# ČAVO ZPRAVODAJ

SPECIÁL

## OSM PŘÍBĚHŮ
## Z KAŽDODENNÍHO ŽIVOTA
## SE VZÁCNÝM ONEMOCNĚNÍM

česká asociace pro vzácná onemocnění

orphanet

EURORDIS
RARE DISEASES EUROPE

# EDITORIAL

Vážené čtenářky, vážení čtenáři,
připravili jsme pro vás druhé speciální vydání našeho zpravodaje. Při příležitosti Dne vzácných onemocnění jsme oslovili osm lidí z našich řad, aby nám vyprávěli o svém životě se vzácným onemocněním. Děkujeme jim za ochotu sdílet svůj příběh a vám čtenářům děkujeme za zájem o naše osudy. Doufáme, že se tak podaří posilovat porozumění mezi zdravými a nemocnými.

*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 více než 5 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, spolek,** www.angelman.cz, angelman@email.cz
- **Asociace genové terapie, z.s.,** www.asgent.org, matejkova@asgent.org
- **Asociace muskulárních dystrofiků v ČR, z.s.,** www.amd-mda.cz, zdenek.janda@volny.cz
- **Asociace rodičů a přátel zdravotně postižených dětí v ČR, z.s.,** klub Be Treacher-Collins / Be TCS, hladove@centrum.cz
- **ATOS, z.s.,** www.atos-os.cz, pradova@seznam.cz
- **AVminority, z.s.,** www.avminority.cz, silvie.slivova@avminority.cz
- **DEBRA ČR, z.ú.,** www.debra-cz.org, alice.brychtova@debra-cz.org
- **Diagnóza MDS,** www.diagnoza-mds.cz, jezek.b@volny.cz
- **Diagnóza FH, z.s.,** www.diagnozafh.cz, cillikova@me.com
- **DIAGNÓZA NARKOLEPSIE z.s.,** www.narkolepsie.cz, diagnozanarkolepsie@gmail.com
- **Dystonie - rodina spolu, z.s.,** www.dystonia.cz, dystonia@dystonia.cz
- **End Duchenne z.s.,** www.endduchenne.cz, info@endduchenne.cz
- **Klub nemocných cystickou fibrózou, z.s.,** www.cfklub.cz, zabranska@klubcf.cz
- **Klub pacientů mnohočetný myelom, z.s.,** www.mnohocetnymyelom.cz, koordinatorka@mnohocetnymyelom.cz
- **KOLPINGOVA RODINA SMEČNO,** www.dumrodin.cz, Jolana.Kopejskova@dumrodin.cz
- **Kongenévus CZ-SK, z.s.,** www.nevus.cz, info@nevus.cz
- **LYMFOM HELP, z.s.,** www.lymfomhelp.cz, lida.simackova@lymfomhelp.cz
- **META - spolek pacientů se střádavými onemocněními, o.s.,** www.sdruzenimeta.cz, katerina.uhlikova@seznam.cz
- **METODĚJ z.s.,** www.metodej.com, info@metodej.com
- **MYGRA-CZ, z.s.,** www.mygra.cz, bruhova@mygra.cz
- **Národní sdružení PKU a jiných DMP, z.s.,** 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 rodičů dětí a dospělých postižených Gaucherovou chorobou,** www.gaucherova-choroba.cz, janina.mickova@seznam.cz
- **Paleček - společnost lidí malého vzrůstu,** www.ospalecek.cz, kvitkova.k@seznam.cz
- **PARENT PROJECT, z.s.,** www.parentproject.cz, reineltova@parentproject.cz
- **PRADER-WILLI, z.s.,** www.prader-willi.cz, h.verichova@seznam.cz
- **Rett Community, z.s.,** www.rett-cz.com, lenka@rett-cz.com
- **Revma Liga Česká republika, z.s.,** www.revmaliga.cz, edita.mullerova@revmaliga.cz
- **Sdružení pacientů s plicní hypertenzí z.s.,** www.plicnihypertenze.cz, info@plicni-hypertenze.cz
- **SMÁci, z.s.,** www.smaczech.org, ondrejhlavica@gmail.com
- **Společnost C-M-T, z.s.,** www.c-m-t.cz, simunekm@seznam.cz
- **Společnost pro mukopolysacharidosu, z.s.,** www.mukopoly.cz, janmichalik@email.cz
- **Společnost Parkinson, z.s.,** www.spolecnost-parkinson.cz, freund@spolecnost-parkinson.cz
- **Spolek Ichtyóza,** www.ichtyoza.cz, hanka.kadlecova@icloud.com
- **Spolek pro Atypické parkinsonské syndromy (APS). z.s.,** www.aps.estranky.cz, spolekATS@seznam.cz
- **Willík - spolek pro Williamsův syndrom, z.s.,** www.spolek-willik.cz, info@spolek-willik.cz
- **Život bez střeva, z.s.,** www.zivotbezstreva.cz, svoboda.ales@zivotbezstreva.cz

*Seznam členů je platný ke dni vydání Zpravodaje ČAVO.*

**Členové bez organizace zastupují následující diagnózy**

- Adrenoleukodystrofie (ALD)
- Agamaglobulinémie
- Amyloidóza
- Arnold-Chiari malformace
- Atrézie jícnu
- Autoimunitní polyendokrinní (polyglandulární) syndrom
- Centronuclear myopathy
- CIDP - chronická zánětlivá demyelizační polyneuropatie
- Dysautonomie; IST
- Dystonia muscularum deformans
- Ehlersův-Danlosův syndrom
- Familiární středomořská horečka
- Fibrózní dysplázie
- Fraserův syndrom
- Genetické metabolické mitochondriální onemocnění
- Klippelův-Trenaunayův syndrom
- Kongenitální svalová dystrofie
- Luis Bar Syndrom, resp. Ataxia teleagniectasia
- Lymfangioleiomyomatóza
- Lymfangiom
- Mayer-Rokitansky-Kustner-Hauseruv syndrom
- McCune-Albright syndrome
- Neurofibromatóza
- Neurofibromatóza 2 typu
- Neurofibromatóza NF1 (Recklinhausenova choroba)
- Parra-Romberg Syndrome
- Peutz-Jeghersův syndrom
- Phelan McDermid Syndrom
- Primární ciliární dyskineze
- Relabující polychondritida (Relapsing Polychondritis)
- Sakroidóza II. stupně
- Sjorgrenův syndrom
- Spinocerebellární ataxie 21
- Sticklerův sydrom
- Suspektní mitochodriální myopatie
- Syndrom fragilního X chromosomu
- Syringomyelie
- Systémový lupus
- Tarlovova cysta
- Tetrasomie 18p
- Tetrasomie X-chromosomu
- Trombotická trombocytopenická purpura
- Wilsonova nemoc

# RESTART

MICHAELA LINKOVÁ

Jsem vzhůru nebo spím? Proč mám postel v kuchyni? A co tady dělají ty hrozný květovaný závěsy? A proč mi v bytě pobíhají ty zdravotní sestry? Fakt divný sen. Ještě budu chvíli spát, přece ten sen nemůže trvat tak dlouho.

