



DR. ŠPELA MIROŠEVIČ, USTANOVITELJICA
IN PREDSEDNICA FUNDACIJE CTNNB1

Uspelo nam je nemogoče. Urban bo zdravilo dobil.

Štiriletni Urban se spoprijema z življenjem pod bremenom sindroma CTNNB1, redke genetske motnje, ki povzroča resne razvojne in motorične omejitve. Njegova mama Špela Mirošević je svoje življenjsko poslanstvo namenila iskanju zdravila zanj. Njena ideja, ki je sprva na drugi strani naletela na neugodno tišino »še ene utopične zamisli«, je hitro postala dejanska (z)možnost. Po treh letih garanja je zdaj jasno – Urban bo zdravilo dobil. Dr. Špela Mirošević pa je postala ena največjih strokovnjakinj za sindrom CTNNB1. Njeno prizadevanje in prizadevanje celotne ekipe fundacije ne pomeni le neverjetnega znanstvenega preboja, temveč je tudi simbol solidarnosti in upanja, da lahko skupaj premagamo najtežje zdravstvene izzive sodobnega časa.

Sprašuje: **NIKA VISTOROPSKI**
Foto: **JOŽE SUHADOLNIK**

Urban je pri devetih mesecih prejel diagnozo sindroma CTNNB1, hude nevrorazvojne motnje, ki jo povzročajo mutacija gena CTNNB1. Povezana je z zaostankom v razvoju, intelektualno motnjo in zakasnitvijo govora ter prizadene enega od 50.000 otrok. Kdaj ste ugotovili, da je Urban drugačen?

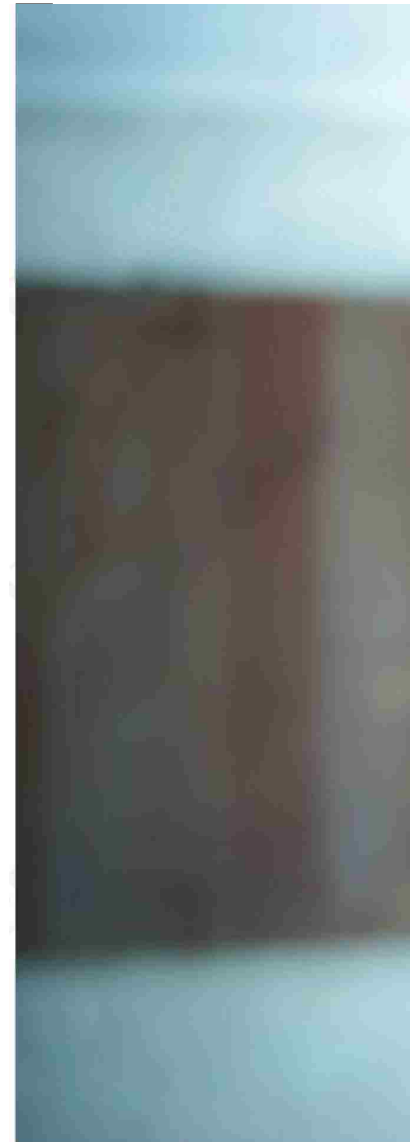
Urban se je rodil kot popolnoma zdrav deček, s petimi prstki na vsaki roki in nogi in angelskim nasmehom na obrazu. Kot da bi že takrat vedel, da bo spreminjal svet na bolje. A že ob njegovem rojstvu sem začutila, da nekaj ni tako, kot bi moralo biti. Opazila sem ukrivljen mezinček in

nenavadne poteze na obrazu. Skrbi sem podelila z zdravnikom, ki pa naju je z možem pomiril, da najverjetneje ni z njim nič narobe. Pozneje sva začela opazovati, da glavice na primer še ne dviguje, čeprav jo drugi dojenčki že, a sva si sproti prigovarjala, da bo že vse nadoknadil. Prvi pregled pri pediatrijni je minil brez posebnosti, pri drugem, ko je imel tri mesece, pa sem ji zapupala svoje skrbi. Da sem opazila ekstenzijski vzorec, sem ji rekla. Medtem ko si je umivala roke, mi je dejala, naj me ne skrbi, saj ga imajo tudi nekateri zdravi otroci, a isti hip, ko ga je začela pregledovati, se je njen pogled povsem spremenil. Prebledela je, v njenih očeh sem nemudoma pre-

