



Společnost
pro mukopolysacharidosu

V náručí naděje

Příběhy rodin dětí s MPS

Výroční almanach 2015–2025



Společnost
pro mukopolysacharidosu

V náručí naděje

Příběhy rodin dětí s MPS

Výroční almanach 2015–2025

Neoprávněné užití tohoto díla je porušením autorských práv
a může zakládat občanskoprávní, správněprávní, popř. trestněprávní odpovědnost.

1. vydání

© rodiče dětí ze Společnosti pro MPS, Petra Klimková, Martina Vysloužilová, Jan Michalík, Petra Hájková, 2025
© Univerzita Palackého v Olomouci, 2025

ISBN 978-80-244-6675-0 (print)
ISBN 978-80-244-6676-7 (online: iPDF)

OBSAH

Co rok, to další kapitola naší kroniky. Almanach 2015–2025 je především o hrdinství	7
---	---

KAPITOLA 1

Příběh rodiny Šabových	11
Rozhovor s prof. Jiřím Zemanem: Diagnóza závažné nemoci u dítěte rodiče šíleně zaskočí	14
Příběh rodiny Jandových	17

KAPITOLA 2

Příběh rodiny Patákových	21
Život s MPS v zádech. Příběhy odvahy, snů a vytrvalosti	23
Příběh rodiny Macíčkových	31

KAPITOLA 3

Příběh rodiny Hájkových	37
Rozhovor s prof. Janem Michálíkem: Vnější podmínky se změnily. Bolest rodičů je ale pořád stejná	40
Příběh rodiny Frankových	43

KAPITOLA 4

Příběh rodiny Savranských	49
Pod taktovkou mukopolysacharidózy aneb osudy pečujících žen	51
Pohled Jany Fabičovicové	55
Tehdy a dnes	57

KAPITOLA 5

Příběh rodiny Polákových	61
Rozhovor s prof. Martinem Magnerem: Rodiče potřebují vědět, že na to nejsou sami	63
Příběh rodiny Seyčkových	67

KAPITOLA 6

Příběh rodiny Slabihoudkových	73
Zdraví sourozenci – rozhovor s Jaroslavem Brousillem	75
Pohled Ondry Šabo	79
Rozhovor s Natálií Niesytovou	80

KAPITOLA 7

Příběh rodiny Taskových	85
Děti v léčbě: Medicína umí život s MPS usnadnit. Neslibuje zázraky	88
Rozhovor s doc. Pavlem Ješinou: Díky enzymové terapii se naši dětské pacienti dožili dospělého věku. A v léčbě pokračují dál	90

KAPITOLA 8

Příběh rodiny Brejlových	95
Když se počítá každý den. O doprovázení vážně nemocných dětí	98
Rozhovor s Petrou Hájkovou: Stála jsem vedle rodičů, kterým právě řekli, že jejich dítě zemře. A zůstala jsem	99

KAPITOLA 9

Příběh rodiny Vohaňkových	105
Rozhovor s Věrou Kopeckou: Stacionář je můj druhý domov	108
Příběh rodiny Císařových	111

KAPITOLA 10

Příběh rodiny Štěpánkových	117
Centrum provázení pomáhá nést tíhu od první chvíle	120
Příběh rodiny Zemanových	123
Příběh rodiny Čejkových	127
Rozloučení	130

Co rok, to další kapitola naší kroniky. Almanach 2015–2025 je především o hrdinství

Před deseti lety, když jsme drželi v rukou první almanach, bylo to jako otevřít truhlici vzpomínek, odvahy a lidskosti. Psali jsme tehdy dvacátý rok cesty našeho společenství – cesty, která začala v roce 1994 jednou potřebou, jedním hlasem a jednou otázkou: Jak dál? Dnes, po třiceti letech společného putování, už si můžeme dovolit bilancovat: Kam až jsme došli?

Třicet let. To je 10 950 dní. Neuvěřitelných 262 800 hodin. Založení Společnosti pro mukopolysacharidosu možná bylo gestem odvahy a naděje. Dnes je z něj třicet let vytrvalosti, služby a skutečného společenství.

Tento almanach je o hrdinství a odvaze. Hrdinství našich dětí a lásce, obětavosti i neuvěřitelné trpělivosti rodičů. Co rok, to jedna kapitola. Příběhy dalších rodin, které se nesmazatelně zapsaly do naší kroniky. Plní ji však i další stopy uplynulých let:

projekty, které s námi rostly, příběhy, které nás zasáhly a posílily, i úvahy, které nám pomáhají chápat, co všechno může znamenat slovo péče. Každý záznam je jako otisk v čase – tichý, možná nenápadný, ale hluboký svou pravdivostí.

Za těch třicet let se mnohé změnilo. Mnohé z toho, co jsme žili v roce 1994, zůstalo v minulosti. Dnes máme více informací, více pomůcek, lepší technologie a (snad) i lepší podmínky pro život. Ale to nejzásadnější zůstává: mukopolysacharidóza a podobná metabolická onemocnění jsou stále jednou z nejtěžších zkoušek, které mohou rodinu v moderní době potkat.

Vzpomínáme na děti, které nás opustily. A dál chceme sloužit těm, které jsou s námi dnes, i těm, které teprve přijdou.

Děkujeme sourozencům nemocných dětí, děkujeme našim blízkým a děkujeme všem, kteří mohli a rozhodli se pomoci.

Za společenství rodin
Jan Michalík

KAPITOLA 1

”

Beznaděj, lítost, strach.
Myslela jsem, že nám
končí život, že už se
nebudeme smát.

Petra Jandová
maminka Filipa



Mukopolysacharidóza si bere všechno. Sama a bez ptaní...

Karolínka a Michaelka Šabovy (MPS IIIA)

Mukopolysacharidóza je jako Pandořina skříňka. Po určité době se v ní vyvíjí zlo, které až je dostatečně silné, samovolně prolomí dvířka a začne ubližovat člověku zevnitř i zvenčí. Jak jemu samotnému, tak jeho blízkým. Likviduje zdravotní stránku člověka, psychiku pečujícího, mezilidské vztahy, vyčerpává jak po fyzické, tak po finanční stránce. Bere si sama, jen tak, bez ptaní. Ať chcete, nebo ne, nemůžete to zastavit ani zvrátit. Snažíte se najít vhodnou zbraň k boji s nerovným protivníkem, zmírnit následky páchané jeho intenzivními a zákeřnými útoky. Arzenál je však malý, čas neúprosný, síly docházejí a je znovu potřeba celkově přehodnotit životní plány a priority.

Když píšu tyto řádky, našim dětem Ondrovi (zdravý), Karolínce (MPS III) a Michalce (MPS III) je 15, 11 a 9 let.

Ondra – jednou nás snad pochopí

Kam se bude ubírat Ondrova životní dráha, to je ve hvězdách. Věříme, že jednou bude šťastný a spokojený. Moc bychom mu to přáli, protože dětství a dospívání, které prožívá po boku nevyléčitelně nemocných sester, bych nepřál žádnému z jeho vrstevníků.

Chování sester a některé situace doma občas neblaze působily na jeho psychickou stránku, což jsme museli řešit u odborníků na specializovaných pracovištích. Postupem času, jak dospívá, nachází Ondra způsoby, jak vyplnit svůj volný čas a tak se odreagovat. Rád sportuje (basketbal, cyklokros, parkour), ale občas také tráví čas hraním na počítači.

Někdy je pomocnou rukou, když manželka potřebuje vykoupat nebo nakrmit dcerky. Je fakt, že Ondra teď prochází divočejší pubertou, ale jinak je to všestranný, šikovný pomocník. I když na něj občas klademe větší nároky – což se někdy neobejde bez průpovědek – až bude dospělý a bude mít na věci jiný úhel pohledu, snad pochopí, že jsme to nemysleli zle. Jen nám prostě doma momentálně chybí pomocná síla, respektive ruka.

To, kam vede životní cesta Kájky a Míši, je jako hnusný sen, který se proměnil v realitu. Za devět let soužití s mukopolysacharidózou IIIA jsme urazili kus cesty napříč tímto onemocněním a na každé z dcer se nemoc projevila jiným tempem a odlišným průběhem.

Karolínka a nemocná... to nebude pravda!

U Karolínky se na onemocnění přišlo, když jí byly dva roky. Nám se zdálo být v pořádku, nějaké problémy jsme si vůbec nepřipouštěli. Pamatuji se, jak jsem jednou chystal dřevo na zimu, štípal ho na polínka. Ondra s Karolínkou, velcí pomocníci, mi je společně nosili a já je rovnal do dřevníku. To jsem si říkal: jaképak onemocnění... to nebude pravda!

Postupem času ale Kájka začala mít hrubší rysy v obličejí, zpomaloval se její psychomotorický vývoj a pozvolna, asi do svých šesti let, zapomínala vše, co se naučila. Měla časté respirační obtíže, proto v šestém roce následovalo trhání nosních mandlí, aby se zbavila permanentního zahlenění. Působením nemoci se jí také často kazily zoubky, dvakrát jsme museli přistoupit k jejich trhání v anestezii.

Hyperaktivitu střídá apatie

Letos bude mít Karolínka 11 let. Z důvodu poškozené CNS a ochablého svalstva prakticky přestala chodit. Také téměř vymizel polykací reflex. Při krmení se nám už několikrát stalo, že Kájce zaskočilo sousto do dýchací trubice a následoval záchvat kašle a dušnosti. Před pár týdny jsme jí proto nechali zavést sondu PEG – hadičku, která přes dutinu břišní vede do žaludku. Tou jí podáváme stravu v tekuté formě. Dlouho jsme váhali, nechtělo se nám do toho, bylo to ale nezbytné. Je pravda, že nám to krmení Kájky hodně ulehčilo.

Karolínka byla do zhruba sedmého roku života hyperaktivní. Protože pak ale začala mít potíže s motorikou a chůzí, měla větší

potřebu odpočívát a posedávat. Hyperaktivita vyprchala, nyní je spíš klidnější, až apatická. Občas vydává zvuky, když se jí něco líbí a naopak. Hodně ji uklidňuje, když ji člověk hladí po ruce, a ráda se nechá „popěstovat“, to člověka i hezky obejmě. Ráda poslouchá dětské písničky, což stimuluje její náladu do pohody. Karolínka je takové naše sluníčko, i když se teď už neumí usmát tak jako ještě loni na podzim.

Šance pro Míšu...

Stejně onemocnění jako u Kájky zjistily genetické testy i u Michalky. Bylo to ve stejný den, Michalce byly tehdy tři měsíce. Už od narození byla Míša hodně temperamentní a velký čilouš. Od raného věku byla velmi učenlivá, motoricky zdatná a postupně se krásně rozvíjela i mentálně.

Když jí byly čtyři roky, dostali jsme nabídku na enzymatickou terapii ve fázi studie v Barceloně. Pro Kájku tato terapie bohužel vhodná nebyla. Lékaři do organismu Míši aplikovali kopii nefunkčního enzymu AAV9-CAG-coh-SGSH. Pro nás to byla velká naděje a pro Michalku šance na „vyléčení“, nabídku dostalo pouze osm pacientů s MPS v Evropě. Chvilku jsme měli obavy, jak budeme zvládat jazykovou bariéru, cesty letadlem na kontrolní vyšetření... No, občas to byly opravdu vyčerpávající dvě a půl hodiny letu, pak konzultace, ubytování... Ale zvládli jsme to.

... nemoc se nezastavila, ale zpomalila

Během pěti let jsme absolvovali celkem 20 kontrolních vyšetření v Hospital Sant Joan de Déu Barcelona. Letos tam poletíme naposledy. Pravdou je, že k uzdravení Míši nedojde, ale aspoň se tu podělanou nemoc podařilo zpomalit. Asi do 6,5 let se Míša ještě docela rozvíjela jak po stránce sociální, tak psychomotorické. Pak se něco zlomilo. Stejně jako Karolínka začala i Michalka pozvolna zapomínat slova, zhoršila se její soustředěnost a horší se i motorické schopnosti. Přestala jevit zájem o věci, které dříve používala – koloběžku, míč, trampolínu... Jediné, co jí spolehlivě funguje, je ta zatracená hyperaktivita. To takhle jednou v zápalu zábavy vzala ze stolu nedopitou PET láhev... a pác s ní do televize. S pavučinou uprostřed obrazovky se rok stará LED telka porouchala na ekodvůr.

Vše, co bylo v jejím dosahu, jsme tedy museli postupně poschovávat do skříní a na poličky, aby nic nemohla rozbít. Taký má strašné nutkání strkat všechno do pusy – bez ohledu na to, co to je. Když jsme loni byli na vyšetření u psychologky, všech-

ny věci z didaktického kufříku bylo při přezkumu dovedností potřeba nejdřív ochutnat – co kdyby některá z nich byla třeba k snědku. I Míša si dvakrát prošla trháním zoubků v anestezii. Přestože je velký raubíř, máme ji moc rádi, čertíka jednoho. Ono totiž když někam jdeme, vidět nás ještě není, zato slyšet už ano!

Školní docházka dcer – šest hodin klidu pro manželku

Když byly holky menší, trvali jsme na jejich začlenění do kolektivu dětí v místní MŠ. Netušili jsme, že se setkáme s takovou nevolí ostatních rodičů. Bylo pro ně nepřijatelné, aby jejich zdravé děti sdílely třídu s našimi hendikepovanými dcerami. My jsme však trvali na svém a začlenění jsme si vyvzdorovali prostřednictvím SPC ve Zlíně. Tím jsme si znepřátelili některé zdejší rodiče. Tak ať... Děti si postupem času na sebe zvykly, s několika z nich se Kájka s Míšou dokonce kamarádily. Holky k sobě měly přiřazeny moc hodné asistentky.

Nyní děvčata navštěvují speciální ZŠ ve Slavičíně-Hrádku, kde tráví čas společně ve stejné třídě s dalšími čtyřmi znevýhodněnými dětmi. Třídu spolu všichni sdílejí v jisté harmonii a pedagog s asistentkou jsou moc fajn lidi. Nebrání se poznávat nové věci a jsou vcelku vstřícní vůči potřebám nás, rodičů, co se týká péče o děti.

Holky jsou od 8 do 14 hodin ve škole, díky tomu má manželka i chvilku pro sebe nebo čas na zařízení věcí okolo domácnosti. Ženu také vždy podpoří konverzace s paní Alenou Michalíkovou ze Společnosti pro MPS, je jí opravdu velkou psychickou oporou.

Nemoc nás obohatila o nové přátele

Se spoustou věcí nám doposud pomohla právě Společnost pro MPS, ale také nadace Život dětem a Dobrý anděl. Šlo například o administrativní záležitosti – od vyplňování formulářů kvůli speciálním pomůckám pro děvčata, čerpání různých příspěvků na děti, na péči až po pomoc s rekonstrukcí a bezbariérovými úpravami domu, v němž žijeme. Kvůli nekontrolovatelné hyperaktivitě děvčat bylo nutné instalovat do všech zárubní speciální kovové branky, které si dcery samy neotevrou. Nezbytné byly i kryty rohů, záslepky, zábrany, petlice na skřínky...

Jak nemoc postupovala, řešili jsme i pořízení speciálních pomůcek – speciálního dvojkočáru, pak samostatných kočárů, interiérových speciálních židliček, otočných autosedaček, prostorného vozidla, anatomických pomůcek...

Abych však nepsal jen o negativních věcech...

S děvčaty často chodíváme na projížďky s kočáry po okolí bydliště. Karolínka má tyto vyjížďky moc ráda a vždy, když si to mašírujeme okolo nedaleké přehrady, bedlivě sleduje, co se okolo nás děje. Člověk až žasne, jak dokáže třeba tři hodiny v kočáru úplně v klidu sedět – tedy když je přebalená a nakrmená. Prostě si užívá každou minutu vycházky.

Od roku 2015 jezdíme na společná setkání rodin ze Společnosti pro MPS, nedávno jsme byli také na rehabilitačním pobytu

v lázních v Klimkovicích. Všude tam jsme poznali rodiny s dětmi, které mají podobný osud. Během života s mukopolysacharidózou jsme vůbec potkali spoustu úžasných lidí, které bychom za normálních okolností asi nikdy nepoznali. Stali se našimi kamarády. Jiní lidé, kteří si na naše přátele naopak jen hráli, se k nám otočili zády a odešli nám ze života.

Jsem tak rád, že vše to zlé je i k něčemu dobré.

*Roman Šabo, tatínek Karolínky a Michaelky
březen 2023*



Diagnóza závažné nemoci u dítěte rodiče šíleně zaskočí

Závažná diagnóza dítěte je pro rodiče šokem, který obrací život naruby. Právě v těchto chvílích je ale klíčové vědět, že na to nejsou sami. Profesor Jiří Zeman, významný český pediatr, stál u zrodu Společnosti pro mukopolysacharidosu (MPS), která už tři desítky let pomáhá rodinám dětí s tímto vzácným onemocněním. V rozhovoru vzpomíná na začátky, popisuje pokrok v diagnostice a léčbě i to, proč je včasné rozpoznání onemocnění zásadní.

Když vznikala Společnost pro MPS, byl jste u toho. Jaká byla situace pacientů s mukopolysacharidózou v 90. letech 20. století? Co vlastně vedlo k založení této organizace?

MPS představuje heterogenní skupinu chronických onemocnění, jejichž klinická i laboratorní diagnostika byla až do začátku 90. let 20. století v plenkách. Přitom závažnost a pokračující progresse onemocnění, na které tehdy nebyla dostupná žádná léčba, vedla v mnoha rodinách k rozvoji frustrace a psychosociálním i ekonomickým problémům. Tehdy za mnou přišel prof. Jan Michalík s návrhem na založení Společnosti pro MPS a nápadem na heslo „kde není naděje, zbývá láska“. Zpočátku byla řada rodičů k doporučení, aby se do Společnosti pro MPS přihlásili, poměrně skeptická, v obavách, že jim to nijak nepomůže ani nepřinese nic dobrého. Naštěstí se většina rodin rozhodla, že alespoň jednou zkusí přijet na společné setkání. Již záhy se ukázalo, že to byl vynikající nápad, a pokud vím, nikdo z rodičů nelitoval. Tak postupně stoupal i počet rodin, které se setkávaly.

Vzpomínáte na atmosféru na setkání rodin? Co vám utkvělo v paměti nejvíce?

Organizace a struktura i sociální a společenský význam prvních setkání, které Jan Michalík připravoval spolu se studentkami a studenty Pedagogické fakulty Univerzity Palackého v Olomouci, mě i všechny rodiče ohromily a vel-

mi mile překvapily. Prakticky každá rodina, která kdy přijela na své první setkání, začala jezdit pravidelně na všechna další. Navíc se mnohé rodiny začaly samy podílet na aktivitách Společnosti a pomáhaly Janu Michalíkovi plánovat a organizovat další akce v různých regionech po celé ČR. Tato práce se stala významnou součástí života většiny rodin s MPS.

Můžete prozradit nějakou zajímavost nebo příhodu z té doby?

Součástí mé práce s rodinami s MPS bylo také genetické poradenství. A před více než dvaceti lety mě navštívila sestřenice jednoho dítěte s MPS se svým partnerem a ptali se na riziko výskytu této nemoci u jejich budoucích dětí. Nejlepší metodou pro určení rizika, včetně eventuálního přenašečství MPS u zdravého člena rodiny nebo partnera, je molekulárněgenetické vyšetření mutace v genech pro jednotlivé podtypy MPS. Vyšetření se provádí v DNA izolované z malého vzorku krve nebo slin. Sestřenici i jejímu partnerovi jsem odebral 2 ml krve a osobně odnesl do laboratoře Standovi Kmochovi a Martinu Hřebíčkoví s prosbou, aby jejich DNA co nejdříve vyšetřili. Zkráceně řečeno, oba se mi od srdce vysmáli s poukazem na to, že vůbec nevím, že genová podstata podtypu MPS, který se vyskytuje v rodině sestřenice, není známá, takže požadují něco nemožného.

Ale vy jste se nevzdal...

Nakonec mi nabídl, že pokud seženu krev od co největšího počtu členů rodiny, tak se pokusí gen objevit. To se jim nakonec i podařilo. Výsledek nálezů nového genu jsme publikovali ve významném odborném tisku, já mohl dokončit genetické poradenství v rodině a naše výzkumná laboratoř v Praze na Karlově se stala významnou součástí mezinárodního výzkumu nových nemocí. Od té doby jsme na Karlově objevili 25 nových dosud neznámých geneticky podmíněných nemocí.

Jak se za posledních třicet let změnila diagnostika? Přiblížte prosím metody, které nyní umožňují dřívejší odhalení této nemoci.

Původně byla diagnostika MPS založena pouze na klinickém podezření ošetřujícího lékaře, metabolickém vyšetření mukopolysacharidů (glykosaminoglykanů) v moči, rtg vyšetření hlavy, páteře a pánve a histochemickým vyšetření vzorku kostní dřeni nebo jater získaném invazivní biopsií. Současná diagnostika je založena na neinvazivním vyšetření DNA ve 2 ml krve. V některých zemích EU se již provádí i diagnostika pomocí rozšířeného novorozeneckého screeningu dědičných poruch metabolismu v suché kapce krve.

Které terapie dnes pacientům pomáhají nejvíce a jaké jsou jejich limity?

V době, kdy jsme zakládali Společnost pro MPS, nebyla dostupná žádná léčba a prognóza byla u všech dětí krajně nepříznivá. To se u řady podtypů MPS významně změnilo. V současné době se používají různé metody léčby, které zabraňují progresi lyzozomálního strádání ve většině postižených tkání. Nejvýznamnější je transplantace hematopoetickými kmenovými buňkami z kostní dřeni HLA identického dárce (HSCT) u dětí s MPS typu I nebo enzymová substituční terapie (ERT), která nahrazuje funkci chybějícího enzymu u dětí s MPS typu II, IV, VI a VII i u mírných forem MPS typu I. Úspěšná léčba je však vždy podmíněna i včasnou diagnostikou. U několika podtypů MPS, například MPS IIIA, se úspěšně rozvíjí i genová terapie.

Jak se změnila průměrná délka a kvalita života nemocných s MPS? Můžeme dnes mluvit o tom, že jim léčba umožňuje prožít plnohodnotnější život?

Současná léčba významně prodlužuje život u většiny pacientů s MPS a značně zlepšuje i kvalitu jejich života. Je však třeba připomenout, že významnou podmínkou pro úspěšnou

léčbu pacientů s MPS je včasná diagnostika v raném dětském věku.

Které odbornosti se dnes podílejí na péči o pacienty s MPS a jak důležitá je mezioborová spolupráce?

MPS postihuje v různé míře závažnosti celou řadu tkání, včetně jater, srdce, mozku, skeletu atd. Multioborová spolupráce je tedy naprosto nezbytná. Vedle pediatriů a internistů se na péči o děti i dospělé s MPS podílejí odborníci z řad ortopedů, otorinolaryngologů, neurologů, neurochirurgů, kardiologů, hematologů, oftalmologů, pneumologů, psychiatrů a psychologů.

Jaké výzvy vidíte v dostupnosti inovativní léčby v České republice? Zajímá mě, jak do toho vstupují zdravotní pojišťovny a regulační orgány.

Díky novým objevům se stále objevují nové nebo lépe účinné metody léčby MPS. Jejich schvalování na evropské i národní úrovni podléhá přísným regulacím týkajícím se účinnosti i bezpečnosti. Tyto léky však představují velký problém pro zdravotní pojišťovny kvůli extrémním finančním nákladům, které dosahují až několika desítek milionů korun ročně na jednoho nemocného. S rozvojem moderních technologií bych předpokládal, že výroba léků bude čím dále levnější, ale opak je pravdou, protože nové léky jsou obvykle dražší než ty původní.

Je něco, co vás překvapilo nebo zaskočilo v oblasti vzácných onemocnění v průběhu vaší práce?

V oblasti dědičných poruch metabolismu jsem zažil obrovský rozvoj nových diagnostických metod, nejdříve enzymatických a později i molekulárněgenetických. Významně se rozvinula dostupnost enzymové substituční terapie nahrazující funkci postiženého enzymu u dětí s MPS typu I, II, IV, VI a VII. Ale překvapivě se ukázalo, na rozdíl od mých představ v době mladosti, že původní naděje na brzkou a dostupnou

léčbu pomocí genové terapie a genetického inženýrství se stále odkládaly a dále se posouvají do budoucnosti. V poslední době se genová terapie začala používat jen u dětí s MPS typu IIIA a na její dlouhodobou účinnost si zatím musíme počkat.

Co je podle vás největším úspěchem Společnosti pro MPS za uplynulých třicet let?

Společnost pro MPS opakovaně prokázala, že od svého založení až dosud představuje významný sociální, psychologický i společenský přínos pro většinu rodin s MPS, a opakovaně sloužila i jako vzor pro vznik dalších společností pro vzácná onemocnění v České republice. Tento úspěch je bezesporu zásluhou soustavné práce jejího otce zakladatele prof. Jana Michalíka, který spojil svou vysokou odbornost a erudici vysokoškolského pedagoga s celoživotní a neutuchající empatií pro nemocné děti a jejich rodiče.

Co byste vzkázal rodinám, které se dnes poprvé setkávají s vážnou diagnózou?

Diagnóza závažné nemoci u dítěte vždy oba rodiče velice překvapí a šíleně zaskočí. Po určité době nemohou rodiče nečekanou a nepřiznivou zprávu přijmout, vstříbat ani pochopit. Vždy by měli mít příležitost si o nově vzniklé situaci promluvit s příslušnými odborníky na dané onemocnění a v současné době se mohou opřít o pomoc a podporu Center provázení, která fungují v řadě regionů v rámci fakultních nemocnic. Pokud se jedná o MPS nebo další střídatavá onemocnění, lze přímo kontaktovat i Společnost pro MPS. Ještě složitější je situace rodičů, u jejichž dítěte je diagnóza stanovena pozdě, tedy až v době plně rozvinuté nemoci. Často získali nedůvěru ke zdravotnictví, protože se svým nemocným dítětem již prošli řadou vyšetření a nikdo jim nejenže nepomohl, ale ani pomoci neuměl. Navíc u dětí s pozdní diagnostikou není současná terapie dostatečně účinná. I těmto rodinám mohou pomoci Centra pro provázení a Společnost pro MPS.



prof. MUDr. Jiří Zeman, DrSc., FCMA

Emeritní přednosta Kliniky pediatrie a dědičných poruch metabolismu I. LF UK a VFN v Praze na Karlově, absolvoval Fakultu dětského lékařství UK a složil atestace I. a II. stupně z pediatrie a atestaci z lékařské genetiky. Je nebo byl členem řady domácích i zahraničních lékařských společností a redakčních rad českých i zahraničních časopisů a po dvě volební období pracoval jako předseda České pediatrické společnosti JEP.

Je autorem nebo spoluautorem 200 vědeckých publikací zaměřených především na oblast dědičných poruch metabolismu. Se svými spolupracovníky a Ph.D. studenty z I. LF UK a Fyziologického ústavu AV ČR se podílel na objevu řady nových nemocí a nových genů. Za výzkumnou práci obdržel významná ocenění za vědu, včetně Ceny ministra školství ČR, tří Cen ministra zdravotnictví ČR a Ceny rektora Univerzity Karlovy.



Pomoc přišla ve chvíli, kdy už jsme ji nečekali. Navždy zůstaneme vděční

Filip Janda (MPS IVA)

Pondělí 17. září 2007. Ten den mám zapsaný jako nejšťastnější v mém životě. Narodilo se mi první dítě, náš Filípek. Nebyla jsem zrovna nejmladší maminka (bylo mi v té době 31 let), byla jsem proto moc šťastná, že vše proběhlo bez komplikací. Ani na chvíli mě nenapadlo, že by náš syn měl být nemocný. I v dalších letech se Filda vyvíjel moc dobře, zkrátka jako každé zdravé dítě. Byl velice šikovný, rychle se vše učil, brzy mluvil, byl velice zvědavý, ale také moc hodný chlapeček.

Varovné signály

První věc, nad kterou jsem se pozastavila a uvědomila si, že by s Filípem mohlo být něco v nepořádku, se stala na dětském hřišti u nás za domem. Chodili jsme si tam pohrát před obědem, Filidovi byly tehdy čtyři roky.

Na hřišti bylo několik zhruba stejně starých kluků a holek a všichni bez rozmyslu, tak jak to děti dělají, klouzali na skluzavkách, prolézali provazovými a dřevěnými útvary, běhali a hráli si. Náš Filípek byl ale úplně jiný – opatrný. Na některé prolézačky se bál a na ostatních jsem ho musela dost výrazně povzbuzovat. Zatímco ostatní maminky své ratolesti upozorňovaly slovy „neběhej tak rychle, nelez tak vysoko, pořádně se drž“, já měla přesně opačný problém. Fildu jsem přemlouvala na každou atrakci a povzbuzovala ho do každého stupínku. Když už se to podařilo – začal se třeba klouzat a byl na moment šťastný – za chvíli byl unavený. Vyšší prolézačky odmítal a běhal jen krátce a málo. Tam jsem si tehdy uvědomila, že má Filípek něco jinak než ostatní děti.

Bod zlomu

Později ve školce se mnou paní učitelky probíraly, že je Filípek strašně pomalý, že je na procházkách zdržuje a že je často unavený. V té době se k unavě přidaly i bolesti nožiček. Zůstával tedy se mnou a se svou čerstvě narozenou sestríčkou Miou doma. U dětské paní doktorky jsem vše konzultovala. Po nějaké

době jsme se domluvily na hospitalizaci v budějovické nemocnici, kde Filda prošel několika vyšetřeními. Výsledek zněl: poškozené klouby, hlavně kyčelní, k tomu kostní i kloubní anomálie.

Následovalo vyšetření v pražské fakultní nemocnici na oddělení metabolických vad a zjištění tragické diagnózy: mukopolysacharidóza typu IVA. Filípkovi bylo pět a půl roku. A nám se ten den zbořil svět.

Cestou autem domů z nemocnice nepadlo jediné slovo. I můj muž mlčel, byli jsme oba v šoku. Následné pocity se vůbec nedají popsat... Beznaděj, lítost, strach. Myslela jsem, že nám končí život, že už se nebudeme smát, nebudeme šťastní a naše milované dítě bude jen trpět.

Berle napořád

Následovaly operace kyčlí, postupně byly tři, bylo to velmi náročné období. Náš Filípek to zvládal statečně, bláhově jsem se těšila, že po operacích se vše zlepší natolik, že bude Filda zase normálně chodit. Berličky však už nikdy neodložil.