„Co tu všichni děláte? Mirku, ty jsi tu taky? No jasně, že si vzpomínám. Proč jste všichni tady? Děje se něco?“ Žádná odpověď. Ve svém snu potkávám všechny své přátele a kolegy z práce. Nikdo ale nemluví. Moc tomu nerozumím, proč tu jsou všichni? Vždyť se mezi sebou ani neznají. A proč nikdo nic neříká? Co se to děje? Sen plný lidí a příběhů, co jsem s nimi zažila. Takový zrychlený a chaotický životní film.

Néé, už zase ty hrozný závěsy a pobíhající zdravotnický personál. Dusím se? Nemůžu polykat? Snažím se vyndat tu divnou věc z úst. „Budeme extubovat“ ozve se někde v dálce. „Dobré ráno, paní Linková. Vzbuďte se!“ zazní najednou trochu blíž. Pořád si myslím, že je to vše jen hodně divný sen. Jen teď je nějak rozostřenej a rozmazanej.

> *„Dostala jsem druhou šanci. To si připomenu vždy, když mám pocit, že je toho na mě moc.“*

„Ahoj Miško“ promluví na mě má kamarádka Irča. Dlouho na ni koukám, moc ji nepoznávám. Vidím rozmazaně a ona je zahalená do zelené roušky. Posunu svůj pohled vedle. „Co? Je tu i ségra? To jsem asi zase usnula. Dlouho se snažím zaostřit, jestli je to opravdu ona. Nevím, jak dlouho to trvalo, ale pro ségru to byla asi věčnost. Bála se, že ji nebudu poznávat, že budu mít poškozený mozek. Po delší době ze sebe vysoukám šeptem pár slov: „Ty jsi ostříhaná, viď. Hezký!“ Nevím, jak moc mi bylo rozumět, mluvit mi moc nešlo. Posunu svůj zrak ještě o kousek a vidím tam bráchu jak brečí. Teď mi to došlo. Sakra! To není sen. Něco se stalo. Nespím.

Brácha se ke mě skloní a říká mi, jak je moc rád, že jsem se probudila, že si neumí představit, že by mi už nikdy nemohl říct, jak moc mě má rád. To mě dostalo, ale snažila jsem se to trochu zlehčit. Tak jsem ze sebe vysoukala větu: „Škoda, že si to říkáme jen v těch největších sračkách,“ a pokouším se o úsměv. Všichni se začnou smát a mají radost, že ta stejná Míša je zpátky. Jenom já už vím, že stejná nejsem.

Jsem hrozně vyčerpaná, tak usínám. Ani jsem neměla sílu zeptat se, co se stalo.

Asi ten samý den za mnou přišel můj bývalý přítel. Všechno bylo jak ve snu. Hned se ho ptám, co se stalo. Pamatuji si jen, jak mě vezl k lékaři a jak mi bylo hrozně špatně. Pak už jsem jen v dálce slyšela, jak buší na dveře sesterny a volá o pomoc. Poslouchám, jako by mi vyprávěl nějaký cizí příběh. „V čekárně u lékaře jsi dostala několik epileptických záchvatů. Odvezli tě na JIP na neurologii, kde jsi dostala další záchvaty, které nešlo zastavit. Volal jsem tvé ségře, ať rychle přijede. Říkali, že se musíme připravit na nejhorší. Druhý den jsi ale stále žila. Odvezli tě na akutní nefrologii. Selhaly ti ledviny a měla jsi další komplikace – otok mozku, zápal plic, zánět srdce... Ani tady ti velkou šanci na přežití nedávali. Maximálně 30 %, že se probudíš. Byla jsi v bezvědomí na přístrojích, pak tě uvedli do umělého spánku. Teď jsi bohužel závislá na dialýze. Nefungují ti ledviny,“ přítel čeká na mou reakci.

Já se jen nadechnu a cítím, jak mnou projde klid a pozitivní energie. Nevím, kdo mi ji poslal nebo co se v době mého restartu stalo. Byla jsem jiná, velice slabá, ale uvnitř jsem cítila sílu a odhodlání, že vše zvládnu a začnu znova. Jen mi bylo hrozně líto, že si tím vším musel se mnou, již zase můj přítel, projít a že zatímco já jsem si snila, všichni kolem mě prožívali peklo.

A tuhle druhou šanci si připomenu vždy, když mám pocit, že už je toho na mě moc. Užívám si každý den i přesto, že ne vždy mám plno energie.

### SYSTÉMOVÁ SKLERODERMIE

je vzácné autoimunitní onemocnění pojivové tkáně. Typicky se tato nemoc projevuje změnami na kůži (jejím tuhnutím) a obtížemi v oblasti pohybového aparátu. Postihuje ovšem i další orgány, především cévy, plíce, trávicí trakt, ledviny a srdce. Výrazné postižení orgánů, především plic, srdce a ledvin může způsobit zásadní zkrácení délky života pacientů. Příčina nemoci není známa. Ve většině případů postihuje tato nemoc ženy.

# BUDU CVIČIT A PROTAHOVAT AŽ DO KONCE ŽIVOTA

**MIA CANO**

Jsme s maminkou v lázních. Mně se tu líbí, ale mamince moc ne. Pořád jezdíme na nějaké pobyty a ona by radši byla někde jinde. Je sedm ráno a my jdeme na snídani. Máme tu snídaně, obědy i večeře. Můžeme si sice vybrat ze dvou jídel, ale často to není moc dobré. Máma tomu říká nemocniční strava.

Po snídani mám jodobromovou vanu. Tu mám ráda. Hraju si tam. Máma mě pak namaže olejem, namasíruje a protáhne. Pak jdeme na obklad. Dneska mi ho dávají na ruce, jindy na nohy. Ruce ani nohy totiž nemůžu pořádně natáhnout. Tak mi je nahřejí a fyzioterapeutka mi je pak protahuje. Musí mě protáhnout celou. Říkají, že mám kontraktury a že za to může svalová dystrofie. Kvůli ní mám slabé svaly. Někdy je mi líto, že nemůžu běhat, chodit do schodů nebo skákat jako ostatní, ale beru to tak, že každý má něco.