brala, da je z Urbanom nekaj hudo narobe. Ko sem mu nato v skupni previjalnici v ambulanti menjala pleničko, Urban pa se je na mizi krčevito zvijal, je mimo prišla neka deklica in mamico vprašala: »Kaj je narobe s tem fantkom?« Takrat sem se zlomila in začela jokati. V ambulanto sem odšla, misleč, da imam zdravega otroka, iz nje sem se vrnila z informacijo, da je z njim verjetno nekaj hudo narobe. Podrl se mi je svet, moje srce se je zlomilo. Pediatrija je Urbana poslala na nadaljnje preiskave in ob vsakem pregledu sem upala, da bodo rekli, da je vse to samo prehodno stanje.

Ko so me pri devetih mesecih poklicali s Pediatrične klinike in mi povedali za njegovo

genetsko napako, mi niso znali kaj veliko razložiti, saj je sindrom zelo redek. A da glede na njegov napredek najverjetneje ne bo preveč hudo. Oddahnila sem si in poklicala moža. Čez nekaj minut me je poklical nazaj, da preveri, ali sem mu povedala pravilno, saj je medtem že brskal po spletu: »Si res rekla CTNNB1, se nisi zmotila?« Nato sem začela brskati še jaz, bila sem pretresena: huda intelektualna zaostalost, ti otroci ne hodijo, ne govorijo, so povsem nesamostojni, lahko oslepijo, imajo zelo hude vedenjske težave ... Panična sem klicala zdravnico in odgovorila mi je, da članki seveda opisujejo le najhujše primere, a naj me ne skrbi. Danes sem hvaležna, da se je odzvala na tak način, saj če





bi takrat povedala vso golo resnico, ne vem, kako bi preživela. Tako pa sem šla iz meseca v mesec z upanjem, da bo njegova prihodnost drugačna. A ker pri enem letu ni bilo več znakov, ki bi mi dajali upanje, sem se morala sprijazniti z realnostjo. V mednarodni facebook skupini, v kateri smo zbrani vsi starši z otroki, ki imajo sindrom CTNNB1 (vseh na svetu je okoli 450), sem vsak dan gledala posnetke teh otrok in vsak dan me je navdajala večja groza glede Urbanove prihodnosti. Niti v najbolj strašnih sanjah si nisem mislila, da se bo kaj takega zgodilo tudi nam.

Že na začetku ste vedeli, da za sindrom, ki ga pogosto napačno diagnosticirajo

Upam, da bo z zdravilom, ki bo nosilo ime Urbagen, Urban postal bolj miren, da se bo lahko vsaj nekaj časa sam igral in vsaj delno poskrbel zase. Da bo šel sam na stranišče, se sam nahrnil, si sam obrisal nos in mi povedal, kaj ga boli in kaj si želi. Te, za zdrave otroke precej običajne stvari so za Urbana in našo družino največje sanje.

kot cerebralno paralizo, ni zdravila. A kako je nastala ideja, da ga boste ustvarili prav vi?

Najbrž sem že po naravi malo nora. (Smeh.) Ko je moja mama zbolela za rakom, sem

med študijem začela raziskovati načine, kako ji pomagati. Kot študentka biopsihologije sem pisala raziskovalcem po svetu in jih prosila za poletno delo. K sebi me je vzel priznani zdravnik dr. David Spiegel

z Univerze Stanford, pri katerem sem nato raziskovala učinke psihosocialnih intervencij na kakovost življenja in preživetje. Čeprav mi ni uspelo pozdraviti maminega raka, so bili ti meseci izjemno dragoceni za to, kar je sledilo.

