ČAVO ZPRAVODAJ

SPECIÁL

OSM PŘÍBĚHŮ Z KAŽDODENNÍHO ŽIVOTA SE VZÁCNÝM ONEMOCNĚNÍM

česká asociace pro vzácná onemocnění

orphanet

EURORDIS
RARE DISEASES EUROPE

EDITORIAL

Vážení čtenáři, vážené čtenářky,
u příležitosti Dne vzácných onemocnění jsme pro vás připravili speciální číslo našeho zpravodaje. Chtěli jsme v něm ukázat všední podobu vzácných onemocnění. Našim autorům děkujeme za odvahu o sobě mluvit a vám děkujeme za zájem o osudy vzácných pacientů. Myslíme si, že vzájemné pochopení mezi zdravými a nemocnými je velmi zapotřebí.

Anna Arellanesová, René Břečťan, Kateřina Uhlíková

CO JSOU VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ?

Vzácné onemocnění je takové, které postihuje méně než pět lidí z deseti tisíc. Zdá se vám, že jde o málo lidí? Omyl. Vzácná onemocnění postihují v součtu 6–8 procent evropské populace. Takových nemocí je totiž víc než osm tisíc. Více než tři čtvrtiny z nich má genetický původ a většinou se projeví už v dětství. Lidem, kteří vzácné onemocnění mají, se nežije snadno. Mnohdy neznají správnou diagnózu nebo těžko hledají lékaře, který by jejich nemoc znal a uměl jim pomoci. Když se k tomu přidá nepochopení nebo strach okolí, zůstávají se svou nemocí sami. Vzácná onemocnění jsou závažná a v naprosté většině nevyléčitelná. Lidem, kterým vstoupí do života, je přesto možné pomoci. Tím prvním, co může udělat každý, je vzít na vědomí jejich existenci. Uvědomit si, že vzácní pacienti patří do života naší společnosti.

SEZNAM ČLENŮ ČESKÉ ASOCIACE PRO VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ

- **Angelman CZ,** www.angelman.cz, angelman@email.cz
- **Asociace muskulárních dystrofiků,** www.amd-mda.cz, info@amd-mda.cz
- **Asociace rodičů a přátel zdravotně postižených dětí v ČR, z.s., klub Be Treacher-Collins,** hladove@centrum.cz
- **Atos,** www.atos-os.cz, pradova@seznam.cz
- **AVMinority,** www.avminority.cz, info@avminority.cz
- **DebRa ČR,** www.debra-cz.org, alice.brychtova@debra-cz.org
- **Diagnóza FH,** www.diagnozafh.cz, cillikova@me.com
- **Diagnóza narkolepsie,** www.diagnozanarkolepsie.cz, diagnozanarkolepsie@gmail.com
- **End Duchenne, z.s.,** www.endduchenne.cz, info@endduchenne.cz
- **Klub nemocných cystickou fibrózou,** www.cfklub.cz, info@cfklub.cz
- **Klub pacientů mnohočetný myelom,** www.mnohocetnymyelom.cz, koordinatorka@mnohocetnymyelom.cz
- **Kolpingova rodina Smečno,** www.dumrodin.cz, navstivte@dumrodin.cz
- **LYMFOM HELP,** www.lymfomhelp.cz, info@lymfomhelp.cz
- **META – spolek pacientů se střádavými onemocněními, o.s.,** www.sdruzenimeta.cz, info@sdruzenimeta.cz
- **Metoděj,** www.metodej.com, info@metodej.com
- **Národní sdružení PKU a jiných DMP,** www. nspku.cz, radek.puda@seznam.cz
- **NEFROHEMA, o.p.s.,** www.nefrohema.cz, jaroslav.vich@nefrohema.cz
- **Občanské sdružení imunodeficitních pacientů HAE/AAE,** www.hae-imuno.cz, maselli@hae-imuno.cz
- **Občanské sdružení MYGRA-CZ, z.s.,** www.mygra.cz, bruhova@mygra.cz
- **Občanské sdružení Paleček – společnost lidí malého vzrůstu,** www.ospalecek.cz, kvitkova.k@seznam.cz
- **Občanské sdružení PRADER-WILLI, z.s.,** www.prader-willi.cz, ospws@email.cz
- **OS rodičů a dětí postižených Gaucherovou chorobou,** www.gaucherova-choroba.cz, janina.mickova@seznam.cz
- **Parent Project,** www.parentproject.cz, parentproject@parentproject.cz
- **Rett Community,** www.rett-cz.com, info@rett-cz.com
- **Revma Liga Česká republika, z.s.,** mullerova@revmaliga.cz, www.revmaliga.cz
- **Rodina spolu,** www.rodinaspolu.estranky.cz, rdnspolu@gmail.com
- **Sdružení Diagnóza MDS,** www.sdruzeni-mds.cz, Jezek.b@volny.cz
- **SMÁci, z.s.,** www.smaci.cz, ondrejhlavica@gmail.com
- **Sdružení pacientů s plicní hypertenzí,** www.plicnihypertenze.cz, info@plicni-hypertenze.cz
- **Společnost C-M-T,** www.c-m-t.cz, simunekm@seznam.cz
- **Společnost Parkinson,** www.spolecnost-parkinson.cz, jana@vecl.cz
- **Společnost pro mukopolysacharidosu,** www.mukopoly.cz, spmps@seznam.cz
- **Spolek pro Atypické parkinsonské syndromy (APS). z.s.,** APS@seznam.cz
- **Willík,** www.willik.tym.cz, willik.tym@seznam.cz
- **Život bez střeva,** www.zivotbezstreva.cz svoboda.ales@zivotbezstreva.cz

Členové bez organizace zastupují následující diagnózy:

- Agamaglobulinémie
- AHUS
- Arnold-Chiari malformace
- Atrézie jícnu
- Centronuclear myopathy
- CIDP – chronická zánětlivá demyelizační polyneuropatie
- Dysautonomie; IST
- Dystonia muscularum deformans
- Ehlersův-Danlosův syndrom
- Familiární středomořská horečka
- Fraserův syndrom
- Genetické metabolické mitochondriální onemocnění
- Klippelův-Trenaunayův syndrom
- Kongenitální svalová dystrofie
- Luis Bar Syndrom, resp. Ataxia teleagniectasia
- Systémový lupus
- Lymfangiom
- Lymfangioleiomyomatóza
- McCune-Albright syndrome
- Multisystémová atrofie
- Parry-Romberg Syndrome
- Peutz-Jeghersův syndrom
- Primární ciliární dyskineze
- Relabující polychondritida (Relapsing Polychondritis)
- Sjorgrenův syndrom
- Sticklerův sydrom
- Syndrom fragilního X chromosomu
- Syringomyelie
- Tarlovova cysta
- Tetrasomie X-chromosomu
- Tetrasomie 18p
- Trombotická trombocytopenická purpura

Seznam členů je platný ke dni vydání Zpravodaje ČAVO.