Protahování nemám moc ráda, je to hodně nepříjemné. Rodiče navíc připlácí za to, že mám cvičení delší. To je otrava. Od dvou let, pořád cvičit, cvičit, koho by to bavilo? Radši si hraju. A hádejte, kam jdu po cvičení? Zase na cvičení. Tohle se jmenuje Woodway, takový stroj, na kterém se chodí. To mně taky nebaví. Musím dávat nožičky rovně. Je to strašná námaha a máma mi pořád říká, že se mám snažit.

Po obědě mám logopedii. Za tu rodiče taky připlácí, ale tu mám ráda. Hrozně ráda totiž mluvím. Až do tří a půl jsem nemluvila, tak si to teď musím vynahradit. Tady mě naučili říkat ř. Už mi je šest a příští rok půjdu do školy.

Po logopedii mi máma nasadí ortézky. To jsou takové speciální boty. Nenosím je ráda, jenže kdybych je neměla, už bych prý nemohla chodit. Pro ty ortézky jezdíme do Vídně. Je to trochu na hlavu: divné boty, které nemám ráda, a rodiče za ně utratí peněz jak za nové auto. Ale honem, mami. Chci ještě stihnout lázeňskou školku. Moc ráda si tam hraju a mám tam nové kamarády.

Občas je mi tady smutno. Chybí mi táta a bráška. Přijedou vždycky na víkend. Bráška se pak zlobí na maminku. Chce být s ní, tak se tu dva dny vzteká a zlobí a pak zase jedou s tátou domů. Škoda, že nemáme babičku. Byla by se mnou a bráška by měl mamku jen pro sebe.

Odpoledne chodíme ven. Když je hezky, beru si svoje parádní elektrokolo. Když je ošklivo, zabalí mně máma do deky a dá do kočárku a jdeme na procházku. Obě dvě jsme totiž cestovatelky. Máma si začíná trochu stěžovat, že už mě neuzvedne. Jiné maminky tady ale zvedají skoro dospělé děti, tak myslím, že to máma taky zvládne. Jenom musí cvičit, jako já, aby byla silná.

Nemám ráda, jak mi máma pořád opakuje, abych dávala rovně nožičky, stahovala ramínka dolů, pořádně vyslovovala. Dneska jí fyzioterapeutka zase říkala, jak mám dávat ruce. Asi to myslí dobře, ale nezdá se jim, že toho chtějí od jedné malé holky trochu moc? Pořád něco hlídat, cvičit, protahovat? Nebaví mně to. Tak se na ní rozčiluju, že to všechno vím. Jenže mi to nejde, když mám ty slabý svaly.

Budeme tu ještě tři týdny. A víte, na co se nejvíc těším, až se vrátíme domů? Na vozík. Budu mít nový. Doteď jsem měla jen kočárek, ale ten je pro mimina. Vozík, to bude paráda. Úplně sama sice jezdit nezvládnu, ale pár metrů popojet dokážu, jupíí. Vybrala jsem si červenej a na kolech budu mít víly.

Večeře je v lázních už ve čtyři, ale to nevadí, protože pak můžeme ještě do herny nebo do kavárny na zákusek. Dneska tedy jít nemůžeme, máma musí pracovat. Má sebou počítač a něco do něj ťuká, tak si maluju.

Ještě mě čeká nahřátí. Vzali jsme si sebou elektrickou deku. Do ní mě máma celou zabalí a když se zahřeju, namaže mě olejem, namasíruje a protáhne. Ruce mi tady už trochu povolily, ale stejně nejdou narovnat. Mě to vůbec nevadí, ale vím, že máma kvůli tomu často brečí. Ona by to nepřiznala, ale vím, že má starosti.

Před usnutím mi máma poví pohádku, dá mi pusinku a uděláme si „nosí nosí“. Občas jí poprosím, ať mi odčaruje zlé sny. To moje maminka umí, dokáže totiž všechno na světě.

**KOLAGEN VI SVALOVÁ DYSTROFIE**
je genetické onemocnění, které se projevuje ochabováním svalů. Příznaky se často objevují už v ranném dětství a v čase se zhoršují. Těžší formy nemoci se projevují dříve a nástup příznaků je prudší. Oslabování svalů omezuje pohyblivost, například schopnost chůze, může však postihovat i plíce. Někteří pacienti potřebují plicní ventilaci. Na tuto nemoc není lék.

# HLAVNĚ SAMOSTATNĚ

ALŽBĚTA, ZUZANA A JANA ERHARDOVY

*Bety:* Ve všední den po ránu mám vždycky největší fofr. Musím vstávat přinejmenším o půl hodiny dřív, aby mě máma stihla ošetřit, než vyrazím do školy. Já, ségra i máma totiž máme EB, „nemoc motýlích křídel“, ale u každé z nás se projevuje jinak.

Mě trápí hlavně kůže na nohou. Ráno se probudím a strašně mě bolí celé nohy. Úplně mě to svírá, a když vstanu z postele, nateče mi do nich krev a pálí to příšerně. Jako kdybyste se spálili, a pak vás někdo tahal za kůži. A tak zatímco mě máma zapudrovává, mastí a obvazuje, já snídám a čistím si zuby.

Do základky to mám kousek. Chodím s kamarádkama a venkovní studený vzduch mi vždycky udělá dobře. Jenže když přijdu do tepla, zase to začne bolet. Spolužáci i učitelé ve škole jsou v pohodě. Naše máma jim všechno vysvětlila, brožurky z Debry rozdala. Ve třídě mám svoji speciální lékárničku, abych se mohla sama ošetřit, když se něco přihodí. Třeba při tělocviku. Nemůžu šplhat po tyči, klečet nebo dělat stojky a hvězdy. Taky nemám ráda vybíjenou, hrozně se bojím míče, může mi dost ublížit. Ale máma nás odmalička vede k samostatnosti, takže se umíme ošetřit a když potřebuju, tak mi kamarádky pomůžou.

Ale po škole mám kroužek pilates a kriket, a to mě baví, i když v kriketu se taky potkám s míčem. Hlavně mám ale ráda muziku: zpívám, hraju na klavír a na flétnu. Stupnice teda cvičím nerada. Líbí se mi písničky, ty se snažím hrát, ale nebaví mě, co mi zadává pan učitel. Zato ve sboru mi to jde. Jsem první soprán ve Slavíčcích, zpíváme už náročné vícehlasé písničky a dokonce teď na jaře pojedeme na soutěž do Belgie! Tam se vypraví máma se mnou, to bych sama nedala, při vystoupení jde o minuty. Ve sboru jsme nosily bílé legíny, a teď dokonce silonky, to je přesně to, čemu se normálně vyhýbám, protože když mám nějaké rány a prosakuje to, je hned všechno vidět. Ale zvládáme to.

