

Střádavé nemoci jsou nejzákeřnější nepřítel

Rodina & zdraví, 20. 4. 2009, Ivan Šiler

PŘÍBĚH

Všeobecně převládá názor, že z nemocí mají na zdraví člověka nejtěžší dopad nejrůznější projevy rakoviny. Do života nám ale mohou zasáhnout i mnohem zákeřnější nepřátelé - takzvané střádavé nemoci. V jejich případě platí, že čím méně jsme s nimi obeznáni, tím větší břímě pro nás představují. Jejich zákeřnost kromě strastiplného průběhu představuje i to, že ve třech čtvrtinách případů postihují děti. Takovým dítětem byla i Kateřina Uhlíková, v současnosti jedna z výkonných členek organizace META sdružující pacienty se střádavými onemocněními.

Prvotní projevy střádavých nemocí bývají zprvu nenápadné. Často trvá dlouhý čas, někdy i roky, než se jasná diagnóza potvrdí, aby postižený mohl být odpovídajícím způsobem léčen. Ani samotné konkrétní názvy jako Gaucherova, Fabryho a Pompeho choroba či MPS nebývají právě obvyklým tématem veřejných diskuzí o zdraví. Snad i proto, že v České republice je jimi postiženo jen pět tisíc lidí, což z celkově nemocných představuje pouhý zlomek.

KRUTÝ ZLODĚJ ENZYMŮ

Kateřina Uhlíková se narodila jako zdravé dítě, problémy začala mít až postupem času. „Zvětšovalo se mi břicho, často jsem krvácela z nosu, dělaly se mi modřiny, bolely mě kosti a byla jsem unavená. Ve 14 letech jsem se při kontrole u dětského lékaře dozvěděla, že větší břicho mám kvůli zvětšeným játrům a slezině. S tím souvisel také špatný krevní obraz, který ale předtím lékařka přehlížela vzhledem k tomu, že jsem byla hubená a bílá holčička, která často marodí. Na základě potvrzení zvětšené sleziny, jater a špatného krevního obrazu mě ihned odeslali do motolské nemocnice v Praze s podezřením na leukémii. V Motole trvalo lékařům pět týdnů, než byli schopni diagnostikovat moje vzácné onemocnění - Gaucherovu chorobu,“ začíná mladá a pohledná žena vyprávět svůj příběh, jenž začal takřka nevinně

Gaucherova choroba začala brzy, představovala nesmírné riziko pro ni i pro její rodiče. Na většinu střádavých onemocnění neexistuje účinná léčba, a řada pacientů je tak odsouzena k pomalému umírání. Třetina dětí se dokonce nedožije ani pěti let. Střádavé choroby se totiž na lidském organismu podepisují jedním zásadním společným defektem - doslova okradou tělo o jeden nebo více enzymů, které jsou odpovědné za štěpení některých buněk. V důsledku toho nedochází například ke zpracování a odbourávání sloučenin, jako jsou tuky a cukry. Ty se pak v játrech, slezině nebo v kostní dřeni stádnají (právě podle tohoto procesu je odvozen i zastřešující název všech těchto nemocí). Poškozeny bývají nejvíce nervový systém, břišní orgány a pohybový aparát v různých kombinacích.

Výjimkou ovšem nejsou ani poruchy krvetvorné kostní dřene a deformity kostí. Často se dostávají i psychomotorické poruchy a v polovině případů se rozvíjí epilepsie.

I PŘES NEPŘÍZEŇ OSUDU

Kateřina byla už ve svých čtrnácti letech konfrontována s Gaucherovou nemocí, kterou v ČR trpí jen přibližně třicet pacientů. Lékaři se pochopitelně snažili dívat celou situaci co nejvíce ulehčit - natvrdo sdělit, že v té době pro ni ještě neexistovala specifická léčba, se ani oni neodvážili. „To nejhorší nám zkrátka raději neříkali. V té době jsem byla dítě a sama jsem si závažnost onemocnění neuvědomovala. Dokázala jsem s ní žít a kamarádům jsem se ještě chlubila, že jsem vzácná,“ ohlíží se za touto dobou Kateřina.

