

Jedyny w Polsce

4-letni Nikodem choruje na ultra rzadką chorobę
- zespół Pearsona (zespół szpikowo-trzustkowy).



PRZEKAŻ


1%

Pomóż
Nikodemowi

Aby pomóc Nikodemowi
wystarczy w rocznym zeznaniu podatkowym PIT wpisać dane:

KRS: 00000 86210

Cel szczegółowy: **Nikodem Markowicz-Kochanek**



KRS: 00000 86210
CEL SZCZEGÓŁOWY:
NIKODEM MARKOWICZ-KOCHANEK



Zespół Pearsona to ultra rzadka choroba metaboliczna występująca z częstością 1/1000000 urodzeń. Choroba dotyczy uszkodzeń bardzo małych organelli - mitochondriów, które w organizmie odpowiedzialne są za produkcję energii do procesów metabolicznych. U chorego występuje zjawisko heteroplazmii, co oznacza, że w organizmie znajdują się zarówno prawidłowe, jak i uszkodzone mitochondria. Efektem tej dysfunkcji u Nikodema jest anemia aplastyczna (transfuzjozależna), uszkodzenie cewek nerkowych i niewydolność nerek oraz niewydolność nadnerczy, kwasica metaboliczna i związane z tym poważne zaburzenia gospodarki elektrolitowej organizmu. Aktualnie brak jest leku na tę jednostkę chorobową, choć prace nad nim są już bardzo zaawansowane. Obecne leczenie polega na stosowaniu leczenia objawowego występujących schorzeń. Ze względu na rzadkość choroby stosowanych jest wiele leków sierocych i często sprowadzanych z zagranicy. Koszty leczenia są bardzo wysokie i nie są refundowane.

Rokowania są poważne, a nieleczona choroba może doprowadzić do śmierci.