> *„Debra je pro nás taková druhá rodina“*

*Zuzka:* Já naštěstí nemám tak hrozný bebíčka jako ségra, mám to ošetřování mnohem míň náročný. Já mám třeba po ránu jen jeden puchýř a víc je mi to vidět na rukou.

Chodíme s Bety do stejné školy, tak učitelé vědí, o co jde, jen kluci občas zlobí. Třeba dneska se stalo, že jeden spolužák běhal po třídě a strčil do mě. Prostě kluci. Ale nespadla jsem, takže to bylo v pohodě. Baví mě prvouka a čeština a mám stejné kroužky jako Bety, ale přeci jenom jsem víc na sport, občas jdu na hřiště, i když bohužel nemůžu dělat všechno, co bych chtěla.

Je skvělý, že nás rodiče pustí i na školu v přírodě nebo přespat ke kamarádkám. Pojedu dokonce na výměnný pobyt se sborem. Máma sice samozřejmě doma trne, ale stojí to za to. Na letní tábory do přírody stanovat, to nemůžeme, o to víc se těšíme do Radešína, tam jezdíme na celý týden s Debrou.

*Maminka Jana:* Debra pro nás dělá skutečně maximum. Sídlí v nemocnici, takže když jedeme jednou za tři čtvrtě roku do Brna na kontrolu, můžeme si tam nechat věci, obejdeme si lékaře, máme možnost mluvit se sociální pracovnicí, s paní psycholožkou, s nutriční specialistkou. Když je potřeba řešit cokoliv jiného, stačí zavolat, napsat. Jsou neustále na drátě, s čímkoliv se na ně můžeme obrátit. My využíváme i jejich veřejnou sbírku, kupujeme ošetřovací materiál, na který je dost vysoký doplatek a děvčata odmala používají speciální ochranné rukavičky. Jezdíme na konference a různé další akce.

Debra nás dala všechny dohromady. Já jsem si do svých třiadvaceti myslela, že jsem jediná v Evropě. Když jsem se seznámila s ostatními pacienty, tak jsem byla překvapená, jakou ta nemoc má sílu, a jak dokáže být zákeřná. U některých z nás se projevy EB zmírňují, na mě to třeba není tak vidět jako na Zuzce nebo Bety, ale bohužel jsou i smrtelné případy. Jsem vděčná za to, že moje děvčata v tom nejsou sama. Poznala, že se dá fungovat normálně. Máme síť nových přátel po celé republice.

**EPIDERMOLYSIS BULLOSA (EB)**
neboli nemoc motýlích křídel je genetické onemocnění, které se projevuje opakovanou tvorbou puchýřů na kůži. Může se projevovat jen lokálně, na rukou a nohou, nebo po celém těle včetně úst. Zasaženy mohou být také mnohé vnitřní orgány. Péče o pacienta se soustředí především na ochranu citlivých tkání proti poranění, nutriční podporu a lékařské zásahy vedoucí k nápravě poškození kůže.

# KAŽDÝ CENTIMETR SE POČÍTÁ

KAROLÍNA ŠEBKOVÁ

„A kolik je vlastně Maxíkovi let?“ Jsem se synem na hřišti a na podobné, opatrně položené, otázky jsem si už dávno zvykla. Maxovi bude šest let. Je to veselý, živý kluk a šibalství mu kouká z očí. Jenže měří jen 90 cm, a tak je zatím asi o třetinu menší, než jeho vrstevníci.

Může za to genetické onemocnění jménem achondroplazie. Genová mutace způsobí, že chrupavky rostou v těle méně a vazivová tkáň naopak více, takže pacienti jsou vždy menšího vzrůstu a hlava, ruce a nohy se vyvíjejí disproporčně vůči trupu. Maxík je náš milovaný Paleček.

**ACHONDROPLÁZIE**
je genetické onemocnění, které se projevuje nesprávným vývojem kostí. Lidé s touto chorobou jsou malého vzrůstu a mají změněné tělesné proporce. V dětském věku provází onemocnění svalová slabost a zpomalený motorický vývoj. Tyto projevy je možné mírnit rehabilitací. Může také docházet k poškození kloubů a k dalším obtížím v oblasti pohybového aparátu. Lidé s achondroplázií mohou také tíhnout k nadváze.

Když se narodil, asi měsíc vypadalo vše v pořádku, ale pak se lékařům nezdála délka dlouhých kostí u Maxíka, a tak nás poslali na genetické vyšetření. Ten měsíc nejistoty, jak dopadnou výsledky, byl nejhorší. Navíc jsem sama doktorka, takže mi hlavou procházely nejrůznější katastrofické scénáře. Když jsme se pak dozvěděli diagnózu a následně se seznámili s dalšími pacienty, vlastně se mi ulevilo. Nemoc postihuje jen skelet, palečkové jsou pozitivní a šikovní a já věděla, že to zvládneme. Uklidnilo mě to. Navíc se v budoucnu rýsuje možná léčba.

V Americe prochází třetí fází výzkumu nová genová proteinová léčba. Spolu se sdružením Paleček a registrem ReAch usilujeme o to, aby se tato léčba dostala v rámci specifického léčebného programu v nějakém akreditovaném centru co nejdříve k našim dětem. Je zřejmé, že už třeba nevyrostou tolik, ale každý centimetr se počítá a může se předejít různým zdravotním komplikacím.

A jak vypadá náš všední den? Maxík ráno frčí na své oblíbené koloběžce do bezbariérové školky za kamarády a já jdu do práce. Zatím pracuji na půl úvazku, chystám se ho zvýšit, ale stále si chci nechat nějaký čas na Maxíka. Také spolu obíháme rehabilitace, neurologa, ortopeda, genetičku. Jsem pečlivá, nechci nic zanedbat. Už jsem nás také objednala k dětské psycholožce, protože myslím na to, jak to bude mít Max těžké, až nastoupí do první třídy a začne si uvědomovat, že je jiný. Měli bychom také cvičit a rehabilitovat, což se nám podaří tak obden. Každá středa je vyhrazena plavání, kam chodí se školkou a babička mu pomáhá jako asistentka. Cachtání ve vodě miluje. Odpoledne spolu jdeme na hřiště nebo domů, kde si Maxík dokáže hodiny malovat nebo stavět z lega. Paní učitelky ze školky ho chválí, jak pěkně maluje: měl období vláčků, dinosaurů, teď vedou Avengers. Doma má Maxík všude stupínky, je zvyklý si je přistrčit všude, kde potřebuje. Jen při hygieně potřebuje více pomoci, má totiž kratší ručičky a nemůže si třeba sám umýt hlavu nebo utřít zadeček.