ZAKÁZANOU CESTOU

BOŽENKA HRADILKOVÁ

Kvůli své nemoci se skoro nemůžu pohnout. Nedokážu přemoct sílu zemské přitažlivosti. Udržím vzpřímenou hlavu, když do mě zrovna nikdo nestrká. Přesto jsem byla dneska rychlejší než většina lidí kolem mě! Jsem na horách, v Rakousku. Jsem zdravá, takže můžu lyžovat i plavat. I zlobit s tátou. Já totiž zlobím hrozně ráda!

Znáte noci, kdy se pořád jen vrtíte a převalujete? Sama se vrtět a převalovat nemůžu, ale ten pocit mám. Dnešní noc byla trošku těžší. Otočit jsem potřebovala více než třicetkrát. Máma spí v posteli se mnou a s mým bráškou Boříčkem. Otáčí mě, když je potřeba. Ráno jsem pěkně nevyspalá, ale chci stihnout lyžování v čerstvě napadaném prašanu. Takže musíme co nejdříve vyrazit na svah.

V současné době řešíme financování Boženčiny asistence.

Musím ještě procvičit plíce. S tím mi pomáhá kašlací asistent. Natlačí do mě vzduch a pak ho zase vysaje. Pořád dokolečka, dokud nejsou rodiče spokojení. Kašlu jak o život, protože venku je nádherně. Zkouším tátu přemluvit, abychom vyrazili bez cvičení. Táta taky miluje lyžování, ale je neoblomný, tedy možná spíš máma. Při cvičení nejdříve protáhneme všechny končetiny a klouby, které mi tuhnou. Nejhorší jsou čelisti, to fakt bolí. Ještě reflexní cvičení a potom už je snídaně. Mají tu výborné pečivo a já si každé ráno objednávám čerstvou kobližku. Tu miluju! Když mi ji mamka nařeže na proužky, můžu si ji sama dávat do pusy.

Konečně vyrážíme na vlek. Dostat se nahoru na kopec ale není jen tak. Musím být pořádně zabalená a s vlekem to taky není úplně jednoduché. Musíme vyšplhat schody a narvat se do kabinky. Vlekaři jsou naštěstí bezvadní a moc nám pomáhají. Konečně jsme na vrcholu. Vrcholová fotografie a už vyrážíme na rozcestí, kde vybírám cestu. A hurá dolů.

Miluju rychlost, a tak tátu prosím o dlouhé carvingové oblouky. Frčíme jako o život, a protože ráno napadlo, tak po chvilce skáčeme do hlubokého sněhu vedle sjezdovky. Tam to krásně stříká a k tomu to se mnou úplně lehoučce houpe. Jupí! Je to krásný pocit, jako bychom lítali.

Dojíždíme do ďolíčku, z kterého je jen jedna cesta. Dnes je ovšem zavřená kvůli nebezpečí laviny. To jsme nevěděli. Rozhodujeme se, co teď. Jediná možná cesta z ďolíčku je nahoru, vlekem, kotvou. Na takový vlek ale nemáme popruhy. Tak nemáme jinou možnost než tu zakázanou cestu projet.

Cesta byla krásná. Jeli jsme rychle, plynule a nikde jsme se nezastavili. Začíná mi být zima, a tak jdeme na oběd. Miluju frittaten suppe, vývar s palačinkou. Po obědě si párkrát profrčíme černou sjezdovku, ale je veliká zima, tak rychle s lyžováním končíme. Ze sjezdovky se hned přesouváme do vyhřátého bazénu. Vzala jsem si brýle a kolíček na nos, takže se můžu pořádně potápět. Máme s tátou nacvičené signály, aby věděl, co se se mnou ve vodě děje. Když potřebuju nadechnout, vypouštím bubliny, a když to nestačí, ukazuju jak potápěč prstem nahoru. Bazén je úžasný a já ho celý prozkoumávám. Vlastně jde o víc navzájem propojených bazénů. Nejvíc mě však baví divoká řeka. Nejdřív jsme byli opatrní a táta mě pořád kontroloval. Mě se to tak líbilo, že jsem chtěla víc a víc, až jsem tátovi uplavala. On to trošku prožíval, protože trysky „divoké řeky“ si se mnou pohrávaly jako vítr s igelitovým pytlíkem. Když mě nakonec znova chytnul, celý vystrašený mě nutil odkašlat. Já jsem ho však rychle pobízela do dalšího potápění: „Tři, dva, jedna… táto! Tři, dva, jedna… jdeme ještě jednou!“ Miluju plavání a už se nemůžu dočkat léta, kdy se budeme víc koupat.

Po bazénu ujíždíme do apartmánu a už jen protahujeme, cvičení už jsme stihli v bazénu. Zakašleme – je to paráda, když nejsem nemocná, kašleme jen dvakrát denně – ráno a večer. Dostávám své léky a další prášky. Kalcium nesnáším!

Nechávám se odnést do postýlky. Máma mi přečte pohádku a táta nandá na nos ventilátor a může se spát. Ještě před spaním řeknu, že jsem strašně šťastná. Máma se dojme a táta se culí jak hovínko na hnoji. Dnes snad bude dobrá noc a nebudu moc potřebovat otáčet. Makala jsem od rána a snad se všichni krásně vyspíme.

SPINÁLNÍ MUSKULÁRNÍ ATROFIE

je vrozené nervosvalové onemocnění. Vyznačuje se progresivní svalovou slabostí. Postihuje zejména dolní končetiny a dýchací svaly. Rehabilitace a respirační terapie jsou nezbytné. Donedávna byla možná pouze léčba příznaků onemocnění. V současnosti je k dispozici nový lék zaměřený zejména na zvýšení hladiny chybějícího proteinu. Prognóza závisí na závažnosti onemocnění: formy s dřívějším nástupem bývají závažnější. Dá se očekávat, že nové léky výrazně zlepší prognózu pacientů s SMA, dlouhodobá data však zatím nejsou k dispozici.