Přesto ale bylo zřejmé, že nemoc může ovlivnit její budoucnost. Lze v takovéto situaci budovat například profesní kariéru, plánovat si osobní život? „Když přemýšlím o době, ve které neexistovala léčba, životní perspektiva nebyla nijak růžová. Pacienti trpěli řadou problémů, byli unavení, měli zvětšená játra a slezinu, kvůli střádání v kostní dřeni měli častěji zlomeniny, které v některých případech pokračovaly až k upoutání na invalidní vozík, nehledě na možnost vykrvácení při jakémkoliv zranění. Sama jsem šest let



věděla o nemoci a nebyla jsem léčena, bylo to v době dospívání, v době, kdy jsem chodila na střední školu, hlásila se na vysokou a začala pracovat na magistrátu města Karlovy Vary. Nikdy mě ale v této době ani nenapadlo, že bych se měla nebo mohla na nemoc vmlouvat, a snažila jsem se dělat vše, co zdraví lidé, chtěla jsem sobě i okolí dokázat, že i přes nepřízeň osudu zvládnu všechno jako ostatní,“ vzpomíná Kateřina.

DOBRÁ A ŠPATNÁ ZPRÁVA

Bylo nasnadě, že dříve nebo později ani Kateřina strašlivě pravdě neunikne - tu se dozvěděla ve svých dvaceti letech, kdy se dostala do centra pro léčbu Gaucherovy choroby. S přihlédnutím k jejímu celkovému stavu už to jinak ani nešlo. „Tehdy mi pan profesor Zeman sdělil vše podle pravdy, neboť krevní obraz jsem už měla hodně nízko pod dolní hranici a břicho jsem měla natolik zvětšené, že mě okolí považovalo za těhotnou. Také jsem se cítila hodně unavená, krev z nosu mi tekla snad každý druhý den a při každém silnějším dotyku se mi na těle dělaly modřiny,“ popisuje Kateřina.

Definice dobré a špatné zprávy bývá ve společnosti často zmiňována s nadsázkou, ale Kateřina ji musela vzít nadmíru vážně. Ošetřující lékař ji totiž nejprve informoval, že léčba její nemoci je u nás už dva roky dostupná. Současně však upozornil na skutečnost, že je finančně velmi nákladná - z 23 pacientů se může dostat pouhým dvěma. Pokud by se tedy potřebné peníze nenašly, muselo by se za takovýchto okolností přistoupit jen k alternativní variantě. Ta měla spočívat v tom, že by pacientce odebrali slezinu, aby tento orgán neutlačoval zvětšeným objemem ostatní. Zákrok by však nemoc nevyléčil, pouze by o něco oddálil další problémy.

Chvilí se zdálo, že odhodlanost i trpělivost, s nimiž Kateřina po dlouhá léta nemoci vzdorovala své nemoci, přijdou vniveč. V zásadě nemusela svůj život nemocí nijak striktně přizpůsobovat - zakázané měla jen některé sporty jako skákání či lyžování, při nichž by mohlo dojít k utržení sleziny, viditelně se ale podepsala na jejím dospívání.

„Nemoc mi byla diagnostikována právě v tomto období, a tím se také vysvětlilo, proč dospívám pomaleji než ostatní. Neboť pacient s Gaucherovou chorobou pomaleji roste a také přibývá na váze. Takže jsem byla vždy nejmenší a nehubenější holka ve třídě a první menstruaci jsem dostala až na střední škole,“ říká Kateřina. A tak když dospěla, odborník už na ni nemohl brát přehnaný ohled, kterým by její zdraví poškodil ve výsledku víc než sdělením skutečnosti.

Na rovinu proto uvedl, že za pár let či měsíců už mladá žena nemusí být mezi živými. „Když jsme od pana profesora společně s mojí maminkou odcházely, obě jsme brečely,“ vzpomíná Kateřina.