O víkendu rádi jezdíme na chalupu do hor, ale Maxík toho moc neujde, protože ho bolí nožičky. Tak se prohání na své koloběžce. Ta je pro něj veliká kámoška. V zimě dokonce Maxík lyžoval, to je u palečků spíše výjimkou. V létě jezdíme na spoustu hezkých míst, ale pro Maxíka jsou jednoznačně nejlepší prázdniny na táboře s Palečkem. Je úplně nadšený, že se může dívat dětem z očí do očí a oni se ho tam ujmou a my maminky si odpočineme.

> *„Oni většinou slyší, že jsou malí, ale vyrostou a je těžké vysvětlit, že třeba nevyrostou. Maxík si musí zvyknout, že na něj lidi budou zírat a s tím se musí pracovat.“*

Vadí mi, že státní podpora pro pacienty s tímto hendikepem není jednoznačně nastavena. Maxík měl příspěvek ZTP, který nám po třech letech odebrali. Zřejmě proto, že jsme se přestěhovali a změnil se revizní lékař. Přitom ta diagnóza trvá a čím déle trvá, tím je ten handikep výraznější. Příspěvek na péči nám, když byl Maxík miminko, zamítli. Nyní máme opětovně zažádáno, ale vyřízení trvá přinejmenším několik měsíců.

Jako rodič chci dát Maxíkovi pozitivní výchovu, aby se netrápil a nelitoval a nenechal si nic líbit. Já už jsem se s jeho hendikepem smířila dávno, teď už to bude na Maxíkovi.

# NENÍ MI ZIMA, JEN SE TŘESU

JANA VIČAROVÁ

Mobil zavibruje a já se budím s třesem. Chvíli mi trvá, než sladím pohyby těla a povolí křeč svalů. Dávám vařit vodu a nemotornými pohyby při tom zavadím o desku kuchyňské linky. Vyndávání hrnků ze skříňky se neobejde bez pořádného rámusu. Zalívám čaj do konvice, pěkně daleko od těla …uf, dnes to dobře dopadlo. Svůj čaj raději nikam nenesu, ale stejně si pobryndám bradu.

Kráčím do práce a myslím na to, abych nezakopla. Moje kolena jsou už tak rozbitá, že si nedovedu představit další pád. Pracuji jako referentka v lékárně a mám na starosti fakturaci za léky a zdravotnické pomůcky. Práce je sice bídně placená, ale má své výhody: samostatnou kancelář – moje motorické problémy se totiž zvyšují, když se na mě někdo dívá, pružnou pracovní dobu a možnost výběru neplaceného volna ve chvíli, kdy náhle pracovat nemůžu, což se mi opravdu stává.

Dříve jsem přijímala práci odpovídající mému vzdělání, ale většinou nastával problém už při výběrovém řízení, kde mě považovali za vystrašenou vlivem mé neurologické poruchy. Rovněž výsledky mé práce byly brány často dost rezervovaně, protože jsem jaksi svým projevem znehodnocovala výkon. Už jsem to psychicky ani fyzicky nezvládala.

Nikdo si neumí představit tu námahu, která mě stojí třeba postavit komínek z mincí nebo se u počítače trefit kurzorem na správné místo. Musím totiž zaujmout nepřirozeně křečovitý postoj těla, kterým zmírním záškuby. Za chvíli jsem z toho hodně vyčerpaná, nastupuje každodenní bolest a nezbývá než změnit činnost. Při plnění excelové tabulky mám radost, že mohu používat místo myši klávesnici, protože prsty na ni celkem poslouchají.

Kolegové mě často považují za lekavou nebo zimomřivou, protože náhlé pohyby či hlasy si můj mozek vykládá po svém a říká těm nesprávným svalům: hni se! Oběd v jídelně, při kterém musím zvládnout naskládat talíře na tác a odnést si jej ke stolu, je pro mě vysoká škola motoriky. Proto ráda obědvám sama, přičemž používám zásadně pravou ruku, ve které mám vidličku nebo lžíci.

Odpoledne jdu domů pěšky z kopce. Je to chvíle, kdy mám čas na přemýšlení a protáhnu si křečí stažené svaly. Už se těším domů do postele, protože opora těla mi na chvíli uleví od bolesti. „Trest“ v podobě bolesti mě bohužel nemine při mých oblíbených činnostech, jako je turistika nebo tanec. Moje svaly zkrátka nedokážou relaxovat.

Terapií jsou léky na svalové bolesti a aplikace botulotoxinu, který neléčí poruchu, ale zmírňuje následky. Dobře provedená aplikace botoxu nás dokáže zbavit na několik týdnů až měsíců nekontrolovaných pohybů a postojů těla. Další aplikaci však smíme dostat nejdříve za 3 měsíce z důvodu možného vzniku rezistence. Pacienty nicméně trápí dostupnost botoxu, zejména v Praze, kde se na aplikaci čeká i více, než půl roku. Lékařů, kteří tuto metodu opravdu ovládají, je nedostatek. Potřebovali bychom individuální přístup, ale lékaři se zřejmě této specializaci věnovat nechtějí. Patrně není řádně ohodnocena z důvodů nedocenění významu a užitku pro dystoniky tam, kde se cena za výkon tvoří.

*„Sladit nutnou práci, která mě živí, s dobrovolnickou činností pro pacienty a čelit nemoci samé, je obtížné. Ale nelituji, že jsem se do toho pustila.“*

Když jsem byla malá, moji rodiče ani já jsme nevěděli, s čím bojujeme. Začala jsem proto hledat pacienty s podobnými problémy. Založila jsem organizaci Dystonie-rodina spolu, z.s., která pomáhá lidem s dystoniemi různých typů. Už o sobě víme a kdokoliv se může přidat na našem každoročním setkání, kde sdílíme své problémy a pomáháme si je řešit. Myoklonickou dystonií, kterou trpím já, má v České republice několik desítek lidí, včetně dětí. Zejména ony mi leží na srdci. Chci jim být průvodcem na cestě, když zatím není lék, kterým by se porucha z jejich života odstranila.

Díky přátelství s dystoniky jsem překonala svou „třináctou komnatu“. Mám dobré rodinné zázemí – milujícího manžela, děti a vnoučata, kteří mě nabíjí optimismem a dodávají tolik potřebný pocit bezpečí.

**MYOKLONICKÁ DYSTONIE**

je vzácná dědičná porucha pohybového aparátu charakterizovaná svalovými stahy, které způsobují kroucení, opakované pohyby nebo rychlé záškuby. Tyto pohyby postihují především krk, paže a trup, ale mohou být pozorovány také u nohou či hrtanu. Objevují se také různé formy třesu. Mimovolné pohyby bývají spouštěny složitějšími motorickými úkoly jako je psaní. Onemocnění se obvykle projeví v první nebo druhé dekádě života. Kauzální léčba neexistuje, různými prostředky je možné mírnit projevy onemocnění.