NA TEN DEN NEZAPOMENU

ILONA VANĚČKOVÁ

Je duben 2012. Naší dceři je rok a tři čtvrtě. Nechodí, nemluví a je zvláštní. Přestala si hrát s hračkami, přestává sama jíst, přestala se skoro smát, hodně pláče, často křičí, v noci nespí. Strašně moc se snažíme, aby to bylo jinak. Cvičíme, rehabilitujeme, stimulujeme. Výsledek není téměř žádný.

Jsme na kontrole u neuroložky. Říká: musíte dělat to a to. Už to nevydržím, strašně pláču a křičím, kdy už to skončí. Můj muž mne objímá. Možná úplně nerozumí tomu, proč se tak chovám. Vždyť nás všichni ujišťují, že to bude v pořádku, že to Karolínka dožene. Ale já vnitřně vím, že v pořádku to už nikdy nebude.

Uplynulo téměř sedm let našeho života. Je ráno a nám začíná každodenní kolotoč. Jsem ráda, že nás vzbudil budík, ne monitor dechu. Musíme vypravit Karolínku. Nakrmím ji, muž ji umyje a přebalí, oblékne, dá do kočáru a čekáme, až přijede Handicap Transport, aby jí odvezl do speciální školy. Mezitím ještě nakrmím, obléknu a připravím do školky další dvě děti, které se nám po Karolínce narodily. Nejstarší dcera se naštěstí vypravuje sama.

Začíná další den. Školka, práce, kroužky. Běžná rutina pro všechny rodiny. I pro tu naší. Dopoledne volají od Káji ze školy, že má sérii epileptických záchvatů. Řešíme s mužem další změnu v harmonogramu, kdo z nás Káju vyzvedne dřív, budou-li záchvaty pokračovat. Naštěstí nám ze školy za chvíli volají, že se Kája zlepšila a není třeba ji vyzvedávat, že zvládne odvoz. Jenom pro úplnost – na rozdíl od státní školy, která je zdarma, tuhle školu platíme. Je to ale naprosto v pořádku, protože je o Káju skvěle postaráno.

V práci připravím smlouvy, které chtěl klient mít dnes hotové. Zvládnu i domluvené jednání. Odpoledne vyzvednu děti ze školky a jdeme na kroužek atletiky. Smějí se, já se taky usmívám a povídám si s ostatními maminkami. Probíráme jídlo, kroužky, nákupy. Prostě nic zvláštního a mimořádného se neděje.

Doma nám nejstarší dcera říká, že se zamilovala. Kája má další epileptický záchvat. Naštěstí jen jeden a krátký.

> *Nejvíce by nám pomohla cenově dostupná, kvalitní a flexibilní odlehčovací služba.*

Nakrmím ji, muž jí vyprázdní obsah střev a dáme ji spát. Malým dětem přečteme pohádku. Usínají. Uklidíme a jdeme si s nejstarší povídat o lásce. Alespoň na chvilku. Usínáme a víme, že máme tak poloviční šanci, že se vyspíme celou noc. Kája často v noci nespí. Ale i s tím jsme se naučili žít.

RETTŮV SYNDROM

je genetické onemocnění, které se projevuje výhradně u dívek. Vyskytuje se přibližně u jednoho novorozence z 10 tisíc. Okolo věku jednoho roku se u nemocných dívek zastavuje psychomotorický vývoj. Postupně ztrácejí jemnou motoriku, objevují se stereotypní pohyby rukou. Velmi často nemohou chodit, nedokážou ovládat své tělo, oči ani řeč. Nejsou schopny spojit myšlenku s pohybem a říci svému tělu, jak se má pohybovat, což způsobuje frustrace. Mentální schopnosti je těžké posoudit vzhledem k těžkému poškození řeči. Dívky mívají zájem o intenzivní oční kontakt, díky němuž jsou některé z nich schopné do jisté míry komunikovat. Nemoc provází dechové dysfunkce, poruchy fungování svalů, objevují se epileptické záchvaty.

OD GENETIKY JSME SI MOC NESLIBOVALI

WILLIAMSŮV SYNDROM

je genetické onemocnění. Provází ho srdeční vady, opoždění psychomotorického vývoje, charakteristické změny obličeje a specifické poruchy učení a chování. Postižené děti bývají hodně společenské a dobře vycházejí s jinými lidmi. Jsou citlivé na hluk a mívají dobrý hudební sluch. Syndrom může mít kardiovaskulární projevy, postihovat plíce nebo ledviny. Časté bývají oční vady. Dospělí pacienti obvykle nebývají soběstační.

FRANTIŠEK HÁBA

Bylo krásné zářijové ráno roku 2014. Společně s manželkou Katkou a dcerou Kačenkou jsme se vydali do pražské Motolské nemocnice. Byli jsme objednaní na konzultaci na oddělení klinické genetiky. Doporučení nám dala paní doktorka Břešťanová z kladenské dětské neurologie. Podle nerovnoměrného vývoje Kačenky i toho, jak se ve všech dovednostech zlepšovala, usoudila, že problém není metabolického, ale genetického charakteru. Nabídla nám, že pokud uneseme možná nepříznivou prognózu, tak nás pošle do Motola.

Se vším jsme hned souhlasili. V té době už jsme mohli porovnávat, jak se Kačenka vyvíjí s tím, co zvládali o dva roky mladší dcera Fanynka i o pět let mladší syn Vendelín. Věděli jsme, že naše nejstarší dcera má na svůj věk mimořádnou emoční inteligenci. Vůbec se nestyděla promluvit na veřejnosti a i cizí lidi brala jako svoje kamarády. V takových situacích se Fanynka i Vendelín schovávali mámě za sukni. Není divu, že lidé často říkali: „Máte moc šikovnou a zvídavou holčičku." My jsme ale věděli, že vývoj Kačenky je v mnoha ohledech velmi opožděný, jen to nebylo na první pohled patrné.

Ale vraťme se k tomu krásnému zářijovému dni. Sourozence jsme nechali u babičky. S manželkou a Kačenkou jsme se vydali do pražského Motola. Většina lidí nás od toho spíše odrazovala. Dokonce i někteří lékaři říkali, že to asi nebude mít velký význam, ale že třeba pro sourozence bude zajímavé vědět o nějaké dědičné genetické zvláštnosti, až budou mít svoje děti. Od vyšetření jsme si tedy moc neslibovali.

Když jsme přijeli do Motola, bylo parkoviště plné českých a britských televizních přenosových vozů. V ten den totiž přijel na protonovou léčbu chlapeček z Británie. Prodírali jsme se davy novinářů a manželka najednou řekla, že za půl hodiny máme být u Kačenčiny oční lékařky. Podíval jsem se na ni a zeptal se, zda tedy jedeme raději na oční.