ZLOM PŘINESLO ROZHODNUTÍ POJIŠŤOVNY

Životní zlom přišel paradoxně ve chvíli, kdy Kateřinu kvůli kritickému krevnímu obrazu přijali do nemocnice na odstranění sleziny. Těsně před operací se stalo to, v co už nikdo příliš nedoufal. Lékařům se totiž podařilo přesvědčit pojišťovnu, a ta uhradila drahý lék, který sice Gaucherovu chorobu definitivně nevymýtí, ale umožňuje její léčbu s tak úspěšným výsledkem, že pacient může začít žít jako zdravý člověk bez rizika úmrtí. První dávku dostala Kateřina v nemocnici. Pak začala každých 14 dní chodit na infúze, které začaly zabírat. „Nedokážu ani popsat radost, jakou jsem měla, že místo plánované operace dostanu léčbu a budu normálně žít,“ ohlíží se za kritickým bodem, který už pravděpodobně nikdy nevymaže z paměti.

Kateřina se mohla více než kdo jiný přesvědčit o pravdivosti pořekadla: Co nás nezabije, to nás posílí. „Určitě tomu tak bylo i v mém případě. Vždy jsem věděla, že žiju s nemocí, nejsem zdravá, ale mám zásadní handicap. A uvažovala, že všichni, kdo se to dozvědí, mě odsoudí, a proto se musím snažit, aby to nepoznali a dívali se na mě naopak jako na někoho, kdo je normální. Když se člověk navíc dostane do nemocnice mezi trpící děti s nevyléčitelnými nemocemi, které jsou na tom o poznání hůře než dospělí, pak si teprve uvědomí, co je zdraví za poklad, a daleko víc si toho všeho váží. I dnes, když se léčím a je mi už dobře, uvědomuji si, že to tak nemusí být pořád, a jsem připravena v případě potřeby opět bojovat za svoje zdraví,“ říká mladá žena.

BOJ AŽ DO SAMÉHO KONCE

Svůj život Kateřina současně obohatila o neocenitelné zkušenosti, které dnes může předávat i ostatním podobně postiženým. Prostřednictvím organizace META ulehčuje úděl mnohým z těch, kteří dosud se střádavými nemocemi více či méně úspěšně soupeří.

A nezastírá, že jsou to právě oni, kdo jí jsou v tomto úsilí stěžejní motivací - třeba právě jako dva malí chlapi ze západních Čech, které poznala v pražské nemocnici: „Pro mě to byla velká pomoc, vidět takové pacienty, kteří i bez ohledu na svůj nízký věk vydrží

každých čtrnáct dní podstupovat dvouhodinové procedury, jen aby mohli normálně chodit do školy a hrát si se svými vrstevníky. Pro mě osobně to nebyl vůbec deprimující zážitek, ale kontakt, který mě inspiroval. Z toho důvodu jsme se s jejich maminkami rozhodly založit sdružení, abychom podpořily a daly naději dalším lidem s těmito chorobami.“

Příběh Kateřiny tak pomáhá zcela konkrétním způsobem, neboť zájemcům o informace z oblasti střádivých onemocnění je v tomto směru k dispozici například i dokument, který o něm natočila veřejnoprávní televize. Pacienti i jejich rodinní příslušníci mohou svoje reakce či prosby o rady směřovat například prostřednictvím webových stránek sdružení (www.sdruzenimeta.cz) přímo na Kateřinu. To je užitečné i z toho důvodu, že pro laika je někdy opravdu nadmíru těžké tuto diagnózu objevit.

„Střádivá onemocnění jsou navíc ve většině případů dědičné choroby, a tudíž na ně nemá žádný vliv ani zdravý životní styl, kterým lze upravit či ovlivnit rizika jiných chorob,“ dodává Kateřina. O tom, jak důležitá je takováto pomoc, svědčí i případ oněch dvou chlapců, ve kterém se sdružení META snažilo bojovat všemi dostupnými prostředky, ale přes veškerou snahu všech zúčastněných to skončilo tragicky - jeden z malých hochů nakonec svůj boj prohrál. Jeho rodiče si však dodnes cení podpory ze strany organizace, která byla jedním z mála subjektů, na které se ve své nouzi mohli obrátit.

STŘÁDAVÉ CHOROBY DOSLOVA OKRADOU TĚLO O JEDEN NEBO VÍCE ENZYMŮ. SVOJE ZKUŠENOSTI DNES KATEŘINA PŘEDÁVÁ DALŠÍM PODOBNĚ POSTIŽENÝM LIDEM.