

Děti s metabolickou PORUCHOU

„Ondra se pere se životem se stejnou silou, jakou ukázal, už když se narodil.“



PŘÍBĚH MÍŠY VRBOVÉ

S manželem máme dvě děti, dnes už téměř šestiletou Janu a čtyřletého Ondřeje. Obě moje těhotenství probíhala bez komplikací a děti se nám narodily v pořádku. Janča prospívala velmi dobře, takže nás trápily v podstatě jen samé maličkosti. Když jí byl rok a půl, narodil se Ondra...

ONDRA

Po porodu se syn krásně přisál a pravidelně se hlásil o jídlo, jediné, co se zdálo být špatné, byl úbytek na váze. No, a když jsme měli jít pátý den domů, paní doktorka nás najednou nechtěla pustit, až prý chlapec bude přibírat. Pro jistotu odebrala malému krev a na jaterních testech se jí něco nezдалo... Pak to šlo ráz na ráz. Konzultace o výsledcích s olomouckou nemocnicí, která nakázala převoz na novorozeneckou JIP! Druhý den jsme s manželem jeli k synovi do FN Olomouc, kde nám řekli, že se pravděpodobně jedná o metabolickou vadu, ale neví jakou a budou dělat testy. Ty

mohou trvat dlouho. Po týdnu byl přeložen na dětskou kliniku na JIRP a jeho stav se neustále den ze dne horšil. Když už jen spal, koukaly z něj hadičky a byl připojen na umělou ventilaci, byl to pohled, který jen tak nezmizí. A prognóza? Velmi nejistá! Selhávaly mu játra, ledviny, bortil se i krevní systém... Naděje byla velmi malá.

POŘÁD SI ZVYKÁME

Skoro po třech týdnech doktoři odeslali Ondrovu moč do Prahy, kde udělali mimo jiné i test na přítomnost galaktitolu v moči. A vyslovili první domněnku, že by se mohlo jednat o galaktosemii, která se potom nepřímo (z mojí a manželovy krve) potvrdila. Okamžitě mu byla vysazena laktóza a galaktóza z potravy a po pár dnech se nám Ondra začal vracet. Celou tu dobu jsme za malým s manželem jezdili a pravidelně volali, jak to s ním vypadá. Nejkrásnější věc, kterou si z té doby pamatuji, je, že se mě doktor zeptal, jestli slyším ten pláč, a pak řekl: „To je váš

Tentokrát nám své příběhy poslaly maminky, jejichž děti trpí nemocí, o které se zatím bohužel moc nepíše. I tak se však Míša a Simona snaží o to, aby tomu bylo naopak. Aby rodiče, jejichž děti potkal podobný osud, věděli víc než ony samy.

text: Dita Černá

syn a hlásí se o jídlo!“ Po zlepšení stavu jsem byla i s Ondřejem přeložena na jiné oddělení, kde byl ještě pod dohledem. Pak nás propustili a my začali zjišťovat, o jaké metabolické onemocnění se jedná. Časem jsme přestoupili na kliniku v Ústavu dědičných metabolických poruch v Praze, kam dojíždíme na pravidelné kontroly. Pro naši rodinu je to nyní o zvykání si na novou situaci. Musíme se naučit návykům, které u jiných vzbuzují údiv. Nejprve jsem netušila, jak to všichni zvládneme, ale vše se časem urovnalo, informace pomalu vstřebáváme a asi celý život ještě budeme.

ZÁKONODÁRCI NÁM MOC NEPOMÁHAJÍ...

Je škoda, že o sobě tak málo víme, myslím tím rodiče dětí s galaktosemií. Protože nejhorší pro mě bylo a je to, že nevím, co nás čeká za deset patnáct let. Teď aktuálně řeším i spojení s rodiči dětí s metabolickými vadami proti zákonu, který je nastaven tak, že většinu lidí (rodičů) perzekvuje za to, že jsou s postiženým dítětem a starají se o ně doma! To je to, co mě pálí. Bere mi to sílu, které je třeba jinde – v péči o mé děti! Maminkám s podobným osudem přeju co nejvíce zdraví pro jejich děti a především silnou vůli to všechno zvládnout...

S Míšou si můžete dopisovat na jejím blogu:
www.galaktosemie.blog.cz
Ráda se podělí o své zkušenosti.