> *Velmi nám pomohli naši přátelé ze spolku Willík a z České asociace pro vzácná onemocnění.*

Nakonec jsme to nevzdali a zazvonili u dveří oddělení klinické genetiky. Čekali jsme na chodbě, co se bude dít. Kačenka se mezi tím spřátelila s celou čekárnou. Pak mi přinesla pořadové číslo na vyšetření se slovy: „Tati, to je pro tebe." Na lístku stálo: Spermiogram. Za chvíli jsem musel vysvětlovat sestřičce, že jsem ten lístek dostal omylem.

Nakonec přišla ta chvíle a my se ocitli v ordinaci paní doktorky Vejvalkové. Podívala se na Kačenku a kladla tak přesné dotazy, že nám bylo jasné, že diagnózu zná, i když nám nic neřekne. Zeptala se na bezmezné přátelství nebo na zvuky, které Kačence vadí, a nám přišlo neuvěřitelné, jak dobře zná její povahu a chování.

Nakonec jsme se dozvěděli, že to vypadá na jedno onemocnění, ale že nás pošlou ještě na jedno vyšetření. Na lístku na krev bylo napsáno: Vyšetření metodou FISH. Lístek jsem si vyfotil, abych to nezapomněl, a odjeli jsme domů.

Když jsme přijeli, hned jsem běžel k počítači, abych se něco dozvěděl o metodě FISH. Po pár kliknutích jsem zjistil, že touto metodou se zjišťují takzvané mikrodelece. Za chvíli jsem hltal české i zahraniční stránky o mikrodelečních syndromech, kterých je opravdu hodně. Byly tam různé obtíže při těchto onemocněních, třeba epileptické záchvaty nebo nutnost podávat růstový hormon. Nic mi na Kačenku nepasovalo.

Nevzdal jsem to a hledal dál. To už se přidala i manželka. Společně jsme narazili na Willamsův syndrom a stránku občanského sdružení Willík. Najednou jsme četli o charakteristických rysech osobností lidí s tímto vzácným onemocněním. Hlava se mi zatočila. Byli jsme s manželkou moc šťastní, že už víme. Už se nemusíme trápit tím, že ve výchově děláme něco špatně, že už nemusíme mít přehnané požadavky na Kačenku.

Ten večer jsme neusnuli. Povídali jsme si celou noc. Hned jsme také napsali email do pacientské organizace Willík. Ještě jsme nebyli ani diagnostikovaní, ale už jsme byli v kontaktu s úžasnými lidmi. Za pár týdnů jsme s nimi jeli na společný pobyt. Jsme moc rádi za den, kdy jsme se dozvěděli, jak mimořádně vzácnou dceru máme.

PÍŠEME KNÍŽKU, DALŠÍ

DUCHENNOVA MUSKULÁRNÍ DYSTROFIE je nervosvalové onemocnění. Projevuje se rychle postupující svalovou slabostí a úbytkem svalové hmoty. Postihuje jen muže, ženy ho přenášejí bez příznaků. Nemoc se projevuje už v raném dětství. Chlapci mají čím dál větší potíže s chůzí, častěji padají. Později ztrácejí schopnost samostatně chodit. S postupem onemocnění se přidávají problémy se srdcem a s dýcháním, takže bývá zapotřebí plicní ventilace a léčba srdce. Prognóza Duchennovy muskulární dystrofie je závažná, průměrná délka života bývá výrazně zkrácena.

JAKUB ŠUDÁK

Je něco málo po půl desáté. Otevřel jsem oči plné ospalků a zvolal: „Mamííí!“ Už bych rád vstával. Za chvilku přišla máma s bažantem v ruce. Vypnula BiPAP a sundala mi z obličeje nosní masku. Odkryla mě a převlékla z pyžama do košile a kalhot. Pak mě přendala na elektrický vozík. Vozík je fajn. Díky němu se můžu svobodně hýbat. Máma mi ještě pomohla s ranní hygienou, nakrmila mě vydatnou snídaní a dala mi léky na srdce.

Pak už jsem se přemístil k počítači a přes Skype jsem zavolal Martinovi. Je to můj velmi dobrý kamarád. Má stejnou diagnózu jako já. Před dvěma lety jsme spolu začali psát blog Nevzdavejto.cz. Spolu jsme také za pomoci kamaráda-motorkáře Josefa „Kádi“ Kadeřábka vydali knihu *Duchennovi jezdci*. Vyšla loni. Teď píšeme další.

S Martinem jsme mluvili a psali celé dopoledne. Okolo jedné jsme se rozloučili a já odjel do kuchyně na oběd. Máma mě nakrmila, osprchovala, převlékla do čistého oblečení a já se vrátil k počítači. Zavolal jsem zase Martinovi. Jsem hrozně rád, že jsem se s Martinem seznámil, a jsem vděčný organizaci Parent Project za to, že nás dala dohromady.

Ve čtyři jsem hovor ukončil. Dorazil Slávek, můj dlouholetý kamarád. Byli jsme domluveni, že vyrazíme na večeři a pak do kina. Máma mě ještě oblékla do bundy. Dala Slávkovi klíče od auta a vyrazili jsme. Slávek otevřel zadní dveře, vyklopil rampu. Na vozíku jsem najel do kufru auta a on mě přikurtoval pásy. Odjeli jsme do restaurace Červený mlýn v nedalekém Tišnově. Dali jsme si roštěnou s houbovou omáčkou. Já točenou jedenáctku, Slávek minerálku, řídí.

> *Je mi 27 let. Dokud mám k sobě člověka, který se o mě doma postará, tak mě ve zvládání mé nemoci nic neohrozí.*

S plnými břichy houževnaté roštěné jsme se vydali do kina na film Kursk. Bylo to místy opravdu napínavé, i když je film natočený podle skutečné události a od začátku jsme věděli, jak to s posádkou ponorky dopadne. Matthias Schoenaerts hrál přesvědčivě. Jen koukat na Léu Seydoux s děsnou ofinou mě rozčilovalo.

Když film skončil, odvezl mě Slávek domů a máma mě uložila do postele. Byl to vydařený den.

