występować mioklonie rąk, nóg oraz całego tułowia. Doszły także występujące kilka razy dziennie ataki polegające na nagłym odcięciu nóg i upadku, oraz upadku z drżeniem kończyn dolnych.

Dopiero w lutym 2019r otrzymaliśmy prawidłową diagnozę dotyczącą choroby Jakuba, była ona najgorsza z możliwych, Ceroidolipofuscynnoza neuronalna typu 2. Oznacza to, że w organizmie Jakuba brak jest aktywności tripeptydylopeptydazy 1 (TPP1). Objawy choroby dotyczą prawie wyłącznie ośrodkowego układu nerwowego. Dochodzi do narastającego zaburzenia koordynacji (dziecko przestaje chodzić), regresu mowy, padaczki z trudnymi do opanowania atakami, nagłego pogorszenia wzroku, a w rezultacie utraty wzroku.

Choroba, zwana również Demencją Dziecięcą postępuje BARDZO SZYBKO a zgon następuje zazwyczaj ok 10 roku życia dziecka. W Polsce brak jest możliwości enzymatycznej terapii zastępczej, w związku z tym, nie zaproponowano Kubusiowi żadnego leczenia. Będziemy walczyć o życie naszego synka. Jedyną drogą jest natychmiastowe rozpoczęcie leczenia w jednym z 3 ośrodków na świecie, (w Hamburgu) gdzie od roku lekarze dają światło w tunelu dla dzieci chorych na ceroidolipofuscynnozę.

Jego koszty są ogromne. Leczenie polega na infuzji do komory mózgowej odpowiedniej dawki substancji, która zastąpi enzym, którego Jakubek nie produkuje, odbywa się to w trakcie operacji i musi być powtarzane co 2 tygodnie...do końca życia Kubusia.. Spowolni to spadek funkcji motorycznych i językowych. Brineura jest jedynym lekiem stosowanym w tym wskazaniu.

Prosimy o Waszą pomoc!