Když se zotavil z operací, nastoupil opožděně do první třídy. Počítala jsem s tím, že ho zdraví spolužáci nepřijmou dobře, ale chtěla jsem mu dopřát normální školu, moc o to stál. K mému údivu ho děti vzaly mezi sebe bez problémů. Nikdo se mu nesmál, naopak mu všichni pomáhali, a tak si našel ve třídě i skvělého kamaráda Štěpána. Byla to velká úleva, zůstane tedy ve škole se zdravými dětmi. Jupííí.

Od zoufalství k naději

Fildův zdravotní stav se ale prudce horšil, k berličkám se přidal invalidní vozík. A my začali bojovat o novou léčbu, která se v České republice objevila a už pomáhala prvnímu chlapci se stejnou diagnózou. Lék by sice Fildu nevyлéčil, ale byla velká šance, že by průběh nemoci zpomalil, možná i zastavil, a oddálil tím smutnou prognózu.

Nedařilo se nám. Zdravotní pojišťovna odmítala Fildovi terapii hradit. Moc nám pomohla Společnost pro MPS, která se nabídla zaplatit služby právníka a zkusit na pojišťovnu zapůsobit touto cestou. Výsledek se nedostavil ani tak. A nám utíkal čas. Jedním z kritérií nasazení léčby bylo, že malý pacient nesmí překročit věk šesti let. Šli jsme s naším příběhem i do televize, účinkovali jsme v reportáži o potřebě léčby pro tyto pacienty... A zase žádný výsledek. Byla jsem smutná a zoufalá.

Filípkův šestý rok jsme oslavili bez léčby. Ale jak to život někdy umí, když už jsme v nic nevěřili a Filípkovi bylo skoro deset let, přimluvil se za nás tehdejší ministr zdravotnictví Adam Vojtěch (navždy mu zůstaneme vděční). Léčit se začal nejenom Filípek, ale i další stejně nemocné děti. Byla to obrovská úleva, veliké štěstí a radost. Filda měl skvělé výsledky, cítil se dobře, ustoupily bolesti a nemoc se zastavila. Vím, že ne úplně a ne navždy, ale mně spadl ze srdce obrovský těžký kámen. Zase jsem byla šťastná.

Kdo by to kdy řekl!

Od té doby jezdíme na každé setkání Společnosti pro MPS, jsme za ni moc rádi. Jsou v ní skvělí lidé a my si moc vážíme toho, že můžeme být její součástí. Tam si vždy odpočineme a uvědomíme si, že nejsme sami.

Filda má za sebou operace páteře. Bylo nutné mu upravit některé obratle, aby mu nezačaly utlačovat míchu. Zotavil se z nich ale opět dobře. Má spoustu zdravotních potíží, ale zvládá je. Dnes je mu sedmnáct let a úspěšně se dostal na střední školu. Chodí na obchodní akademii v Českých Budějovicích. Kdo by to kdy řekl! S kamarády chodí i ven, nestydí se za něho, že je na vozíčku. Dostal se prostě do skvělé party. Všichni víme, že je jeho zdraví křehké a v životě to nebude mít jednoduché, ale snažíme se žít dneškem a nemyslet na to, co bude. Je to skvělý kluk – chytrý, vtipný, kamarádský, čestný – a my ho moc milujeme.

*Petra Jandová, maminka Filipa
únor 2024*



KAPITOLA 2



Má hudební sluch
a rytmus v těle, taky
proto rád tancuje.
Je to paradox – to, co by
mu opravdu šlo, naplno
dělat nemůže.

Šárka Patáková
maminka Adámka



Adámek má o budoucnosti jasno – bude youtuber!

Adámek Paták (MPS IV)

Je čtvrtek večer a za námi další kapačka. Nová dávka léku, který Adámkovi a dalším dětem s MPS IV. typu pomáhá odbourávat z těla škodlivé látky. Enzymatická terapie. Moje životní vítězství a naděje. Díky ní mohu doufat, že se stane zázrak – že se včas najde lék, který tuhle krutou nemoc nejen zpomalí, ale zastaví úplně.

Adámek je prvním standardním dítětem s tímto onemocněním, u něhož se podařilo prosadit léčbu. Zřejmě tomu napomohla naše vytrvalost, Adámkův věk i podpora ze strany Společnosti pro MPS.

Můj syn byl vlastně precedens. Po něm byla tato nákladná léčba schválena dalším dětem s MPS IV.

Pravidelný výlet do Prahy

Co taková terapie obnáší? Každý čtvrtek vyzvedávám Adámka ze školy hned po vyučování a míříme rovnou na olomouckou dětskou kliniku na kapání – vychlazené léky s sebou. Při kapačce se Adam nají, uděláme část úkolů. Samotné kapání trvá asi dvě hodiny, se vším okolo téměř jednou tolik. Takto to jde třikrát do měsíce, každý čtvrtý týden jedeme na kapačku a vyzvednout další léčiva do Prahy. Jinde než v lékárně Všeobecné fakultní nemocnice na Karlově náměstí není preparát dostupný.

Vstáváme hodně brzy ráno, ale do Prahy se Adámek vždy těší – je tam totiž metro! Syn zná všechny linky, ví přesně, odkud, kam a přes co jedou, kde mají konečnou. Je to stejná vášeň, jakou má pro tramvaje, vlaky a železnice. Vyzná se i ve všech českých úzkokolejkách. Minimálně jednou ročně musíme jít v Praze do Království železnic a muzea MHD.

O své budoucnosti má jasno – říká, že bude youtuber. To, aby nemusel vstávat ráno a taky aby si vydělal víc peněz díky odběratelům. I téma už má vybrané – MHD. Hráče prý bude ve virtuálním prostoru vozit v tramvajích, speciálně dvouvozových, do

těch se totiž vejde hodně cestujících. Jako vzor zatím vedou ty olomoucké. Chystá se taky vytvořit vlastní hru na Robloxu.

Adamova poznámka – moje tichá radost

Zatímco píšu tyto řádky, Adámek ve svém pokoji dopisuje úkoly. Při tom si prozpěvuje oblíbené hity, třeba Pokáče. Má hudební sluch a rytmus v těle, taky proto rád tancuje. Je to paradox – to, co by mu opravdu šlo, naplno dělat nemůže. Ale nevzdává to. Když se ho zeptáte, co má ve škole nejradši, odpoví, že tělocvik a plavání.

Letos je ve třetí třídě. Stejně jako chodil do běžné školky, i základní školu zvládá spolu se zdravými vrstevníky. Má asistentku, speciální židli a možnost poležet si na gauči, když ho rozbolí záda, ale jinak nemá vyjma tělocviků žádné úlevy. Je to kluk jako každý jiný. Dokonce provádí i lumpárny! Jednou se s kamarádem rozhodli vyzkoušet, jestli se dá toaletním papírem ucpat záchod. Vhodili do něj celou roli a byl z toho samozřejmě průšvih. Adam dostal i poznámku do deníčku. Zlobila jsem se jen naoko, ve skutečnosti jsem byla pyšná – co by za takovou poznámku dali jiní rodiče nemocných dětí!

Statečný rytíř v brnění

Když se na Adámka dívám, napadá mě, že je jako rytíř v brnění. Pořád v něčem sevřený. Přes den nosí celotrupovou ortézu kvůli bederní páteři, na noc ortézy, které mají zajistit rovný růst nohou. Snad právě díky tomu dosud nepotřeboval žádnou ortopedickou operaci. Děti s naším typem MPS podstupují zákroky na kolenou, kyčlích a rizikovou operaci krční páteře.

To všechno je pro nás – doufám – ještě daleko. Vděčíme za to určitě i léčbě. Kdyby jí nebylo, možná už je Adámek na vozíčku.

On přitom sám dojde do školy a dál jezdíme alespoň na krátké výlety na kole a koloběžce. Dnes má hladinu léku, který mu do těla dodává chybějící enzym, setrvalou, změny po každé kapačce



proto nejsou tak viditelné. První dávky s ním ale dělaly hotové zázraky. Vypadal, jako by si něčeho „šlehnul“. Z unaveného kluka, který hlavně polehával, bylo najednou dítě plné energie.

Malý velký muž

Musím přiznat, že vzdálenosti, které ujde nebo ujede, se zkracují. Nepatrně, ale je to tak. To, že je nemocný, si uvědomuje. Občas si posteskuje, že by si chtěl normálně hrát s kamarády. Tak by

chtěl vyrůst, nebýt malý. Už teď je o hlavu menší než spolužáci a cítí to. Proto stále doufám, že se najde další lék. S Adámkovou nemocí se smířit nedokážu, učím se s ní žít. Spoléhám na to, že je to velký bojovník, a na to, co bude, se snažím nemyslet. Žijeme přítomností.

*Šárka Patáková
maminka Adámka
květen 2023*

Život s MPS v zádech. Příběhy odvahy, snů a vytrvalosti

Co všechno se dá stihnout, když člověk žije s nemocí, která ho fyzicky omezuje, ale nedokáže zastavit jeho sny? Jak silné je rozhodnutí nevzdát se svých plánů ani radosti z každého dne?

Tady jsou čtyři výjimečné příběhy. Jejich hrdinové žijí s mukopolysacharidózou, jež ovlivňuje nejen tělo, ale i každodenní možnosti a příležitosti. Jejich slova však dokazují, že skutečná síla nepochází z fyzické kondice, ale z odhodlání, odvahy a touhy žít naplno i navzdory překážkám.

Bára miluje hudbu, ruční práce a pomáhání druhým. Její cesta vzdělávacím systémem nebyla jednoduchá, ale s pokorou a vytrvalostí hledá směr, ve kterém může být užitečná i šťastná. „Hudby a ručních prací jsem se nikdy nevzdala a ani nevzdám,“ odpovídá s klidem a jistotou.

David dnes studuje doktorát. Přestože každou zkoušku během bakalářského studia skládal na druhý nebo třetí pokus, ne-

vzdal se. „Kousl jsem se a vydržel,“ vzpomíná. A zároveň dodává: „Je důležité znát své limity a nebát se jít svou cestou.“ Věřil, že vzdělání má smysl, ale jen tehdy, když člověk ví, proč do něj jde.

Honza si šel za snem pracovat se zvířaty, i když mu málokdo věřil. Dnes má za sebou pracovní zkušenosti ze zoologické zahrady, dostal se do Afriky i Asie, staral se o mládě geparda. „Řekl jsem si, že jim všem ukážu, že to jde. Že moje sny nejsou jen plané fantazie,“ vypráví. Právě tam, kde mu okolí dávalo najevo, že „na něj tak někdo čeká“, našel nakonec podporu a místo, kde mohl růst.

A Nikola? Studuje speciální pedagogiku, pracuje s dětmi, přednáší, učí se znakový jazyk i turečtinu. Svým elánem dokazuje, že i se závažnou diagnózou lze žít aktivní a smysluplný život. „Nechci se nudit. Chci stále zkoušet nové věci a žít naplno,“ říká s úsměvem.

Bára



David



Honza



Nikola



Bára Klucká: Hudby a ručních prací se nikdy nevzdám

Život s mukopolysacharidózou není jednoduchý – to ví Bára moc dobře. Od dětství se potýká s tím, že jí nemoc postupně ubírá síly, ale nikdy ji nepřipravila o chuť žít naplno. Její příběh je nejen svědectvím o odvaze a vytrvalosti, ale i o síle rodinného zázemí, vnitřní motivaci a schopnosti najít si své místo v systému, který není vždy přívětivý. A i když některé sny zůstaly nesplněné, jiné si Bára plní každý den s úsměvem.

Od malička měla ráda hudbu a ruční práce. „Snila jsem o tom, že budu tanečnice,“ vzpomíná. „Poté jsem chtěla vystudovat i školu zaměřenou na výtvarnou činnost, ale uvědomila jsem si, že to je nereálné. Hudby a ručních prací jsem se nikdy nevzdala a ani nevzdám.“ Její dětské sny postupně formovala diagnóza mukopolysacharidózy, která zasahuje především pohybový aparát a celkový metabolismus. Přesto se Bára rozhodla žít co neaktivnější život.

Základní škola pro ni byla náročná, a tak zvolila studium na střední škole pro

tělesně postižené v Janských Lázních, obor obchodní akademie. „No, já a účetnictví moc nešlo dohromady,“ říká. I tak studium úspěšně dokončila a rozhodla se pokračovat dál. Zapsala se na vysokou školu, obor čeština – němčina. Studium ale nakonec musela ukončit. „Bylo to pro mě náročné i vzhledem ke zdravotnímu stavu. Opět jsem byla mezi samými zdravými a ještě jsem bydlela na jiné koleji než ostatní a podmínky nebyly pro mě vyhovující.“

Po ukončení studia zůstala tři roky doma. Cítila, že potřebuje změnu, a tak se vrátila na svou bývalou střední školu, tentokrát na obor obchodní škola. „Zde jsem poté i rok pracovala jako asistentka vychovatele. Práce mě naplňovala natolik, že jsem si uvědomila svůj potenciál.“ A nezůstalo jen u toho. Rozhodla se nastoupit ještě na obor provozní služby. „Vaření mě hodně bavilo. Na tomto oboru jsem si uvědomila, co a jak budu potřebovat, až se budu někdy stěhovat.“

Ve školním prostředí dnes Báru znají všichni a vědí proč. „Pomáhám při různých



školních akcích, spolužákům pomáhám s učením a pedagogičtí pracovníci mají ve mně i oporu v tom, že se jiní žáci mohou na mě obrátit, když budou potřebovat něco doučit.“ Sama vnímá, že jí škola dává smysl i zázemí, které dlouho hledala.

Na otázku, na co je ve svém životě nejvíc hrdá, odpovídá bez váhání. „Nejvíc jsem hrdá na to, že jsem si uvědomila, kdo je v životě pro mě důležitý a kdo ne. Mám skvělou oporu ve své mamce a sestře Pavlíně a tyto dvě osobky jsou pro mě nejdůležitější.“

Velkou motivací pro ni zůstává pomoc druhým. „Hodně mě baví pomáhat druhým, byť jen tím, že jim povyprávím svůj životní příběh. Proto jsem se také před třemi roky rozhodla, že vystuduji obor sociální činnost. Škola mě baví, ráda se dozvídám nové a užitečné věci.“ A jak si představuje svou budoucnost? „Kdo ví, třeba za pár let budu sedět někde v kanceláři a dávat cenné rady těm, kteří je budou potřebovat.“

Mgr. David Pham: Je důležité znát své limity a nebát se jít svou cestou

Přestože se od dětství pohybuje na invalidním vozíku, nemoc pro něj nikdy nebyla důvodem, aby se vzdal svých cílů. Naopak. Naučil se s ní žít tak, aby ho omezovala co nejméně. Dnes je studentem doktorského studia na Pedagogické fakultě Univerzity Palackého v Olomouci a svou cestu si vubudoval krok za krokem. Navzdory překážkám i vlastním pochybnostem.

„Moje mamka mi vždycky říkala, že nebudu pracovat rukama, tak ať pracuju hlavou. A toho se držím celý život,“ říká David. Začátky na vysoké škole pro něj nebyly jednoduché. Nové prostředí, systém výuky, samostatnost. To vše byla výzva. „Skoro každou zkoušku jsem opakoval. Během jednoho zkouškového období jsem byl třeba dvacetkrát v Olomouci. Ale nakonec jsem to zvládl. Kousl jsem se a vydržel.“

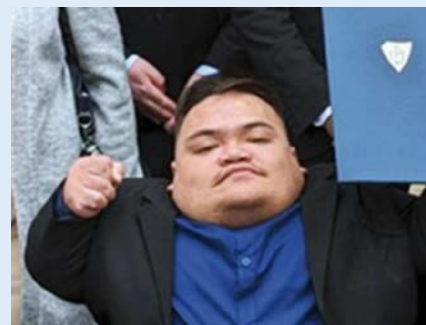
Ve své bakalářské práci se věnoval bezbariérovosti železniční dopravy na trase Praha–Ostrava. Nejlépe z jeho porovnání vyšel Leo Express – jejich nízkopodlažní vlaky umožňují vozíčkářům cestovat bez pocitu, že někoho obtěžují. Téma přístupnosti a samostatnosti lidí s hendikepem zůstává Davidovi blízké i nadále.

Učením tráví hodně času a přiznává, že je tak trochu „deadliner“. „Všechno dělám

na poslední chvíli. Učení mi nikdy moc nešlo a pořád mě za to někdo peskuje. Stejně to bylo i s bakalářkou nebo diplomkou. To nemůžu ani říct, jak moc na poslední chvíli jsem to psal,“ říká. „Studium mě změnilo. Naučil jsem se být vytrvalý. A taky plánovat,“ dodává s úsměvem. Na doktorátu se chce dál věnovat tématům, která mají přesah a přínos. Nejen pro něj, ale i pro ostatní. „Chtěl bych dělat něco, co má smysl a dá mi pocit, že něco tvořím. A hlavně být obklopený lidmi, se kterými je mi dobře.“

Studium podle něj dává smysl, když má člověk motivaci a zároveň realistický pohled na své schopnosti. „Když mě nebaví učit se, je zbytečné se do toho nutit.“ David má totiž pocit, že mnoho lidí, a to nejen těch s MPS, ale obecně s nějakým hendikepem si své limity nepřipouští. Nechtějí si přiznat, že jsou věci, které jednoduše nedokou realizovat. Výsledkem je pak frustrace, která zbytečně ubližuje jim samotným i jejich okolí.

Do budoucna by rád zůstal na univerzitě. Práce na akademické půdě ho naplňuje. „Myslím, že tímhle způsobem můžu něco vrátit a být přínosný pro společnost. Zároveň bych ale chtěl získat i nějakou praxi, protože chci vědět, o čem přednáším. Nechci jen reprodukovat teorii.“



A co mu pomáhá zvládat náročné chvíle? „Příspěvek na péči, invalidní důchod, elektrický vozík, výtahy, vlaky Leo Express a České dráhy, dovážková služba. Ale taky moje mamka, Pěta Hájková, kamarádi, rodina, Centrum podpory studentů se specifickými potřebami Univerzity Palackého v Olomouci, ochota vyučujících a celkově přístup našeho Ústavu speciálněpedagogických studií. A samozřejmě moje motivace někam to dotáhnout a být ten nejlepší,“ dodává.

Volný čas rád tráví s přáteli, v kavárnách, hospodách nebo na procházkách. Baví ho hospodské kvízy, počítačové i deskové hry. Rád také řídí a cestuje a jeho oblíbenou „libůstkou“ je zkoušení nových gastro podniků a hotelů. „Moje guilty pleasure je přístupnost vlaků a vlnkových nádraží. Dal jsem si za cíl navštívit všechna krajská města a jejich nádraží.“

Velkou roli v jeho životě hraje také starší bratr Dominik, který má stejnou diagnózu a vystudoval obchodní školu v Jedličkově ústavu v Praze. I když se bratři nevidí často, jsou v kontaktu. V dětství spolu jezdili na skautské akce, kde zažívali různá dobrodružství i přátelství, což formovalo jejich vztah ke světu i sobě navzájem.





Honza Pánek: Když věříš svým snům, žádná diagnóza tě nezastaví

Honza Pánek od dětství miluje svět zvířat. Přestože mu do cesty vstoupila vzácná nemoc, nevzdal se. Svůj sen si nakonec splnil. Pracoval v zoologické zahradě, dostal se do Afriky i Asie a pečoval o mládě geparda. „Nejvíc pyšný jsem na to, že jsem to prostě nevzdal,“ říká.

„Vždycky se moje plány točily okolo zvířat,“ vzpomíná. Už jako malý chlapec měl jasno. Chtěl být v jejich společnosti každý den, pracovat s nimi, rozumět jim, chránit je. „Už v dětství jsem se viděl třeba v cirkuse. Fascinovala mě ta představa.“ Později se začal zajímat o koně. Jejich síla, elegance a inteligence ho naprosto uchvátily. Pak přišla na řadu exotická zvířata a myšlenka na spolupráci se zoologickou zahradou. „Všechno se tak nějak přirozeně vyvíjelo.“

Velkým vzorem se mu stal ředitel Josef Vágner (pozn. zoolog, cestovatel, dlouholetý ředitel Zoologické zahrady Dvůr Králové nad Labem). „Často jsem jako dítě zoo navštěvoval a on mě naprosto uchvátil. Obdivoval jsem ho za jeho přístup ke zvířatům, za to, jak přemýšlel o jejich záchra-

ně, a samozřejmě i za jeho cesty, hlavně po Africe.“

Škola pro něj nebyla prostředím, kde by mohl rozvíjet své plány. „Na základní škole mě spolužáci moc nebrali mezi sebe, necítil jsem se tam přijatý a nechodil jsem tam rád.“ Ani praktické učiliště, které navštěvoval po základce, nepřineslo velké povzbuzení. A podpora nepřicházela ani z dalších stran. „Na škole, na úřadech, a dokonce ani mezi lékaři jsem necítil, že by mi někdo věřil. Měl jsem pocit, že mi nedávali žádnou naději.“

Namísto rezignace v něm ale právě tohle vzbudilo vnitřní odhodlání. „Řekl jsem si, že jim všem ukážu, že to jde. Že moje sny nejsou jen plané fantazie.“ Vzpomíná i na větu, kterou slyšel často a která ho bolela: „Na tebe tak čekají...“ S mamkou se vydal do zoo v Chlebech, aniž by cokoli očekával. Chtěl se jen zeptat, jestli by tam mohl pomáhat, klidně zadarmo. „A ředitel mě tehdy opravdu přijal.“

Právě tahle příležitost všechno změnila. „Díky tomu, že mi dal šanci, jsem se dostal mezi elitu zoologických zahrad.



Najednou jsem byl mezi lidmi, kteří to se zvířaty myslí vážně, kteří tomu rozumí.“ Dostal se do Afriky a do Asie, měl výjimečnou možnost starat se o mládě geparda. Od jeho narození až po dospělost. „To byl pro mě splněný sen. Dát zvířeti péči, pozorovat ho vyrůstat, stát se jeho člověkem.“

Kromě zvířat má Honza i další vášně. „Mým velkým koníčkem je fotografování. Fotím nejen zvířata, ale i rockové koncerty. To je pro mě úplně jiný svět, ale taky plný energie, emocí a krásných momentů, které mě baví zachytit.“

Dlouhodobě se věnuje i vlastnímu projektu a tvorbě encyklopedie zvířat. „Mám v ní už tisíce druhů. Baví mě dohledávat informace, zapisovat si je, tvořit si svou vlastní databázi.“ Jednou by rád napsal i vlastní knihu. „Knihu o zvířatech, se kterými mám nezapomenutelné zážitky. Zatím je to spíš vzdálený sen. I když, kdo ví? Třeba se mi splní.“

A jedno přání má Honza pořád před sebou. „Ještě musím aspoň jednou zpátky do Afriky! Ten kontinent má něco magického. Něco, co mě pořád volá zpátky.“

Bc. Nikola Niesytová: Studuje, přednáší, pracuje. A žije s mukopolysacharidózou

I když se narodila s metabolickým onemocněním, rozhodně to pro ni neznamenalo konec snů. Naopak. Nikola Niesytová studuje speciální pedagogiku, pracuje s dětmi v neziskové organizaci, přednáší, učí se znakový jazyk i turečtinu a svým přístupem k životu inspiruje ostatní. Především ale ukazuje, že i se závažnou diagnózou se dá žít naplno, smysluplně a s úsměvem.

Když jí byly tři roky, lékaři u ní diagnostikovali mukopolysacharidózu typu IV. Od té doby kráčí životem s odhodláním, humorem a chutí neustále zkoušet nové věci.

Jedním z jejích prvních velkých snů bylo vidět zpěváka Justina Biebera. „V roce 2016 se mi to splnilo. Jela jsem s mamkou do Prahy a byla to pro mě neskutečná euforie! On byl kousek ode mě a já nemohla uvěřit, že současně dýcháme stejný vzduch. Byla jsem tak nadšená, že jsem pak čtrnáct dní ležela nemocná,“ směje se dnes.

Studovala veřejnosprávní činnost a zkusila se dostat na právnickou fakultu. Když to nevyšlo, zapsala se na speciální pedagogiku v Olomouci. A tam již zůstala. „Za-

milovala jsem si surdopedii, práci s neslyšícími. Český znakový jazyk se učím už pět let, docházím dokonce na online kurzy s neslyšícími lektory. Chtěla bych jednou tlumočit na úřadech nebo v běžných situacích, být lidem oporou.“

Její bakalářská práce se věnovala tématu, které dobře zná – vztahům mezi zdravými a nemocnými sourozenci. „Ptala jsem se jich, jestli se někdy cítili odstrčení nebo jestli počítají s tím, že se o sourozence budou starat. Odpovědi mě dojaly. Všichni byli připraveni a nebáli se také říct si o pomoc od státu. To je důležité.“

Studium pro ni není vždy jednoduché. Oba rodiče ji při studiu podporují. „Nejsem unavená psychicky, spíš fyzicky. Ale když mě předmět baví, jde to samo,“ vypráví s úsměvem.

Nikola pracuje v organizaci YMCA Orlová, kde pomáhá dětem ze sociálně slabších rodin. „Děláme úkoly, tvoříme, píšu články do místních novin, spravuju web, sociální síť. Do práce mě doprovází osobní asistentka. Tato neziskovka mě oslovila hned po maturitě, kdy mě poznali už během praxe a nabídli mi místo. Jsem



za to vděčná.“ Věnuje se také přednáškám na základních i středních školách. Mluví o svém onemocnění, tělesném postižení, znakování, ale třeba i o starověkém Egyptě, světových svátcích nebo kulturních zajímavostech. Tím ale Nikčiny aktivity zdaleka nekončí. „Učím se také turečtinu se skvělou lektorkou z Prahy, která v Turecku žila. Gramatika je těžká, ale je to výzva. Chtěla bych to jednou propojit i do svých přednášek.“

Zkoušela také kaligrafii, kreslení nebo psaní. „Zjistila jsem ale, že bez zpětné vazby mě to nebaví. Potřebuji vidět, že to má smysl, jako když něco přednáším nebo pomáhám dětem.“ I přes svůj hendikep se cítí být téměř soběstačná. „Mám sluchadla a na pravé ucho neslyším vůbec, ale jinak léčbu nepotřebuji. Když dlouho sedím, bolí mě záda, ale to je vše.“

Do budoucna má jasno: „Chtěla bych mít třeba dva neslyšící klienty, se kterými bych komunikovala, pomáhala jim ve světě slyšících. Chtěla bych být dobrá v tom, co dělám, ale zároveň si to užívat. Nechci se nudit. Chci stále zkoušet nové věci a žít naplno.“



Vojta byl naše priorita. Věděli jsme, že ho máme jenom na chvíli

Vojta Macíček (MPS II)

Mám ho pořád před očima. Smíška, šprýmaře, kluka, který rozdál miliony pusinek. Obraz našeho Vojtíška z doby, kdy už jsme věděli, že je nemocný, ale stále se s ním dalo dorozumět, udělat mu radost písničkami. Dnes jsou to tři roky, co odešel. Prázdnotu zaplnily vzpomínky...

Narodil se jako úplně zdravý kluk. Lékaři nám dokonce řekli, že má velmi silné srdce, což se vidí pouze u deseti procent dětí. Měl jen velkou hlavu. Ale velkou ji mám i já, můj táta, taky synovec... Ano, patří do rodiny, smáli jsme se.

Dál se Vojta vyvíjel normálně. Hlava se po pár měsících ještě zvětšila, takže přestal pást koníky, ale řešili jsme to Vojtovou metodou. Na cvičení mě upozornili, že má také ochablé svalstvo na jedné straně páteře – to se zase dalo vysvětlit jeho polohou v děloze. Vše jsme ustáli a zrehabilitovali.

Když byl Vojtíškovi rok a půl, ukázal se jako mimořádně nadaný. Poznával všechna písmena abecedy, počítal do dvaceti. Výborně jezdil na kolovém odrážedle. S nadsázkou jsme říkali, že číst umí po mamince, běhat po tatínkovi. Manžel je bývalý vrcholový sportovec, fyzicky nadaný byl Vojta rozhodně po něm.

Osudová role černého Petra

Peklo začalo, když nastoupil do školky. První den tam prožil v pohodě, ale ty následující se i šestkrát za den počůral. To se mu doma nestávalo. Byl z toho vystresovaný, zhoršilo se jeho mluvení. Velkou váhu jsme tomu ale nepřikládali. Synovec byl podobný, táta taky začal mluvit až ve čtyřech letech, přitom vystudoval vysokou školu... Pořád jsme si říkali, že je to v rodině.

Vojta pak poměrně rychle přibral. Jediné, co ve školce zvládl sám, bylo jídlo. Učitelky byly rády, že mu chutná, tak mu přidávaly. Když už se kvůli břichu sotva ohnul, požádala jsem o rehabilitace. Neobešlo se to ale bez testů na potravinové alergie. Všechno vyšlo negativně, vyšší hodnoty byly jen u jater. I to ale lékaři zdůvodnili růstem.

Ano, dlouhou dobu se první projevy nemoci daly svést na něco, co je běžné.

Pak nás ale paní doktorka poslala na genetiku. Doktor Všeťička v Ostravě se na Vojtu podíval, otevřel nějaký německý lexikon, nalistoval v něm jednu fotku... a na ní byl náš Vojta, akorát tmavovlasý! Pan doktor nás uklidňoval, že to nemusí být „ono“, že uděláme testy... Navíc nám to tehdy líčil tak, že syn bude jenom hůř chodit a dýchat. To jsme si ještě řekli: dobře, to nějak dáme, jsou horší věci.

Vzorky moči poté putovaly z Ostravy do Prahy. Do měsíce jsme věděli, že „to“ tam je, že Vojta má MPS typu II.

Lékaři pak testovali i mě, zda jde o náhodnou mutaci, nebo jsem přenašeč. Potvrdila se druhá možnost. Protože jsme rozvětvená rodina, na testy šla i moje sestra a sestřenice v produktivním věku. Všechny byly „čisté“, černého Petra mám v rukou jenom já.

Relativně „normální“ život

V době, kdy Vojtíška diagnostikovali, byla pro děti s MPS II dostupná enzymatická léčba. Bohužel vzhledem k tomu, jak rychle nemoc propukla a jak moc se projevila na intelektu, nebyl Vojta do terapie zařazen. Neměla by prý efekt. Upřímně – profesora Magnera jsem tehdy proklínala. Až časem, po setkání s rodinami, které léčbu podstupovaly, jsem jeho rozhodnutí pochopila.