Ko sem videla, da Urban vsem terapijam navkljub ne napreduje, sem vedela, da bom naredila vse, kar lahko, da mu pomagam. Dejstvo, da ni bilo na voljo nobenega zdravila, zame ni bilo sprejemljivo. Začela sem raziskovati to bolezen in se spoznavati s prej povsem neznanimi termini; kaj so pluripotentne celice, katere mutacije povzročajo bolezen, kakšna je velikost gena in proteina, kje se izraža, kakšna je njego-

va funkcija. Nešteto ur sem prebedela, da sem te termine sploh razumela. Prebrala sem vse, kar je bilo na voljo o tem sindromu, ter začela sistematsko pregledovati objavljene primere. Na podlagi tega sem naredila power point predstavitev in poklicala dr. Damjana Osredkarja, predstojnika KO za otroško in mladostniško nevrologijo na Pediatrični kliniki, ki je tudi sam že pregledal Urbana. Ko sem mu povedala, kaj vse sem že naredila, da poznam številne druge starše in da bi rada razvila gensko terapijo, je na drugi strani zavlada neprijetna tišina. Rekel mi je, naj najprej preverim, ali klinična študija že obstaja, a sem ga sredi stavka ustavila, mu povedala, da je še ni in da bi rada to spremenila. Lahko mi verjamete, da bom delala dan in noč, da dosežemo ta cilj, sem mu rekla, ne prosim vas, da kar koli naredite namesto mene, prosim vas, da se mi pridružite. Očitno je v meni prepoznal neki poseben zagon, ko je videl, koliko dela sem v to že vložila, da sva k sodelovanju povabila še dr. Romana Jeralo s **Kemijskega inštituta**. Lotila sem se pisanja nepreglednega števila prošenj znanstvenikom po svetu in vsaki od njih pripela Urbanovo sliko. Kolesje se je začelo vrteti.

Draga Špela, in zdaj usodno vprašanje: bo Urban dobil zdravilo?

Bo! (*Obema se hipoma orosijo oči.*) Vprašanje je le, kdaj.

Od lanske jeseni, ko ste dejali, da je študija v zadnji fazi, se je veliko zgodilo, mar ne?

Res je. Novembra smo začeli proces proizvodnje zdravila, kar nas postavlja na prag začetka prve klinične študije za sindrom CTNNB1. Ta študija,

za katero si prizadevamo, da bo potekala v Ljubljani, ni pomembna le za naše prizadevanje, ampak tudi za promocijo Slovenije kot države z verodostojnimi in pomembnimi znanstvenimi dosežki. Zaradi moje tesne vpletenosti v razvoj je Fundacija CTNNB1, ki jo vodim, v decembru 2023 pridobila ekskluzivno svetovno licenco za razvoj, produkcijo in trženje zdravila po

Dosegli smo, kar se je zdelo nemogoče. Razvili smo zdravilo, za katero ni več vprašanje, ali bo prišlo do otrok. Urban bo zdravilo dobil. Za Urbana nismo le premaknili gore, temveč smo jo zgradili od začetka, popolnoma na novo. Na svetu obstaja le peščica staršev in njihovih ekip, ki jim je uspelo kaj tako izjemnega. Starši pri razvoju zdravila igramo ključno vlogo, saj živimo z otroki in se zavedamo, da za naše otroke čas ni denar, temveč je razvoj možganov, ki ga, enkrat izgubljenega, nikoli več ne moremo povrniti.