VÍM, ŽE NESTÍHÁM

MARKÉTA MIKŠÍKOVÁ

Kašlu, spím. Kašlu, spím. Kašlu na to, vstávám a jdu inhalovat, nebo se vůbec nevyspím. Jsou tři hodiny ráno. Po pár mililitrech inhalace solného roztoku se kašel trochu uklidnil. Seberu hromadu pokašlaných kapesníků ze země, vyhodím je do koše a jdu si zas lehnout. Je kolem půl čtvrté ráno. Jak padnu do postele, tak o sobě nevím. Ze spánku mě vytrhne budík. Bez přemýšlení ho posouvám o deset minut dál. Nakonec dokážu vstát až o třicet minut později, než jsem měla. Vím, že nestíhám.

Jak se zvednu z postele, zas dostanu záchvat kašle. Kašlu, až se dávím celou tu dobu, co budím dceru. Převlíkám ji do školky, dávám jí snídani. Zvládnu se jen párkrát nadechnout z inhalátoru, abych ten kašel dostala trochu pod kontrolu, ale pak to vzdávám a dávím se dál na záchodě. Tou dobou se už oblékl manžel, který vidí, že pokud každou chvíli neodjedeme, přijdeme do školky pozdě. Děkuju mu a mávám jim ve dveřích. Pociťuju obrovský vděk, že školka nezbyla jen na mě. Už se mi párkrát stalo, že jsem tam jela v pyžamu celá rudá a splavená jak po zápase v ringu. Ještě že se to teď v zimě pod kabátem a čepicí lehce schová.

CYSTICKÁ FIBRÓZA
je dědičné onemocnění, které postihuje zejména dýchací a trávicí ústrojí. V dýchacích cestách se nemocným tvoří hustý hlen, ve kterém se snadno usídlují bakterie. Některé bakterie jsou pro cystickou fibrózu typické a špatně na ně účinkují antibiotika. Nemocní se nesmí vzájemně stýkat, aby se těmito bakteriemi nenakazili. Chronická infekce zhoršuje průběh celého onemocnění. Lidé s cystickou fibrózou také špatně tráví potravu, protože jim slinivka nefunguje správně. Častou komplikací je cukrovka, cirhóza jater nebo osteoporóza. Onemocnění je nevyléčitelné, ale díky novým léčebným postupům se postupně zvyšuje předpokládaný věk dožití.

Pomohlo by mi vědomí, že je naděje, že pro mě bude možné získat inovativní léčbu. Ráda bych, aby pro všechny pacienty s cystickou fibrózou bylo v nemocnici důstojné zázemí. Existenci by mi usnadnil obraceč času, ale ten měla jen Hermiona.

Ranní rituál dokončuji asi o čtyřicet minut později. V závěru inhalací už zvládám i malování očí. Oblečená jsem během pár minut a pak můžu konečně taky odjet do práce. Moje práce je skvělá! Žádný den není stejný. Dnes mě nečeká nic náročného – setkání se sponzorem, nějaký telefon a administrativa okolo. Pracuji v Klubu nemocných cystickou fibrózou. Tato organizace jako jediná v ČR sdružuje lidi, kteří mají tuhle nemoc, a pomáhá jim. Kdo jiný by se na takovou práci hodil líp než pacient, který dobře ví, o čem mluví.

Teprve když přijedu do práce, jsem schopná dostat do sebe něco k jídlu. Po velkém hrnku kafe začínám seriózně fungovat. Je asi deset dopoledne. Řekněte mi, kde jinde by na to byl zaměstnavatel zvědavý. Sponzor dorazí v jedenáct. Krátce shrnu, co jsme v minulém roce pro pacienty zajistili, povím mu pár čísel a bavíme se o tom, co můžeme společně udělat tento rok. Nakonec domlouváme umístění výstavy fotografií z kalendáře Slané ženy, který pro náš klub nafotil Robert Vano, u nich ve firmě. Při té příležitosti uděláme také krátkou přednášku pro zaměstnance, aby věděli, na co firma svými prostředky přispívá. Připravím darovací smlouvu na domluvenou částku a po necelé hodině a půl se loučíme.

Když odejde, sednu si k počítači a napíšu příspěvek na facebook o blížící se akci, jejíž výtěžek putuje na pomoc našim nemocným. Pak se víc zaberu do organizace focení nového ročníku kalendáře. Musím důkladně naplánovat, kdo se kdy bude fotit. Bakterie, které máme v plicích, jsou velmi specifické a představují pro nás vzájemně riziko. Lidé, kteří mají určitý typ bakterie, by se neměli potkat. Fotograf si pro nás vyhradí dva dny, během kterých potřebuji nafotit 12 pacientek. U každé musím počítat minimálně s hodinou a půl na přípravu. Tento rok je to obzvlášť velký oříšek. Mám

několik pacientek po transplantaci, které musíme fotit jako první. Mám i pacientku s bakterií MRSA, ta zas musí být úplně poslední ze všech. Na druhou stranu by před ní neměla být pacientka s bakterií z řádu Burkholderia cepacia. Musím zajistit ještě jednu místnost pro přípravy navíc, jinak to prostě nepůjde.

Sakra, je půl čtvrté. Ani nevím, jak se to stalo. Musím jet pro Aničku do školky a kručící břicho mi připomíná, že jsem ještě neobědvala. S vypětím sil dorazím domů s dítětem i nákupem. Vždycky jsem si říkala, že moje dítě nebude ležet v krámě na zemi a vztekat se. Člověk může mít představy, ale ví kulový. Inhaluju odpolední dávku, zatímco dítě roztírá vodovky po jídelním stole.

Později večer manžel i dítě už dávno spí a já si jdu konečně taky lehnout. Jsem spokojená s odvedenou inhalací a rehabilitací. Zvládla jsem i doplnit lékovku na celý týden. Jsem tak unavená, že padnu do postele a okamžitě spím.

Později v noci kašlu, spím, kašlu, spím. Manžel se ospale ptá, jestli není vhodná chvíle nasadit antibiotika. Ležím a koukám do stropu. Má pravdu, a to mě štve. Nechci to slyšet. Tentokrát bych vážně měla jít na kapačky do nemocnice, ty v tabletách už naposledy moc nepomohly. Čtrnáct dní na plicním s cizími lidmi na pokoji a bez Aničky. Zvoní budík, vstávám a s vidinou hospitalizace tohle ráno funguju docela obstojně. Třeba to ještě bude dobrý. O necelý týden později čekám na urgentním příjmu nemocnice Motol.

Markéta Mikšíková s docentkou Věrou Vávrovou, zakladatelkou péče o nemocné s cystickou fibrózou v ČR, na focení kalendáře Slané ženy.