Ve školce jsme Vojtíškovi platili asistentku, hned od příštího roku ale přešel do speciální školky a pak do Základní školy speciální v Novém Jičíně. Zvládal je velmi dobře, byl tam skvělý kolektiv, vracel se odtamtud veselý a nabitý energií. My s manželem jsme dál chodili do práce. Na základní škole, kde jsem učila, jsem měla pouze upravenou pracovní dobu. Taky jsme začali stavět dům – v atypické bytovce, ve které jsme bydleli, nešlo vybudovat schodolez, bez něhož bychom se časem neobešli...

Marný boj o druhé dítě

Vždy jsme chtěli mít dvě děti. Poté, co mě lékaři diagnostikovali jako přenašečku, bylo každé moje další těhotenství pod kontrolou. První skončilo samovolným potratem, v tom druhém jsem byla ve 12. týdnu na odběru choriových klků. Potvrdilo se, že chlapeček by byl také nemocný, pravděpodobně s těžkou formou, proto jsem šla v 15. týdnu na vyvolávaný potrat. Byl to ale spíš porod, jeden z nejdrsnějších zážitků, co jsem kdy měla.

Upnula jsem se pak na umělá oplodnění, byli jsme na nich čtyřikrát. Ale neměli jsme štěstí, žádné embryo nebylo zdravé. A pak už bylo pozdě, po 39. roce jsem na IVF nemohla.

Ale byl tu Vojta. Byl naše všechno, naše priorita. S manželem jsme mu věnovali veškerý volný čas, věděli jsme, že ho máme jenom na chvíli.

Nakonec jsem s ním zůstala doma. Mimo jiné proto, že se mu změnil biorytmus, spát jsme chodili ve čtyři ráno a přiměřeně k tomu vstávali. Přizpůsobili jsme se. Do posledních dnů se nám podařilo udržet Vojtovu pohyblivost. Využili jsme každou rehabilitaci, hipoterapii, canisterapii i muzikoterapii. Co se nabízelo, do toho jsme šli. Až ke konci jsme ho při chůzi museli podepírat pod pažemi. Obzvláště pyšná jsem ale na to, že jsme ho uchránili velkých zákroků – neměl shunt, PEG ani tracheostomii.

Nestihli jsme to!

V listopadu 2021, po svých jedenáctých narozeninách, skončil Vojta v nemocnici. Měl pravostranný zápal plic, báli jsme se, že to bude zlé. Ale vyléčil se, dokonce se znovu postavil na nohy, vrátil se i do školy. V březnu pak najednou nebyl ve své kůži. Poslední den toho měsíce pospával, byl nevrlý, chtěl se stále houpat na klíně.

Kolem půlnoci začal chroptět. Volali jsme záchrannou službu, sanitka Vojtu odvezla do ostravské nemocnice, my jsme jeli za ním. Hospitalizovali ho na dětském ARO, nám řekli, že to nevy-

padá dobře, ale poslali nás domů, ať se vyspíme a vrátíme se za Vojtíškem ráno.

Po osmé zvoní telefon: máme přijet, nevypadá to dobře. Za dalších deset minut, když už sedíme v autě, další telefonát: Vojta zemřel.

Nestihli jsme to! I tak jsme do nemocnice jeli, nechali nás rozloučit se. Jeho duši jsme řekli, že tomu rozumíme, že chceme, aby byl šťastný a spokojený.

Těžký nový začátek

Ale nečekali jsme to, byl to šok. A nastalo hrozné prázdno. Doma jsem si nejprve myslela, že Vojta je jenom ve škole, že přijde... Když jsem si připustila, že to tak není, udělala jsem pro někoho možná krutou věc – zabalila jsem a věnovala všechny jeho věci. Nechala jsem si jenom fotky.

Pak máte dojem, že když jste tolik let nikam nechodili, tak to musíte dohnat. Třikrát i čtyřikrát do týdne jsem byla na kávě s kamarádkami... Ozývaly se samy, bylo to fajn, ale po pár týdnech to pominulo... Tolik přátel zase nemáte. Najednou zase sedíte doma a dojde vám, že celé dopoledne koukáte do ztracena. Rozum mi říkal, že bych měla uklidit, uvařit, jít se projít, ale nešlo to.

Tak nás s mužem napadlo, že se přestěhujeme. To mě zachránilo. Dům nebyl hotový, neměli jsme kuchyň, spali jsme na matracích na zemi... ale byl to nový začátek!

Ted' dokončujeme okolí domu – zahradu, terasu... Pořád je tady co dělat, přesto mám pocit, že máme moře volného času. Zaplnili jsme ho proto smečkou koček – kromě vlastních se staráme i o ty, co k nám chodí jenom na návštěvu. Vojtíšek se stěhování do domu nedomákal. Podvědomě ale cítím, že tady s námi je.

*Eva Macíčková
maminka Vojtíška
březen 2025*



KAPITOLA 3



Doufali jsme, že přijde
zázrak, že přijde lék...
Přicházelo ale jen to zlé.

Eva Hájková
maminka Šimonka



Není naděje, zbývá láska. Tu větu jsem dlouho nechápala

Šimonek Hájek (neuronální ceroidlipofuscinóza typu 7)

Náš příběh začíná jako spousta jiných... V roce 2003 jsme se s manželem vzali, postavili dům, zasadili strom, v roce 2008 se nám narodila první dcera Adélka, zdravá, krásná, šikovná holčička. Věděli jsme, že nechceme, aby byla jedináček, takže v roce 2012 se nám narodil zdravý, krásný a ten nejroztomilejší chlapec na světě, Šimonek.

Všechno bylo v pořádku, Šimonek byl miminko za odměnu, papal, spínkal, vyvíjel se v mezích normy.

Jak rostl, byl velice divoký, neposedný, pořád někam utíkal, všechny bouchal, občas kousal, ale byl to veselý, usměvavý, srdečný a šťastný kluk. Moc nemluvil, používal jen slabiky a gesta. Ale všemu rozuměl. Nesedl z odrážedla, dny jsme trávili na zahradě s míčem a se sekačkou na trávu.

Nebo na výletech do přírody, za jeho milovanými koníky. A dívat se na vlaky a jezdit vlakem, vláčky miloval.

Lehká mentální retardace? Nevadí, tak bude hrát fotbal!

Ve dvou letech začal chodit do miniškoličky, kde všechno relativně dobře zvládal. Přesto jsme v Šimonkových dvou a půl letech byli ve školce upozorněni na jeho „mírné“ nedostatky ve vývoji. Mě ani ve snu nenapadlo, že by něco mohlo být špatně, neznala jsem takový případ. Možná v televizi nebo ve filmu... Říkala jsem si, že je to kluk a že všechno dožene.

Ale pro klid duše jsme udělali kolečko vyšetření a na neurologii byla vyslovena diagnóza: epilepsie (do té doby žádný záchvat, jen EEG) a lehká mentální retardace. No co, svět se nezboří, tak bude fotbalista, ti přece nemusejí být úplně nejchytřejší...

Pro jistotu jsme se nechali hospitalizovat v Brně a tam po vyšetřeních, v den svých třetích narozenin, Šimonek odcházel s diagnózou atypického autismu. Epilepsie byla zatím vyloučena. Pořád bylo všechno relativně v pořádku, pořád se vyvíjel,

rostl, jen to bylo náročnější kvůli jeho hyperaktivitě. Ale když jsme dělali, co on chtěl, tak se to dalo zvládat. Ve třech a půl letech u něj přišly první záškuby, tiky i epileptický záchvat. Od té doby se začal jeho vývoj zpomalovat, zhoršovat. Zapomínal, zakopával, slintal, těžce polykal. Další vyšetření, hospitalizace, testy... nic.

V červnu 2017 jsme se dostali až do Prahy na Kliniku pediatrie a dědičných poruch metabolismu. Tady už Šimonek nechodil, skoro nestál na nožičkách, jen lezl, ale i to s problémy. Jídlo trvalo hodinu. Z výrazů všech jsem tušila, že je to zlé, ale neměla jsem tušení, jak moc zlé to může být.

Zázrak se nekonal, přicházelo jen to zlé

14. srpna 2017 přišla ta nejhorší zpráva. Nemoc, o které jsme nikdy neslyšeli a její název ani neuměli vyslovit: neuronální ceroidlipofuscinóza, typ 7. Nevyléčitelná, zákeřná nemoc, která nám už teď Šimonka bere... a vezme úplně?

Nechápali jsme, nevěřili, plakali a pořád doufali... Dlouho jsme doufali. Doufali, že se někdo spletl, že přijde zázrak, že přijde lék... Nic ale nepřicházelo. Tedy přicházelo, ale jen to zlé – epileptické záchvaty, dystonie, dyskineze, neschopnost polykat úplně, PEG, ztráta zraku, ztráta jeho samého...

Poslední slabiky, které zvládal, byly zvuky jeho milovaných koníků. Bylo těžké už neslyšet jeho smích od srdce a nevidět tu radost, kterou měl ze života. A dívat se, jak trpí a trápí se...

A tady se vracím na začátek, k pochopení slov „není naděje, zbývá láska“. Žili jsme s láskou... Láska byla hnacím motorem pro zvládání zoufalství, beznaděje a nevyspání. Láska byla hnacím motorem pro to udělat pro Šimonka maximum. Pečovat až do konce. Pečovat doma. Umožnit mu odejít doma. A to se nám povedlo.

Poslední Vánoce měl těžký infekční, bylo to zlé. Domlouvala jsem mu, ať to zvládne, ať ségra nemá žádné svátky spojené

s jeho odchodem. A když to zvládl, tak jsme se domluvili, že to zvládne ještě do jara. A to byla asi jediná věc v jeho životě, v níž mě poslechl.

Večer 21. 3. 2022 přišel anděl a Šimonka si odvedl. V tichosti a klidu. V jeho postýlce. Mohla jsem ho držet za ruku a vyprovodit ho. Cítit ten poslední výdech. Zní to možná divně, ale jsem za to vděčná! Že jsem s ním mohla být, že si nás vybral. Nevím, jestli je to smíření, ale je to vděk.



Už je to tři roky, co tady Šimonka s námi není fyzicky, ale nikdy neodejde úplně, dokud my budeme dýchat. Každý den mu hoří svíčka, každé Vánoce má dárek pod stromečkem, každé narozeniny mu posíláme balonky do nebe, z každé dovolené nebo výletu vozíme kamínek... Není naděje, zbývá láska.

*Eva Hájková, maminka Šimonka
březen 2025*





Vnější podmínky se změnily. Bolest rodičů je ale pořád stejná

Když v roce 1994 zakládal Společnost pro mukopolysacharidosu, nebyl Jan Michalík prvním otcem nemocného dítěte, který myšlenku na společenství podobně „navštívených“ lidí uchopil. S manželkou Alenou byli ale jediní, kteří to u nás dotáhli do konce. Společnost pro MPS oslavila v roce 2024 třicet let existence. Po celou tu dobu funguje bez přerušení – i v tom je unikátní v celé střední a východní Evropě.

Když jsme spolu vedli rozhovor do almanachu v roce 2014, byl tu jeden podstatný rozdíl. Byla mezi námi vaše Petka, kvůli které jste Společnost pro MPS vlastně zakládal. Vaše dcera před několika lety odešla, vy přesto pokračujete dál. Je to teď jiné?

Jiné to je, a to ze dvou důvodů. Ten první je osobní – odchod Petky, který je absolutní a poznamenává všechno. Co se týká života Společnosti, rozdíl je i v tom, že jak člověk stárne a noví rodiče jsou o dvě generace mladší, tak má logicky na některé věci jiný pohled. Na druhou stranu cítím, že podstata té nemoci je pořád stejná.

V době, kdy diagnostikovali MPS vaši děti, jste informace musel hledat v odborných publikacích ve vědecké knihovně. Dnešní rodiče mají k dispozici příručky, taky internet. Mají to jednodušší?

Hodně se liší vnější podmínky, bolest rodičů je ale pořád stejná. Ano, my jsme hledali útržky informací, oni je dnes mají naservírované do nejmenších podrobností. A co je cenné – někteří z rodičů sami vyprodukovali nějaká svědectví. Když přijde nová rodina, ve Společnosti pro MPS se ji snažíme propojit s rodiči, kteří mají dítě s podobným typem nemoci. Mentorská rodina může pomoci sdílením svých zkušeností. Pak je tu ještě jedna rovina. Veřejnost už si zvykla, že děti mají různá postižení.

Jak se za posledních deset let změnila samotná Společnost pro MPS?

Vývoj považuji za konstantní, umím si představit, že bychom mohli udělat více, ale souvisí to s mým současným pracovním vytížením. To je na chodu Společnosti poznat. Dovedu si představit, že už ji povede někdo mladší než já, někdo, kdo bude víc pohlcený touto problematikou. Naštěstí máme Petu Hájkovou, také máme velmi dobré přátele, sponzory, pořád rodinám věnujeme kolem milionu korun ročně... Základní rovinu smyslu a důvodu existence pořád naplňujeme. Ale jak se říká, vždycky to jde dělat lépe.

Takže hledáte nástupce?

Deset let jezdím na setkání a ptám se, kdo to chce dělat. Ale ona je to obrovská oběť časová. Generace mladších rodičů si možná víc váží svého volného času a možná je to pro rodinu dobře. Ještě jedna věc s tím souvisí. Já a moje generace jsme žili ve stínu světového hesla společenství MPS „není naděje, zbývá láska“. Dnes se pomalu u některých typů nemoci naděje zvolna objevuje. To bude vyžadovat nový typ práce a zaměření, odlišný od dosavadního.

Říkáte, že vývoj Společnosti byl konstantní. Já za vámi ale vidím třeba založení Centra provázení, ve kterém jste zúročili všechny zkušenosti z provázení rodin. Centra dnes fungují v mnoha nemocnicích. Co k jejich vzniku vlastně vedlo?

Pětadvacet let se setkávám s lékařkou, která byla také maminkou dítěte s MPS. Zhruba po dvaceti letech jsem si uvědomil, že být je lékařka, stále se vrací k hrůze, kterou pro ni znamenalo sdělení diagnózy, to, jak se o nemoci svého syna dozvěděla. Stalo se mi to také u desítek maminek z obecné poradny, kterou vedu při fakultě, že se stále dokola vrací k jednání zdravotníků a dalších v době sdělování diagnózy. Jsou to traumata, která nic nepřekoná. Tato myšlenka vedla ke vzniku Centra provázení.



prof. Mgr. PaedDr. Jan Michalík, Ph.D.

Působí jako profesor na Ústavu speciálněpedagogických studií a proděkan Pedagogické fakulty Univerzity Palackého v Olomouci. Vzděláním je speciální pedagog a právník. Odborně se zaměřuje na postavení osob se zdravotním postižením ve společenském a právním systému České republiky. Je členem Pacientské rady ministra zdravotnictví ČR a od roku 2014 i Rady vlády ČR pro osoby se zdravotním postižením. Je autorem desítek publikací, monografií, učebnic a metodik. Je ženatý, má dospělého syna. Jeho dcera Petra měla MPS IIIC. Zemřela v prosinci 2020 ve věku 33 let.

Také jste vydali řadu publikací. Dnes ke konkrétnímu typu MPS dostane rodič i velmi cílenou brožuru...

Ano, za posledních deset let se brožury podařilo inovovat, dopracovat, zlepšit. Dřív jsme pracovali s materiály, které byly překladem rakouských a německých publikací. Teď vznikly novější, zaměřené jak na konkrétní typy MPS, tak na obecné provázení rodin.

Přesto – mění to něco na bolesti, kterou rodiče smrtelně nemocného dítěte prožívají?

Péče o dítě s infaustním onemocněním je to nejhorší, co může člověka v dnešní moderní době potkat. Mým koníčkem, dá-li se to tak říct, je holokaust, studuji to téma ze všech úhlů pohledu. Mimochodem lidé s postižením byli první, na kterých hromadné vyvražďování začalo... Po letech života s MPS se mi vkrádala myšlenka, že je utrpení zasažených MPS tak strašné, až je skoro „srovnatelné“ s holokaustem. Nakonec mě to ale vždycky vyděsilo. Památka milionů trpících obětí je bezbřehá...

Pak jsem objevil vyjádření paní Dity Krausové. Jako Dita Polachová žila později mnohokrát beletrizovaný příběh osvětimské knihovnice bloku 31 „rodinného“ tábora. Po válce odešla s manželem do Izraele. Narodila se jim dcera, která v necelých dvaceti letech zemřela na nevléčitelné onemocnění. Dita Krausová sama řekla to, co já jsem se bál vyslovit čtvrt století – nemoc jejího dítěte byla daleko horší než to, co zažila v koncentračním táboře. Ano, utrpení dětí a jejich rodičů je bezbřehé.

Zlepšily se služby, které mohou rodičům odlehčit? Třeba paliativní péče byla před deseti lety teprve v začátcích...

Ano, je to výrazný posun kupředu – paliativní medicína nebyla, a teď je. V bližším pohledu ale záleží na regionu, na dostupnosti. Víím, že i v naší Společnosti jsou rodiny, které paliativní týmy využívají, jsou s nimi rok, dva, tři a jsou velmi spokojené. Pak jsou místa, kde ta služba dodnes není vůbec. A jako vždy – i jejich úroveň je odlišná. Tam, kde je k dispozici, je to ale určitě dobře.

Nepodařilo se vám taky tak trochu změnit legislativu? Pokud vím, služby Centra pro vázení jsou dnes hrazené ze zdravotního postižení...

Ano, za to vdčíme lidem ze zdravotních pojišťoven, primárně VZP, určitě ale pomohlo to, že jsme levní.

Vkládali jste naděje do některého typu výzkumu a pak léčby – že pomůže aspoň některým dětem?

Myslel jsem si, že vše půjde rychleji. O první enzymatické substituční terapii jsem v podstatě slyšel už na prvním národním setkání před třiceti lety, kam přijel profesor z Austrálie s tím, že metodu testují na kočkách. První výsledky byly velmi překvapivé a metoda slibovala úspěch typu inzulinu pro cukrovkáře.

Pak se objevila i možnost genové terapie, genetické nůžky, které vystříhnou a přemostí chybu na šroubovici DNA. To také vypadalo nadějně, ale oba směry stagnují. Enzymový lék jsme měli i pro MPS II, děti byly na pokusné terapii rok až tři, ale studie byla zastavena. Ukázalo se, že enzym neprojde hemoblastickou bránou, terapie měla určitý vliv na zlepšení buněk těla, ale ne mozku.

Dětem s MPS IV ale pomáhá.

Ano, je to tak deset, patnáct let. Ale MPS IV nepostihuje mozek.

Slovo zázraky v souvislosti s výzkumem asi nepoužíváte...

Já jsem v poradenství nikdy nedával rodičům falešná těšíšská jablíčka, nikdy jsem nesliboval: „... však uvidíme, za čas...“ Já to neříkám, protože nevím. Nemůžu to vyloučit, ale je to spíše nepravděpodobné. Třeba u MPS III se to potvrdilo, za celých třicet let nenastal prakticky žádný posun.

Těmi, kdo většinou o děti pečují, jsou mámy. Trvá to deset, patnáct i více let. Mají pak šanci vrátit se na trh práce?

Ano a ne. Záleží, jaké mají vzdělání, zájmy, co je naplňuje. Samozřejmě své udělají chybějící roky a taky sociální izolace. Celých třicet let jsem bojoval za to, aby roky, kdy ženy pečují o dítě s postižením, měly započítané do důchodu. To se teď podařilo. Důchod se jim bude vypočítávat z průměrné mzdy v České republice. Dřív se počítal jen z toho, co vydělaly předtím. Obecně to bylo velmi málo a obrovsky nespravedlivé.

Také se zvýšil příspěvek na péči. I o to jste se jako Společnost zasadili?

Trochu ano – můj výzkum o délce péče v jednotlivých stupních závislosti vzali představitelé postižených k předsedovi vlády, prezidentovi... Asi to přispělo k tomu, že si stát konečně uvědomil, co péče u „čtyřkařů“ obnáší. V posledním období ministerstvo práce a sociálních věcí překročilo i dřív těžko představitelné hranice. Příspěvek teď činí 27 tisíc. Když jsme začínali, bylo to 12 tisíc, jen o tři tisíce více než ve „trojce“.

Velkým tématem dneška jsou zdraví sourozenci – tzv. skleněné děti. Ve Společnosti pro MPS je takových spousta.

To je velký dluh naší Společnosti. Máme jedinou polehčující okolnost – v 90. letech, kdy jsme začínali, jsme to tušili, ale nevěděli jsme, jak obrovsky to zdravé děti poznamenává. Jsou oběťmi i v případech, že v rodině je tzv. fungující péče. Mám na mysli ten pouhý fakt, že vyrůstám vedle smrtelně nemocného dítěte. A zátěž se ještě zvyšuje, je-li rodina sociálně či jinak dysfunkční. Obojí je pro život strašné trauma. Dnes toto téma otevírá celá společnost.

Co s tím může dělat Společnost pro MPS?

Kdybychom jim chtěli pomáhat na odborné úrovni, museli bychom se profesionalizovat. Jediné, co můžeme, je stále to rodičům připomínat. A to my děláme pravidelně. Dnes už jen ten prostý fakt, že se to ví, že si rodiny můžou sehnat informace, může pomoci nastavit strategie péče trochu jinak. Tam, kde to šlo, pomáhali jsme i finančně. Ve dvou rodinách velmi významně.

Jak se s tou rolí vyrovnal váš syn?

Z pohledu jeho dnešní úspěšnosti a spokojenosti to zvládl. Pracuje v digitálním marketingu v Irsku. Nicméně ty jizvy tam samozřejmě jsou. Chybí mu dětství, jaké měli jeho vrstevníci. To nahradit nepůjde.

Co vám osobně MPS dala a vzala?

Dala i vzala mi všechno. Ovšem abych byl upřímný – ne MPS, ale Petřka. Ona byla a pořád je moje všechno. A pokud jde o naše společenství... To, že Společnost pro MPS vznikla, že něco dokázala a vydržela fungovat tak dlouho, to bych z nadhledu považoval za věc, na kterou bychom všichni mohli a měli být pyšní.



Obrovská láska k Jiříkovi a jeho bratrovi. To nás žene kupředu

Jiřík Frank (MPS IV)

Když bylo Jiříkovi 4,5 roku, vzala jeho život nemilosrdně do svých rukou mukopolysacharidóza čtvrtého typu. Se zdviženým prstem dala najevo, kdo tu nyní bude velet. Jeho „forma“ této těžké a vzácné metabolické poruchy postihuje pohybový aparát, svaly a kosti. Trpí hrudník, páteř, veškeré klouby horních i dolních končetin. Vzniká svalová slabost rukou i nohou, těžké kostní deformity, porucha chůze. Bez včasné diagnostiky se nemoc nedá léčit a během let se zhoršuje. Takto nemocné děti končí postupem času na invalidním vozíku.

Jistou nadějí u našeho typu tohoto střídavého onemocnění je tzv. ERT (enzyme replacement therapy) neboli substituční enzymová léčba. V těle nahrazuje chybějící enzym, který zabraňuje ukládání škodlivých mukopolysacharidů, a zamezuje těžkému postižení. Čím dříve se nasadí, tím je prognóza a průběh onemocnění lepší. ERT je značně finančně náročná, ale právě u MPS čtvrtého typu je účinná.

Hledání „společného jmenovatele“

S Jiříkem jsme objížděli různá zdravotnická zařízení ve větších městech, řadu lékařů, mnoho specialistů. Prvotně se léčil s dysplazií, genetickým postižením kyčelních kloubů, a mírnou deformitou hrudníku. Od 18 měsíců byl tři roky svázaný ve speciálním aparátu zvaném Atlanta dlaha. Mezi nožkami měl pevnou tyč, kolem nohou a pasu ortézy, které zajišťovaly stabilitu aparátu. S tímto strojem jsme si hodně „užili“. Bylo to úmorné. Při pohybu s ním Jiřík vynakládal značnou fyzickou námahu. Kdyby ho to ale stálo jen fyzické síly navíc! Byla to i obrovská psychická zátěž. Styděl se a trápil. Byl nestabilní, padal.

Ve třech letech se k tomu všemu přidala i růstová retardace. V tom období už mi odpovědi lékařů ve smyslu „snad to o centimetr doroste“ nebo „hrudník stáhneme“ opravdu nestačily. Tušila jsem, že Jiříkovy obtíže mají nějakého společného jmeno-

vatele. Ani ve snu mě ale nenapadlo, jak velký a zásadní tento problém bude.

Tehdy jsem už nevěděla, kam jít a na koho se obrátit. Projeli jsme zdravotnická zařízení a odborníky na celé Moravě. Domů jsme si ale vždy přivezli jen nové příznaky, nálezy, zprávy a doporučení. Až do okamžiku, kdy primářka dětského oddělení Nemocnice Šumperk MUDr. Andrea Lysáková vytušila, že se Jiříkovi děje něco opravdu závažného. Znovu nás poslala na specializovanou vyšetření a díky ní jsme se konečně dostali k diagnóze.

Záblesk světla v nekonečné tmě

První, opravdu těžké okamžiky po jejím sdělení jsou nepopsatelné. Byl to šok, obrovská bolest, temnota. První pomoc nám nabídlo Centrum provázení. Byl to příjemný záblesk světla v nekonečné tmě. Bezprostředně po sdělení diagnózy jsme se dostali do rukou úžasné metodičky tohoto centra. Její pomoc byla velkou oporou pro naši psychiku. Centrum nám pomáhalo nejen v této oblasti, ale taky nás seznámilo s ostatními rodinami, získali jsme aktuální informace o dostupné léčbě, následných a podpůrných službách v okolí, ale i možnostech finanční podpory. Řada rehabilitačních a speciálních pomůcek, které ještě bude Jiřík potřebovat, totiž stojí poměrně dost peněz.

Celá rodina a nejbližší přátelé se nám snažili co nejvíce pomoci. Sami byli danou situací doslova ochromeni, i tak tu byli stále pro nás.

Život naruby

I s touto velkou podporou obrátila Jiříkova nemoc naše životy naruby. V začátcích jsme strávili mnoho času v pražských nemocnicích. Týdenní hospitalizace, vyšetření, převozy z jedné nemocnice do druhé a podobně. Tou dobou jsem byla těhotná se synem Antonínem, místo těšení se na miminko a volného času na

mateřské jsme cestovali po špitálech. Jak se ovšem říká, všechno zlé je k něčemu dobré. Díky tomu, že jsem byla na mateřské, jsem to všechno časově zvládala. Chvillemi jsme ztráceli elán a chuť do života. Strachovali jsme se, aby Jiřík zůstal zdravý, nikde nic nechtyl. Aby mohl podstoupit tuhle a tamtu operaci, vyšetření v celkové narkóze a podobně.

Jiříkovu bratrovi Antonínovi je teď osm let. Mají spolu krásný vztah, přestože Toník je „vesmírná raketa“. Věříme, že jeden druhému budou v životě pomáhat, budou tu jeden pro druhého a Toník se k Jiříkovi nikdy neotočí zády. Antonín je zdravý a mukopolysacharidózou naštěstí postižený není. Dokonce není ani nositelem této nemoci, jako jsme my dva s manželem. Takové jsme měli štěstí!

Naděje zvaná enzymová léčba

Léčbou pro nás donedávna byla pouze analgetika tlumící bolesti, rehabilitace, Vojtova metoda, plavání a lázně. Nakonec se nám po dlouhém boji podařilo u zdravotní pojišťovny prosadit doposud jedinou kauzální terapii pro tento typ mukopolysacharidózy.

Léčbu podstupujeme již sedmým rokem. Je dostupná jen pro náš, čtvrtý, typ MPS. Každý týden dojíždíme střídavě na infuzní terapii do Prahy a do Šumperka.

Infuze dodávají Jiříkovi chybějící enzym. Terapie ho nevyléčí, ale zpomalí vývoj jeho choroby. Pozorujeme úbytek zmiňovaných bolestí, více energie, delší ušlou vzdálenost a více radosti ve tváři. Pozitivní vliv má léčba i v oblasti vnitřních orgánů, jako jsou plíce nebo srdce.

Časté návštěvy operačních sálů

Do Prahy dojíždíme k hospitalizaci o průkaznosti účinku léčby. Její efekt se musí prokazovat každého půl roku několika parametry a vyšetřeními, což je pro nás vždy velmi stresové. Bohužel ani tato terapie není všemocná, a tak mukopolysacharidóza ničí kosti, klouby a páteř. Kvůli tomu budeme i nadále častými návštěvníky ortopedických operačních sálů.

Momentálně máme za sebou šest ortopedických operací – kolenou, pánve, stehenní kosti. Po operaci byl Jiřík dvakrát svázaný ve speciální sádrové spici – od hrudníku až ke špičkám



prstů. Se sádrou musel pokaždé ležet šest týdnů. Loňský rok pro nás znamenal nejnáročnější období našich takzvaných návštěv operačních sálů. Po zhoršování neurologických příznaků jsme se rozhodli přistoupit k spondylochirurgické operaci. Předpokládaný výsledek byl opravdu velmi nejistý. Operace trvala dlouhých 8 hodin, za pár měsíců následovala další. Prvotní problém se podařilo vyřešit – uvolnil se útlak míchy v krční a hrudní oblasti páteře, páteř se stabilizovala. Bohužel to ale s sebou nese rapidní zhoršení hybnosti dolních končetin. Jiřík už zůstal víceméně na invalidním vozíku.

Ke štěstí stačí málo

S manželem bereme sílu nejspíš jeden od druhého. Obrovská láska k Jiříkovi i k jeho bratrovi nás ale žene kupředu. Příjemné a šťastné chvíle prožíváme o to silněji. Vážíme si každíčkého společného okamžiku. Stačí nám opravdu málo. Nevyhledáváme zábavní centra ani velké společenské akce, ale pobyt v přírodě, na zahradě nebo chalupě. Jsme spolu a to je pro nás to nejcennější. Období bez potíží vnímáme jako dar. Radost obou dětí, jejich

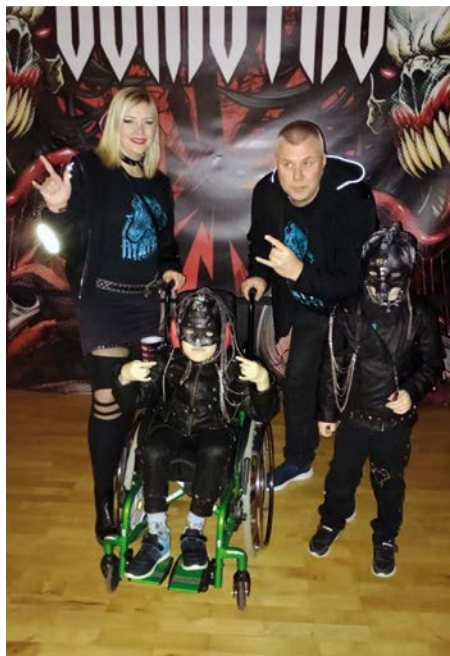
smích a šťastné oči jsou tou největší odměnou. Snažíme si je zapsat do paměti – až přijde čas, budeme to opět potřebovat.