svetu. Če bo uspešno, bi v Sloveniji lahko postavili temelje za trajnostni razvoj, saj bi s pridobljenimi sredstvi ob sodelovanju s slovenskim Centrom za tehnologije genske in celične terapije nadaljevali razvoj zdravil za slovenske otroke. Naša ekipa na Pediatrični kliniki razvija mednarodni model protokola za klinične študije, ki bi omogočil premagovanje jezikovnih ovir. V državah, kjer poteka največ kliničnih študij, predvsem v angleško govorečih, kot so ZDA, Velika Britanija in Av-

stralija, otroci, ki ne govorijo angleško, običajno niso sprejeti v študije. Slovenski otroci zato ne morejo sodelovati v takšnih študijah, saj je jezik, zlasti pri nekaterih kognitivnih testih, velika ovira. Dosegli smo, kar se je zdelo nemogoče. Razvili smo zdravilo, za katero ni več vprašanje, ali bo prišlo do otrok. Urban bo zdravilo dobil. Za Urbana nismo le premaknili gore, tem-

razložiti, ampak čutim, da za to bolezen res lahko premikamo meje. Imamo dober program, odlično ekipo, vsi smo z glavo in srcem pri stvari in verjamem, da lahko skupaj naredimo nekaj res dobrega. Verjetno se niti ne zavedamo, kakšen program imamo pred sabo in kako pomembno vrednost lahko ima. Sindrom CTNNB1 ima oznako »*too rare to care*« (preveč redek, da bi bil pomemben); vem, da smo mi njihovo edino upanje za boljšo prihodnost. Tega pa nikoli ne bi zmogla sama. Moja vztrajnost me je povezala z vodilnimi raziskovalci z vsega sveta, vključno z dr. Damjanom Osredkarjem, dr. Romanom Jeralo in dr. Duškom Lainščkom, ki so se odzvali mojemu pozivu za raziskave sindroma CTNNB1. Ne smem spregledati še drugih sodelavcev s **Kemijskega inštituta**: doktorjev Petre Sušjan, Vide Forstnerič, Maje Meško in Matee Maruna. S Pediatrične klinike pa doktorja Davida Gosarja in Nine Žakelj.

Neverjetna vztrajnost!

Veste, mnogi od slovenskih strokovnjakov delajo prostovoljno, njihova predanost je res izjemna. Moja motivacija pa ... drugače enostavno ne znam. Ko otroci zvečer zaspijo, ne morem samo sedeti in gledati filma; to bi me takoj naredilo nemirno. Vem, da se zelo mudi. Urban mora zdravilo prejeti čim prej. Odgovornosti pa ne čutim le do njega, temveč do vseh drugih staršev, ki mi pišejo vsak dan. To, da skoraj vsak dan vsaj do enih zjutraj pišem, raziskujem, se pogovarjam s starši z vsega sveta, ni niti približno primerljivo z naporom, ki ga naša družina doživlja čez dan. Urban ima veliko težav. Danes zjutraj je od pete do osme ure ne neutolažljivo jokal, temveč

kričal. Grozljivo je, ko ne veš, zakaj. Ga boli, je lačen žejen, utrujen, kaj je narobe? Ne zna povedati. Ima eno in šest let stari sestrici. Manjša se tega kričanja neznansko boji in si želi nenehno biti v naročju, starejša prav tako trpi. Včasih Urban ne spi niti ponoči. Povsem jasno mi je, da na dolgi rok tako ne bo šlo. Ne bomo preživel, če bo to, kar doživljamo zdaj, trajalo v nedogled. Včasih mi je neznansko hudo, ko se ujame, da gledam na uro, kdaj bo sedem zvečer, da ga bom lahko dala spat. Borimo se iz dneva v dan.

Kakšno bo Urbanovo življenje po tem, ko bo prejel zdravilo, o čemer zdaj ni več dvoma?

To je težko vprašanje, na katero trenutno nihče ne more odgovoriti. Če sem pred štirimi leti sanjala o tem, da bo Urban po zdravljenju zdrav, si zdaj želim le, da bo zadovoljen in vsaj deloma samostojen. Trenutno se njegovo stanje slabša, zdravila, ki bi mu lahko pomagala, še ni, zato je na nas, da ga čim prej spravimo v fazo kliničnega razvoja. Upam, da bo z zdravilom, ki bo nosilo ime Urbagen, Urban postal bolj miren, da se bo lahko vsaj nekaj časa sam igral in vsaj delno poskrbel zase. Da bo šel sam na stranišče, se sam nahranil, si sam obrisal nos in mi povedal, kaj ga boli in kaj si želi. Te, za zdrave otroke precej običajne stvari so za Urbana in našo družino največje sanje. Čeprav smo zbiranje sredstev v Sloveniji zaključili, se naša

