

Масло надежды

Как родительская любовь спасает жизни

В 80-х годах прошлого столетия на долю Михаэлы и Августо Одоне выпало самое страшное испытание, которое только может настичь родителей. У их любимого сына обнаружилась редкая и неизлечимая болезнь головного мозга – адренолейкодистрофия. В то время медицина была не способна лечить это заболевание, а исследований почти не проводилось. Родители оказались во власти страха и неизвестности. Но, не поддавшись полному отчаянию, ради любви к своему сыну простая домохозяйка и экономист сумели совершить огромный прорыв в медицине.

И в радости, и в горе

В 1969 году успешный экономист Августо Одоне перебрался из Италии в США, чтобы работать во Всемирном банке. А 29 мая 1978 года его прекрасная жена Михаэла подарила ему сына Лоренцио. Эта семья была вполне счастлива: муж зарабатывал большие деньги, жена вела домашнее хозяйство и воспитывала ребенка, а взаимоотношения были самыми теплыми. По долгу службы семья Одоне провела несколько лет на Коморских островах, где маленький Лоренцио стал изучать иностранные языки. Уже в пять лет он свободно разговаривал на трех. По возвращении в Вашингтон в 1983 году мальчик отправился в начальную школу, где проявил себя как умный и прилежный ученик.

Однако неожиданно для всех у ребенка стало резко меняться настроение, появились неконтролируемые вспышки агрессии. Учителя настаивали на необходимости перевода мальчика в специализированное учебное учреждение, но родители предполагали, что это временные проблемы, связанные с адаптацией после длительных переездов. Еще через время у Лоренцио нарушилась координация движений, и он частично потерял слух. Спустя несколько месяцев мучительных медицинских обследований Михаэле и Августо сообщили диагноз их любимого сына – «адренолейкодистрофия», или АЛД. «Еще 10 лет назад об этой болезни никто не знал, – объяснил врач супругам Одоне, – она встречается редко, ей заболевает один мальчик на 40 тысяч рожденных, и, к сожалению, Лоренцио осталось жить не больше двух лет»

Узнать, чтобы понять

Сначала родителям не хотелось верить, что такое крохотное и невинное существо ждуг муки неизвестной болезни. Шок от услышанного сменялся истерикой, но, взяв себя в руки, супруги решили сами разобраться в причинах и симптоматике болезни своего маленького сына.

Как выяснилось, АЛД – наследственное заболевание, при котором женщины являются лишь носителями, а болеют только мужчины. Вследствие врожденного дефекта обмена веществ организм избыточно накапливает определенные жирные кислоты, которые попадают в него вместе с пищей, а также вырабатываются в процессе биосинтеза. Эти жирные кислоты необходимы человеку для выстраивания клеток. Излишки же обычно сжигаются организмом, но при диагнозе АЛД вещество, расщепляющее такие кислоты, отсутствует. Длинноцепочечные кислоты накапливаются в тканях мозга и

разрушают миелин – жировую оболочку мозга, изолирующую нервы, – без которого последние не могут передавать сигнал.

Данная дистрофия как бы «отбрасывает» ребенка назад в развитии. У больного теряются приобретенные навыки, а начинается все с потери контроля над эмоциями: наблюдается депрессия, сменяющаяся гневом. Далее заболевание поражает мышечные ткани, и у детей утрачивается способность ходить. Болезнь сопровождается судорогами, потерей зрения и слуха, снижением интеллекта, которое заканчивается полным слабоумием. На последних стадиях болезни нарушаются глотательные рефлексы, наступают параличи различных систем, а в конце – летальный исход. И чем младше ребенок, тем быстрее болезнь прогрессирует.

Кто ищет, тот найдет

Семья Одоне доверилась экспериментальной программе, которая заключалась в соблюдении специальной диеты, ограничивающей поступление в организм жирных кислот с длинной цепью. Это казалось вполне логичным, однако уровень кислот у Лоренцио только повышался. За год из здорового жизнерадостного мальчика он превратился в полностью парализованного ребенка, не способного даже самостоятельно сглатывать слюну.

Августо и Михаэла вступили в фонд поддержки больных АЛД, где родители делились опытом, как им удалось смириться с неизбежной кончиной собственных детей. Ужас состоял еще в том, что в некоторых семьях, где было несколько сыновей, эти круги ада приходилось проходить не один раз. Но даже отсутствие каких-либо положительных результатов в лечении болезни не смогло сломить самоотверженных Одоне. Они отправились в библиотеку и стали изучать не только литературу, связанную с АЛД, но и биохимию в целом. Не давая себе отдыха, они старались одновременно и быть с сыном, и искать способ устранить причину болезни. В то, что такой способ все-таки существует, казалось, не верил никто, кроме Михаэлы и Августо. Доктора уверяли: чтобы эксперименты сдвинулись с места, нужны десятки лет исследований. Родственники считали, что без медицинского образования невозможно найти лекарство, и как бы тяжело ни было, нужно жить дальше.

Но родители знали, что нельзя терять драгоценные минуты в борьбе со страшным монстром АЛД, поэтому продолжали углубляться в медицину. Однажды в ночных бдениях к Августо пришло озарение: необходимо блокировать биосинтез разрушающих кислот с помощью конкуренции кислот, и тогда прогрессия болезни остановится. Семья Одоне организовала первый международный симпозиум по лечению АЛД, где в ходе жарких дискуссий они почерпнули недостающую информацию.

Свет в конце тоннеля

После симпозиума и дальнейших исследований Августо Одоне сам вывел формулу лекарства, состоящего из олеиновой и эруковой жирных кислот, находящихся в составе оливкового и рапсового масел. Однако процесс создания лекарства был длительным и весьма дорогим, а скептицизм медиков и незначительная смертность от АЛД в масштабах страны были препятствием к испытанию столь диковинного и сомнительного средства. Августо опубликовал научную статью по биохимии, прочитав которую, один пожилой британский химик согласился бесплатно расщепить рапсовое масло для получения нужной смеси. И спустя полгода Лоренцио получил свое лекарство, названное отцом в его честь. Болезнь блокировалась, состояние мальчика стабилизировалось, и он смог даже отвечать на вопросы, моргая и шевеля пальцами.

Хотя «Масло Лоренцио» не способно восстанавливать разрушенные клетки мозга, его изобретение все равно стало огромнейшим прорывом в медицине и мощным толчком к дальнейшему поиску. В Великобритании произвели опыт и впервые дали лекарство мальчику, еще не имевшему симптомов АЛД. Развитие болезни у него прекратилось, и сегодня он живет полноценной жизнью. Михаэлой Одоне был создан «Миелиновый проект», цель которого – научиться выявлять данный дефект генов у мальчиков при рождении, когда «Масло Лоренцио» сможет осуществить свое назначение в полной мере.

Лоренцио Одоне умер в 2008 году в возрасте 30 лет от пневмонии, пережив своего лечащего врача, «дававшего» ему всего два года жизни. Родители, не имеющие медицинского образования и опыта, сотворили настоящее чудо, просто не пожелав отступить.

Читая историю семьи Одоне, невольно вспоминаешь слова одной народной песни: «Жизнь имеет смысл только в борьбе»... И это совершенно справедливо, ведь только те, кто сражаются во имя других, обладают внутренней силой, чтобы преодолеть любые невзгоды этого мира.

Ева СЕРГЕЕВА