Snažíme se ze všech sil, aby Jiřík prožíval šťastné dětství spolu se svým mladším bráškou. Je to skvělý kluk, který miluje své kamarády, je velmi přátelský, má rád sporty. Ty ale nemůže kvůli své nemoci dělat, a tak jezdí s tatínkem aspoň na ryby. Víme, že problémy bude mít celý svůj život, který je touto smrtelnou nemocí limitován.

Naším největším přáním je, aby se s touto zákeřnou nemocí na světě konečně pořádně zatočilo. Aby nebyla vždy, jak to má ve zvyku, o velký krok napřed, nesmála se nám do tváře, ale aby byla jednou provždy vymýcena. Aby dětem nebrala úsměv ze rtů a rodičům nezůstávaly prázdné náruče.

Přestože je Jiřík tak nemocný, on a jeho bráška jsou ten největší dar, co jsme od života dostali. Je náš a my jsme rádi, že ho máme! Děkujeme za něj, je to naše srdíčko.

*Pavla Franková, maminka Jiříka
únor 2024*



KAPITOLA 4



Až tady Viki jednou nebude, budu moct zužítkovat všechno, co jsem se díky němu a péči o něj naučila. To, kam mě dovedl, jak mě jako člověka přepřacoval.

Jana Fabičovicová
maminka Viktora



Ráno jsem se bála otevřít oči. Nevěděla jsem, co nás zase čeká

Artem Savranskyi (MPS III)

Jeho jméno Artemon je odvozeninou z řeckého slova artemés, což znamená zdravý. Jaká ironie v zrcadle toho, co dnes už třináctiletého Artema – jak rodiče svému synovi říkají – potkalo. Je tomu osm let, co se rodina dozvěděla, že chlapec trpí vzácným onemocněním, na které neexistuje lék. Nemoc se několik let hlásila plíživě, ale neodbytně. Počáteční příznaky mohly snadno unikat pozornosti, a přesto znamenaly začátek cesty, která se zásadně liší od života většiny rodin.

Artem se vyvíjel jako jeho vrstevníci. S maminkou rád odříkával básničky, dokázal si pamatovat děj pohádek, skládal puzzle a stavebnice. Narodil se na Ukrajině a jeho rodiče odešli pracovat do Česka, aby svým dětem zajistili lepší budoucnost. „V naší zemi byla válka. Bydleli jsme na vesnici a měli jsme velké hospodářství, které jsme postupně rozprodávali. I když jsme měli jídlo, nedalo se tam dlouho žít,“ vzpomíná maminka Mariya Makusheva. Kromě Artema má ještě staršího, pětadvacetiletého syna Davida, který se již před lety oženil a žije v Praze.

Zásadní zlom v životě rodiny nastal, když byly Artemovi čtyři roky. Tehdy se u něj začaly objevovat první výraznější příznaky nemoci. Rodiče zpočátku netušili, že za změnami chování jejich syna stojí závažná diagnóza. Artem náhle přestal chodit na nočník, začal zapomínat to, co se už naučil, rozhazoval hračky, trhal knížky a choval se velmi divoce. „Házel po mně kousky puzzle a měl velkou radost, když se mi trefil do hlavy. Bylo to čím dál horší. Nevěděla jsem, co mám dělat. Prosila jsem paní doktorku, ať mi pomůže. Ráno jsem se bála otevřít oči, protože jsem nevěděla, co nás zase čeká,“ popisuje Mariya období plné nejistoty a strachu.

Nemoc, nad níž se nevyhrává

Diagnózu lékaři potvrdili až téměř po roce. Následovala řada vyšetření, magnetická rezonance a genetické testy. Výsledek byl

jasný – mukopolysacharidóza. Nemoc, která se zatím nedá vyléčit, nemoc, nad níž se nevyhrává.

S postupujícím časem se Artemův stav zhoršoval. Před třemi lety zcela přestal mluvit. Dnes říká už jen jediné slovo – máma. Je to slovo, které Mariya slyší nejčastěji. „Kvůli bolestem zad jsem musela přestat pracovat. Artema bohužel nevezmou do družiny, a tak s ním trávím veškerý čas. Má rád, když mu zpívám. Jakmile přestanu, začne křičet. Někdy mu s rukama pohybuji do rytmu hudby, to ho uklidňuje. Dřív rád tančil, a možná právě proto vnímá pohyb jako něco důvěrně známého a příjemného,“ vypráví.

Chodit přestal v deseti letech. Od pěti let bere léky na epilepsii a také medikaci na zklidnění. Měl období, kdy byl k nezastavení, často křičel, zejména během jízdy autem. „Bylo to k nepřežití,“ vzpomíná Mariya. A tak hledali, co by mu přineslo klid. Za domem mají rybník. Je tam ticho, příroda, žádný shon. Často tam spolu chodí na procházky. Artem má rád drncání po kostkách, vnímá otřesy, které ho stimulují. Rád se mazlí, což je pro Mariyu zvláštní změna. „Když byl malý, doteky neměl rád. Teď si to vynahrazuje. Mohu ho hladit bez přestání. Potřebuje neustálou pozornost a lásku.“

I malé radosti mají velkou váhu

Zásadním momentem pro rodinu bylo setkání s Centrem provázení. Ještě v den, kdy jim byla sdělena diagnóza, dostali kontakt od lékařky. „Na první schůzce jsem jen plakala. Nedokázala jsem o tom mluvit. Raději bych se diagnózu nikdy nedozvěděla. V jeden den mi řekli, že mé dítě zemře. A že bude trpět. Bylo období, kdy jsem o tom zvládla mluvit jen s Petrou Hájkovou a Alenkou Michalíkovou. Nikdo jiný by mi nerozuměl. Rodina a známí tu nemoc neznají. Nevědí, co znamená.“

S postupem nemoci museli řešit i otázku bydlení. V malém panelákovém bytě na pražském sídlišti, kde Artemův hlas čas-

to rušil sousedy, už dál zůstat nemohli. Rozhodli se proto koupit domek asi čtyřicet kilometrů za Prahou. Dnes mají více prostoru a hlavně bezbariérové prostředí. Na zahradě má Artem svou oblíbenou houpačku. „Je to zvláštní. Když byl malý, houpání nesnášel. Teď to miluje.“

Jsme v tom spolu

Maminka s ním denně dojíždí dvanáct kilometrů do speciální školy. „Myslím, že se tam těší. Pouštěj mu i klasickou hudbu, kterou má moc rád,“ říká Mariya. I malé radosti mají v jejich životě velkou váhu.



Každý rok se účastní setkání Společnosti pro MPS. „První rok jsme nechtěli jet. Báli jsme se. Nechtěla jsem vidět ty děti ve všech stádiích nemoci. Ale pak jsme se seznámili s ostatními rodiči a dětmi, které jsou stejně staré jako Artem. Pomáhá nám to, jsme v tom spolu.“

Do příběhu rodiny patří i další bolestné události. Mariyin manžel má z prvního manželství dva syny. Jeden z nich, který sloužil na Ukrajině, zemřel ve válce 18. dubna 2023. Druhý syn v současnosti studuje vysokou školu.

Navzdory všemu zůstávají jako rodina silní. Pečují o Artema s oddaností a láskou, která překonává únavu i zoufalství. (mv-)



Pod taktovkou mukopolysacharidózy aneb osudy pečujících žen

Z rodičovské dovolené často přecházejí rovnou k péči o osobu blízkou. Ta trvá deset, patnáct, někdy až neomezený počet let. Na budování pracovní kariéry v oborech, které vystudovaly, musejí maminky vážně nemocných dětí většinou zapomenout. Jak jejich osudy mění mukopolysacharidóza a jí podobná onemocnění? Tady jsou pohledy čtyř z nich.

Práce ve škole mě naplňuje víc než místo ekonomky

Blanka Niesytová je původně ekonomka, absolvovala totiž obchodní akademii. Když její starší dceři Nikolce diagnostikovali MPS IV, zůstala doma, aby o ni mohla pečovat. Poté, co Nikolka nastoupila do školy, začala se Blanka zajímat o vzdělávání dětí s postižením. A to až do té míry, že do školy, kam dcera chodila, nastoupila jako asistent pedagoga. Následně si doplnila vzdělání a v uvedené škole pracuje jako speciální pedagožka.

„Dostudovala jsem před dvěma lety. Bylo náročné skloubit péči o dceru, studium, druhé dítě a dům... Tahle práce mě ale naplňuje víc než sedět v kanceláři jako ekonomka,“ říká Blanka.

Její motivace byla jasná – pomoci Nikolce po nástupu do první třídy. Studovala pět let dálkově. Nové znalosti a zkušenosti nakonec uplatnila nejen u starší dcery, ale také u mlad-

ší Natálky, která se potýkala s jednou z poruch učení – dysortografií. „Myslím, že mám teď na děti na základních školách trochu jiný pohled, protože mám zkušenost z obou stran – jak pečující osoby, tak učitele, který se o tyto děti stará,“ ohlíží se zpět.

Nouzi o práci mít nebude, žáků s poruchami učení a chování neustále přibývá. „Snažím se jim pomáhat tak, že jim neusnadňuji cestu. Vedu je k samostatnosti,“ vysvětluje. Škola podle ní ale nemůže posouvat dítě dál bez spolupracující rodiny. „Zatím mě to naplňuje, protože vidím úspěchy. Jsou rodiče, kteří jsou vděční, váží si pomoci...“

Dcera Nikola jde nakonec v jejich šlépějích – na Univerzitě Palackého v Olomouci studuje speciální pedagogiku se zaměřením na poradenství. V budoucnu by se chtěla věnovat práci s neslyšícími.



Ze světa financí k dětské paliativní péči

Podobně uvažuje i **Jaroslava Seyčková**. O dceru Kristýnku přišli s manželem v březnu 2024, zemřela měsíc před desátými narozeninami. Přestože ani po roce bolest nad ztrátou milované dcery nezmizela, Jaroslava je zpět v zaměstnání – i když ve zcela jiné oblasti, než které se dříve věnovala.

„Po smrti naší Kristýnky jsem po několika měsících doma cítila, že se potřebuji vrátit k práci, abych zaměstnala hlavu a nepropadala stále častěji chmurným myšlenkám. Současně jsem věděla, že vrátit se zpět k oboru v oblasti financí, ve kterém jsem dlouhé roky působila, už nechci. Přála jsem si začít dělat práci, která

mi bude dávat smysl a bude mě dlouhodobě naplňovat,“ popisuje Jaroslava. Navázala proto spolupráci s Nadací rodiny Vlčkových. Ta už čtvrtým rokem rozvíjí dětskou paliativní péči v České republice a pomáhá vybudovat síť služeb, které reflektují potřeby rodin pečujících o dítě se závažným onemocněním. Jaroslava v nadaci pracuje na pozici komunitní manažerky. „Mám na starosti spolupráci s komunitou pečujících, patientskými a dalšími neziskovými organizacemi. Pevně věřím, že ze své pozice budu mít příležitost aspoň trochu přispět k tomu, aby to rodiny s vážně nemocnými dětmi měly do budoucna o něco jednodušší než nyní.“



Chci užít to, co jsem se díky synovi naučila

Návrat k původní profesi neplánuje ani **Jana Fabičovicová**, která pečuje o syna Viktora. Letos mu bylo dvacet let, MPS III. typu mu diagnostikovali jako třiletému. Na střední škole Jana vystudovala obor hotelnictví a turismus, na vysoké škole chtěla pokračovat v managementu cestovního ruchu. Tento plán ale odložila kvůli těhotenství. Práce v oboru pak musela na dlouho stranou kvůli synovu onemocnění. Věnovala se jí jen krátce – to když Viktor navštěvoval stacionář, kde absolvoval i povinnou školní docházku, a když se jeho zdravotní stav ustálil.

Janu tehdy zaměstnali jako vedoucí školní jídelny v mateřské škole, pracovala tam na částečný úvazek. „Práce mě bavila, dala se skloubit s péčí o Viktora a rodinným životem. Vycházeli mi hodně vstříc. Když Viki ráno odjel s vozem do stádku, odpracovala jsem si svoje čtyři hodiny denně,“ líčí Jana. Jenže pak přišla třetí fáze nemoci, synův stav se zhoršil. Po několika hospitalizacích bylo jasné, že Jana bude muset zůstat zase doma. Když v té době

začali odcházet Viktorovi vrstevníci, včetně dětí se stejným typem MPS, změnila své plány nadobro.

„V té době jsem se rozhodla zkusit dodělat vyšší školu zdravotní, obor diplomovaná dětská sestra. Do budoucna, až tady Viki jednou nebude, budu moct užít všechno, co jsem se díky němu a péči o něj naučila, kam mě dovedl, jak mě jako člověka přepracoval,“ říká.

Studovala tři roky, diplom už má doma. Za cennou považuje zkušenost z praxí, které musela v rámci studia absolvovat. Jako sestra prošla bezpočtem oddělení – od JIP po psychiatrii. „Sloužila jsem tam dvanáctihodinové směny, dnes jsem za to vděčná. Vypadla jsem tak ze své bubliny, viděla věci nejen z pohledu rodiče, ale i zdravotníků,“ hodnotí Jana. Jednou by chtěla pracovat v dětské paliativní terénní péči, pomáhat rodinám, které potkal stejný osud jako tu její. „Rodinám, které mají dítě s nevyléčitelným onemocněním. Kdo je a jejich potřeby pochopí lépe než ten, kdo si to zažil?“



Máma zdravých dětí? Splněný sen a práce na plný úvazek

Pomáhat rodinám s vážně nemocnými dětmi chce také **Iva Švierčková** – ovšem jen jako dobrovolník. Na plný úvazek je v současné době hlavně mámou dvou zdravých synů a plní si sen o plnohodnotném rodinném životě.

O prvního syna Honzíka, který měl NCL (neuronální ceroidlipofuscinózu typu 2), pečovala jako matka samoživitelka. Onemocnění mu lékaři diagnostikovali v pěti letech, zemřel ve dvanácti. Po většinu doby jí byl oporou přítel Zdeněk, který má velký podíl i na tom, jak rychle Iva po Honzíkově smrti zvládla návrat k běžnému životu.

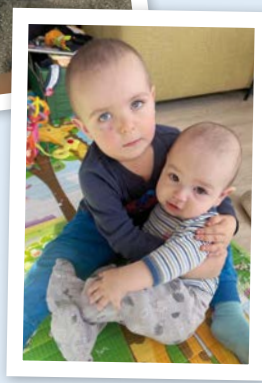
„Honzíkovu diagnózu jsem se dozvěděla, až jsme spolu byli rok ve vztahu. Přesto s námi Zdeněk zůstal a pomáhal mi s péčí o syna,“ vzpomíná Iva. Honzík zemřel v únoru 2019, v dubnu už nastupovala do zaměstnání. Zdeněk jí našel práci ve fabrice na výrobu elektrických generátorů. „Dělala jsem tam regulační desky do alternátorů. Práce mě bavila, hlavně

jsem ale zaměstnala hlavu něčím jiným než jen vzpomínkami na Honzíka,“ bilancuje zpětně.

Řešit musela také bydlení. Ze sociálního bytu, který jí poskytl olomoucký magistrát, se musela do dvou měsíců vystěhovat. S přítelem si našli podnájem, ale věděli, že to není na pořád. „Nejdřív jsme uvažovali o koupi bytu, v tu dobu ale žádné vhodné v nabídce nebyly. Nenašli jsme ani rodinný dům, který by se dal opravit. Nakonec jsme koupili pozemek a postavili si dům nový. Už tři a půl roku bydlíme,“ raduje se Iva. Postupně se jim narodili dva synové – dnes tříletý Zdeněk a pak Pepík, kterému je sedm měsíců. Oba jsou zdraví.

Kde bude po rodičovské dovolené pracovat, to teď Iva neřeší. Každopádně už nyní je ochotná pomoci třeba novým rodinám ve Společnosti pro MPS. „Kdyby rodina se stejnou nemocí potřebovala mentora, člověka, který už má nějaké zkušenosti, jsem tady pro ni. Ale že bych v této sféře pracovala naplno, to asi ne,“ uzavírá Iva.







Dlouho jste měli klid, řekla paní MPS. A pak nám opět zasekla drápy do života

Pohled Jany Fabičovicové

Pomalu se přibližila třetí fáze nemoci. Přišla nenápadně, vlastně ani nevím, čím to začalo. Žili jsme relativně v klidu. Tereška chodila do školy, jezdila do „zušky“, Viktor navštěvoval stacionář Vlaštovka, kde měl i povinnou školní docházku. Zdravotně se držel, měl jednu až dvě infekce za rok, náš rekord byl 15 měsíců bez antibiotik.

Já měla možnost nastoupit do práce, na částečný úvazek mě zaměstnali v mateřské škole jako vedoucí školní jídelny. Práce mě bavila, dala se skloubit s péčí o Viktora a rodinným životem. Vycházeli mi hodně vstříc. Když Viki ráno odjel svozem do „stacíku“, odpracovala jsem si svoje čtyři hodiny denně. Pak jsem přišla domů, udělala jsem s Terezkou úkoly, zavezla ji na kroužky, a než se Viki vrátil, měly jsme čas i samy na sebe.

Po návratu Vikiho začal vždycky kolotoč kolem něj. Nebyl už sice tak hyperaktivní, ale pozornost a péči potřeboval neustále. V té době jsme fungovali jako normální rodiny: práce – škola – rodinné dění. Konečně jsem si tehdy připadala užitečná, že nejsem jen doma, ale chodím taky do práce jako všichni ostatní. To období trvalo tři roky.

Ticho před bouří

Jak už to ale u mukopolysacharidózy bývá, když si člověk myslí, že se zdravotní stav ustálil, je to jen ticho před bouří. My jsme si zvykli na to, že je Viki na vozíku, že už nám nepomůže při přendávání, že ho krmíme 45 minut a on jídlo vyplivuje, my se přesto stále snažíme do něj něco dostat a nevzdáváme to. Nutíme ho pít a jemu to protéká mezi koutky, takže je víc mokrá než napitý. Přijali jsme i to, že neustále vydává nějaké skřeky, ale už vůbec nemluví, že slyšíme, jak v něm hrčí hleny, a naším jediným pomocníkem je odsávačka s přípojkou na vysavač. To vše jsme brali jako normu. Naučili jsme se s tím žít. Pak ale paní mukopolysacharidóza řekla: „Pozor, tak to teda, ne! Dlouho jste měli klid. Je na čase, abych o sobě dala zase vědět.“ A pak nám opět zasekla své drápy do života.

V listopadu 2016 Viktorovi během víkendu otekla pusa. Ukázalo se, že má váček pod zubem, a bylo nutné ošetřit ho v celkové anestezii. Po zákroku skončil na áru, bylo tam vysoké zahlenění a problémy při odintubování. Během rozhovoru s paní doktor-kou přišla řeč na PEG. Divila se, že ho Viki ještě nemá. Dlouho jsem se jeho zavedení bránila, věděla jsem, že to bude znamenat další fázi – progres nemoci – a už se nikdy nevrátí, co bylo. Že Viki bude zase o něco blíž konci.

Pomoc zvaná PEG

Paní doktorka nás ale přesvědčila. Na zavedení PEGu jsme šli s Vikim v červnu 2017. Slibovali jsme si od toho, že bude dostatečně hydratovaný, bude mít vyváženou stravu a nebude tak zahleněný. A to se také stalo. Když jsme se s tím sžili, zvykli si na krmení do PEGu a veškerou péči kolem něj, řekli jsme si, jak jsme byli hloupí, že jsme to neudělali dřív.

V létě 2017 jsme jeli celá rodina na dovolenou do Chorvatska. Naši známí nás přemluvili, ať vyrazíme s nimi, že nám s Vikim pomůžou, abychom si i my na chvíli odpočinuli. Dodnes jsem jim za to vděčná, jelikož to byla naše poslední společná dovolená. Tehdy jsme ještě netušili, jaký zvrat se v našem životě odehraje za pár měsíců. Viki si mořské vody sice moc neužíval, protože pro něj byla moc slaná a studená, ale mořský vzduch mu prospíval. Skoro vůbec nebyl zahleněný, nehrčelo to v něm, lépe se mu dýchalo, snáz usínal. Byly to pro nás pohodové dny.

Bez ventilátoru už ani krok

První zvrat nastal v září 2017, kdy měl Viktor jeden ze svých infektů. Měl nasazená antibiotika a jednou při přebalování nám začal lapat po dechu, nemohl se nadechnout. Nebyli jsme schopní mu nějak pomoci, museli jsme zavolat rychlou záchrannou službu. Kvůli těžkému zápalu plic byl pak týden v nemocnici v umělé spánku a na umělé plicní ventilaci. Nevypadalo to moc dob-

ře, pan primář nás připravoval na to, že mu budou muset zavést tracheostomii. Viktor ale opět zabojoval, jak už to ty naše děti s MPS umějí. Z ára byl přeložen na jipku, kde si pobyl ještě týden. Já jsem se mezitím zaučovala s odsávačkou. Po propuštění z nemocnice se stala nedílnou součástí péče o Viktora, jediná pomůcka, která nám pomáhala zbavit se hlenů.

V únoru 2018 dostal Viktor další těžký zápal plic. Na áru si poležel v umělém spánku tři týdny. První i druhý pokus o odpojení od ventilace selhaly, bylo nutné zavedení tracheostomické kanyly. S tracheostomií Viktor zvládl odpojení od ventilátoru pouze na čtyři dny, poté desaturoval a musel být znovu napojen na ventilaci. Ukázalo se, že plicní parenchym je poškozený a on už nezvládá dýchat sám, a proto potřebuje podporu CPAP. Nabídlí nám překlad na následnou intenzivní péči do Prostějova, kde jsme se měli zaučit v péči o ventilované dítě, abychom si pak Viktora mohli zase vzít zpátky domů.

V Prostějově jsme strávili čtyři týdny a velmi ráda na tu dobu vzpomínám. Byl tam skvělý kolektiv sestřiček a tým lékařů. Byli velice empatičtí a pomohli nám v těch nejtěžších chvílích, kdy jsme se opět škrábali ze dna po dalším útoku mukopolysacharidózy. Museli jsme si zvykat na to, že není jen Viktor, ale je Viktor a – jak já říkám – jeho módní doplňky. Ventilátor se stal součástí jeho osoby, bez něj už ani na krok.

Bolest, která posiluje

Oddělení NIP v Prostějově je nadále naší oporou, máme možnost tam Viktora dát o velkých prázdninách na dva týdny na respitní pobyt a o jarních prázdninách pak na týden. To abychom si odpočinuli, nabrali síly a dobili energii na další pečování.

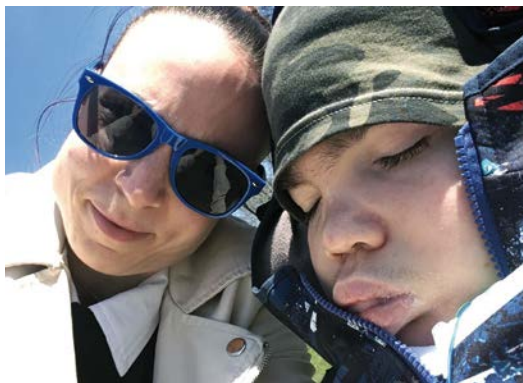
Na ventilátoru je Viki už šest let a fungujeme. Museli jsme sice omezit spoustu aktivit, ale jedeme dál. My se totiž nevzdáváme. Jen už nemůžeme jezdit na setkání Společnosti pro MPS, Viktorův zdravotní stav to nedovoluje. Je nám líto, že se nemůžeme potkávat s těmi, které máme rádi a kteří jsou na tom stejně jako my. Tak si aspoň voláme.

Velkou pomocí je pro nás terénní odlehčovací služba Domu pro Julii. Sestřička k nám dojíždí dvakrát týdně, abych mohla jet do školy a na praxi. Před třemi lety, když nás opustili Sára Zavadilová a Jiřík Štol, kteří byli Viktorovými vrstevníky a byli na tom zdravotně relativně lépe, jsem si položila otázku: „Jsme teď na řadě my? Kolik nám ještě zbývá času?“

V té době jsem se rozhodla zkusit si dodělat vyšší školu zdravotní, obor diplomovaná dětská sestra. Do budoucna, až tady Viki jednou nebude, budu moct zužitkovat všechno, co jsem se díky Vikimu a péči o něj naučila, kam mě dovedl, jak mě jako člověka přepracoval. Jednou bych chtěla pracovat v dětské paliativní terénní péči, pomáhat rodinám, které potkal stejný osud jako nás. Rodinám, které mají dítě s nevyléčitelným onemocněním. Kdo je a jejich potřeby pochopí lépe než ten, kdo si to zažil?

S mukopolysacharidózou žijeme už 19 let, z toho tři roky jsme o ní nevěděli. Ano, byla to krutá rána osudu, bolelo to, ztratili jsme naději. Nežijeme život, jaký jsme si vysnili, žijeme tím, jaké má Viktor potřeby, vše se musí přizpůsobovat nemoci. Ale naučili jsme se vážit si toho, co máme, neřešíme blbosti. Tou bolestí, kterou jsme si prošli, jsme silnější a odhodlanější vydržet. Užíváme si každého dne, který máme.

*Jana Fabiřovicová, maminka Viktora (MPS IIIA)
květen 2025*



Nad malichernostmi už jen mávnu rukou

Honzíka trápily časté infekce a zápaly plic, které ho víc a víc oslabovaly. Bohužel se pomalu vytratil i úsměv a drobné projevy radosti. Nedokázal už polykat, výživu jsem mu proto musela dávat přes PEG přímo do žaludku.

Starala jsem se, aby se měl co nejlépe, nic jiného už nešlo. Tak uběhly skoro tři roky. Honzíkův stav se horšil, infekce byly stále častější a častější. Až nakonec poslednímu zápalu plic Honzík podlehl. Bylo mu 12 let.

I když se člověk snaží připravit se na nejhorší, ta bolest se skoro nedala snést. Život se nezastavil, ale běžel dál. Bylo nutné se přestěhovat, najít si práci, pokusit se začít znovu od začátku. I když mi pomáhali moji blízcí a přátelé, bylo to velmi těžké období.

Dnes je můj život v nových kolejích. Společným úsilím jsme spolu s partnerem vybudovali nový domov a přivedli na svět malého čiperného Zdeňu (po tatínkovi) a pak také Pepču. Opět mám radost ze života!

S odstupem času můžu říct, že všechno, co jsem prožila, ovlivnilo můj pohled na svět. Uvědomila jsem si, co je a není v životě důležité. Nad malichernostmi už jen mávnu rukou.

*Iva Švierčková, maminka Honzíka Priehody
(neuronální ceroidlipofuscinóza typu 2)*

Deset let? Pro někoho dlouho, pro nás příliš málo

... uběhlo pár let. Mezitím jsme Markétce přečetli spoustu dalších knížek a zhlédli s ní řadu pohádek. Stále měla ráda společnost lidí kolem sebe. Také její zvířecí kamarád Ferda k ní rád zalétával a „diskutoval“ s ní.

Nemoc však postupovala dál. Navzdory původní prognóze, vyřčené v roce 2000, možná i za přispění podpůrné léčby, to bylo plíživými kroky, ale postupovala. Pohyb všech končetin byl čím dál omezenější. Manipulace při oblékání, přemísťování, cvičení a hygieně těžší a těžší. Invalidní polohovací vozík se pomalu proměnil v evakuační matraci, abychom mohli Markétku snést z druhého patra do auta.

Do centra už nechodila ani občas. Začaly se projevovat problémy se saturací, a proto jsme museli do naší „malé JIPky“ pořídit další přístroj – domácí plicní ventilaci. Naštěstí na ni Markétka nemusela být připojena 24 hodin denně, ale jen když měla problém. Někdy zvládala i týden dva bez jakéhokoliv připojení. Nakonec jí byl provizorně zaveden PICC pro podávání výživy přímo do žíly a čekala ji chirurgická výměna PEGu.

Díky pomoci všech členů rodiny a vstřícnému přístupu lékařů z interního oddělení JIP, hlavně vedoucího lékaře a pana primáře, mohla být Markétka s námi téměř celou dobu v domácím prostředí. Jsem všem vděčná za to, že ve mně neviděli jen „hysterickou a přechytračenou matku“ a dali i na mé názory a připomínky. Ráda bych také poděkovala dětskému lékaři, který dcerku znal od malička a pomáhal s veškerou lékařskou administrativou.

Velkou podporou jak duševní, tak i materiální pro nás byla Společnost pro MPS, vedená zakladatelem Honzou Michalíkem, jeho pravou rukou Pétou a všemi ostatními, kteří se podíleli a dál podílejí na jejím chodu.

Těch 10 let od sepsání původního příběhu v roce 2014 někomu může připadat jako dlouhá doba. Pro nás moc krátká. Krátká, co s námi Markétka ještě byla. Zemřela 18. září 2022 v nemocnici, po komplikacích při nezbytném chirurgickém zákroku. Odešla obklopená svou rodinou.

Lenka Vejrová, maminka Markétky (syndrom Niemann–Pick)

Dřív jsme se učili žít s Románkovou nemocí. Ted' se učíme žít bez něj

S Románkovou nemocí jsme se statečně prali. Někdy byly dny horší a někdy lepší, užívali jsme si ale každou společnou chvíli. Jezdili jsme na setkání Společnosti pro mukopolysacharidosu a na dovolenou, i když to bylo složité.

Koncem listopadu roku 2017 se Románkův zdravotní stav zhoršil a musel do nemocnice. V sobotu 2. prosince ve 20 hodin odešel v kruhu své milující rodiny.

Vždy jsem říkala, že s Románkovou nemocí jsme se nesmířili, ale učíme se s ní žít. Ted' se učíme žít bez Románka.

Starší syn David má už děti velké, dělají nám radost a těšíme se z jejich úspěchů. Mladší syn Daniel má dvě malé holčičky, takže si je užíváme jako babička a děda. Jsou to naše malá sluníčka!

*Anna Stonawská, maminka Romana
(syndrom Niemann–Pick)*

Smysl pro humor Vojtu neopouští. Dny příští proto dáme levou zadní

Za posledních 10 let vzala nemoc Vojtovi hodně. Zhoršil se mu sluch, kompenzovaný stále dražšími a více poruchovými sluchadly. Horší je i chůze. Přibývá pádů a následných úrazů, kdy stále balancujeme mezi tím, abych ho moc neomezovala v samostatnosti, ale zároveň dostatečně předcházela zranění.