# ŠKOLKA

MARKÉTA VOKURKOVÁ

Dneska jde Eliška poprvé do školky a já jsem nesvá, jak to dopadne. Školku trochu známe, už jsme se tam párkrát byli podívat. Dcerce se tam líbilo a mě se zdá, že tahle školka je skvělá. Jenže to jsme tam byly spolu. Teď tam bude Eliška sama a já jsem zvědavá, jak to zvládne. Tedy úplně sama tam nebude, bude tam s ní paní asistentka. A trochu se mi zdá, že i paní asistentka bude dnes možná trochu nesvá: je to i pro ni první den ve školce a první den s Eliškou.

*Eliška si se vším poradí a vůbec se nebojí.*

Byl to trochu boj zařídit, aby Eliška mohla do školky, abychom našli asistenta. Ale nakonec se to podařilo. V téhle školce jsou na děti, které potřebují něco navíc, zvyklí. V každém ročníku někoho integrují. Nakonec i tu paní asistentku našli.

A tak se připravujeme. Oblékám Elišku i malého Filípka, dávám je do našeho dvojkočáru a vyrážíme. Elišce už je tři a půl, ale ještě sama nestojí ani nechodí. Naštěstí je ještě pořád unesu oba, tak cestování dobře zvládáme. A Eliška je pořád šikovnější a učí se stále nové věci. Hodně jí v tom pomáhá ergoterapie. Je to vlastně taková veliká herna se spoustou houpaček, prolejzaček a dalších pomůcek, na kterých si děti zkouší, co ještě nedovedou. A naše terapeutka je opravdu šikovná. Ví, kde má Eliška své limity a umí ji povzbudit, aby si zkusila, co ještě nedovede.

Začít se školkou jsme už opravdu potřebovali. Eliška zatím nemá žádné kamarády, a to je škoda. Když se setkáváme s jinými dětmi, moc si spolu nehrají. Dcerka od narození skoro nevidí, a v tomhle věku je zrak pro hru s ostatními strašně důležitý. Tedy s těma jejíma očkama je to vůbec docela záhada a vlastně žádný lékař si s nimi neví rady – a že jsme jich už pár viděli. Výrazné barvy Eliška pozná. Moc ráda má různá světýlka, třeba svíčky o Vánocích se jí dost líbily. Také se docela dobře orientuje a když něco potřebuje, tak si to podá. Ale na hraní s malými dětmi to není. Možná jí jednoho dne pomůže nějaká operace, ale moc nadějí nám lékaři nedávají. Eliška taky zatím moc nemluví, a to jí mezi ostatními dětmi hodně omezuje.

Ale zpátky do školky. Na Elišku tam čekají paní učitelky, děti a taky paní asistentka. Je vidět, že je trochu nejistá a já se taky trochu bojím, jak to celé dopadne. Ovšem Eliška se nebojí vůbec. Poradí si se vším. Má ráda, když se něco děje. Když jí někdo pořádně šťouchne, akorát se tomu směje. Jako když jsme byli na horách, bavilo jí, když se vyválela ve sněhu a někdo jí zkouloval. Ani když dostala koulí rovnou do obličeje, nebrečela. Smála se, že je konečně legrace. Takže pár hodin bez mámy bude hračka.

Po malé chvilce se tedy rozloučíme a já mám konečně nějaký čas, kdy se můžu věnovat jen synovi. Už mu je půl roku a začíná být docela veliký. Samozřejmě celé dopoledne pořád přemýšlím, co se asi ve školce děje a jak to Eliška zvládne.

Hned po obědě se vracíme s Filípkem zpátky do školky. Vítá mě rozesmátá Eliška. Na první pohled je jasné, že to dobře dopadlo. A paní asistentka se taky směje. Takže je to snad všechno v pořádku. Odteď budeme chodit dvakrát týdně a pak se uvidí. Doufám, že školka Elišce pomůže s mluvením a že se také s někým skamarádí.

**TETRASOMIE 18P**

je velmi vzácné genetické onemocnění, které ovlivňuje mnohé tělesné orgány. Často bývá provázeno výraznými rysy v oblasti obličeje a hlavy, opožděným vývojem, poruchami kognitivních funkcí, změnami svalového napětí (hypotonií nebo hypertonií). Tyto změny přispívají k opožděnému rozvoji motorických dovedností, včetně sezení a chůze. Příznaky se však mohou velmi různit. Mohou se objevovat problémy se zrakem a sluchem, případně se zakřivením páteře. Objevují se také vrozené vady srdce a dalších orgánů.

# FAKT SE SNAŽÍM, TAK SNAD…

## ŠTĚPÁN NEPOVÍM

Je úterý, pracovní den, takže se musí vstávat brzy, u nás v půl sedmé. Nemám to rád, ale pořád jsem ve vstávání lepší než moje sestřička Josefka. Ta to přímo nesnáší! Když se probudím, posadím se na posteli a pozorně si prohlédnu pokojíček, jestli je vše v pořádku na svém obvyklém místě. Tatínek mě vezme do náručí a nese mě k jídelnímu stolu na snídani. Nedělá to kvůli posilování, zatím jsem se nenaučil chodit.

Sedím ve své židli, kam mě rodiče poutají, abych nespadl. Sice umím dost dobře sedět sám, ale jíst bych u toho nezvládl. Je to moc věcí najednou, buď jím, nebo sedím. Ráno se u mě střídá maminka i tatínek. Taťka mě krmí a dává mi léky, mamka mi čistí zuby, přebaluje mě a obléká do stacionáře, kam pak s tatínkem kolem půl osmé odjíždím. Josefka s maminkou jedou do školy. Josefka chodí do druhé třídy a maminka tam učí děti matematiku.

Ve stacionáři se o mně a dalších sedmnáct dětí starají tři sestřičky. Jsou moc hodné. Hrají si s námi, krmí nás, a hlavně dávají pozor, abychom si neublížily. V devět hodin si mě bere Gábina, moje fyzioterapeutka. Dává mi zabrat, ale umí to se mnou. I díky ní se pořád zlepšuji. Někdy mě cvičení bolí, někdy i brečím. Ona je ale bezvadná, trochu mě polechtá a já hned na bolest zapomenu a začnu se smát na celé kolo jako malé děcko. Přitom jsem už předškolák! V lednu mi bylo šest.

Dnes mám ve stacionáři nabitý program. V deset hodin pro mě přichází ergoterapeutka Soňa a odnáší mě do snoezelenu. To je místnost mých snů, miluji vodní lůžko, cvrkot ptáčků a měnící se barvy všude kolem. Když si trochu odpočinu, čeká mě další dřina. Nacvičujeme, abych se díval na věci, které dělám, abych používal obě ruce atd., ale to už mě tolik nebaví. Ve stacionáři dostanu oběd a jdu na chvíli spát, abych nabral síly na další část dne.