JSEM HROZNĚ RÁDA, ŽE JSME SPOLU

ELIŠKA HLADOVÁ

Budíme se tím, že Beátka přeleze do naší postele, kde spíme s mužem a jedním psem. Chvilku se tulí, víc k tatínkovi než k mamince. Tatínek je její hrdina. Po chvilce zavelí, že se jde papat: Ukáže znak jíst a běží do vedlejšího pokoje. My s mužem za ní jdeme o něco pomaleji, s odsávačkou v ruce. Tu musíme mít při sobě ve dne v noci, protože Beátka má tracheostomii a potřebuje odsávat, kdykoli zakašle. Jdu s dcerkou pohladit pejsky a nasadit sluchátko. Muž zamíří ke stroji na kávu a ke kuchyňské lince. Beátka má stejně jako její tatínek nejraději „trojboj“ – rohlík namazaný medem, marmeládou a nutelou.

Dnešek je speciální ze dvou důvodů – přihlásili jsme se do soutěže Nadačního fondu Avast. A postoupili jsme. Dnes

jedeme do Prahy prezentovat záměr projektu a diskutovat s porotou. Po cestě z Prahy nás čeká ještě setkání s idoly nejednoho srdce – s Klusovými. Ano, těmi Klusovými.

Po snídani jde tatínek venčit naše dvě fenky – Ammy a Žůžu. Já honím Beátku po bytě, než ji přesvědčím, že se musíme obléknout a vyrazit na výlet. Když to zvládneme, pokračuje hon po bytě kvůli čištění zubů. Zuby si čistíme společně a říkáme si říkanky. Taťka se vrací z venčení. Beátka s namočeným hadrem spěchá pomoct s mytím tlapek. Vysvobodí pejsky z vodítek a nasype jim granule. Ranní maraton končí obouváním. Konečně jsme venku z bytu. Na schodech mi dojde, že jsem zapomněla svačinu. Vybíhám z domu ověšená odsávačkou, kabelkou a taškou se svačinou. Naskáčeme do auta. Beátka už při zapínání pásu ukazuje, abychom pustili „jiný“ – tím myslí CD dětských písniček. Ty písničky jsou skvělé především pro dospělé, protože si je zpíváme vždy ještě týden.

Konečně vyrážíme z Českých Budějovic směr Praha. Obhajoba projektu probíhá v příjemné atmosféře. Máme velmi dobrý dojem z diskuze i dotazů poroty. Výsledky se dozvíme do 14 dní, a tak nezbývá než vyčkat.

Dole v hale je malá kavárna. Paní, která tam obsluhuje, chvilku sleduje poskakující Beátku a pak se nás ptá, zda jí může něco dát. Souhlasíme a přihlížíme, jak dcerce s úsměvem podává kornout s kopečkem zmrzliny. Beátka znakem děkuje a nadšeně ochutnává. Fakt, že se i v dnešní uspěchané době, kdy nikdo moc nekouká nalevo napravo dějí takové věci, v nás zanechává pozitivní energii. Dcerka poskakuje i venku cestou k autu. Při jednom skoku to zmrzlina nevydrží a rozplácne se na zem. Pro ni je to velké neštěstí, pro nás je těžké ovládnout smích, protože jsme už tak tři vteřiny před tím oba tušili, že ten skok nedopadne.

Nakonec ji utěší tatínkova náruč. Nastupujeme do auta a vyrážíme na druhé dnešní setkání – s rodinou Klusových. S Tamarou jsem se seznámila přes Instagram, když napsala kladné hodnocení filmu Wonder. Ten vypráví o chlapci s TCS, tedy se stejným syndromem, jako má naše dcera. Začaly jsme si psát a vzniklo z toho dnešní setkání. Cestou k nim probíráme, jestli se nebudeme stydět a zda nebude váznout hovor. Veškerá tréma z nás spadla, když nám před domem přiběhli naproti jejich dva pejsci. Beátka ihned Klusovy objímá a vítá, jako by se znali odjakživa. A takové je celé setkání. Děti si spolu hrají na pískovišti, a my se bavíme s Tamarou a Tomášem.

Nejvíce by nám pomohla existence specializovaného centra pro pacienty s TCS, kde by nám lékaři rozuměli a byli by všichni na jednom místě.

Domů odjíždíme s velmi příjemným pocitem. Bavili jsme se s Klusovými, jako bychom se znali už dlouho. Mluvili jsme o všem, o tom, jak si děti hrají, i o Beátčině syndromu. Navíc nám Klusovi nabídli, že nám pomůžou s osvětou.

Do Budějovic se vracíme až po západu slunce, ale jsme nabití pozitivní energií z celého dne. Beátka usnula hned jak nastoupila do auta, takže do postýlky ji musíme přenést. My s mužem si ještě chvilku vyprávíme dojmy z celého dne a sázíme se, jak dopadneme v soutěži o grant od Avastu. Nakonec padáme do peřin a usínáme s úsměvem a očekáváním, co nám přinese zítřek. Jsem hrozně ráda za každý den, kdy můžeme být jako rodina spolu.

TREACHER COLLINS SYNDROM

je vzácné genetické onemocnění, které má výrazné projevy především v obličeji. Mentální vývoj neovlivňuje. U některých lidí jsou symptomy mírné. Jiným mohou deformity v obličeji způsobovat zásadní potíže s dýcháním a přijímáním potravy. Nedokonale vyvinuté uši či zvukovod jsou příčinou nedoslýchavosti nebo hluchoty. Pro toto onemocnění není lék. Je možné korigovat jeho projevy. Problémy s dýcháním bývá nutno řešit tracheostomií, kterou je možné později po operačních zákrocích odstranit. Při obtížích s polykáním se výživa podává PEG sondou. Syndrom také provázejí symptomy v oblasti očí. Deformity v oblasti obličeje a úst se řeší chirurgicky. Toto onemocnění se vyskytuje u jednoho z 50 tisíc novorozenců.

POHYB SI MUSÍM PLÁNOVAT

ADÉLA ODRIHOCKÁ

Je čtvrtek. Probouzím se velmi brzy, ještě před zazvoněním budíku, i když bych mohla spát déle. Ihned tuším, že to bude jeden ze zdravotně lepších dní. Jsem již od srpna na studijním výjezdu v překladatelském a tlumočnickém institutu ve Štrasburku a čtvrtek je jediný den, kdy překládat nechodím.