Mentální propad není tak výrazný, kromě krátké epizody po úmrtí babičky a tety. Obě měl velmi rád a byl potom smutný, depresivní a často naštvaný. Ale v takové situaci by podobně reagoval i zdravý jedinec. Je zajímavé, že Vojta se mě nikdy nezeptal, kde babička je (zemřela náhle v noci, když s námi trávila léto na chalupě). Cítil totiž, že se trápím a jsem smutná. Chodil ale po sousedech, kde si všem stěžoval, že mu, promiňte mi ten výraz, „chcípnu“ babička. U nás se vždycky mluvilo o chcípnutém zvířátku, nikdo z lidí okolo něj nezemřel, tak proto tohle slovo. Bylo to smutné, ale my se zároveň museli smát. A smála by se nejspíš i naše babička.

Jak se horší Vojtův zdravotní stav, stále více a více ji postrádám, zdravotníci ze staré školy, která mě vždy vyslechla. Mohly jsme spolu bez obalu rozmlouvat o všech Vojtových potížích, minulých, přítomných i budoucích. Jistě se jeho nemocí trápila, ale nikdy to nedala najevo přede mnou.

Právě teď má Vojta zlomenou holenní kost a je to dost náročné. Ale ani teď ho neopouští smysl pro humor a zájem o okolí. Následnou rehabilitaci proto dáme levou zadní!

Ivana Kohoutová, maminka Vojty (alfa-mannosidóza)

KAPITOLA 5



Domnívali jsme se, že nejtěžší pro nás bude okamžik, kdy dcera přijde o zrak. Nejhůře jsme ale nesli ztrátu jejího zvonivého, nakažlivého smíchu.

Monika Poláková
maminka Karolínky



Naši andělé nemají křídla, ale velká srdce

Karolínka Poláková (neuronální ceroidlipofuscinóza typu 2)

Náš příběh začal 30. 6. 2013, kdy se nám narodila krásná a zdravá holčička Karolínka. My jsme získali vytouženou dceru a Davídek, tehdy tříletý, se stal starším bráškou. Kája byla nádherné miminko a usměvavé batole, které bylo zvědavé, běhalo, tančilo, mluvilo, milovalo děti a kočky. Vše bylo zalité sluncem. První mráček se na našem nebi objevil v podobě epileptického záchvatu, když Tatita (tak si Kája říkala) měla necelé tři roky. Vybavujeme si ten den a následující dny dokonale. „Hroutili“ jsme se z toho, že naše holčička má epilepsii, a z toho, jak její život bude těžký.

Nejtěžší částí rodičovství je sledovat, když dítě prochází něčím opravdu těžkým, a nemít možnost to napravit

Čas běžel a vývoj naší Bibi (tak říkáme Káji my) se zastavil. Postupně začala mít problémy s chůzí, zakopávala, padala a slovní zásoba se dále nerozvíjela. Rozběhlo se další kolo vyšetření a testů. Závěr byl pro nás zdrcující, Battenova choroba neboli neuronální ceroidlipofuscinóza (NCL), typ 2. Svět se zastavil. Dozvěděli jsme se, že Káju nikdy neuvidíme tančit v růžových baletních šatičkách, že ji nenaučíme lyžovat, jezdit na kole a že o ni přijdeme dříve, než bychom chtěli. Co bychom dali za epilepsii...

Někdy musíte opustit představu, jaký život bude, a naučit se hledat radost v příběhu, který žijete

Opouštění představy o životě, který jsme plánovali, bylo bolestivé, ale ještě více nás drásala představa budoucnosti a ztrát, které přijdou. Karolínka postupně přicházela o nabyté schopnosti a dovednosti. S každou ztrátou jsme se těžko smířovali a také ona ji nesla těžce. S každou změnou jsme si uvědomovali, že pořád je „dobře“ a že bude hůř a budou následovat další ztráty. Jsou to okamžiky, kdy se radost hledá jen velmi těžce.

Domnívali jsme se, že nejtěžší pro nás bude okamžik, kdy dcera přijde o zrak, avšak nejhůř jsme nesli ztrátu jejího zvonivého, nakažlivého smíchu a jejího krásného úsměvu. Dělo se to postupně a pomalu. Bylo stále více a více obtížné Káju rozesmát, až se

nám to přestalo dařit úplně. Naštěstí máme fotky a videa, které nám její smích připomínají.

Battenova choroba nutí naše děti žít v temnotě. Krade je po kouscích, den za dnem, ale jedno nemůže – uhasit světlo, které z našich dětí vyzařuje

Časem jsme se naučili nacházet radosti ve všedních věcech a drobnostech. Byli jsme rádi, když jsme si mohli společně užívat teplo letního slunce na terase, poslouchat oblíbené písničky, vyrazit na dovolenou, sledovat film, vychutnat praskání dřeva v krbu, sledovat ptáky v krmítku... Hlavně nám přinášelo radost, když Karolínka byla spokojená a nic ji netrápilo. To byly pro nás chvíle, za které jsme nesmírně vděční a jsou pro nás velmi cenné.

5. 1. 2024 za Karolínkou přišel anděl, zašeptal její jméno, vzal ji za ruku a odvedl vysoko do nebe. Dny, týdny a měsíce plynou a Kája už tady s námi není, my ale víme, že je blízko... Nosíme ji v našich srdcích.

Každý má svého anděla

Říká se, že každý člověk má svého anděla, a my jsme rádi, že naši Karolínku a nás obklopovali andělé. Nejsou to andělé s křídly, ale andělé s velkým srdcem. Je to rodina, přátelé, kamarádi, učitelky ve školce a ve škole, lékaři, sestřičky, sociální pracovníci... Lidé, se kterými jsme se setkali a kteří byli připraveni Karolínce i nám pomoci. Lidé, kteří na nás mysleli, podporovali nás, zorganizovali setkání s rodinami, jež sdílejí podobný osud, vytáhli nás na hory, na kolo nebo jen na pivo, upekli koláč, pohlídali Karolínku, vzali Davida na fotbal, vyvenčili psa nebo zalili rajčata, když jsme byli dovolené. Jsme za tyto anděly nesmírně vděční. I díky nim jsme byli schopni zažívat okamžiky štěstí a radosti.

*Monika Poláková, maminka Karolínky
listopad 2024*



Rodiče potřebují vědět, že na to nejsou sami

Zpráva o vážné nemoci dítěte je pro každého rodiče zdrcující. Profesor Martin Magner, přední český odborník na dědičné poruchy metabolismu, v rozhovoru otevřeně mluví o své cestě k pediatrii, etických dilematech, která přináší léčba vzácných onemocnění, i o tom, proč se cítí spíše jako průvodce než jako všemocný lékař.

Můžete nám prozradit, jak jste se dostal k pediatrii a léčbě vzácných onemocnění? Co nebo kdo vás inspiroval?

Na vysoké škole jsem měl sen, že budu zachraňovat děti v Africe od těch nejhorších krvácivých horeček. Inspirován Albertem Schweitzerem a mnoha dalšími jsem si představoval, že budu pracovat pro Lékaře bez hranic nebo pro Světovou zdravotnickou organizaci (SZO). S horlivostí jsem se učil infekтологи. Můj sen se pak zhroutil jako domeček z karet, když jsem ve čtvrtém ročníku na vysoké škole navštívil Jihoafrickou republiku, Botswanu a Zambii. Život v místních slumech a setkání s dosud nepoznanou chudobou můj náhled zcela změnily. Snažit se v podobných podmínkách o „nanucení“ naší medicíny jako kapky v moři mi najednou přišlo zcela zcestné, odpovídající spíše naší uspokojující potřebě pomáhat z výše našeho evropského komfortu než reálné pomoci pro zlepšení kvality života místních komunit.

Jaká byla vaše další cesta? Asi to nebylo jednoduché...

Jako student jsem pak stážoval ve Švýcarsku, a když jsem se procházel kolem centrály SZO

v Ženevě, myslel jsem na prof. Karla Rašku, který se prací při této organizaci zasloužil o celosvětové vymýcení pravých neštovic. Říkal jsem si, že dřív než tam podám přihlášku o zaměstnání, měl bych se přeci jen něco na začátek naučit, měl bych umět něco nabídnout (pozn. prof. Raška řešil epidemii skvrnitého tyfu v koncentračním táboře v Terezíně, prosadil diagnostiku Rh faktoru a léčbu fetální erythroblastózy. Stal se ředitelem Ústavu epidemiologie a mikrobiologie a stál u zrodu Lékařské fakulty hygienické, nyní 3. lékařské fakulty UK).

Červenou nití táhnoucí se celým tímto vývojem však byla péče a vztah k dětem. Kurz pediatrie jsme měli v šestém ročníku jako první. Na státní závěrečné zkoušce mi pan prof. Zeman nabídl místo v postgraduálním studiu zaměřeném na téma mitochondriálních vad. Biochemie mě bavila, přišla mi na medicíně jako jedna z nejsložitějších a nejkrásnějších disciplín, a tak se nebylo o čem rozhodovat.

Dá se stručně popsat váš vztah k pediatrii?

Pediatrie je nádherná, naplňuje mě a jsem za ni opravdu vděčný. Na druhé straně se nemohu ztotožnit s glorifikací medicíny nebo lékařů. Lékařství je práce jako každá jiná, dá se dělat poctivě se zápallem, ale i leda byle a povrchně. Jakékoli další povolání může být zajímavé a těžké, pokud se člověk snaží dělat jej co nejlépe. Všichni se někdy vztekáme například na špatné řemeslníky, kteří nekomunikují, na poslední chvíli změň čas i domluvenou cenu nebo je práce

odbytá. Často přemýšlím, jakým jsem byl pro své pacienty „řemeslníkem“, jestli jsem odvedl dobrou práci podle svého svědomí a možností, co jsem mohl udělat líp, proč jsem na základě svých vědomostí a zkušeností udělal jiné rozhodnutí, než by pacienti hned očekávali. Taková snaha naráží na vlastní psychické i fyzické limity, osobní život apod. Uvědomuji si, že některé věci jsem mohl vyřešit či vykomunikovat lépe nebo rychleji.

Co podle vás rodiče vážně nemocných dětí nejvíce potřebují po sdělení diagnózy?

Myslím, že je to pocit, že na vše nezůstanou sami. Potřebují, aby je okolí podrželo, poskytlo jim pochopení a nehodnotilo je. I já osobně se spíše než jako všemocný lékař, který podá tabletku nebo pokrčí rameny, cítím jako průvodce těchto rodin po jejich nelehké klikaté cestě životem. Sdělování diagnózy je rozhovor, který si rodiče většinou sice pamatují celý život, ale jenom tu část do chvíle vyslovení diagnózy. Je jedno, o jaký název se jedná. Je to obrovský šok, definitivní potvrzení, že jejich dítě je nemocné. Pak již většinou nejsou schopni dále vnímat. Velice pomáhá přítomnost pracovnice Centra provázení. Od první chvíle tak rodiče nejsou sami a mají možnost podpory nejen v medicínských otázkách, ale i v reálném zvládnutí nové situace se vším, co s sebou přináší. Velkou podporou pro velkou část rodičů je i účast ve Společnosti pro MPS, kde mají rodiče možnost sdílet své problémy, jejich řešení a vzájemně se podpořit.

Jaké emoce prožíváte při sdělování špatných zpráv a jak se s těmito situacemi vyrovnáváte? Musí to být nesmírně těžké...

Těžké nejsou pouze rozhovory o sdělení diagnózy, ale rovněž třeba o ukončení terapie apod. Nedá se to zobecňovat. Závisí to na tíži diagnózy, dostupnosti aspoň nějaké terapie, naději nebo beznaději, jestli je u rozhovoru jeden rodič nebo oba, na jejich temperamentu. Nikdy to není jednoduché, ale je to jenom moment v porovnání se vším, co přichází později.

Přibližte nám prosím aktuální možnosti léčby u pacientů s MPS.

Dnes je jich celá řada. Je to transplantace kostní dřeně nebo přesněji kmenových krvetvorných buněk, která do jisté míry funguje jako genová terapie – buňky dárce nemají patřičnou genetickou mutaci a produkují enzym, který tělu pacienta chybí. Tento přístup se využívá u těžké formy mukopolysacharidózy prvního typu nebo u některých dětí s alfa-mannosidózou. Dále je to tzv. substrát redukující terapie. Díky chemické látce podávané v tabletkách je zablokována syntéza velkých komplexních molekul, které by se jinak hromadily v organismu. Dnes je nejvíce rozšířena tzv. enzymová substituční terapie. Enzym, který vlastní organismus dítěte nemůže kvůli chybě v genetické informaci vytvořit, je podáván ve formě nitrožilní infuze. V klinickém zkoušení je i řada genetických terapií.

Říkáte, že každá léčba má své výhody i omezení. Můžete uvést příklad?

Například časně provedená transplantace kostní dřeně je skvělá, když se vše podaří. V některých případech může třeba zcela zachránit mentální vývoj dítěte a výrazně zmírnit i tělesné příznaky onemocnění. V části případů je však zatížena malými komplikacemi, zejména tzv. reakcí darovatele proti hostiteli. Enzymová sub-

stituční terapie zase může výrazně zpomalit progresi onemocnění, pacienti mají více energie, v některých případech méně bolesti, ale až na výjimky nedochází k ovlivnění postižení centrálního nervového systému. Vývoj však postupuje ve všech oblastech velice rychle dopředu. Terapie se stává dostupnější pro dříve neléčitelná onemocnění, například posledně pro onemocnění s názvem deficit kyselé sfingomyelinázy. Efekt jakékoli terapie je však závislý na jejím časném podání. To samozřejmě závisí na včasném stanovení diagnózy.

Všichni rodiče přirozeně očekávají pro své dítě to nejlepší řešení. Léčbu sice indikuje lékař, ale přístupů je někdy více a rodiče mají možnost se rozhodnout. Jak plánujete léčbu?

Probíráme společně potencionální přínos, ale i rizika. V některých případech je prognóza příliš závažná a léčba může „jenom“ prodlužovat život bez naděje na dostatečné zlepšení nebo udržení kvality života dítěte a rodiny. Už několikrát jsme v takových případech společně s rodiči dospěli k rozhodnutí léčbu nezahajovat. Velice obdivuji statečnost takových rodičů, kteří dokážou tak těžké rozhodnutí udělat a nepouštět se do předem prohraného boje. Méně je někdy více. Obecně jsme v dnešní společnosti zaměřeni primárně na výkon a s tím spojené uchování mentálních schopností. Otázkou je, zda je to správné. Mám v péči rodinu se sourozenci s lyzozomálním onemocněním, u kterých byla jedinou nadějí na uchování mentálního vývoje dětí transplantace krvetvorných buněk. Rodiče transplantaci pro riziko úmrtí z důvodu komplikací při výkonu odmítli. Rozhodli se jinak než většina dalších, které znám. Ani správněji, ani nesprávněji, prostě jinak. Jejich rozhodnutí si vážím a respektuji jej.



prof. MUDr. Martin Magner, Ph.D.

Po studiu na 1. LF Univerzity Karlovy nastoupil na postgraduální studium na Kliniku pediatrie a dědičných poruch metabolismu 1. LF UK a VFN v Praze. Ve svém postgraduálním studiu se věnoval mitochondriálním onemocněním u dětí, dále se zaměřil na lyzozomální choroby a dětský autismus. Přednáší doma i v zahraničí, je hlavním řešitelem několika klinických studií, autorem nebo spoluautorem více než 130 publikací a článků, z toho více než 60 bylo publikováno v časopisech s impakt faktorem.

Podílel jste se vy osobně na konkrétním výzkumu v oblasti dědičných poruch metabolismu?

Ve svém postgraduálním studiu pod vedením pana profesora Jiřího Zemana jsem se věnoval převážně mitochondriálním onemocněním. Měl jsem tu čest zúčastnit se charakterizace a popisu dosud nepopsaného mitochondriálního onemocnění – deficitu proteinu TMEM70. I když nemáme žádnou kauzální léčbu, rozpoznáním tohoto onemocnění jsme se naučili identifikovat jeho komplikace a některým z nich předcházet nebo je účinně symptomaticky léčit. Důležitá je možnost genetického poradenství v rodinách. Pak jsem se přesunul k lyzozomům.

Co vás na vědecké práci nejvíce baví?

Největší radost mi dělá výzkum, ve kterém se onemocnění podaří charakterizovat, pochopit jeho patofyziologii a dovést až k nové terapii. To se třeba povedlo u pozdní formy Tay–Sachsovy nemoci. Především díky skvělému diagnostickému talentu paní doktorky Heleny Jahnové z kliniky se nám podařilo sestavit druhý největší soubor pacientů s touto chorobou a charakterizovat je na klinické úrovni. Dále jsme v rámci mezinárodní spolupráce s doc. Petrem Duškem z Neurologické kliniky 1. LF UK a VFN a s kolegy z pracovišť v Minnesotě a v Mnichově publikovali dvě práce zaměřené na popis charakteristických neuroradiologických nálezů, z nichž některé jasně vysvětlovaly podklad klinických příznaků. Díky těmto pracím se podařilo přitáhnout na kliniku klinickou studii a dát pacientům s dosud neléčitelným onemocněním naději v podobě nové experimentální terapie.

To jsou opravdu skvělé zprávy. S kým na takovém výzkumu ještě spolupracujete?

Ve spolupráci s paní doktorkou Lenkou Dvořákovou z genetické laboratoře naší kliniky jsem vedl mezinárodní studii 44 pacientů s mukopolysacharidózou typu II z Čech, Slovenska, Chorvatska a Srbska zaměřenou na vztah mezi konkrétními mutacemi a klinickým obrazem onemocnění. Díky tomu se podařilo do Čech dostat klinickou studii s enzymovou substituční terapií nové generace.

Z mých postgraduálních studentů uvedu velice nadaného dr. Roberta Šáhó, se kterým jsme nyní popsali mezinárodní soubor 21 pacientů ze 13 zemí s alfa-mannosidózou po transplantaci krvetvorných buněk kostní dřeně. Ukazuje se, že bezpečnost transplantace, která dává naději na uchování mentálních funkcí dítěte, se za poslední dekádu výrazně zvýšila proti předešlému období. Naštěstí nejsem nucený dělat články pro články a vykazování publikační aktivity. Motivuje mě klinický problém, který řeším ve své denní praxi a snažím se na něj najít se svými kolegy odpověď. Věda podobně jako každé lidské snažení není zásluhou jednoho člověka, ale celého týmu.

Mohl byste se podělit o nějaký konkrétní příběh pacienta s MPS, který vás hluboce ovlivnil?

Ovlivnily mě příběhy všech mých pacientů. Tím prvním ale byl Pepa Mlynář s mukopolysacharidózou typu II, první pacient, u kterého jsme v Čechách zahajovali enzymovou substituční terapii. Pak Vojta Kohout a kluci Benešovi s mannosidózou, které jsem si převzal do péče ještě v roce 2007. Dosud nedořešenou výzvou v oblasti MPS II je měknutí chrupavek dýchacích cest. Pepovi jsme poprvé v Čechách implantovali do průdušnice stent, který mu prodloužil život na domácí plicní ventilaci. Úžasně na něm bylo to, že měl až do poslední chvíle pozitivní náladu a optimismus, které spolu se svými vtipy rozdá-

val kolem. Vojta, Marek a Adam jsou na tom s dobrou náladou velice podobně. Pořád na ně myslím, když rozjímám nad tím, že spokojenost a štěstí jsou věcí vnitřního nastavení, nikoli osobních možností. Samozřejmě s výjimkou chronického stresu a únavy, před kterými se nedá utéct. Přemýšlím nad osudy svých pacientů a jejich rodin často. Trávím s nimi tolik času, prožívám problémy s nimi. Jsou stateční, zvládají únavu, stres, neustále nové výzvy. Přemýšlím, jak by se změnil můj život, čeho všeho bych se musel vzdát. Cena čehokoliv se pozná podle toho, kolik tomu musí člověk ze sebe obětovat.

Jak se vyrovnáváte s náročností své práce? Které aktivity vám pomáhají udržet rovnováhu mezi pracovním a osobním životem?

Ta práce nikdy nekončí. Občas si v práci musím říct „konec“, některé věci dnes třeba už nebudou, některé e-maily se musí připomenout, některé publikace prostě musí počkat. Věnuji se dceři, snažím se dělat sport, hrát tenis, plavat, spát. Nyní mě například baví číst knihy o ekonomii. Je v nich často mnohem více psychologie a informací o lidském chování než ve všech lékařských knihách. Doporučuji třeba knížku psychologa a zároveň nositele Nobelovy ceny za ekonomii Daniela Kahnemana Myšlení rychlé a pomalé, která změnila můj náhled na mnohé oblasti života.

A vaše plány do budoucna?

Medicína se posouvá stále dopředu. Naši následovníci budou léčit projevy, které v současné době léčit neumíme. Až bude třeba zaveden novorozenecký screening a bude dostupná účinná léčba, tak budu mít víc času povídat si s lidmi, dělat nějaký koníček nebo psát knížku. Jednou bych chtěl založit centrum pro děti s autismem. Hlavně aby to dávalo smysl a někomu to pomohlo.



Kristýnčina nemoc nás naučila radovat se z maličkostí

Kristýnka Seyčková (neuronální ceroidlipofuscinóza typu 2)

Říká se, že mít zdravé dítě je ten největší dar, jaký můžete od života dostat. Ne že bych snad jako bezdětná s tímto tvrzením nesouhlasila, ale přiznám se – nikdy mě ani nenapadlo, že by moje dítě nemělo být zdravé. Žila jsem v prostředí, kde všichni kolem měli zdravé děti, a ani v široké rodině jsme se s žádným dědičným onemocněním nesetkali. S manželem jsme udržovali celkem zdravý životní styl, také během těhotenství jsem dodržovala lékařská doporučení a poctivě chodila na všechna povinná vyšetření.

Velkým šokem pro mě proto byla v šestém měsíci těhotenství zpráva od méj gynekoložky, že mi byla diagnostikována abnormalita placenty a musím okamžitě nastoupit do nemocnice, potažmo na rizikové těhotenství. V ohrožení na životě byla nejen naše nenarozená dcerka, ale i já sama. Zbylé čtyři měsíce těhotenství (resp. tři, protože jsem byla nucena porodit o měsíc dříve) byly pro mě i manžela velkým stresem. Strach o dítě byl už tehdy nekonečný.

Vše se nakonec v dobré obrátilo, aspoň tehdy jsme si to mysleli, a 29. dubna 2014 se nám narodila krásná a dle lékařské zprávy také zdravá holčička Kristýnka. Naše štěstí tehdy nemohlo být větší. Kristýnku jsme všichni milovali, byla to naše vysněná holčička. Pro nás s manželem první dítě, pro naše rodiče první vnouče (já i manžel jsme jedináčci).

První podezření: opožděná řeč

Kristýnka se nejprve vyvíjela zcela standardně. Lezení i chůze u ní sice přišly s lehkým zpožděním, ovšem stále v rámci lékařských tabulek. Drobné opoždění lékaři vždy zdůvodňovali jejím předčasným narozením. Když bylo Kristýnce asi 1,5 roku, zdálo se nám s manželem, že se zastavila ve vývoji řeči. Do té doby jí pomalu přibývala nová slova, ale pak se najednou „zasekla“. Řešila jsem to s pediatrem, ale ten mě uklidnil, že se dcerka vyvíjí, jak má, že řeč je naprosto individuální a do tří let má Kristýnka času dost. Do dcerčiných dvou let jsem tedy ještě počkala a zbytečně nepanikařila.

Když ale ani po druhých narozeninách nedocházelo u Kristýnky v řeči k významnějšímu posunu (stále nespojovala slova a měla velmi malou slovní zásobu) a navíc se přidaly velké problémy se spánkem (v noci byla vzhůru třeba i dvě tři hodiny, večer dlouho usínala), navštívila jsem s ní dětskou psycholožku. Ta mě ujistila, že je Kristýnka šikovná a zdravá holčička, ale potřebuje více času, aby se rozmluvila. Doporučila, ať se jí co nejvíce věnuji v rámci čtení a povídání, což jsem samozřejmě i do té doby dělala.

Následovalo kolečko neurologie, foniatrie, genetika... Podotýkám, že jsem si všechna doporučení ke specialistům na pediatrii doslova vydupala, protože on sám nás odmítal kamkoliv poslat. Z lékařských vyšetření v odborných ambulancích vyplynulo, že Kristýnka bude mít nejspíše vývojovou dysfázii. Měli jsme jí dát čas, že se řeč dostaví. Jenže žádný pokrok v řeči nenastal ani po jejích třetích narozeninách, z čehož jsme s manželem byli už velmi nervózní. Navštívili jsme proto s Kristýnkou další odborné ambulance a opět odešli s diagnózou vývojové dysfázie.

Bezmoc, která se slovy nedá popsat

Zvrat nastal v listopadu 2017, když bylo Kristýnce 3,5 roku. Zničehonic doma zkolabovala, volali jsme RZS. V nemocnici nám pak sdělili, že Kristýnka prodělala epileptický záchvat a že to u dětí s vývojovou dysfázií není neobvyklé. Všechno pak nabralo rychlý spád. Kristýnka se začala motoricky zhoršovat – zakopávala, často padala, měla horší fyzickou výdrž. Na jaře 2018 se jí epilepsie rozvinula natolik, že jsme skončili na neurologické JIP v Motole. Ani tady po 14 dnech hospitalizace nepřišla diagnóza.

Tu jsme se dozvěděli až v červnu 2018 po sérii metabolických vyšetření na Klinice dětského a dorostového lékařství VFN. Naši milované Kristýnce diagnostikovali neuronální ceroidlipofuscinózu typu 2, tzv. NCL 2. Na ten den s manželem nikdy nezapomeneme. Z minuty na minutu se nám změnil život, tehdy bych řekla, že se naprosto zhroutil. Ta bezmoc, kdy nemůžete vlastní-

mu dítěti nijak pomoci a máte přijmout toto strašné onemocnění, se slovy nedá popsat.

Terapie zpomaluje postup nemoci

Jedinou nadějí pro nás byl lék Brineura, jenž ale v té době ještě nebyl v ČR dostupný a VZP ho Kristýnce odmítala proplatit. S pojišťovnou jsme vedli dlouhý boj, který po osmi měsících skončil naštěstí pro nás úspěšně, a tak Kristýnka od dubna 2019 docházela na Kliniku dětského a dorostového lékařství každých 14 dní na terapii. (Pozn. Přípravek Brineura se podává infuzí přímo do mozku. Před první infuzí musí pacient podstoupit operaci, při které se implantuje zařízení, které vede z vnější strany lebky do dutiny s tekutinou v mozku, kam se přípravek podává.)

Lék bohužel neumí zázraky, ale aspoň zpomaluje progres nemoci. Kristýnka byla téměř tři roky bez epileptických záchvatů, za což jsme určitě vděčili právě Brineuře. I když jsme věděli, že tato terapie není možná napořád a že jednou přijde den, kdy už Kristýnce nebude umožněno vzhledem k jejímu zdravotnímu

stavu léčbu podstupovat, vážili jsme si každé infuze, kterou dcera dostala. Velký dík patří lékařům z Kliniky dětského a dorostového lékařství, zejména prof. Martinu Magnerovi a prof. Tomáši Honzíkovi, kteří se o zavedení léčby Brineurou v ČR zasadili.

Stacionář – povzbuzení pro dceru i rodiče

Když bylo Kristýnce devět let, byla už zcela odkázaná na naši pomoc – nechodila, nemluvila, neovládala jemnou motoriku a také špatně viděla. Co přesně viděla a jak daleko dohlédla, jsme nevěděli my ani lékaři. Přes všechny strasti, kterými si Kristýnka procházela, to ale většinu času byla dobře naladěná holčička. Milovala prasátko Peppu, písničky, říkanky a ráda jezdila na procházky ve svém vozíku.

Byla to naštěstí společenská slečna, díky čemuž se dobře adaptovala v cizím prostředí. Tři roky navštěvovala speciální základní školu, při které funguje rovněž stacionář. Denně tam měla rehabilitace, několikrát týdně ergoterapie, canisterapie a další, což bylo skvělé. Jednou ročně se školou vyráželi na pětidenní pobyt bez rodičů. Za to patří celému kolektivu školy náš nesmírný



obdiv. Kristýnku jsme milovali, ale jak každý pečující dobře ví, je nezbytné si občas také trochu odpočinout.

S nemocí se nelze smířit. Dá se s ní ale naučit žít

Se skutečností, že má vaše dítě nevyléčitelnou nemoc, se smířit nedá. Člověk si na ni ale postupně zvykne a naučí se s ní žít. Nejhorší je její nevyzpytatelnost a zákeřnost, se kterou nelze bojovat. Krátce po stanovení Kristýnčiny diagnózy jsem řekla manželovi, že už nikdy v životě nebudeme šťastní. Opravdové štěstí jsme od té doby ale přece jen zažili, a to když se nám narodil syn Matěj.

Když máte doma nevyléčitelně nemocné dítě, jako byla Kristýnka, není možné být šťastný, je ale možné radovat se z každodenních maličkostí – třeba že Kristýnka spala celou noc, že hezky jedla a pila, že byla veselá, že jsme si udělali hezký výlet. Řekla bych, že právě to je věc, která mě osobně držela nad vodou a pomáhala mi udržet si po většinu času pozitivní náladu. Radovala jsem se z toho, co se podařilo v daný den. Do budoucnosti jsem se příliš nedívala...



Konec přišel nečekaně brzy

Když jsem náš příběh v listopadu 2023 psala poprvé, nic ne-nasvědčovalo tomu, že se Kristýnčin život pomalu chýlí ke konci. V prosinci dostala neštovice, se kterými musela být hospitalizována v nemocnici. Kristýnčin zdravotní stav se od té doby postupně zhoršoval, až nakonec 27. března 2024 zemřela.

Na smrt vlastního dítěte se připravit nedá. I když víte, že je nevyléčitelně nemocné, stejně ve skrytu duše doufáte, že se stane zázrak a vaše dítě tady s vámi bude pořád. Zázraky se ale nedějí a my se tak učíme žít bez Kristýnky. Někdy to zvládáme lépe, někdy hůře. Nejvíc mi pomáhá mluvit o svých pocitech s lidmi, kteří mají stejnou životní zkušenost, a taky vzpomínat na Kristýnku s lidmi, kteří ji znali a měli ji rádi. Život už nikdy nebude stejný jako dřív, ale je potřeba to nevzdát a přes všechnu bolest sebrat sílu jít dál...

*Jaroslava Seyčková, maminka Kristýnky
duben 2025*



KAPITOLA 6

”

Ztráta bráchy nebo ségry přináší bolest, kterou si každý musí prožít. Bez toho podle mé zkušenosti nejde jít dál. Pro nás okolo je ale těžké přijmout tu bezmoc, fakt, že tomu nemůžeme zabránit.

