



Wiadomości

Piątek, 28 maja 2021

Pomóż włączyć napięcie w mięśniach Kubusia - zbieramy nakrętki!

Kubuś Chochołek to chłopiec który walczy z mutacją w genie UNC80. Zachęcamy do wsparcia jego walki pod adresem zrzutki -> <https://zrzutka.pl/3spper>. Przypominamy, że na placu przy ul. Jagiełły znajduje się gorlickie serce - kolejna pula zebranych w nim nakrętek zostanie przekazana na leczenie Kubusia.

Na facebooku znajduje się także grupa z licytacjami dla Kubusia -> <https://www.facebook.com/groups/163858158905365>

Kubuś Chochołek (za informacją z portalu zrzutka.pl)

Kubuś urodził się 16.03.2020 r. i już w pierwszych minutach swojego życia walczył o oddech, ratowało go podanie tlenu. Od początku nie rozwijał się prawidłowo: nie podnosił główki podczas leżenia na brzuchu, przesypiał większość dnia i nocy, był bardzo mało aktywny, podczas karmienia wymiotował. Przez długie miesiące jeździliśmy od lekarza do lekarza, spędziliśmy miesiące w szpitalach, gdzie był poddawany bolesnym zabiegom i nadal nie postawiono konkretnej diagnozy, a jego stan się pogarszał.

W międzyczasie sami zdecydowaliśmy się wykonać bardzo kosztowane badania genetyczne, żeby ustalić skąd biorą się jego problemy. Wynik badań był dla nas ciosem. Okazało się że Kubuś cierpi na niezwykle rzadkie schorzenie genetyczne, mutację w genie UNC80, która powoduje: ciężką hipotonię mięśniową (wiotkość mięśni), globalne opóźnienie rozwoju psychoruchowego, niepełnosprawność intelektualną w stopniu znacznym, brak lub słabą mowę, brak zdolności chodzenia, padaczkę, IUGR (hipotrofię wewnątrzmaciczną - zahamowanie wzrostu płodu), słaby przyrost masy ciała, dysmorfie twarzy. Wiotkość jego mięśni powoduje ogromne problemy z przełykaniem, co prowadzi do krztuszenia się i bardzo częstych wymiotów, w trakcie i po karmieniu. Poza tym schorzeniem, Kubuś ma nieoczywiste napady padaczkowe, bezdech senne, które bardzo osłabiają jego organizm. Kubuś bardzo odstaje od swoich rówieśników, nie trzyma stabilnie główki, nie siada, nie pełza, nie raczkuje, nie wspominając o nauce chodzenia. Aby utrzymać granicę wagi każdy jego posiłek jest walką o pojedynczy gram. Każde karmienie trwa około godziny, a posiłek musi być zblendowany.