Nikdy nevstávám hned. Nejméně hodinu ještě musím ležet, abych trochu vyrovnala tlak a srdeční frekvenci. V mezičase si na mobilu přečtu novinky a odpovím na zprávy. Za celou noc jsem extrémně dehydrovaná, tak hned začínám pít vodu. Po hodině beru do ruky ovladač od předokenních rolet: když jedou pomalu nahoru, jsem vždy zvědavá, jaké bude počasí. Většinou je ještě tma, ale dnes už vidím krásný východ slunce.

Pomalu vstávám, jdu zapnout kávovar a připravit si snídani. S horkou kávou si sedám k pracovnímu stolu, zapínám počítač a vytáčím videohovor. Většinou si ráno voláme s maminkou, abychom si řekly, co je nového, pokud nám to tedy oběma časově vychází. Mezitím zapíjím medikaci, mimo jiné také na snížení tepové frekvence. Potřebuji, aby začala účinkovat ještě předtím, než půjdu ven.

Každý čtvrtek tady máme malé farmářské trhy. Mám to kousek, jen přes cestu. S pánem, co tam prodává, se už známe. Chodím k němu pro ovoce a zeleninu každý týden, už šest měsíců. Vždy se dobře pobavíme, tentokrát mi doporučil recept na žampionovou polévku, já jsem mu zase ukazovala fotky, které mi rodiče poslali ze zasněženého Česka. Sněhu jsme tady ve Štrasburku zatím moc neměli.

Byla bych ráda, kdyby byli pracovníci ve zdravotních službách lépe informováni a moje onemocnění znali. To stejné platí pro sociální systém: informovanost by ulehčila spoustu věcí.

Vracím se domů s nákupem a začínám vařit oběd. Zároveň pracuji na překladech, které je třeba do konce týdne udělat. Mezitím na mě klepe sousedka, která mě přišla pozdravit, vždy ji ráda vidím. Po obědě si musím jít zase lehnout, cítím, že je na čase. Využívám zdravotní vyhřívanou podložku, pomáhá mi na bolesti svalů a kloubů. Vleže pokračuji v překládání. Dnes odpoledne totiž nebudu mít čas. Chystáme se s kamarádkou do štrasburského muzea moderního a současného umění, kde právě probíhá výstava jedné portugalské autorky. Máme to v plánu už dlouho, ale pořád nám to nějak nevycházelo.

Do muzea jsem volala předem, abych zjistila, zda mají na místě k zapůjčení skládací židle či invalidní vozíky, mnoho muzeí tuto službu nabízí. Ujistili mě, že mi poskytnou vozík, za což jsem byla ráda. Muzeum je velmi rozlehlé, neušla bych to, neustála. Bez možnosti kdykoliv si sednout bych z návštěvy nic neměla. V muzeu nakonec strávíme více než čtyři hodiny, expozice jsou zajímavé a interiér překrásný, s výhledem na řeku. Jsem ráda, že jsme si konečně našly čas. Muzea moderního umění mám ráda. Po necelých dvou hodinách jsme se na chvíli zastavily v kavárně, protože jsem začínala cítit, že mi klesá cukr: hypoglykémii většinou poznám dříve, než by mohlo být pozdě, ale i tak je to vždy únavné.

Vycházíme z muzea, venku už je tma, začíná pršet. V rychlosti se ještě jdeme podívat k nasvícenému mostu, který je opodál. Extrémně mě bolí klouby, v muzeu se netopilo, dost jsme promrzly, už ani necítím chodidla. Vracíme se domů, popíjíme horký čaj. Chvíli si ještě čtu, ale brzy si půjdu lehnout, zítra mě čeká náročný den, doufám, že budu relativně ve formě.

NEPŘIMĚŘENÁ SINUSOVÁ TACHYKARDIE

se vyznačuje nečekaně rychlou srdeční frekvencí v klidu nebo při minimální fyzické aktivitě. Hlavním a pro pacienty stresujícím příznakem je palpitace, tedy bušení srdce. Pacienti mohou pociťovat také slabost, bolest na hrudi, dušnost, závratě nebo pocit na omdlení. Nemoc často vede k výrazně snížené kvalitě života. V současné době není známa účinná léčba. U některých pacientů mohou příznaky přetrvávat i přes umělé řízení srdeční frekvence.

OBČAS POTKÁVÁM ANDĚLY

LUDMILA PETERKOVÁ

Mojí dceři Evě je právě 15 let. V jejím životě už bylo hodně chvil, na které nezapomenu. Napořád mi v paměti utkvěl den, kdy začala chodit. Na takovou chvíli rodiče většinou nezapomínají, ale já s mužem jsme slzeli dojetím. Tomu dni totiž předcházel dlouhý boj. Cvičili jsme pětkrát denně Vojtovou metodou. Každý den ráno jsme rehabilitovali. Už osm měsíců jsem jí každý večer píchala růstový hormon. Měli jsme naději, že začne chodit ve dvou a půl letech. A najednou jí byl rok a půl a ona se pustila křesla a ťapala po místnosti – prostě zázrak!

Díky Evče občas potkávám anděly. Rehabilitační sestra Jarmila, úžasná, trpělivá, soucitná s dítětem i se mnou. Přinesli jsme jí měsíční dítě, rozbalila ho a řekla: „To je velmi hodné dítě." A já se rozbrečela. Dcera totiž nepila, neplakala, nic. Byla promodralá a pořád spala. Když jí Jarmila lehce zmáčkla místo na hrudníčku, pohnula nožkami, otevřela pusu a – zázrak – zakřičela! Prostě se konečně nadechla do celých plic a zrůžověla. Od té doby jsme ji nenechali v klidu, až do dne, kdy se pustila křesla a začala sama chodit.

Probíhají roky a já dál hledám pomoc. Lidí, kteří mají zkušenosti a jsou ochotni vám je sdělit s citem a pochopením, není mnoho. A hlavně není mnoho těch, kteří by to dítě mohli mít prostě rádi, když je to s ním tak těžké a ta jeho matka by pro něj mohla dělat víc a lépe.

Nejvíc by mi pomohlo, kdyby dcera přestala mít věčný hlad, abych nemusela tolik kontrolovat spotřebu jídla.

Posledního anděla jsem potkala u Evči ve škole. Asistentka Kačenka si mě po pár měsících strávených ládováním učiva do mé dcery pozvala k sobě do kabinetu. Tak jsem se dostavila, malá jako obvykle. Pravidelně dostávám ze všech stran vynadáno, že jsme zase neudrželi váhu, že je pomalá, že málo cvičíme, že má nevhodné boty, oblečení, že ortopedické vložky jsou už malé, brýle slabé. Nejhůř mi bylo, když jsem šla do obchodu zaplatit ukradené čokolády, když to po nějakém čase prasklo.