Jaroslav Brousil
Wine for Help



Rychlovlak je v depu, přestoupili jsme do normální soupravy. I tu ale řídí jen syndrom Hunter

Vilém Slabihoudek (MPS II)

Ahoj, světe, jmenuji se Vilém a mám se dobře. Od svého prvního roku vím o dědičně podmíněném poškození látkové výměny: mukopolysacharidóze typu II neboli syndromu Hunter. Toto vzácné onemocnění způsobuje, že mé buňky ukládají škodlivé látky. Mění to celé tělo. Má chuze nebyla nikdy jistá, mluvení mi nešlo pro zvětšený jazyk a před Vánocemi mně ošklivá viróza zamkla nožičky. Už nechodím.

Každá nemoc je špatně a úplně každá nemoc má svá omezení. Velká většina se ale dá léčit nebo alespoň utlumit. Mně syndrom Hunter sebral naději. Zbývá jen láska a jistota degenerace. Léčba neexistuje.

Tatínek má pro představu „běhu“ mé rodiny přirovnání...

Představte si lidský život jako jízdu vlakem. Narozením pomyslně nastoupíte do vlaku života a cestujete na konečnou. Stejně jako ve skutečném vlaku potkáváte spolucestující, zastavujete ve stanicích, občas přestoupíte na jiný spoj. Překonáváte nástrahy dráhy, děláte výlety na zastávkách a pak zase jedete dál – zkrátka žijete svou cestu až na konečnou. Jste to ale hlavně vy, kdo je pánem vaší vlakové soupravy. Je jen na vás, kdy zastavíte, kdy vystoupíte, s kým cestujete.

Náš Vilík nastoupil do rychlovlaku šinkansen a nezadržitelně pluje po magnetickém polštáři dál a dál... Nedá se to ani popsat.

Velitelem vlaku je syndrom Hunter

Celá naše rodina nechtěla nechat Vilíka odjet pryč samotného. Tak teď cestujeme tímto rychlovlakem všichni. Vilíkův vlak sice zastaví ve stanicích jako ten osobní, ale nikdo z naší rodiny už není vlakvedoucím. Velitelem rodinného vlaku je syndrom Hunter. Řídí úplně vše! Hlavně rychlost jízdy a délku zastavení. Hro-

madu normalností projede takovou rychlostí, že si ani nestihneme říct „ahoj“ s příbuznými.

Proč to přirovnání Vilíkova života k šinkansenu? Pokud vlak jede, je Vilík spokojený. Míhá se krajina, věci okolo se pohybují, pořád se něco děje. Ale stojící vlak? Jako třeba oběd v rodinném kruhu, sledování filmu, čtení knihy nebo odpočinek? To se nesmí! Rychlovlak nesmí stát! Jinak vlakvedoucí Vilík pobíhá okolo a pokřikuje: „Nasedat! Odjíždíme!“ Dokud neodjedeme, tak je křik, škrábání a štípání všech, co nechtějí nastoupit a jet. Tak tedy zase jedeme, běžíme či letíme.

V prosinci 2022 vlakvedoucí Vilík „zaparkoval“ šinkansen v depu a přestoupil do normálního vlaku. Už jedeme běžnou rychlostí. Vilík rezignoval na velitele a nastoupil do oddělení pro imobilní cestující.

Co to znamená, nechám vysvětlit svou ženu...

My, rodiče, jsme od roku života našeho syna věděli, že jednoho dne náš Vilko zakopne a už se nezvedne, ale na ten okamžik se nedá připravit dopředu. A on opravdu přišel lusknutím prstů. Cože? To jako už teď?!

Stalo se to po náročném infektu. Vilémek prostě ze dne na den přestal chodit. I přes slzy jsme tu situaci museli přijmout a začít řešit. Závěsný stropní systém, předělané auto pro nájezd vozíčku – to jsou dvě hlavní věci, které mi umožňují fungovat i bez úžasného a milujícího manžela a taťky, který je přes týden v práci. Povedlo se. Stala jsem se samostatnou jednotkou. Vilík mi naštěstí pomáhá svým klidem, se kterým všechno nové přijímá.

Nový lék dokázal zázrak

Podstatné je, že Vilíkův těžký infekt jsme zvládli. Navíc dostal nový lék, který s ním udělal zázrak. Z nespokojeného, uplakané-

ho a mrzutého kluka se lusknutím prstu stalo sluníčko, které nás rádo líbá, objímá a nešetří úsměvem. Má zájem o okolí, taky spánek se zkrátil a prodloužil. Tohle všechno se odráží v chodu naší domácnosti.

Najednou máme čas na naši skvělou starší dceru Terezku – společná rána plná povídání a drobků v posteli, vychutnávání si kávy, zhlédnutí filmu, odpočinek. Všechny ty drobnosti, které rodinu dělají rodinou.

Syn začal opět navštěvovat školu, kde nám maximálně vycházejí vstříc. I tam se přizpůsobili nové situaci, do které nás MPS postrčila. Pracují tam samé andělky, které Vilíkovi věnují plnou péči a vlastně i kousek sebe. On jim to vrací objetím a úsměvem. I my, rodiče, to tak cítíme. Víme, že je náš syn v nejlepších rukou.

Při jedné návštěvě v nemocnici paní doktorka řekla, že máme Vilémka „půjčeného“. I když ta věta dodnes vhání slzy do očí, plně si to uvědomujeme. I proto žijeme tady a teď. Radujeme se z každé společné chvíle, protože víme... Víme to my i Terezka, bez které by tento text nebyl kompletní.

Vilémek bude nejspokojenější dítě na světě. O to se postarám!

Od útlého věku jsem si přála sourozence. Když mi maminka s tatínkem řekli, že nám do rodiny brzy přibude nový člen, nemohla jsem být šťastnější. Vilémkova nemoc mi vzala slova. Nechtěla jsem si to přiznat a stále jsem doufala v náhlý zázrak.

Kolikrát v mé škole padla otázka: „Co by sis přála nejvíce? Co si přeješ k Vánocům?“ Má odpověď byla vždy stejná: „Aby byl můj bráška zdravý.“ Díky Vilémkovi a jeho nemoci jsem si uvědomila, že zdraví je v životě skutečně to nejdůležitější.

Miluji ho nadevše, je to ten nejlepší bráška, kterého jsem si mohla přát. I když tu s námi bude krátce, postarám se o to, aby byl tím nejspokojenějším a nejmilovanějším děťátkem na světě.

*Vilémek, Luboš, Zuzana a Tereza Slabihoudkovi
duben 2023*

Ahoj, čtenáři,
přemýšlím. Váhám... Mám vyjádřit pomocí psaného slova, co je teď, dnes, a zase váhám a přemýšlím... Pláču. Ano, pláču.

Jak? Jak mám pomocí slov vyjádřit... vyjádřit, že... Vilémkův vlak života dojel na konečnou stanici?

Milý čtenáři, jak se to dá popsat? Rád poskládám písmenka, aby vytvořila slova a ta slova vedle sebe dají dohromady věty. Věty plné slov o ději v člověku. Je mi to líto, ale nedokážu poskládat písmenka tak, aby výsledné slovo bylo čitelné. I když...

Llanfairpwllgwyngyllgogerychwyrndrobwlilllanttysiliogogogoch
... tak nějak bych vyjádřil, co je teď, co je dnes.

*Luboš Slabihoudek
duben 2025*



Byl jsem kluk s nulovým sebevědomím. Nechci, aby to samé prožívali další sourozenci

Zabránit odchodu dítěte se smrtelnou diagnózou nemůže, jejich sourozencům ale pomoci umí. Jaroslav Brousil byl sám v jejich roli. Jeho bratrovi diagnostikovali MPS III v sedmi letech, zemřel v šestnácti. Jaroslav byl jen o dva roky starší, přesto se musel do péče o chlapce zapojit. Vyrovnávat se pak musel nejen s jeho smrtí, ale i s traumaty ze ztraceného dětství. Pomoc dětem s podobným osudem je jeho terapií. Spolek Wine for Help, který založil, nedávno oslavil deset let působení.

První almanach Společnosti pro MPS jsme ukončili přiběhem o mladém someliérovi, který se rozhodl uspořádat benefiční akci ve prospěch dětí s MPS. Výtěžek jste tehdy věnoval Fabičovicovým – synu Viktorovi za to koupili speciální kočárek. Dnes je tady spolek Wine for Help, který necílí na nemocné, ale zdravé sourozence dětí s MPS. Kdy jste se rozhodl pomáhat právě jim?

První myšlenka přišla právě na křtu prvního almanachu. Tam jsem totiž poprvé viděl sourozence v jiném než domácím prostředí. Jeden obraz mi utkvěl v paměti – byl to sourozenec, který stál doslova v koutě. Bylo znát, že se bojí toho, že bude muset s někým mluvit, třeba i s někým, koho nezná. Bylo mi ho hrozně líto a měl jsem potřebu něco udělat. V tu chvíli jsem ale nevěděl co, protože v podobném stresu jsem byl vlastně i já. Báł jsem se na něj promluvit, ale zároveň jsem nás nechtěl dostat do nepříjemné situace.

Hrála v tom rozhodnutí roli vaše vlastní zkušenost?

Ano, a to dost zásadní, protože pohledem na zmíněného sourozence stojícího v koutě jsem viděl i sám sebe. V mnoha stále se opakujících situacích. Po úmrtí bráčky a odchodu od rodičů jsem byl kluk s nulovým sebevědomím a hromadou strachu z navazování nových vztahů. Bojoval jsem s tím ve škole i v práci, kde jsem byl často za toho podivína, co moc nemluví. Byl

to hrozné situace a nechtěl jsem, aby je museli prožívat i další sourozenci s podobným osudem.

Kdyby i vám v době, kdy jste se musel starat o nemocného bratra, nabídl někdo pomoc – čeho by vás ušetřil?

Možná traumata z toho, že péči o bráčku nezvládám, a pocitů méněcennosti. Obojí se dost odrazilo právě na mém sebevědomí. Od rodičů jsem odešel před dvaceti lety, mám za sebou hodně práce, a přesto ještě nemůžu říct, že moje sebevědomí je zdravé.

Když jsme spolu mluvili před deseti lety, nebyl jste příliš sdílný ohledně příběhu vaší rodiny. Dnes ho otevřeně vyprávíte. Co se změnilo?

Přestal jsem se za příběh mojí rodiny stydět, přestal jsem v mnoha ohledech vinit sám sebe a taky jsem pochopil, že všechno to špatné může jinde pomoci. Vše se odráží od jednoho dost zásadního momentu. Stojí za ním Petra Hájková ze Společnosti pro MPS, která se postupem času stala jedním z nejbližších lidí, které mám. Ona mi jako první řekla, že ze spousty věcí nemůžu vinit sám sebe, že jsem byl jen dítě, které nemohlo přebírat odpovědnost dospělého, a že na spoustu pocitů, které jsem prožíval, jsem měl nárok a stydět se za ně nemusím. Tohle byl okamžik, který mě odrazil k odhodlání se všemi těmi následky něco dělat a žít lepší život. Konečně mě někdo chápal. Proto беру asi i jako společenskou povinnost využít všechny ty zkušenosti k pomoci jiným.

Takzvané skleněné děti jsou teď velké téma. Je to dobře? A proč myslíte, že ta diskuze nepřišla dřív?

Je důležité, že se o tom mluví a že se točí i dokumenty. Jen bychom neměli zapomínat na to, že každý sourozenec nečelí stejným nástrahám. Obávám se, aby jeden dokument nezaškatulkoval sourozence do nějakého vzorce, který ale v jiných případech neplatí. Proto se i my snaží-

me o to, aby ta diskuze byla co nejširší. A proč se to nedařilo dřív? Možná proto, že byl větší boj o pomoc těm nemocným a na tuto problematiku už nezbyvala kapacita. Už jen pomoc neziskovek nemocným je dnes mnohem větší než v době, kdy byl nemocný můj bráčka.

Kolika zdravým sourozencům jste za těch deset let existence pomohl?

Vzhledem k tomu, že pomáháme i jinak než jen materiálně, nelze to asi úplně spočítat. Jsou ale rodiny, které podporujeme pravidelně, pak ty, kde nám to jejich vzdálenost tak často nedovoluje, a také ty, které vyhledáváme méně, těch je ale velmi málo. Hodně záleží na tom, jaká je zpětná vazba přímo od rodin. Spolku Wine for Help se věnujeme ve svém volném čase, nikdo za to nepobírá žádné peníze, a proto je pro nás důležité, aby to přinášelo radost nebo prospěch oběma stranám. Já mám motivace dost, ty věci jsem si prožil, ale moji kolegové ji čerpají především z těch pozitivních dopadů. Pokud bych ale měl zmínit i nějaká čísla, tak třeba vánoční přání jsme splnili více než padesátkrát.

Měnila se pomoc v průběhu času? Co vlastně tyto děti potřebují nejvíc?

Na začátku byla naše pomoc zaměřena hodně materiálně, plnili jsme především ta vánoční přání, pomáhali s výbavou do škol nebo přispívali na letní tábory. Většina těchto aktivit nám zůstala, přeci jen se za nimi skrývá mnohem víc. Jde především o pozornost, kterou sourozencům dáváme. Tady se dá asi říct, že tu potřebují ze všeho nejvíc, ale tuto roli musí především plnit rodina. Pro nás je teď nejdůležitější sdílení informací a zkušeností. Pro rodiče, aby se mohli poučit ze zkušeností nebo i chyb jiných, a pro sourozence, aby věděli, že jejich pocity a prožitky jsou v jejich situaci naprosto normální. Jsou to děti, mají právo nenačázet pro vše pochopení a mají právo vymezit se, pokud je toho na ně moc. Samozřejmě vše v nějaké zdravé míře.

Překvapuje sourozence, že někdo přijede jenom za nimi? Jezdíte i dnes vy osobně?

Jsou rodiny, se kterými mám přátelské vztahy, rád je vidím, a ty nové zase rád poznám. Jezdím proto dál osobně, a to společně se svým týmem, který na cestách funguje skvěle. Dobře se doplňujeme a jsme si vzájemně podporou, která je na takových cestách hodně potřeba. V nových rodinách jsou pak často překvapeni i rodiče, že jsme přijeli za tím zdravým dítětem. Pokud se tohle překvapení povede i u sourozence, je to to nejlepší, co se může stát, a často se to i povede.

Vaše návštěvy v rodinách jsou tak trochu sondou do problémů zdravých sourozenců. Co je největší problém pro jejich budoucí život?

Znovu zmíním sebevědomí a za problém považuji i dopady na emoční vnímání a budoucí vztahy. Chápu ale, že je hrozně těžké najít balanc mezi tím, aby zdravé děti mohly rodičům pomáhat, ale zároveň si nevytvářely fixaci na nemocného sourozence, nepřicházely o svou část dětství, nezažívaly pocity selhání a cítily se alespoň tak důležité jako jejich nemocný sourozenec. Dobrou zprávou ale je, že rodičů, kteří se na to soustředí, přibývá a mnoho z nich to zvládá skvěle. Nejsem však psycholog, je to jen pohled založený na mých zkušenostech.

Svámi aktivitami jste inspirovali další neziskovky. Považujete je za konkurenci?

Nepovažuji, naopak jsem pyšný na to, že se někdo nechal inspirovat naší činností. Jsme malá organizace a sourozenců vážně nemocných dětí je mnoho, sami na to rozhodně nestačíme. Jsem otevřený i sdílení našich zkušeností. Obecně si myslím, že neziskovky by si neměly konkurovat, ale vzájemně se doplňovat.

Měla by se ta problematika řešit nějak systematicky? Myslím tím ze strany státu...

Vážných onemocnění u dětí je mnoho a nemusí jít jen o smrtelné choroby. To znamená, že existuje i obrovská skupina jejich sourozenců. I když se dopady na ně liší, podle mého názoru jsou nevyhnutelné. Někdy nejsou na první pohled viditelné, ale jejich vliv na další život může být obrovský. Zároveň žijeme v době, kdy se mluví o potřebě pečovat o duševní zdraví.



Nabízí se tedy jednoduchá odpověď – systematické řešení této problematiky by bylo na místě. Začít by se mělo zlepšením dostupnosti psychologické péče.

Ale zpátky k vám... Daří se vám držet odstup od všech těch příběhů, které vyslechnete?

Ne pokaždé a ani nevím, jestli to vůbec jde. Spoustu věcí jsem sám prožil, vím, kolik bolesti mohou takové situace přinést, a těžce snáším vědomí, že něco podobného právě teď prožívá někdo další. To nejhorší, tedy ztráta dítěte, bráchy nebo ségry, přináší bolest, kterou si každý musí prožít. Bez toho podle mé zkušenosti nejde jít dál. Pro nás okolo je ale těžké přijmout tu bezmoc, ten fakt, že tomu zkrátka nemůžeme zabránit.

Jak relaxujete, když už je toho moc?

Občas mi trvá, než si uvědomím, že je toho moc, ale už i svým nejbližším jsem slíbil, že se naučím odpočívat častěji. I tak jsem spíš fanoušek aktivního odpočinku, rád vyrazím do přírody, na procházku do lesa, na kolo, mám rád i vodní a zimní sporty. Rád také objevuji nová místa, ve spojení s tím mě hodně baví gastriturismus. A když jsem ve městě, tak často vyrazím jako fanoušek za hokejem. Doma mám také spoustu knih, které si chci přečíst, ale to se nejdřív musím naučit zastavit.

Vím, že rád cestujete – hlavně na sever. Co vás tam láká? Je to únik, nebo si tak plníte sen?

Je to kombinace obojího. V práci jsem součástí velkého kolektivu a musím si neustále udržovat přehled o aktuálním dění, proto pak rád vyrazím do míst, kde lidé v podstatě nejsou, kde můžu vypnout od všeho a od všech a zároveň se dobít adrenalinem, který třeba právě severská divočina přináší. Extrémní mrazy, nekonečné bílé tundry, polární záře, sobi, polární lišky nebo i lední medvědi, to je pro mě přitažlivá kombinace. Jeden z mých oblíbených cestovatelů říká, že největší pocit štěstí nacházíme za hranicí naší komfortní zóny, a pod to bych se podepsal. Rád k tomu pak přidávám, že tam, kde není moc lidí a možností, je také minimum problémů, především těch povrchných. Tím je pro mě sever i dost osvobozující. A kdo ví, třeba budete za dalších deset let psát o Jarodvi, který na severu žije.

Dnes už nejste someliérem, ale známým moderátorem. Otevírá vám to dveře u sponzorů?

Na to bych se musel zeptat přímo našich sponzorů. Pokud totiž oslovuji nějakou novou firmu, neprezentuji se jako televizní moderátor, ale jako člověk, který si spoustu z těch věcí, jimž se věnujeme, sám prožil. Chci se tím vyvarovat toho, aby si lidé mysleli, že se charitě věnuji jen proto, že jsem veřejně známá osobnost. Zároveň považuji za důležité, aby naši partneři dobře chápali, proč to děláme. Je velmi důležité, abychom uvažovali podobně – hodně se to pak promítá do efektivitu naší práce. Jestli si pak někdo dohlédá, kdo jsem, nebo mě z televize zná, to netuším.

Chystá Wine for Help nějaké změny, novinky? Budou jejím cílem i do budoucna zdraví sourozenců?

V roce 2024 jsme spustili podcast Vypovězení. Moje kolegyně z Wine for Help Lenka Rožtaková vede velmi otevřené rozhovory s lidmi, kteří si prožili těžké chvíle, nebo s těmi, kteří mohou poradit, jak se poprat s těžkými nástrahami, jež přináší závažné onemocnění. V tom vidíme obrovský smysl. Mnoha lidem to ukazuje, že nejsou sami, kdo takové momenty prožívá, a že je lze zvládnout, i když to není jednoduché. Podcast zároveň přináší větší pochopení okolí a poskytuje našim hostům možnost se vypovídat, zodpovědět si některé otázky nebo i uzavřít určitou životní etapu. Na to bychom rádi navázali knihou, která by přinesla čtyři příběhy – čtyři různé situace, pohled rodičů i pohled sourozenců. Tím se dostávám k tomu, že sourozenci zůstávají i nadále naší prioritou. Chceme, ať mají co nejvíce informací.

Co byste poradil těm sourozencům, kteří se ve světě nemocných s MPS ocitli nově a budou možná listovat stránkami tohoto almanachu?

Aby se nenechali zlomit příběhy rodin, které se čtou velmi těžce, ale aby mezi řádky naopak hledali sílu a odhodlání, které z těchto příběhů často cítím i já. Sám jsem kdysi došel do stádia, kdy jsem nevěděl, jak žít dál, a měl jsem pocit, že moje problémy nemají řešení. Spousta silných lidí, o kterých se píše také v almanachu, mi však dodávala sílu. Někdy to možná ani nechceme slyšet, ale všechno se dá zvládnout.



Jaroslav Brousil

Pochází z Kovanska, malé vesnice u Nymburka. Bylo mu devět, když jeho o dva roky mladšímu bratru Janovi lékaři diagnostikovali MPS III. Rodina se s nemocí prala sama, na Společnost pro MPS se tehdy neobrátila. O chlapce pečovala matka, otec vydělával, ve vesnici provozoval hospodu. Odpoledne tam pracovala i máma. S péčí o nemocného syna musel proto pomáhat Jaroslav – zapojoval se už ráno, než odešel do školy, po návratu z ní bylo samozřejmostí, že ho bude hlídat. Jít ven znamenalo vzít s sebou bratra, včas se vrátit, nakrmit ho, vykoupat a uspat...

Jaroslav byl kvůli tomu terčem šikany ze strany spolužáků. Ani atmosféra doma nebyla dobrá. Otec, alkoholik, matku často fyzicky napadal, násilí občas neunikli ani oba synové. Když Honza v šestnácti letech zemřel, Jaroslav odešel z domu. Dokončil Hotelovou školu v Poděbradech a našel si práci v gastronomickém oboru. Jeho matka se s odchodem nemocného syna nevyrovnala. I ona začala pít a po několika letech zemřela na cirhózu jater. Dnes už Jaroslav nemá ani otce, také jemu se stal osudným alkohol.

Jaroslav se během práce v restauracích začal specializovat na someliérství, i proto jeho první benefiční akce nesla název Wine&magic show. Víno dodnes hraje v jeho charitativních aktivitách důležitou roli, i když už se neživí jako someliér, ale jako moderátor ve zpravodajství CNN Prima NEWS. S partnerem žije v Praze, má šestnáctiletého syna.



Každodenní rutina

Ondřej Šabo

Každej den jak přes kopírák,
vstát a cítit se je krám.
Otevřu oči, svět je šedivej,
nic se nemění, všechno je stejný.

Snažím se hnout, najít směr,
ale všechno táhne dolů, do děr.
Kroky se plazí po starý cestě,
touha po změně – v mlze rozplyne se.

Hlasy kolem, hluk a šum,
všechno se mívá, zbyl jen dům.
Každej můj den jak prach v hrobě,
kde světlo zhaslo – a už nic nezbylo.

Od osamění k samostatnosti. „Trvalo to, ale už je mi líp“

Už půl roku je Ondra většinu času mimo domov. Od pondělí do pátku bydlí na internátu. Kdyby do školy ve Valašských Kloboukách dojížděl z Luhačovic, musel by vstávat ve tři ráno a po cestě třikrát přestupovat. Odloučení od rodiny mu paradoxně pomáhá.

„Na intru mám aspoň kámoše, doma trávím většinu času sám v pokoji,“ říká.

Doma jsou dvě nemocné sestry, obě mají MPS III. Mladší Míša ještě chodí do speciální školy, skoro třináctiletá Kája už potřebuje celodenní péči. Stará se o ni mamka, táta jí pomáhá až o víkendech. Přes týden je v práci, na cestách s kamionem.

Rodiče mají hodně starostí a hlavně nemají čas. Když Ondra přijede na víkend, udělá si na něj čas většinou táta – chodí spolu do posilovny. Máme to nemá za zlé, ví, že je na holky sama a je vyčerpaná. Už jí ani nevyčítá, že si říká o pomoc – hlavně s koupáním nebo v kuchyni. Dnes už to dělá dobrovolně.

Když ségrám diagnostikovali mukopolysacharidózu, bylo mu šest let. Nepamatuje si život předtím, dobu, kdy měl rodiče jenom pro sebe. To, že jsou sestry nemocné a „jiné“, si naplno uvědomil na prvním stupni základní školy. Od třetí třídy ho kvůli tomu šikanovali spolužáci. Posmívali se mu, nadávali mu. Mimo školu to několikrát skončilo bitkou.

Rodiče to řešili, on věřil tomu, že pomůže, když druhý stupeň absolvuje na jiné základce. Ale přešla tam i většina dřívějších spolužáků, všechno to pokračovalo dál. Jeho frustraci občas odnesli rodiče a sestry. Křičel na ně. Není za to na sebe pyšný, ale tehdy nemohl jinak. Byl na to sám.

V nejtěžším období chodil k psychologovi, nakonec mu ale nejvíc pomohlo psaní. Říká jim citáty, ale ve skutečnosti složil spoustu básní. Byla to taková osobní terapie.

O tom, co bude, se doma nemluví

Cítí, že holky teď nemají dobré období. „Naši se mnou o tom, co bude dál, nemluví. Tak o tom nepřemýšlím...,“ přiznává.

Letos mu bude sedmnáct. Ve škole je spokojený, učí se na automechaniku. Obor si vybral hlavně kvůli řidičáku – dostane ho zdarma. „Budu ho mít na dodávku, kamion, traktor i osobák,“ těší se. Auta jsou jeho vášeň, na jedno vlastní si taky šetří: „Chtěl bych ameriku nebo japonce, ty se nekazí.“

Když přijede na víkend domů, často sedne na kolo a jede do sousední vesnice k babičce a dědovi. S dědou spolu opravují skútr. S prarodiči taky tráví v létě dovolenou. Dřív jezdili do lázní, letos poletí do Turecka. Ondru čeká i výměnný pobyt v Londýně a „na stole“ je taky nabídka brigády v Německu. Každá cesta ale stojí peníze, ví, že všechno mít nemůže. Brigádu si hledá i doma, jestli ji najde, možná nikam nepojede.

Hlavně ale nechce přijít o tábor na kolech BMX. Jezdí na něj už léta, loni tam poprvé byl jako vedoucí. S BMX má vůbec velké plány – chtěl by se dostat na mistrovství České republiky. Kvůli tomu posílaje a taky běhá.

S rodiči jako rodina na dovolenou nejezdí. I když cesty do Barcelony, kde se léčila mladší Míša, se jako dovolená daly brát. Jezdili tam všichni. Při delších vyšetřeních se stihli po městě i podívat. Teď už tam nelétají, klinická studie, do které byla sestra zařazená, skončila. Společné chvíle tráví nejčastěji procházkami na přehradu. Nemůže říct, že by na ně chodil nerad.

Chybí mu někdo na „pokec“, někdo, s kým by se mohl bavit otevřeně. Ze zdravých sourozenců ve Společnosti pro MPS je mu nejbližší David Duchovný, se kterým si občas napíše, blízko má i k bratranci a sestřenicí, ale k těm se dostane málokdy.

Jinak si nestěžuje, cítí se vyladěný. „Za těch šest let jsem se dal do kupy, už je to lepší,“ tvrdí. Ve škole si zřejmě udělá i maturitní nástavbu, jednou tam možná bude učit. To, že se natrvalo vrátí domů, ale neplánuje. „Chtěl bych si pořídit někde blízko byt a mít auto. Rodiče už budu jenom navštěvovat. Budu mít vlastní život.“

Vyslechnuto a zapsáno v březnu 2025

Přijmout realitu. To je pro zdravého sourozence zásadní

Fakt, že je její sestra nemocná, Natálie Niesytová dlouho nevnímala. Od Nikoly, které lékaři diagnostikovali MPS IV, je o tři roky mladší. Natálka s těžkou diagnózou v rodině v podstatě vyrůstala, to, že by ji to nějak poznamenalo, ale dodnes nepocituje.

„Neuvědomuji si, kdy jsem začala vnímat jinakost Nikči. Rodiče k nám vždy přistupovali stejně. Spolu jsme sdílely zážitky a dětství. Rodiče o nemoci mluvili jako o součásti naší rodiny. Více jsem začala nemoc vnímat, až když jsem sestru přerostla,“ říká Natálka.

Jak se vyvíjel váš sesterský vztah? Měla jste snahu Nikolu chránit, nebo jste na ni občas třeba i žárlila?

Protože jsem mladší, Nikča byla můj vzor. Společně jsme si hrály a já ji ve všem napodobovala. Později, když jsem byla starší, snažila jsem se jí pomáhat. Vzpomínám si na situace, kdy byla sestra středem pozornosti například na setkání MPS, kde jsem vlastně nikoho nezajímala a jen málo lidí vědělo, kdo jsem. Nežárlila jsem, ale spíše mi to bylo líto. Nevěděla jsem, proč se to děje.

Bylo vám líto, pokud se rodiče někdy víc věnovali Nikole než vám?

Nikdy jsem nepocítila, že by se rodiče více věnovali sestře. Vždy se snažili svoji pozornost spravedlivě rozdělit. Podporovali mě v mých zájmech a snech.

Pomáháte s péčí rodičům nebo Nikči samotné?

Ano, rodičům s péčí o sestru pomáhám. Dokážu se o ni postarat. Ted momentálně studuji v Olomouci, tak nejsem tolik doma, ale o víkendech podnikáme s Nikčou různé aktivity.

Měla jste o ni někdy velký strach?

Strach o Nikču mám při zhoršení jejího zdravotního stavu. Naštěstí takových situací je velice málo.

Když se řekne Nikola, co se vám vybaví jako první? Na jaký zážitek s ní ráda vzpomínáte?

Při slově Nikola se mi vybaví moje sestra, která mi velice pomáhá především v mém studiu a vždy mi umí poradit a pomoci. S Nikčou máme mnoho krásných zážitků. Každý z nich v nás zanechal něco dobrého, formoval náš sesterský vztah.

Pomohlo vám, že ve Společnosti pro MPS je více zdravých sourozenců, kteří možná řeší stejné problémy a pocity? Jste s některými v kontaktu i mimo pravidelná setkání rodin?

Na setkání MPS jezdím moc ráda, ale se zdravými sourozenci tolik času netrávím. Já osobně setkání vnímám hlavně jako sraz nemocných dětí a rodičů. Někdy mi přijde, že jsem jako třetí osoba, která tam nepatří. Nejsem v pozici ani nemocného dítěte, ani rodiče. Neumím si představit, co vlastně zažívají obě strany, ač jsem součástí takové rodiny.