PŘÍBĚH SIMONY SEDLÁČKOVÉ

Našími největšími poklady jsou naše dvě děti, prvňáček Vašík a téměř čtyřletá dcerka Karolínka. Jsou si tolik podobní! Že jsou sourozenci, poznáte téměř na první pohled. To, že jeden z nich nese špatnou genetickou informaci, však pouhým okem nezjistíte. Každá princezna má svého rytíře a pro naši malou Karolínku je to její bráška...

KAROLÍNA

„Je to krásná a zdravá holčička, moc vám gratuluji.“ Může snad matka chtít slyšet víc? Byla jsem tak šťastná... První dojmy po porodu dcerky Karolínky byly plné euforie a štěstí. Bohužel, ne však nadlouho. Druhý den zavládl na oddělení chaos. Nešla vizita, vázlo propouštění. Pak přišla paní doktorka: „Vaše Karolínka nad ránem proždla, přestávala dýchat. Teď je v inkubátoru na kapačce.“ Druhý den převezli Karolínku na JIP do Brna, kde zůstala dalších deset dní. Propuštěna byla nakonec s diagnózou „špatná poporodní adaptace“. Mohla jsem být zase šťastná.

KDYBY...

Kdyby to k něčemu bylo, řvala bych nebo brečela a kopala kolem sebe při vzpomínce, co všechno bylo tehdy špatně: podceněné hypoglykemie, náběry krve podle potřeb laboratoře... A pak ten měsíc doma, kdy jsme v klidu žili v domnění, že máme krásné a spokojené miminko, které mělo pouze opožděný start do života. Pak jsme se dostali na kontrolu na Kliniku dětského a dorostového lékařství v Praze. Následovala okamžitá hospitalizace, potvrzení, že je naše dcera skutečně velmi vážně nemocná, předběžné stanovení diagnózy a další měsíc nekonečného čekání, než se potvrdila.

NEMÁ CENU PTÁT SE, PROČ MY

Karolínka se narodila se nevyléčitelným metabolickým onemocněním glykogenóza Ia. Laicky řečeno: větší část cukru, který se dostane do těla, se v játrech za normálních okolností přemění na svou zásobní formu – glykogen, když se však nemůže tento složitý cukr odbourat, játra rostou a rostou přemírou tohoto složitého cukru a tělo strádá jeho nedostatkem. Je tedy potřeba krmit v pravidelných intervalech, neustále hlídat, aby hladina cukru neklesla pod zdraví a život ohrožující úroveň, a hlavně dodržovat přísná dietní omezení... Prognóza je nejistá, na světě je příliš málo pacientů, než aby šlo přesně určit, jak se bude onemocnění vyvíjet, jak tělo zareaguje na nemoc, kolik hypoglykemií vyvolá epilepsii a kolik trvalé



*„Překročili jsme Rubikon
a není cesty zpět.“*

poškození mozku. Nemá cenu se ptát, proč se zrovna to moje dítě muselo narodit s onemocněním, se kterým přijde na svět pouze jedno miminko ze sta tisíc. Zkrátka jsme překročili Rubikon a není cesty zpět...

PRO KAROLÍNKU UDĚLÁM MAXIMUM, ABY BYLA ŠTĚSTNÁ

Je úplně jedno, že když krmím svoji dceru sondou na veřejnosti, tak si začnou lidi kolem nás šeptat a strkat do sebe loktem. Vlastně nezáleží ani na tom, že když volám záchranku, musím několikrát vysvětlovat, o jaké onemocnění se jedná. Důležité je jen to, že jsme z Karolínky vypiplali úžasnou holčičku, která si ráda hraje na hřišti, věčně

se pošťuchuje s bráchou Vašíkem a která dostane naplácáno, když počmárá zeď. Tak jako kterékoli jiné zdravé dítě. Za poslední čtyři roky jsme potkali neuvěřitelnou spoustu naprosto úžasných lidí – ať už se jedná o lékaře, sestřičky z nemocnice nebo rodiče podobně postižených dětí, se kterými jsme založili občanské sdružení. Když už naše děti nemůžou být zdravé, uděláme maximum pro to, aby byly šťastné... ■

Na internetových stránkách Simony a její rodiny www.karolinka.sedlacci.net najdete více informací o metabolických poruchách.