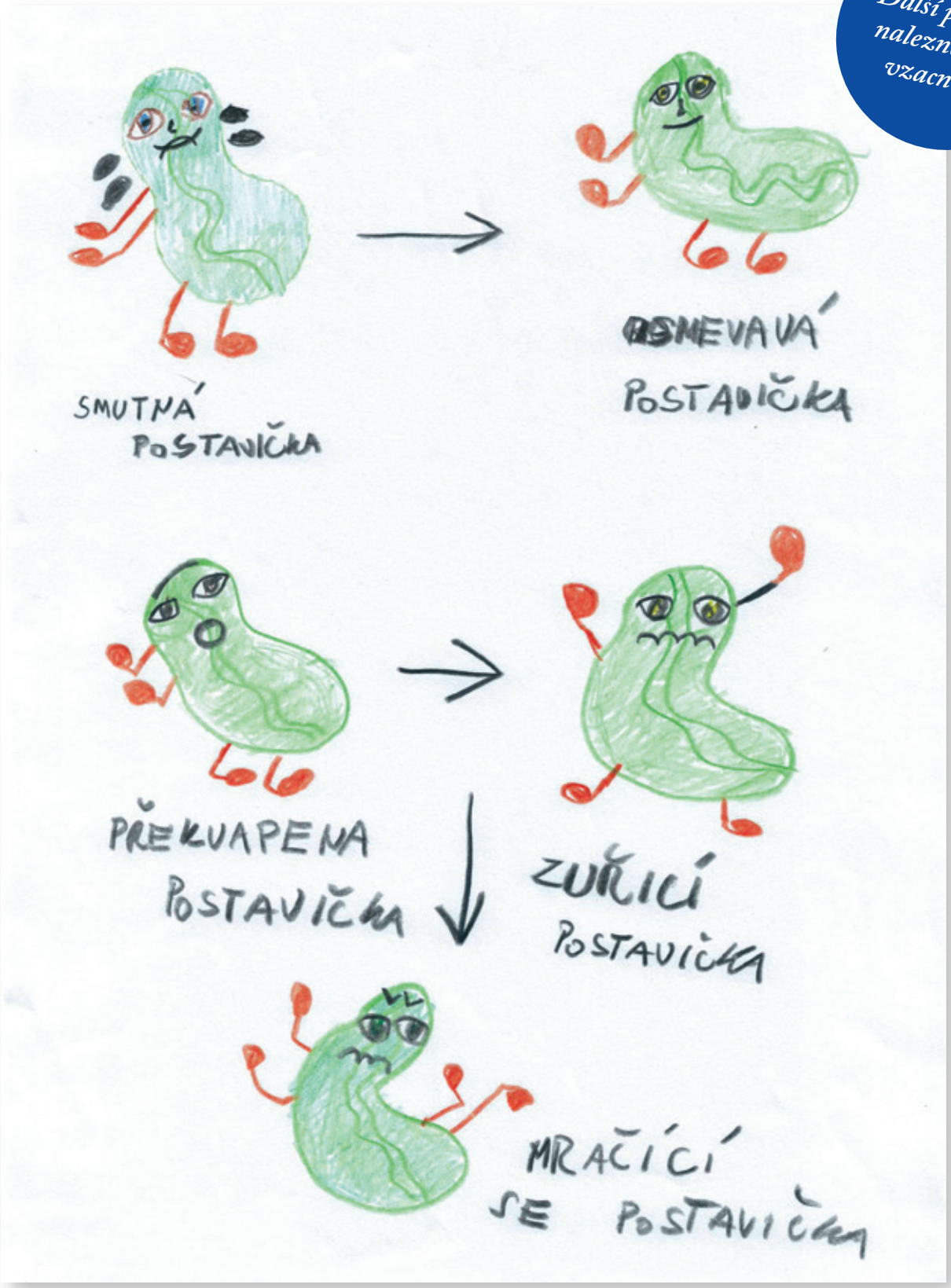
Asistentka Kačenka mi dala kafe a řekla: „Vaše Evča je naprosto úžasná, važte si toho daru." Nevěřila jsem svým uším a ona pokračovala: „Mám vážné plicní onemocnění a nemůžu chodit rychle. Na třídním výletě šla Evča ke mně a řekla, ‚pojď, já půjdu s tebou vzadu, když máš ty plíce.' Víte, už tu pracuji mnoho let, a ještě nikdy se žádné dítě do mě takhle nevžilo, jako Eva. Je to dar a užívejte si to!" Samozřejmě jsem zase slzela dojetím.

A tak se snažím si užívat, že je potřeba prát znečištěné prádlo, dávat do opravny rozbité mobily, každý den kontrolovat velikost porcí, vyčištěné zuby, brýle, učesané vlasy. Když vím, že tu chodí lidé-andělé, kteří na nás v dobrém myslí, tak mi to stačí a můžu jít dál. Stojí to za to a může to být i velká radost.

PRADERŮV-WILLIHO SYNDROM

je vzácné geneticky podmíněné onemocnění, pro které je typická porucha funkce části mozku doprovázená těžkou svalovou slabostí v raném věku. Nejvýraznějšími příznaky jsou přejídání a absence pocitu sytosti, které u postižených dětí mohou vést k těžké až morbidní obezitě. Porucha je doprovázena problémy s učením, poruchami řeči a rozvoje jazyka, potížemi s chováním nebo dalšími závažnými psychiatrickými problémy. Bez odpovídající pravidelné kontroly se může situace pacientů rychle zhoršit. Obezita bývá hlavním faktorem ovlivňujícím nemocnost a úmrtnost. Včasná diagnóza, včasná multidisciplinární péče a léčba růstovým hormonem mohou výrazně zlepšit kvalitu života postižených dětí.

Další příběhy naleznete na vzacni.cz



Obrázek nakreslil Jakub Verich

Zpravodaj ČAVO. Vydáno v únoru 2019.
Vydává Česká asociace pro vzácná onemocnění s podporou Ministerstva zdravotnictví ČR.
Projekt byl realizován za finanční podpory Úřadu vlády České republiky a Vládního výboru pro zdravotně postižené občany.
Sídlo a korespondenční adresa: Bělohorská 19, 169 00 Praha 6 – Břevnov, Telefon: 774 151 290, e-mail: cavo@vzacna-onemocneni.cz
www.vzacna-onemocneni.cz