Jak dnes nejčastěji trávíte společný čas – co udělá radost Nikole i vám?

V současné době jsme obě dospělé a každá se ubíráme jiným životním směrem. Společný čas trávíme dlouhými hovory o životě, cílech a představách o budoucnosti. Jednou bych chtěla sestře splnit její sen a letět s ní do Kanady.

Dnes už umíte své zkušenosti vyhodnotit – poradila byste něco dětem, které prožívají stejné sourozenectví jako vy?

Na rady bych si asi netroufla, protože jsem nikdy nevnímala rozdíl mezi mnou a sestrou. Rodiče k nám vždy přistupovali stejně, bez rozdílu. Mně hodně pomohlo mít i vlastní zájmy, možnost výběru vlastní cesty, ale zároveň jsem přijala, že mám nemocného sourozence. Což si myslím, že je zásadní. Přijmout realitu.



KAPITOLA 7



Učíme se nemyslet
na budoucí problémy
a nevracet se k tomu,
co bylo hezké a už není.
Žijeme tím, co je.
A to je často nádherné
a plné radosti.

Bolek a Daniela Taskovi
rodiče Samuelka



Dnes už dokážu prožít radost. I s břemenem té prokleté nemoci

Samuel Taska (MPS III)

Náš život se změnil už toho dne, co se Samuelek narodil. Nebylo to stejné miminko jako všechna ostatní – jak to po narození některých dětí s MPS bývá. Samuelek nemohl spát, v noci neustále plakal, spíše řval. Říkali jsme si, že to přejde, že to jsou jen problémy po porodu. To byl ale omyl, řval a nespál 14 měsíců a jako miminko v noci často zvracel mateřské mléko.

Nechápali jsme. Jeho „spánek“ vypadal tak, že když po dlouhém uspávání na rukou nebo houpání na balónu v náručí usnul, spinkal pak maximálně dvě hodiny v kuse. Pak začala divoká noc, kdy 30 až 60 minut zoufale řval a pak 15 až 30 minut spinkal. Byli jsme nezkušení rodiče, a protože nám naše lékařka řekla, „že děti v noci pláčou, že to musíme zvládnout...“, mysleli jsme si, že to prostě jenom nezvládáme my.

Po více než roce jsme zjistili příčinu těchto problémů – kombinované potravinové alergie. I když byl Samík po celý čas jenom kojeneček, potíží byla v tom, že alergen se přenáší také mateřským mlékem, o čemž jsme neměli nejmenší tušení. Po 14 měsících jsme poprvé v kuse prospali celou noc a mysleli jsme, že všechny životní problémy jsou vyřešeny.

Vada metabolismu sacharidů? To bude asi alergie na cukr...

Potíže ale neskončily, Samík měl neustále problémy s inkontinencí stolice. Když měl už dva roky, začali jsme kvůli tomu být nervózní. Normálně chodil, fungoval téměř jako každé jiné dítě, začal mluvit – i když ne zcela na úrovni přiměřené jeho věku. Tyto komplikace jsme ale spojovali s tím, že první rok života trpěl chronickým nedostatkem spánku.

Samík se naučil chodit na „malou“, ale stolici často nezvládl udržet. Ve čtyřech letech jsem si také všiml, že mu jde velmi ztuhle učení nových slov. V té době jsme začali intenzivně řešit jeho inkontinenci stolice. V létě 2017 jsme strávili týden na vy-

šetření ve fakultní nemocnici v Ostravě – tam nakonec při velké vizitě pan primář poprvé vyslovil podezření na problém s metabolismem sacharidů.

Já to pochopil jako potravinovou intoleranci na cukr, nijak jsem to neřešil a pustil jsem to z hlavy. A doma řekl, že Samík má asi alergii na cukr. Nemocnice poslala vzorky moči na vyšetření MPS do Prahy. Šok přišel až v říjnu, kdy nás telefonicky kontaktoval pražský ústav pro metabolické vady. Po telefonátu, i přes radu lékařky „zachovat klid, nic nezjišťovat a rychle přijet...“, jsem si přečetl o MPS vše, co jsem na internetu našel.

Zaplavila nás bolest. Pomohla jen hluboká víra

Zhroutil se mi svět. Já se také emočně zhroutil. Po zvládnutých čtyřech letech extrémně náročné péče, kdy jsme s vypětím sil překonali to „nejhorší“, se najednou objevila zpráva, jejíž obsah byl tak bolestný, zdrcující a zničitelský, že nás to položilo na lopatky. Jediné, co nám v prvních dnech po sdělení podezření na diagnózu dávalo sílu, bylo to, že jsme oba hluboce věřící a naše naděje a smysl života je vázána na Krista, jeho blízkost a naděje posmrtného života v něm. I když to zní jako šílenství, reálně mi nic jiného nedokázalo dát pokoj. Přál jsem si být už společně s naším synem po smrti těla, mimo tenhle svět a mimo život, který v těch dnech naplnila nepopsatelná bolest. Nikdy jsem ale nepomyslel na sebevraždu ani na to, že bych rodinu opustil.

Těch prvních několik měsíců bylo to nejhorší a nejbolestnější, co jsem kdy prožil, a tento psychický šok se transformoval v silnou bolest mých zad a samozřejmě silné stavy úzkosti a deprese. Zajímala mě tehdy jedna palčivá otázka: jak dlouho bude tento můj psychický „šok“ trvat? Ta bolest? Věděl jsem, že to musí skončit, že si nějak „zvyknu“, ale táhlo se to už týdny. Nikdo mi na to tehdy neuměl odpovědět.

Není to v pohodě, ale je to jiné. Přijali jsme realitu nemoci

Trvalo to více než půl roku, možná až rok. Dodnes, po sedmi letech od sdělení diagnózy, to není v „pohodě“, ale je to už jiné. Přijali jsme realitu synovy nemoci. Nezmění se to a bude to horší. To, co můžeme dělat, je být spolu, podpírat se a držet se navzájem. Naučili jsme se žít přítomným okamžikem. Milujeme našeho syna. Neustále bojujeme s pocity a návaly úzkosti. Chápeme, že klíčové je zvládnout vlastní hlavu – psychiku. Pokud bych pustil myšlenky z uzdy, zničí mě to. Učíme se nesrovnávat se s ostatními rodinami, které mají zdravé děti. Učíme se nesklozňovat k myšlenkám typu „co by bylo, kdyby...“ nebo „jaké by to bylo, kdyby byl zdravý...“ a podobně, protože toto je cesta mysli k úzkosti a depresi, závislosti a bolesti. Nelžu, když řeknu, že současně prožívám štěstí a radost, ale zároveň neustále nesu břemeno téhle prokleté nemoci. Občas se vynoří a vrátí nepozvané po-



city úzkosti a bolesti. Je to boj. Stále nás nese naše víra. Pořád se snažíme s manželkou podepírat jeden druhého, i když hádek a konfliktů mezi námi je více než dost – hlavně tehdy, když jsme vyčerpaní, nevyspaní kvůli insomnii syna a svázaní povinnostmi spojenými s péčí.

Zvládat celou situaci nám pomáhá naše rodina. Navíc nás podpírá i komunita a přátelé z našeho kostela. Máme strach z toho, co přijde, ale učíme se nemyslet na budoucí problémy a nevracet se k tomu, co bylo hezké a už není. Žijeme tím, co je, a to je často nádherné a plné radosti.

Celodenní péče? Pro jednoho příliš

Avšak onemocnění se vyvíjí a stav syna se stále zhoršuje. Na konci prosince 2023 oslavil Samuelek své 11. narozeniny. Dnes, na počátku roku 2024, máme syna, který je ve stavu šestiměsíčního dítěte. Ztratil schopnost komunikace, přestal mluvit,



inteligentně se propadl na úroveň půlročního miminka, je plně inkontinentní. Není schopen vysvětlit základní potřeby: hlad, žízeň ani bolest. Když mu něco chybí, prostě pláče... a my nevíme proč. Pohybově se zhoršil natolik, že přestal chodit, má spastické křeče, takže už nemůže ani narovnat nožky v kolenu. Pohybuje se pouze válením po zemi.

Je celkově závislý na naší celodenní a celonoční péči. Krmíme jej, pije z kojenecké láhve a je třeba mu ji zčásti při pití držet. Dost náročné je také to, že se u něj projevily problémy s nespavostí. Zhruba každou druhou noc vynechá noční spánek, přes den to už nedospí a pak jej musíme hlídat, aby se v noci nezranil. V nočních hodinách se u něj střídáme s manželkou. Pro jednoho člověka by péče byla brutálně náročná.

Je to dost těžké vysvětlit, ale i když je péče o Samuelka naprosto vyčerpávající, zároveň nám přináší radost, protože jsme náš uděl přijali a našeho syna milujeme.



Zažít momenty štěstí. Dokud to ještě jde...

Na všechny výzvy jsme si zvykli a naučili se s tím fungovat. Samuelek je radostný a často usměvavý jako malé miminko. Miluje čas s nejbližšími a také vodu a koupání. Máme velké obavy z dalšího progresu nemoci a chtěli bychom mu poskytnout tu nejlepší kvalitu života a momenty štěstí, dokud vnímá své okolí a dokáže být nadšený.

Je před námi období, kdy se nemoc Samuelka s největší pravděpodobností bude vyvíjet tak, že bude potřebovat PEG, bude upoutaný na lůžko a odkázaný na dýchací přístroje. Ale zatím to nepřišlo. Čas, který Samíkovi zbývá, chceme proto využít na maximum.

*Bolek a Daniela Taskovi
rodiče Samuelka
březen 2024*



Medicína umí život s MPS usnadnit. Neslibuje zázraky

V době, kdy vznikala Společnost pro MPS, lékaři většinou neměli pro rodiče nemocných dětí dobré zprávy. „Nebyla dostupná žádná léčba a prognóza byla u všech dětí krajně nepříznivá,“ vzpomíná profesor Jiří Zeman, emeritní přednosta Kliniky pediatrie a dědičných poruch metabolismu 1. LF UK a VFN v Praze. To se podle něj u řady podtypů MPS významně změnilo. Střádání škodlivých látek ve většině poškozených tkání dnes pomáhají zabraňovat různé metody léčby. Pokud je nemoc odhalena včas, umí lékaři pacientům výrazně prodloužit a také zvýšit kvalitu života s touto diagnózou.

U dětí s MPS typu I je nejvýznamnější transplantace kmenových krvetvorných buněk. „Časně provedená transplantace kostní dřeně je skvělá, když se vše podaří. V některých případech může třeba zcela zachránit mentální vývoj dítěte a výrazně zmírnit i tělesné příznaky onemocnění,“ uvádí profesor Martin Magner, přední český odborník na dědičné poruchy metabolismu. Transplantace ale není bez rizika – hrozí nemalé komplikace, hlavně tzv. reakce darovaného štěpu proti hostiteli.

Když se vhodný dárce najde včas

Úspěšnou transplantaci má za sebou například Meda Císařová. Když jí lékaři diagnostikovali MPS I – syndrom Hurler, byl jí necelý rok. Už po třech měsících se pro ni našel vhodný dárce. „I ona měla reakci proti štěpu, a to kožní. S pomocí kortikoidů se ale vše podařilo srovnat. Další komplikace pak přišla osm měsíců po transplantaci, kdy se Medě rozpadly červené krvinky. I to se ale dalo léčbou kompenzovat,“ líčí Barbora Císařová, maminka Medy.

Po zákroku musela dívka do nemocnice na kontroly a podpůrnou léčbu až třikrát týdně, dnes tam jezdí jednou za půl roku. Teď je Medě šest let, s podporou asistenta pedagoga chodí do běžné školky. Maminka doufá i v docházku do běžné základní školy: „Tukám na všechno. Meda se rozvíjí a já jsem šťastná.“ S optimismem ale šetří. „Ten hrozný strach tam byl a vlastně je i dnes,“ dodává.

Naděje pro budoucí generace

U dětí s MPS typu II, IV, VI a VII je nejrozšířenější enzymová substituční terapie. Enzym, který organismus dítěte nedokáže kvůli chybě v genetické informaci vytvořit sám, dostávají malí pacienti formou nitrožilní infuze. I tato léčba má ale své limity – až na výjimky nedokáže ovlivnit postižení centrálního nervového systému.

Pokud ale existuje naděje, rodiče udělají pro své dítě cokoliv. I proto řada z nich souhlasí s účastí na klinických studiích. Jejich očekávání jsou však někdy větší než reálné možnosti současné vědy.

Takovou zkušenost mají například Šabovi. Když jim nabídli účast na španělské studii nového přístupu k enzymatické terapii, byla to pro ně výhra v loterii. Šance pro jejich mladší dceru s MPS IIIA. Pro starší Karolínku terapie vhodná nebyla, Míši ale ještě nebyly čtyři a tu možnost spolu s dalšími sedmi dětmi s MPS v Evropě dostala. Lékaři v Hospital Sant Joan de Déu v Barceloně jí kopii nefunkčního enzymu aplikovali prostřednictvím lumbální punkce jednorázově do míchy. Pak pět let sledovali účinky.

„Chvilí jsme měli naději. Asi do 6,5 let se Míša rozvíjela jak po stránce sociální, tak psychomotorické. Pak se něco zlomilo. Stejně jako Karolínka začala i Michalka pozvolna zapomínat slova, zhoršila se její soustředěnost i motorické schopnosti. Když jsme byli na pomyslném vrcholu, uměla asi padesát slov, dnes už neřekne jediné. Stát dokáže jen s oporou, mentálně je na úrovni šestiměsíčního dítěte,“ popisuje Roman Šabo, tatínek dnes jedenáctileté Míši.

Zpětně uznává, že se ženou měli příliš velká očekávání. „Vysnili jsme si vzdušné zámky, samozřejmě jsme doufali i ve vyléčení. Jsme zklamaní, ale člověk musí přijmout realitu. Na druhou stranu si říkáme, že lepší je něco zkusit než nedělat nic.“ Na poslední kontrole byli s dcerou v Barceloně před dvěma lety, výsledky studie zatím neznají. I když jejich Míši nepomohla, věří, že

přínos bude mít u dalších malých pacientů: „Beru to tak, že naše děti jsou průkopníky v léčbě, která třeba bude pokračovat dál.“

Stačí malé krůčky vpřed

Podobně uvažují i Štěpánkovi, kteří klasickou enzymatickou terapii vyměnili za americkou studii. Oba jejich synové mají MPS II. Rodina dál cestuje na „kapání“ pouze do Prahy, ale dávka enzymu, který chlapcům chybí, je mnohonásobně vyšší. „Navíc je ve formě, která se dokáže dostat až do mozku. To u předchozí terapie nebylo možné. Je to pro nás příležitost, kterou rodiny před námi neměly. Je to naděje, že se kluci můžou dál nějakým způsobem vyvíjet,“ říká maminka chlapců Michaela Štěpánková.

Starší Vojta i jeho bratr Filípek mají za sebou první, dvouletou, fázi studie a vstoupili do další, která potrvá pět let. U obou chlapců vidí maminka pokroky. „Oběma se zlepšil sluch. Filípek byl skoro hluchý, přitom ani on už nepotřebuje sluchadla. Kluci víc vnímají, rozumějí nám. Zlepšila se nejen jejich komunikace, ale i hybnost kloubů,“ pozoruje Michaela Štěpánková. K naději, že se stane zázrak, se ovšem neupíná. „Je to pořád jenom studie a vše není tak růžové, jak se může zdát. Stačí nám ale malé krůčky, třeba to, že si kluci sami dokážou obléknout triko. A dokud mají radost ze života, je to pro nás nejvíc, co si můžeme přát.“

Méně je někdy více

Profesor Martin Magner chápe i rodiče, kteří se po několika odborných konzultacích, zvažování pro a proti, případně po několika měsících aplikace enzymu bez výsledku rozhodnou žádnou léčbu u svých dětí nezahajovat. Jsou případy, kdy rizika převáží nad potenciálním přínosem. „Velice obdivuji statečnost takových rodičů, kteří dokážou tak těžké rozhodnutí udělat a nepouštět se do předem prohraného boje. Méně je někdy více.“



Díky enzymové terapii se naši dětští pacienti dožili dospělého věku. A v léčbě pokračují dál

Včas odhalit vzácné onemocnění znamená dát pacientům šanci na kvalitnější život. U těch s mukopolysacharidózou to platí bez výjimky. Dobrou zprávou je, že metody diagnostiky v posledních letech významně pokročily. Urychlit proces odhalení nemoci pomáhá například také test suché krevní kapky.

„Odběr tohoto materiálu a následné vyšetření může být realizováno i cestou praktického lékaře pacienta. Tím se možnost vyšetření dostává rovnou do rukou lékařů, kteří jsou pacientům nejbližší,“ říká Pavel Ješina, vedoucí lékař Metabolického centra Kliniky pediatrie a dědičných poruch metabolismu Všeobecné fakultní nemocnice v Praze (KPDPM VFN).

Kolika pacientům ročně diagnostikujete mukopolysacharidózu?

Prevalence všech mukopolysacharidóz je přibližně 1 : 30 000 až 40 000. Statisticky to znamená, že se v České republice ročně narodí dvě až tři děti s nějakým typem MPS. Samozřejmě v některých letech nebyl diagnostikován žádný pacient, ale v dalších byl výskyt vyšší. Mezi nejčastější typy patří MPS I, II, III a IVA.

Zlepšilo se povědomí praktických lékařů o MPS? Posílají děti k potřebnému vyšetření včas?

Na Metabolické centrum KPDPM VFN se obrací velké množství jak praktických lékařů pro děti a dorost, respektive pro dospělé, tak zdravotníků ze všech typů nemocnic nebo ambulantních specialistů napříč lékařskými obory z celé České republiky. Vidíme, že spolupráce s nimi každoročně narůstá. Individuálně pak doporučujeme další diagnostický postup, indikujeme vyšetření materiálu v našich laboratořích, přebíráme pacienty buď do našich ambulancí, nebo k vyšetření na lůžku.

Co se dá včasnou diagnózou „zachránit“?

Jako u mnoha jiných nemocí i v případě dědičných metabolických poruch včetně mukopolysacharidóz platí, že čím dříve je stanovena správná diagnóza, tím lépe pro pacienta. Můžeme tak zahájit cílenou léčbu, abychom předešli dalšímu závažnému a v mnoha případech nevratnému poškození, zejména nervové soustavy, srdce nebo očí.

Zjednodušil se systém diagnostiky?

Samozřejmě lékařský výzkum a rozvoj diagnostických metod u mnoha dědičných metabolických poruch běží. Je tomu tak i v případě mukopolysacharidóz. Došlo k rozvoji a zejména rozšíření genetických metod, které zahrnují tzv. sekvenování nové generace (NGS), které nám umožní provést genetickou analýzu mnoha genů současně. To vede nejen k přesné diagnóze, ale i možnosti vy-

šetřit několik typů nemocí z jedné analýzy. Výrazně nám pomáhá také screeningová metoda enzymologické analýzy ze vzorků suché krevní kapky. Odběr tohoto materiálu a následné vyšetření může být realizováno i cestou praktického lékaře pacienta. Tím se možnost vyšetření dostává rovnou do rukou lékařů, kteří jsou pacientům nejbližší.

Každý rodič chce určitě slyšet, že existuje nějaká forma léčby. Máte pro ně dnes lepší zprávy?

Obdobně jako u diagnostických procesů probíhá i v případě léčebných možností intenzivní biomedicinský výzkum a přicházejí nové a nové léčby. V posledních letech se nově objevily enzymové substituční terapie pro naše pacienty s mukopolysacharidózou IV. typu a VII. typu nebo pro pacienty s Niemann-Pickovou chorobou typu A/B, kteří dosud cílenou léčbu neměli. I naše pracoviště je zapojeno do výzkumných studií pro různá lyzozomální střádavá onemocnění, včetně mukopolysacharidóz. Velkou nadějí vkládáme do genové terapie, která se v následujících letech jistě stane metodou léčebné volby.

Kolik dětí s MPS dostává v současnosti enzymatickou terapii? Dá se už vyhodnotit její efekt?

V současné době je možné léčit takto pacienti s různými typy mukopolysacharidóz –

MPS I, II, IV, VI a VII. Enzymová substituční terapie je indikována nejen pro dětské, ale i dospělé pacienty. Naši dětské pacienti se právě díky enzymové terapii dožili dospělého věku a v této léčbě samozřejmě pokračují. Bez ní by u mnoha typů MPS byla prognóza přežití velmi špatná. Na druhou stranu výzkum běží i u enzymové terapie a farmaceutické firmy vyvíjejí nové generace efektivnějších a bezpečnějších léků také pro nemoci, kde již léčba existuje, například pro Pompeho chorobu, Fabryho chorobu nebo Gaucherovu chorobu.

Jsou formy léčby, od kterých jste zcela upustili?

Samozřejmě i u mukopolysacharidóz jsou některé léčebné postupy úspěšnější, jiné méně úspěšné. Celosvětově se prokázalo, že efektivita enzymové terapie u pacientů s MPS II není nikterak vysoká. Docházel každý týden na několikahodinovou aplikaci, která zejména pro děti znamená i bolestivý žilní vpich, s nejistým efektem představuje větší zátěž než eventuelní léčebný přínos. I v případě transplantace kostní dřeně se tato metoda vylepšovala. V současné době se více pracuje s hematopoietickými kmenovými buňkami z pupečnickové krve než z kostní dřeně, nově jsou tyto buňky ještě geneticky modifikovány, aby měly větší léčebnou účinnost.

Daří se rodičům vysvětlovat, že při zařazení do klinických studií nemají čekat zázraky?

Jak jsem se již zmínil, i naše Metabolické centrum je zapojeno do mnoha klinických studií, kdy se zkoušejí experimentální léky u různých dědičných metabolických poruch, včetně lyzozomálních onemocnění zahrnujících mukopolysacharidózy. U každé studie je riziko, že léčba nebude účinná. V loňském roce jsme ukončovali studii u pacientů s GM2 gangliosidózou. Po třech letech výzkumu se neprokázal jasný léčebný efekt a nemělo smysl dále pokračovat. Ale i tak má studie přínos, jelikož se zároveň neprokázal žádný vedlejší nežádoucí účinek. Do budoucna bude možná tato léčba využitelná pro jiné nemoci.

Využíváte při sdělování závažné diagnózy služeb Centra provázení? Jak se vám za roky, co funguje, osvědčilo?

Centrum provázení, které na našem pracovišti funguje již několik let, se stalo nepostradatelným článkem péče o naše pacienty a zejména o jejich rodiny a další pečující lidi. Díky této skvělé spolupráci je hlavně sdělování „špatných zpráv“ pro naše pacienty, ale i zdravotníky přijatelnější. Je velmi dobře, že se tento model péče osvědčil a podařilo se přesvědčit i zdravotní pojišťovny, aby tuto službu hradily. Díky tomu se mohla Centra provázení rozšířit do dalších nemocnic po celém Česku.



doc. RNDr. MUDr. Pavel Ješina, Ph.D.

Je vedoucím lékařem Metabolického centra Kliniky pediatrie a dědičných poruch metabolismu Všeobecné fakultní nemocnice v Praze. Absolvoval I. lékařskou fakultu Univerzity Karlovy (obor všeobecné lékařství) a Přírodovědeckou fakultu Univerzity Karlovy (obor biochemie), atestace získal v oborech dětského lékařství, klinické biochemie, lékařské genetiky, klinické výživy a intenzivní metabolické péče a lékařské genetiky.

Začínal na Pediatrické klinice Thomayerovy nemocnice a na Metabolické jednotce Kliniky dětského a dorostového lékařství VFN v Praze. V letech 2011–2017 byl primářem klinické části Ústavu dědičných metabolických poruch I. LF UK a VFN. Po sloučení Ústavu s Klinikou dětského a dorostového lékařství se stal vedoucím lékařem Metabolického centra Kliniky pediatrie a dědičných poruch metabolismu.

V roce 2018 byl jmenován docentem klinické biochemie na I. LF UK v Praze. Přednáší pediatrii, klinickou biochemii, patobiochemii, biochemii výživy a kazuistiky z laboratorní diagnostiky. V oblasti výzkumu se zaměřuje na patofyziologii, diagnostiku a léčbu dědičných metabolických poruch, zejména mitochondriálních nemocí, lyzozomálních stádivých onemocnění a poruch metabolismu sirných sloučenin.

KAPITOLA 8

”

Den, kdy jsme se dozvěděli diagnózu, si budu pamatovat do konce života. S paní doktorkou jsme se dohodly, že ji další den navštívíme a ona nám vše vysvětlí. Já po ukončení telefonátu hned sedla k internetu a googlila...

Lucie Brejlová
maminka Lucinky



Úsměv Lucinky. Ten nám dával sílu a energii

Lucinka Brejlová (MPS IIIA)

Po dlouhém snažení o dítě jsme se s manželem rozhodli, že podstoupíme IVF na klinice asistované reprodukce. Hned první pokus vyšel a my jsme se radovali a těšili na své vymodlené miminko. Celé těhotenství probíhalo bez komplikací. Lucinka se narodila jako úplně „zdravé“ dítě. Vyvíjela se měsíc po měsíci stejně jako její vrstevníci. Kolem druhého roku života jsme si s manželem ale všimli, že vtáčí špičky. Problém jsme hned řešili s ortopedy, ti nás však uklidnili, že se vše srovná, že je to vlastně úplně normální. Ve 2,5 letech nastoupila Lucinka do školky a já do práce. Uměla jen pár slůvek a nemohli jsme odbourat pleny. Oproti jejím vrstevníkům jsme začali pozorovat mírné opoždění. Všichni nás ale uklidňovali, že každé dítě má své tempo.

Nemoc se ozývala postupně a pomalu

Kolem třetího roku jsme pro vlastní klid vyhledali dětského psychologa, který nám sdělil, že dcerka bude mít nejspíš snížený intelekt. To v nás vyvolalo trochu obav a smutku. Kdybychom v tu dobu tušili, co nás čeká, byli bychom za tato slova vděční. Když jsem opouštěla ordinaci, poradila mi paní doktorka navštívit neurologa. Ten nás hned po první prohlídce poslal na magnetickou rezonanci. Objednací termín se nám trochu protáhl kvůli pandemii, ale nakonec jsme se na jaře 2020 dočkali. Hned bylo jasné, že se v dceřině hlavičce něco děje. Následoval odběr krve a moči, pak čekání na výsledky genetických testů.

Na „den zlomu“ nejde zapomenout

Den, kdy jsme se dozvěděli diagnózu, si budu pamatovat do konce svého života. Bylo léto a paní doktorka mi zavolala, abychom na druhý den přinesli sběr moči, že je potřeba ještě upřesnit výsledek. Po telefonu mi nejdříve nechtěla sdělit, o co se jedná. V jejím hlase ale bylo znát, že nejde o žádnou banalitu. Ve mně to vyvolalo silný neklid. Nakonec vyslovila pro mě do té doby ne-

známé slovo mukopolysacharidóza. Dohodly jsme se, že ji další den navštívíme a ona nám vše vysvětlí. Já po ukončení telefonátu hned sedla k internetu a googlila.

Lucinka spala po obědě ve své posteli a já jsem v obýváku plakala a plakala. Zavolala jsem manželovi a diagnózu mu shrnula v pár větách. Hned přijel z práce. Co se dělo pak, to si skoro nevybavuji. Druhý den nám holčičku hlídali rodiče a my s manželem jsme jeli za paní doktorkou. Sdělila nám vše, co už jsme nastudovali na internetu. Celou dobu jsme před ní seděli a plakali. Poté jsme museli vše s velkou bolestí sdělit rodičům, příbuzným a blízkým, což pro nás bylo obzvlášť těžké.

Vždy jsme si přáli velkou rodinu

Po sdělení diagnózy v září 2020 na Klinice pediatrie a dědičných poruch metabolismu VFN v Praze jsme si řekli, že budeme mít jen Lucinku. Postupem času jsme se ale s manželem rozhodli, že chceme druhé dítě, že to všechno zvládneme. Máme přeci skvělou rodinu, která nám pomáhá. Vzhledem k tomu, že Lucinka je z IVF, měli jsme na klinice ještě zmrazená embrya, která nám lékaři vyšetřili. Zjistili, že mukopolysacharidózou byl postižen ještě jeden zárodek, zbylé byly připraveny k transferu. Podstoupila jsem ho v roce 2021 a stejně jako u Lucinky byl hned první pokus úspěšný. V květnu 2022 se nám narodil syn Míša.

Lucinka byla plně odkázaná na naši péči

Lucinku jsme museli krmit, což vůbec nebylo snadné, protože si kvůli své hyperaktivitě vytahovala jídlo z pusinky. Také žvýkání pokrmů bylo pro ni víc a víc obtížnější. Zůstala plně inkontinentní, nedokázala popsat své potřeby a pocity, proto bylo pro nás obtížné poznat, co potřebuje, případně co ji bolí. Postupně se velmi zhoršila v chůzi, samostatně chodit již nevládala vůbec. K přemístění Lucinky jsme používali speciální zdravotní kočá-

rek, doma jsme ji nosili. Nejtěžší pro nás bylo asi to, že se její stav zhoršoval a my jsme to nedokázali nijak ovlivnit. Léčba na tuto krutou nemoc neexistuje, jedinou dosud známou možností ovlivnění progresu byla léčba založená na redukci substrátu preparátu Sofsem. Ten Lucinka užívala.

Naším hlavním odpočinkem byly rodinné výlety, které jsme plánovali na každý víkend nebo volný čas. Asi jako všichni rodiče dítěte s touto diagnózou jsme si přáli uzdravení naší dcery, ale věděli jsme, že je to nemožné. Naší velkou radostí proto byl každý Lucinčin úsměv, který nám dával sílu a energii.