Odpoledne si pro mě přijede maminka s Josefkou. Dnes už mají naštěstí nakoupeno. Jsem dost rád! Obchody totiž nenávidím. Když zastavíme před domem, maminka mě přendává do vozíku a odváží do bytu. Není to úplně lehké, výtah nám staví jen v mezipatře, tak mě pak musí ještě vynášet do schodů. Snad jí s tím někdy alespoň trochu pomůžu! Kromě toho, že cvičím denně ve stacionáři, často jezdím na neurorehabilitační pobyty, kde fakt makám! Tak snad… někdy.

> *Miluji vodní lůžko, cvrkot ptáčků a měnící se barvy všude kolem.*

Doma dostanu svačinu a můžu si hrát. Mám rád zrcadlo. Sedím před ním a prohlížím si různé věci, které chytám do rukou. Pak se doplazím k pianu v obýváku. Moc se mi líbí, jaké vydává zvuky, když do něho ťukám. Po chvíli mě ale maminka odnese do pokojíčku. Josefka zrovna píše domácí úkol a nemůže se kvůli mně soustředit. Tak si hraju v pokojíčku s autem nebo si jen tak točím židlí. Někdy zvoním na zvonečky, jak se mi zrovna chce. Pak je s úkoly řada na mně. Maminka mě dává do vertikalizačního stojanu. Líbí se mi, že v něm vidím všechno shora a líp. Hrozné ale je, že musím mít nohy ve speciálních ortézách, a to mě opravdu dost bolí. Vydržím to tak půl hodiny. U stojanu mám i stoleček, na něj mi maminka dává tablet a můžu hrát skvělé hry, které mám z rané péče EDA.

Čas rychle utíká a jdeme večeřet. Dneska mi jídlo moc nechutná, jsou v něm malé nerozmixované kousky, tak je hezky plivu ven. Mamka se zlobí. Už je asi unavená. Po večeři přichází tatínek. Mám radost! Nají se a hned sedá k pianu, aby se ségrou cvičil skladby, které má na pátek umět. Rád je poslouchám. Nakonec nám tatínek zahraje i několik písniček jen tak pro radost. Maminka u nás stojí a zpívá. Tomu říkám krásný konec dne!

Tak a poslední, co musím ještě dnes zvládnout je koupání, zuby, nové oblečení, plína a léky. Nic neumím sám, ale i tak je to pro mě dost náročné. Kromě koupání z toho nemám nic rád, převlékání a přebalování přímo nenávidím! Konečně je hotovo a já i sestřička jdeme do postelí. Maminka si lehne k Josefínce a čte nám z knížky, kterou ségra vybere. I když se to ségře občas nelíbí, máme pokojíček společný, a tak může maminka číst oběma dohromady. Dnes je to zrovna o Egyptě. Hezky se nám u toho usíná. Tak… dobrou noc!

### TERMINÁLNÍ DELECE DLOUHÉHO RAMÍNKA 1. CHROMOZOMU

je popisována jen vzácně, ale je spojena s některými typickými znaky a vývojovými vadami. Lidé s tímto onemocněním mívají kulatý obličej s vystupujícím čelem, nahoru směřující oční štěrbiny, specifická oční víčka, krátký široký nos, tenké rty a další charakteristické znaky. Dále je typické opoždění růstu a psychomotorického vývoje, méně vyvinuté či úplně chybějící spojení mezi levou a pravou hemisférou mozku. Někteří pacienti mají i epileptické záchvaty. Jsou popisovány i srdeční vady a vady urogenitálního systému.

# UŽ VÍM, ŽE NIC NENÍ SAMOZŘEJMÉ

**ZDENĚK FEJFAR**

Mojí sestře Markétce se nedávno udělaly zvláštní bradavičky všude po těle, a když jí odebrali krev, zjistili, že má celkový cholesterol dvacet sedm, přičemž normální je kolem pěti. Dnes jdeme na odběry celá rodina. Výsledky nejsou vůbec dobré. Rodiče mají cholesterol kolem deseti, bratr ho má zcela v normě. Já ho mám někde na osmnácti. Je mi třináct a Markétce osm. Dozvěděli jsme se, že máme familiární hypercholesterolemii, vzácné dědičné onemocnění. Rodiče prý mají lehčí formu, my se sestrou tu těžší. Poprvé v životě vidím tátu brečet.

Hraju závodně fotbal, několikrát týdně už od šesti let. Svou nemoc si tak moc nepřipouštím. Ano, lékaři nás varovali, že dlouhodobě to může být nebezpečné, ale právě teď je to pro mě jen informace. Během lítání po hřišti nemám čas hloubat nad nemocemi. Jediné, co mi vadí, je dietní režim, na který celá naše rodina najela. Maminka, důkladně vyškolená nutričními odborníky v nemocnici, vaří hlavně zeleninu a spousta zdravých potravin nám domů chodí poštou, protože jsou osmdesátá léta a v obchodech zdravá výživa není dostupná. Kromě zeleniny můžeme ještě ovoce, naopak zakázaná jsou vajíčka, uzeniny, smažená jídla, z mléčných výrobků se na našem stole objevují jen ty nízkotučné.

Je ráno a my s Markétou si sypeme do šťávy s vodou nerozpustný prášek, náš jediný lék. Zašklebíme se na sebe a pak se to snažíme co nejrychleji spolykat. Chutná to nepříjemně, asi jako kdybyste pili vodu s pískem. Osvěžující ranní rituál. Ale je pravda, že už máme oba celkový cholesterol níž, někde kolem sedmi osmi. Nic moc, ale jde to dolů. Prý brzy dostaneme nějaké nové léky ve formě tablet.

Je mi něco přes dvacet, jsem ještě svobodný, pořád hraju fotbal a jde mi to čím dál tím líp. Deset let jsem hrál závodně i hokej. Je mi dobře, necítím žádné zdravotní omezení, pětkrát týdně jsem na hřišti. Léčím se tabletami. Přesto mi dnes ošetřující lékař řekl, že mám ještě k tomu začít jezdit do nemocnice na aferézu, což je čištění krve od cholesterolu. Sestra Markétka tam už jezdí několik let dvakrát

měsíčně, protože má horší hodnoty cholesterolu než já. Profesor Bláha říká, že pojišťovna mi zatím povolila aferézu jednou měsíčně. Prý doufá, že to zabere, protože ani já prý stále nemám moc dobré hodnoty.