pot zbiranja sredstev še ni končala. Stroški razvoja, produkcije in klinične študije predvideni pred tremi leti, so se bistveno povečali, zato sem v zadnjem letu poskušala mobilizirati našo skupnost, da organizira različne akcije za zbiranje sredstev. Počasi se starši začnejo odzivati, kar se kaže tudi v več akcijah GoFundMe. Sredstva še naprej poskušamo pridobiti tudi z iskanjem partnerjev v farmacevtskih podjetjih. Je pa izjemno težko, saj je večina donacij in sponzorstev v Sloveniji namenjena športnim klubom in socialnim programom, za farmacijo smo konkurenca, za invalidne in bolne otroke pa se namenja premalo pozornosti. Včasih so prav za naše otroke in nas te razmere najtežje. Težki so dnevi in noči, prihodnost je negotova. Brez zdravljenja naši otroci nikoli ne bodo mogli preseči svoje invalidnosti.

Kje kljub vsemu naporu, ki ga doživljate zadnja leta,

Urban in
mami Špela.



nja sindroma CTNNB1 v upanju, da lahko razvijemo zdravilo, ki bo olajšalo življenje obolelim otrokom in njihovim družinam. Naša vizija je, da bi vsakemu otroku, ne glede na njegov izvor ali finančno stanje, omogočili dostop do zdravljenja.

Ta program ni le znanstveni preboj, je tudi simbol solidarnosti in upanja, da lahko skupaj premagamo ene izmed najtežjih zdravstvenih izzivov sodobnega časa. Pred približno letom dni smo Slovenci združili moči in za Urbana zbrali dva milijona evrov. Dokazali smo, da smo sočuten narod z velikim srcem. Skupno pa smo, tudi prek drugih mednarodnih akcij in razpisov, zbrali okoli tri milijone evrov. Vsake toliko me zadnje čase res prešine spoznanje, kako daleč smo prišli. Ponosna sem na vse te akcije, ki smo jih skupaj z društvom Palčica Pomagalčica in dobrodelni škratki, ki nam je zadnja tri leta stalno stalo ob strani, več kot uspešno izpeljali, in da je Urban slovenski deček, ki spreminja svet. Ta naša zgodba bo, o tem sem prepričana, spodbudila še ogromno drugih staršev. Kakor je mene spodbudila ena od mamic, ki se je prav tako lotila iskanja zdravila za svojega otroka. Rada bi bila ljudem za zgled. Morda bo naša zgodba nekoga spodbudila, da bo doma svoje otroke močnejše objel in bolj cenil trenutke, preživete na igrišču ali v naravi. Z zavedanjem, da je imeti zdravega otroka pravzaprav največ, kar lahko imaš.

najdete vsaj kanček miru?

Vodim skupine čuječnosti za onkološke bolnike in tam najdem svoj mir. Včasih nekaj trenutkov zase ujamem tudi pod prho, a v zadnjih mesecih čutim, da sem že zelo na koncu. Zelo zelo sem utrujena. Če sem iskrena, se bojim sesti na kavč, ker se mi zdi, da se bom samo sesedla, da bom izgubila motivacijo. Prihajajoči meseci so za nas usodni. Vznemirjena in vzhičena sem ob vsem, kar nas čaka. Trudim se vsaj približno ohranjati neko ravnovesje. Spim, kadar lahko. Tečem redno. To mi pomaga. Je pa dejstvo; zelo zelo sem utrujena.

Neverjetni ste! Ste ponosni nase? Upam, da ste. Tudi dr. Jerala je dejal, da je vaša energija občudovanja vredna in da ste postali ena največjih svetovnih strokovnjakinj za sindrom CTNNB1.

Zadnja štiri leta sem svoje življenje posvetila iskanju inovativnih načinov zdravlje-