Fotbal je můj život. Od šestnácti hraju za muže a nedávno jsem se dostal do družstva, které hraje divizi. Mám skvělou ženu a čtyřměsíčního syna, postavili jsme si dům. Dnes jdeme k tchyni na oslavu jejích padesátin. Odpoledne odjíždím na zápas. Nevím, jak to půjde, poslední dobou se při hře nějak víc zadýchávám. Rozcvičujeme se. Je strašné vedro. Najednou padám na zem. Kamarádi mě oživují, uvolňují mi dýchací cesty a zahajují srdeční masáž. Přijíždí sanitka, dostávám výboj a vrtulník mě přepravuje do nemocnice. Dva dny jsem v umělém spánku.

Probouzím se v nemocnici. Nevím, proč tady jsem. Neustále se na to ptám lidí, kteří za mnou chodí. Poslední, co si pamatuju, jsou útržky z oslavy u tchyně… Pak tam mám čtyřdenní okno. Nějaká sestřička se ke mně nadšeně hlásí. Vůbec ji nepoznávám a říkám jí, že ji neznám. Ale vždyť jsem se o vás starala na áru, říkal jste mi, že hrajete fotbal, že máte syna… Je mi strašně trapně, ale já si to opravdu nepamatuju.

Říkají mi, že jsem měl zúženou cévu, což by však prý samo o sobě nemělo být příčinou mého kolapsu. Vlastně se příčina nezjistila. Je mi šestadvacet a podruhé jsem se narodil. Snad je to nějaká rána od života, abych si uvědomil, co je v mém životě na prvním místě. Poslední dobou jsem byl hodně ve stresu, chtěl jsem využít příležitost, která se mi ve fotbale naskytla, šel jsem do toho naplno. A teď vidím, že jsem tu už vůbec nemusel být. Co budu dělat dál? Najednou je mi to úplně jasné. Mám ženu, malého syna, mám je moc rád a nesu za ně zodpovědnost. Oni jsou moje priorita. Dělám jedno z největších rozhodnutí, a je to pro mě opravdu těžké rozhodnutí: na hřiště už nikdy nevlezu, končím s fotbalem. Už to nechci zažít znovu a nechci, aby můj syn byl bez táty.

Po několika měsících odcházím z nemocnice s vidinou invalidního důchodce. Udělali mi bypass a implantovali budík. Jak teď budu žít? Nikdy jsem v týdnu nevynechal trénink, o víkendu jsem byl vždycky na zápase. Dvacet let! Ale jde to. Učím se žít úplně jinak, starám se o svého malého syna a strašně si to užívám. Každou chvíli, protože vím, že jsem o to mohl přijít.

Po půl roce se vracím do zaměstnání, ale fyzickou práci, kterou jsem dělal dřív, už dělat nemůžu. Je mi jasné, že budu muset odejít někam jinam… Ve firmě však o mě mají zájem a vycházejí mi vstříc. Začínám jezdit po jičínském a mladoboleslavském regionu jako obchodní zástupce. Vážím si této šance a neustále se učím. Abych získal větší přehled v dané oblasti a byl při jednání s klienty kompetentním partnerem, studuju při práci vysokou školu zemědělskou a po pěti letech se stávám inženýrem. Život je zas lepší.

Sestra Markétka žije v Praze, já v Jičíně, už dlouho si každý den voláme. Jsme naladěni na stejnou vlnu, přesně víme, co ten druhý cítí, co řekne. Jsem na dopolední konferenci, vedu seminář pořádaný naší firmou a těším se, že si odpoledne zase zavoláme. Ale už dopoledne mi volá Mirek, Markétčin přítel. S Markétkou se něco stalo, je to vážné. Jedu hned do Prahy, pak přijíždějí i rodiče. Moje sestřička zkolabovala přímo v nemocnici, kde pracovala. Prý jí ucpal srdce uvolněný tromb. Kolegové na koronární jednotce bojují o Markétčin život s obrovským nasazením. Bojují velmi dlouho. Bohužel marně.

Můj život je úplně rozbitý, nevím, jak ho složit zpátky. Ztratil jsem milovaného člověka. Strašná prázdnota. A do toho neodbytné černé myšlenky, že i můj život může kdykoli skončit. Začínám se nepřetržitě sledovat, jsem v hrozném stresu. Nakonec vyhledávám pomoc psychologa a postupně se mi daří začít znovu žít, i když je všechno jinak.

Jsem zase v nemocnici na aferéze. Jezdím sem už osmnáct let, teď každých čtrnáct dní. Jsou prý nějaké nové léky na snížení cholesterolu. Chtěl bych je vyzkoušet, ale pojišťovna mi říká, že mám ještě možnost jezdit na aferézu každý týden. Problém je v tom, že po každé aferéze, kdy mám v obou pažích šest hodin zapíchnutou tlustou jehlu, se žíly musejí dostatečně zregenerovat, což u mě trvá zhruba těch čtrnáct dní, i tak žíly občas při zavádění jehly prasknou. Po týdnu si to vůbec nedokážu představit.

Oba moji synové mají zvýšený cholesterol, ale jsou na tom naštěstí lépe než já a berou účinné léky. Celá rodina jíme zdravě a snažíme se být v pohodě. Trpce jsme se přesvědčili o zdánlivě banální pravdě, že nic není samozřejmé. Je třeba vážit si každého okamžiku, radovat se i z maličkostí. Fotbal z mého života úplně nezmizel, zůstal jsem mu věrný jako trenér. A občas si jdu jen tak zakopat s kamarády. Dneska vezu své syny do Prahy na Strahov na přátelský zápas. Jsem rád, že je fotbal baví stejně jako mě.

### FAMILIÁRNÍ HYPERCHOLESTEROLEMIE

je dědičná porucha metabolismu lipidů charakterizovaná závažně zvýšenými hladinami LDL-cholesterolu. Vysoké hladiny LDL-cholesterolu významně přispívají k rozvoji aterosklerózy (kornatění cév), a zásadně zvyšují riziko kardiovaskulárních chorob už v raném věku. Letalita onemocnění je vysoká kvůli komplikacím, zejména infarktu myokardu. Včasné stanovení diagnózy familiární hypercholesterolemie je velmi důležité, protože zahájení účinné terapie může zásadně zlepšit prognózu nemocných.

česká asociace pro vzácná onemocnění

orphanet

EURORDIS
RARE DISEASES EUROPE

Den vzácných onemocnění organizuje EURORDIS – Rare Diseases Europe, v České republice ve spolupráci s Českou asociací pro vzácná onemocnění.

Zpravodaj ČAVO. Vydáno v únoru 2020.
Fotografie na titulní straně: Jindra Cano.
Vydává Česká asociace pro vzácná onemocnění, z. s.
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

Úřad vlády České republiky