Věděli jsme, že Lucinka odchází

V listopadu 2024 musela Lucinka podstoupit zavedení PEG sondy. Měla potíže s příjmem potravy a těsně před Vánocemi prodělala první epileptický záchvat, který se později několikrát opakoval. Po Novém roce jsme odjeli na rehabilitaci do Centra Hájek. Jenže během krátké doby se objevily dystonické pohyby, křeče a mimovolní záškuby, které nešlo ovládat. Byli jsme nuceni odjet do nemocnice, kde jsme strávili čtrnáct dní. Poté jsme se vrátili

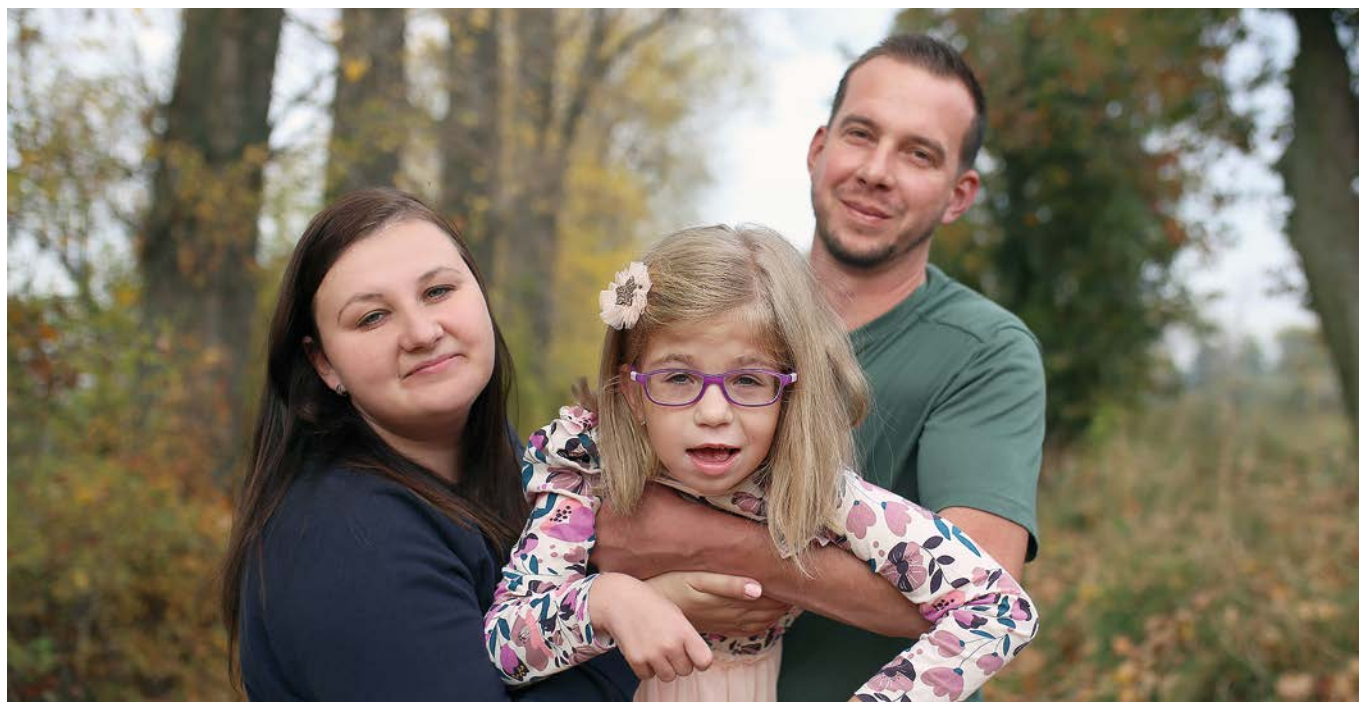
domů, ale klid netrval dlouho. Lucinka byla zahleněná, neklidná, a když se mi v autě začala dusit, okamžitě jsem volala záchranku.

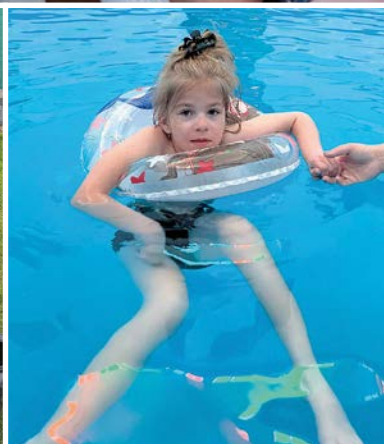
V nemocnici jí diagnostikovali zápal plic a my jsme stále doufali, že se z toho dostane. Jenže pak přišly vysoké horečky, které se šplhaly ke čtyřicítkám. Začátkem dubna jsem si všimla zduřelých uzlin na Lucinčině krku. Po CT celého těla lékaři zjistili, že uzlin je více, a objevilo se podezření na leukémii. V tu chvíli jsme už ale cítili, že další vyšetření by bylo příliš. Věděli jsme, že odchází. Všechno nabralo velmi rychlý spád, i lékaři byli zaskočení.

Zůstali jsme s ní s manželem v nemocnici. Moc jsme si přáli mít ji doma, ale její stav byl natolik vážný, že by nás to jen víc stresovalo. A tak jsme s ní byli každou minutu, ve dne v noci. Jejího tříletého bratříčka zatím hlídali prarodiče.

V posledním týdnu už jen spinkala. Dostávala morfium, aby necítila bolest. Nechali jsme to na ní. Chtěli jsme, aby se rozhodla sama. Odešla tiše a klidně v pátek 25. dubna.

*Lucie Brejlová, maminka Lucinky
květen 2025*





Když se počítá každý den.

O doprovázení vážně nemocných dětí

Když se rodina dozví, že jejich dítě trpí nevyčísitelným onemocněním, je to, jako by se svět na chvíli zastavil. Právě tehdy jim do života vstupuje i jedno z nejcitlivějších témat. Možnost, že cesta jejich dítěte může skončit dřív, než by měla. Společnost pro mukopolysacharidosu (MPS) v této chvíli sehrává nezastupitelnou roli. Poskytuje nejen praktickou pomoc, ale především lidskou oporu.

„Ne nadarmo je mottem světového společenství MPS známé ‚není naděje, zbývá láska‘. V roce 1994 to platilo na tisíc procent. I dnes, v roce 2025, není naděje pro velmi významný počet nemocných dětí,“ říká otevřeně zakladatel Společnosti pro MPS Jan Michalík. Je tedy jasné, že informaci o předčasné smrti dítěte si rodiče vyslechnou už při sdělení diagnózy. „Různě ji zvažují, potlačují, bojí se jí. Jinak chvíli po sdělení a jinak za pět, deset nebo dvacet pět let péče. Ale zatím je tady život. A péče,“ doplňuje.

To potvrzuje i Petra Hájková, hlavní metodička Centra provázení a koordinátorka Společnosti pro MPS. „Rozhovory, kde téma smrti ‚visí‘ ve vzduchu, vedeme s rodinami ode dne sdělení diagnózy. A když rodiče dostanou tuto informaci, posunou se v čase a téma umírání jejich dítěte mají před sebou ještě dřív, než se to stane.“ Současně však upozorňuje: „Je třeba nahlas říct: ‚Teď tam nejste. Teď se ještě bude odehrávat život. A život s diagnózou MPS není procházka růžovým sadem. Naopak...“

Pravdivě pojmenovat realitu

Každá rodina reaguje jinak – podle svých předchozích zkušeností se ztrátou, podle vnímání smrti v rodinném prostředí, podle toho, jak to má máma a jak táta. Prvním a klíčovým krokem je pravdivě pojmenování situace, ovšem s důrazem na to, co právě teď žijí.

Strach, který rodiče v takových chvílích zažívají, není jen obavou z budoucnosti. Jedná se o hluboký otřes řádu světa. Dítěti se děje něco, co se vůbec stát nemělo. Rodiče přicházejí o jistotu, že umírají až staří a nemocní lidé. Tento obrat prostě nedává smysl. O tématu konce života dítěte se mluví postupně. Nejde o jednorázový rozhovor, ale o dlouhodobý proces, v němž jsou klíčové empatie, trpělivost a pravda.

„Pamatuji si maminku, která u syna s MPS II v terminálním stadiu řešila velkou plačtivost a neklid. Lékaři jí opakovaně říkali, že to je projev umírání. Nakonec se ukázalo, že chlapec má silný zánět v čelisti a potřebuje vytrhnout čtyři zuby. Vždyť přece víme, že paliativní péče znamená i snižování diskomfortu. Není možné všechno automaticky svádět na diagnózu,“ připomíná Petra Hájková.

Paliativa není rezignace na léčbu

Paliativní péče bývá někdy nesprávně vnímána jako poslední fáze života nebo jako rezignace na léčbu. Realita je však jiná. Jedná se o komplexní podporu, která má rodině pomoci zvládnout každodenní život s nemocí. „Řada rodičů si pod pojmem paliativní péče zpočátku nedokáže nic představit. Je pak na odbornících, aby jim ukázali, co vše může péče nabídnout. Od úlevy v bolesti nemocného dítěte po psychologickou oporu,“ vysvětluje Hájková.

Problém podle ní často nastává ve chvíli, kdy je rozhovor s rodinou veden necitlivě a například ho zahájí neznámý lékař v jiné nemocnici bez znalosti dosavadní komunikace. Právě proto je zásadní tzv. paliativní plán péče. Dokument, který s ohledem na potřeby dítěte a jeho blízkých pomáhá předem nastavit, jak postupovat v různých fázích nemoci a jak citlivě vést komunikaci s rodinou. „Umírání dětí je

jen jednou. Nikdy se na něj nedá úplně připravit. Ale můžete mít ‚karty na stole‘ a vědět, co chcete a co ne. A to je velmi důležité.“

Opora, která neselže

Své o tom ví i Jaroslava Seyčková, jejíž dcera Kristýnka zemřela na MPS v březnu 2024. Paliativní tým přišel až v posledních třech týdnech dceřina života. Dnes je přesvědčena, že podpora měla začít mnohem dřív. „Dětská paliativa funguje jinak než u dospělých. Cílem by mělo být, aby podpůrný tým byl rodině k dispozici už v době sdělení diagnózy – tvořit by ho měli nejen lékaři, ale i fyzioterapeuti, sociální pracovníci a lidé z dalších podpůrných profesí.“

Po smrti Kristýnky se rozhodla změnit životní směr. Opustila práci v oblasti financí a našla smysl v práci pro Nadaci rodiny Vlčkových, kde dnes působí jako komunitní manažerka. „Přála jsem si dělat něco, co mi bude dávat smysl. Pevně věřím, že z nové pozice budu mít šanci přispět k tomu, aby to rodiny s vážně nemocnými dětmi měly do budoucna o něco jednodušší.“

Jan Michalík dodává, že přes všechnu snahu zůstává systém paliativní péče v Česku zatím roztržštěný. Ne vždy táhnou odborníci za jeden provaz a neexistuje jednotný přístup. „Dokonce jsme v některých případech i svědky nesprávného chápání paliativní péče jako jakéhosi ‚oslavného pandánu‘ pro některé zdravotníky.“

Tuto systémovou nejistotu by ale rodiny nikdy neměly pocítit. „Rodina se má soustředit na své dítě a čerpat možnosti, které instituce nabízejí,“ zdůrazňuje Petra Hájková. Co tedy pomáhá nejvíce? Jasný plán. Síť odborníků. A opora, která neselže. „Vždy říkám – mluvíme o tom teď, abyste ve chvíli, kdy to přijde, mohli být jen mámou a tátou. Rozloučit se. Truchlit. Protože všichni okolo vědí, co mají dělat – a vy víte, co se bude dít dál.“

Stála jsem vedle rodičů, kterým právě řekli, že jejich dítě zemře. A zůstala jsem

S rodiči sdílí emoce, které přicházejí ve chvíli, kdy od lékaře uslyší, že jejich dítě má závažnou diagnózu. Metodicky a profesně vede ty, kteří s takovou rodinou teprve začínají pracovat. Učí vysokoškoláky zvládat krizové situace a pomáhat tam, kde už často pomoci není. Její příběh je silným svědectvím o lidskosti, odvaze a profesi, o které se příliš nemluví.

Jak vzpomínáš na první setkání s MPS před dvaceti lety? Asi to nebylo jednoduché, když víš, jak strašná diagnóza to je...

Byl to moment, kdy profesor Michalík (speciální pedagog, vysokoškolský učitel a odborník na inkluzivní vzdělávání a podporu rodin dětí s postižením, proděkan na Pedagogické fakultě Univerzity Palackého v Olomouci) rozrazil dveře v učebně a hledal asistenty na národní setkání rodin Společnosti pro MPS. Nechtěl odejít z místnosti, dokud se někdo nepřihlásí. No a já, jako hodná holka, samozřejmě zvedla ruku (smích). Tehdy jsem netušila, co je to za nemoc, že vůbec existuje, jaký má průběh a že je smrtelná. Poprvé to bylo v Luhačovicích, odkud pocházím. Jako asistentka jsem tam poznala mého současného kolegu na univerzitě Mgr. Davida Phama, tehdy mu bylo šest let. Na setkání byl se svým bratrem Dominikem. Oba s diagnózou MPS IV. Tam se začal utvářet náš společný příběh, jak jsme se s Davidem obohačovali, ovlivňovali celý život, protože my jsme si do toho života zůstali nikoliv v roli asistenta a klienta, to už dávno neplatí, ale stali se z nás životní přátelé. Trávíme spolu spoustu času, dostala jsem díky MPS a setkáním takový výjimečný bonus do života.

Co vlastně tehdy rozhodlo, že budeš pomáhat právě těmto rodinám?

Na začátku pro mě byla důležitá paní Šikulová. Její Pepan byl již v pokročilém stádiu nemoci, měl MPS dvojku a já si ho pamatuji nejdříve jako dítě, které běhá a raduje se ze života, potom již neběhal, seděl ve velkém kočáře a ten kočár byl později ještě větší. Vedle nich vždy obří pes – doga Cézár. Byli nepřehlédnutelní. Uvědomuji si, že jsem do té doby měla šťastný a bezstarostný život. Měli jsme pár spolužáků, kteří měli třeba nějaké fyzické postižení, nebo měli jsme sousedku s epilepsií, ale netušila jsem, že existují nemoci, kdy se dítě narodí zdravé a potom dostane takto život limitující diagnózu. A tehdy mě to asi vyděsilo, že něco takového na světě je, a zároveň mě to vlastně přitahovalo. Byla to ohromná výzva! To byl asi ten moment, kdy jsem chtěla dělat něco víc než jezdit jako asistentka. Jenže jsem nevěděla, jak to udělat. Byl tam pouze profesor Michalík, tehdy obávaný vyučující... Nevěděla jsem, jestli si ho vůbec můžu dovolit oslovit s tím, jak se to vlastně dělá.

Prozrad' nám – jaké jsi měla plány, když jsi začala studovat na Pedagogické fakultě Univerzity Palackého v Olomouci?

Já jsem v té době profesně směřovala k bezdomovcům, dělala jsem s nimi divadlo v Praze a Otrokovicích. A brigádničila jsem v masně. Když jsem šla za panem profesorem, tak mi tehdy řekl pro mě strašně cizí slovo – fundraising – získávání finančních prostředků pro organizaci. Vůbec jsem nevěděla, jak to funguje a že je za tím taková mravenčí práce. Tak jsem se přihlásila na první kurzy na toto téma. A to byl tehdy fakt punk! Pamatuji si, jak jsem jela na první seminář. Byla jsem batikované, zrzavé dítě s barevným provázekem v hlavě. Boty jsem nosila jenom ze společenských důvodů. No

a tam lidé v oblecích, s kufflíky a kůžemi kolem kapucí. Já přijela v zimním svetru, neměla jsem ani tužku a papír. Oni vytáhli laptopy, to jsem ani nevěděla, že něco takového existuje. No a oni na mě taky hodně čuměli (smích). Později jsem se učila, jak napsat projekt, jak vypadá taková žádost, na jaká slova se tam „hraje“ a spoustu dalšího... Když to teď nadnesu – množství peněz získaných od sponzorů se odvíjelo od toho, jak dobře prodáš životní tragédii, protože to lidi táhne a více pomáhají, když zjistí, že se jich to může jednou taky týkat...

Jenže u získávání peněz na chod organizace jsi nezůstala. Zaměřila ses na komunikaci s rodinami a chtěla jsi s nimi být více v kontaktu.

Postupně jsem zjišťovala, co rodiny opravdu potřebují, a plynulo to nějak automaticky. Doplnila jsem si vzdělání – výcvik v krizové intervenci, v zátěžových situacích. Najednou dostaneš úplně jiné karty, se kterými hraješ. Měla jsem obrovskou výhodu, že jsem studovala dramaterapii, kde jsme měli hodně praxe. Naučilo nás to nebát se vstupovat do opravdu těžkých komunikací. Zpětně to vidím i na mých studentech, někteří se toho strašně bojí. Vždycky je jednodušší přejít na druhou stranu ulice a zamávat než se konfrontovat s něčím, co nás svým způsobem ohrožuje. Rodiny se závažnou diagnózou se najednou stávají nějakým způsobem jinými, divnými, odlišnými, protože totálně přizpůsobují své životy nemocným dětem.

Bylo ti těch rodin líto? Jaká emoce převažovala?

Lítost tam úplně nebyla. Velkou roli sehrál jeden moment na národním setkání. Pamatuji

si místnost, kde po večeri začal takový běžný ruch, asistenti se mísili s rodinami, povídalo se. No a já nikdy nezažila v jeden okamžik na jednom místě tolik lásky, podpory, sounáležitosti. Přitom tam vlastně bylo tolik bolesti, protože každý věděl, proč tam je. Špatně se to popisuje, ale byla to ohromná síla. Takže já více než lítost cítila, že když oni jsou tak silní, tak já jim chci k té síle ještě více pomáhat. Aby měli všechno, co na tu šílenou cestu se smrtelně nemocným dítětem potřebují – pomůcky, nástroje a metody, jak to zvládnout. Říkala jsem si, co můžu pokazit, když mají takový osud? Využiji svoji profesi a budu našlapovat opatrně. I kdybych na začátek v té místnosti jen vyvětrala a přinesla tam lepší vzduch.

V roce 2015 jste s profesorem Janem Michalíkem založili Centrum provázení. Jedná se průlomovou službu, která v systému českého zdravotnictví zásadně chyběla. Byla to tehdy odvaha?

Profesor Michalík mě během studia hodně ovlivnil jako odborník, který je na jedné straně naprostý profesionál – umí vést lidi, komunikovat s úřady, předávat informace. A dokáže být i tvrdý, drsný a nesmlouvavý. Ale zároveň ho vidíš z té druhé stránky, v roli táty, jak se baví s rodinami, dětmi, snaží se být vstřícný. Docela se doplňujeme, protože zatímco on stojí pevnýma nohama na zemi, já kolem něj mohu stále „poletovat“ s barevnými šátky nad hlavou. No a tehdy mi dávalo velký smysl pustit se do založení centra, které bude rodinám pomáhat hned po sdělení diagnózy v nemocnicích. Měli jsme to takříkajíc „rozdělené“. On vyřizoval vše kolem definice a ukotvení této služby v České republice. Zásadní byla jednání se zdravotními pojišťovnami a ministerstvem. Já jsem s kolegyní Pavlínou Dupalovou působila jako „voják v první linii“, kterého musí zdravotníci (tehdy ve Všeobecné fakultní nemocnici v Praze) přijmout. Nutno říct, že byl u toho s námi i profesor Jiří Zeman, který je uznávaným vědcem a špičkovým pediatrem a věnuje se dědičným

metabolickým onemocněním ve VFN v Praze. Šlo o skvělé načasování všeho kolem. Nadace Sirius vyhlásila novou výzvu, my jsme do ní šli a ono to klaplo.

Jak se vám dařilo přesvědčit lékaře a další personál v dětské nemocnici, že je to důležité?

Začátky nebyly lehké, protože do té doby s námi systém nepočítal. Ale my jsme měli velkou výhodu, že jsme byli u profesora Zemana. On tehdy řekl jednu důležitou větu, že potřebuje do týmu dostat někoho, kdo začne pracovat s rodinou hned po sdělení závažné diagnózy. Někoho, kdo převezme brečící maminku z ordinace poté, co jí lékař řekne, že její dítě bude mít odlišný život nebo život limitující diagnózu. Protože on to v jeden den třeba říká třem rodinám a nemá kapacitu ani čas se jim věnovat delší dobu. No a tak nastupuje Centrum provázení, které přebírá a posunuje komunikaci s rodinou. Jsem moc ráda, že je Centrum provázení již v šesti nemocnicích, každé vlastně funguje a vyvíjí se trošinku jiným způsobem. Má jinou skladbu pacientů, navazují na něj podpůrné organizace, které provázejí rodiny dál v místě bydliště. Jsem ráda, že jsem si prošla „učňovská léta“ na pediatrii VFN v Praze. Vše se mi poté stokrát vrátilo, když jsem jako metodička celostátní sítě zaváděla naše know-how v dalších nemocnicích.

Jaké to je stát vedle rodiče, který ví, že mu umře dítě?

Vlastně... není to těžké, když víš, že tam být umíš. V tu chvíli tam nechce stát nikdo. Ani ten rodič. Ani nikdo kolem. Je to proti řádu světa. Najednou ti dojde, že ten slib – narodit se, žít, zestárnout – prostě není pravda. A ta bolest není jen z budoucí ztráty dítěte, ale i z toho, co všechno už nebude: „už nebudu babička“, „nezdělí moje svatební šaty“ nebo „nepojedeme spolu do Paříže“. Jako průvodce mohu nabídnout podporu a to, že tam jsem s nimi. Říkám, že musím surfovat s tou rodinou na jedné vlně. Ne před nimi. Ne za nimi. Nepřekážet, ale stát



Mgr. Petra Hájková, Ph.D.

Je spoluzakladatelkou a hlavní metodičkou Centra provázení a koordinátorkou a krizovou interventkou ve Společnosti pro mukopolysacharidózu (MPS), kde se dvacet let věnuje práci s rodinami dětí se vzácným onemocněním. Získala doktorát na Pedagogické fakultě Univerzity Palackého v Olomouci, Ústavu speciálněpedagogických studií, absolvovala výcvik krizové intervence, zaměřuje se na práci v zátěžových situacích a na komunikaci se zdravotnickým i sociálním personálem. Jako odborná asistentka přednáší na Ústavu speciálněpedagogických studií PdF UP v Olomouci.

vedle nich. Spadneme spolu, dojedeme spolu. Jen tak se to dá zvládnout.

To jsou věci, které se ti určitě dostanou pod kůži...

Ano. Dopoledne jsem seděla s rodinami, kterým byla léčba odebrána. A dopoledne jsem zažívala naději, kdy přicházela nová rodina a zahajovali léčbu. To jsou obrovské výkyvy emocí. Nikdy nevíš, jak dítě na léčbu zareaguje, to je spíš na odborníky a lékaře. Ale pro nás, pro ty, co s rodinami jsou, je to náročné profesně i lidsky. Myslím, že tehdy jsem se poprvé opravdu naštvla. Na diagnózu MPS. Poprvé jsem se doptala té věty: „Když není naděje, zůstává láska.“

Jakou vlastnost a dovednost by měl mít ten, kdo pracuje v Centru provázení? Samozřejmě musí mít vzdělání, ale také asi něco navíc..

Nováček by měl již během zkušební doby poznat, jestli mu tento styl práce sedí. Protože my často jdeme do té krize, do toho velkého energetického boomu, kdy to prožíváš s rodiči. Když křičí, křičíš s nimi, když potřebují mlčet, odstoupíš... A pokud je ti v tom taky úzko, budí tě to ze spaní, nedělá ti dobře ten adrenalin, tak to není nic pro tebe. A musíš si nalít čistého vína a rozhodnout se. Já jsem v tomhle mumrají ráda, umím se dobře orientovat a vyhodnotit akutní situaci, která je mnohdy nepřehledná. Pokud jde třeba o záchranu života na ARO, je to nesmírně důležité. Rodiče jsou často v takovém šoku, že nevnímají, co se kolem nich děje. A ty je pomáháš stabilizovat, aby se dokázali rozhodovat a rozhodli se dobře. Četla jsem v knize Letecký motor ve džezu větu, že v doprovázení rodin s těžkou diagnózou nabízíš možnosti. To znamená, že otevřeš okno a ukážeš výhled, ale ve výhledu nezacláníš.

Chtěla jsi někdy utéct, opustit tu profesi a dělat něco jiného? Být třeba v té masně u táty, který je řezníkem?

Utéct jsem nikdy nechtěla. Když je toho moc, říkám, že mám plné uši a že se mi tam pros-

tě další příběh nemůže vejít. Protože je to tak strašně silné, jedinečné. Já nevím, kdo vymýšlí, komu se narodí nebo nenarodí dítě se závažnou diagnózou, já nikdy nepotkala rodinu, že bych řekla: „Jo, vy jste si to zasloužili. Jste nějací...!“ Ono se to prostě děje dobrým a hodným lidem. Rodičům, kteří měli úplně jiné plány. Ta lidskost tě může ochromit, ale zároveň ti dodat sílu. A musíš mít dobrý tým, kolegyni, kolegu, který na tebe nemluví, když si dopoledne v pracovní době lehneš na gauč, usneš a on tě přikryje dekou, protože provázení předtím bylo náročné. Víš, že jak otevřeš oči, jdeš dál... Ještě je v tom má důležitá výhoda – můj osobní šťastný život, kdy vím, že moje dítě a naše rodina tohle nyní nemusí prožívat a že máme štěstí.

Jak jsi si nastavila hranice, abys vůbec mohla dál pomáhat?

Myslím, že práci si nosím domů pořád a nikdy tomu nebude jinak. Rodiny, které potkám, se mnou jdou v myšlenkách dál, ale nejsou rušivé. Neděsí mě a nepřebírají si prostor, který jim sama nechci dát. Když je to pro mě emočně náročné na místě a potřebuji se soustředit, začala jsem si emoce vizualizovat do barev. A ty pak v sobě jakoby uzavřu a později, když mám prostor jen pro sebe a své prožívání, tak se jich „zbavuji“. Funguje mi nejlépe voda, horká vana, sprcha, bazén. Já miluji vodu. Pomáhá mi to. Pomáhá tým a podpora uvnitř, sdílení, supervize, terapie a lidi, co mám kolem sebe doma. A často brečím – je to skvělý čistící ventil.

Mluvíš s obrovským nadhledem a citem. Ale i tebe potkalo neštěstí, když se v době screeningu ukázalo, že tvoje družá, ještě nenarozená dcera má Downův syndrom. A najednou jste s manželem stáli před rozhodnutím, zda v těhotenství pokračovat.

Já jsem se bála, že nejsem dost silná. Ne pro život s ní, ale pro to, abych ji nechala na tomto světě, který jí nebude dost dobrý. Abych věřila službám, že o ni bude dobře postaráno, až tady

prostě nebudu. To ze mě mluvil hodně speckař a ne máma. Jako mám se mi honilo v hlavě tisíce otázek a myšlenek. Měla jsem i pocity, že když uvažuji o ukončení těhotenství, že zrazuji celou svoji profesi, všechny mámy a rodiny, které jsem provázela, že najednou nejsem tak statečná, jako byly ony... Nevěřila bych, že to někdy řeknu, ale když nám při dalším ultrazvuku lékař řekl, že jí přestalo bít srdce, moc se nám ulevilo... Dostali jsme dar, že nemusíme rozhodovat. Byť to zní dost alibisticky. Zároveň jsme prožívali obrovskou ztrátu. Zůstalo nám věčně „co by, kdyby“. Později jsem si uvědomila, jak to musí bolet ty, kteří své dítě skutečně drželi v náručí, pečovali, nespali, bojovali o každou minutu navíc a pak o něj přišli. Tohle uvědomění jsem si nepřála. Chtěla jsem jen tušit, jak těžké to je, a ne to žít...

Co bys chtěla ve své profesi dělat dál? Máš nějakou vizi?

Ted' se postupně vracím zpět z rodičovské dovolené a dál bych chtěla pokračovat v podpoře rodin dětí se závažnou diagnózou, se systémovou podporou, přednášením a výukou, protože mám velké štěstí i na studenty a moc mě to s nimi baví a obohacuje. Zajímá mě problematika, kterou, co vím, poprvé takto u nás definoval prof. Michalík: dítě jako rukojmí... To se týká i našich dětí, které nemluví a neumějí si říct, jestli se k nim lidi ve zdravotnictví, sociálních službách, školství chovají dobře. Jestli ti dobře utírají zadek, jestli tě dobře polohují nebo jestli ti vytrhnou zuby moc brzo jenom proto, že je to jednodušší. Chtěla bych se věnovat kvalitě jejich života. A do budoucna mě lákají i senioři. Takový protipól a ten slíbený konec, který má být a je v řádu světa.

A co bys přála Společnosti pro MPS?

Dalších třicet let dobrého fungování. Dárce. Bezbariérové hotely s deseti pokoji. Rodiče, kteří vědí, že jsou přínosem. Přála bych jí dobré lidi kolem. A nejvíc? Aby tahle diagnóza MPS a jí podobné vůbec neexistovaly. Abychom my jako pomáhající profese vůbec nemuseli existovat.



KAPITOLA 9

”

Po transplantaci měla přijít úleva, ale nepřicházela. Ten hrozný strach tady byl pořád a vlastně je i dnes.

Barbora Císařová
maminka Medy



Veselý kluk s velkým srdcem – náš Fíla

Filip Vohaňka (gangliosidóza 1 – juvenilní forma)

Filípek je veselý šestnáctiletý kluk. Narodil se se střádavým onemocněním gangliosidóza. Když byl malý, tak to nikdo nepoznal, vyvíjel se zcela standardně. Za sebe si dovolím říct, že byl velice šikovný. V jeho třech letech jsem si všimla, že při běhu začal dávat ručičky dozadu, proto jsem požádala naši dětskou lékařku, aby se na něj podíval nějaký odborník. Paní doktorce se zdál Filip v pořádku, ale pro jistotu nás poslala k neurolozce, která mě sice nazvala hysterickou matkou, ale zároveň mě uklidnila, že je vše v pořádku.

Začalo to zadrháváním v řeči

Do školky se Fíla moc těšil a nám tak nastala nová etapa života. Každý den nosil domů nové písničky, ale trvalo to pouze půl roku. Pak se mi začalo zdát, že jeho vývoj zpomalil. Zároveň jsem si všimla jeho občasného zadrhnutí v řeči. I tento problém jsem konzultovala s lékaři. Proti nám však bylo to, že jakmile se Fíla ocitl u lékaře, nezadrhnul ani jednou. Odborníci mě uklidňovali tím, že při prudkém rozvoji řeči se může přechodně zadrhávání objevit, nikdo už mi ale nevysvětlil, proč se zadrhne ve slovech, o kterých jsem bezpečně věděla, že je má již několik let zažitá. Ve školce se učitelkám jevil také v pořádku. S dětmi i s učitelkami se bavil jako ostatní děti v jeho věku, oblékal se s malou pomocí u zapínání zipu a zavazování tkaniček, maloval hlavonožce.

Návštěva specialistů se stala týdenní rutinou

Přes prázdniny se koktání rozjelo takovým způsobem, že to už nikdo přehlédnout nemohl. Přes lékaře jsme se dostali k psychologovi a následně k logopedce. Požádala jsem také o doporučení na foniatrii, kde se mi svět obrátil naruby. Návštěva různých specialistů se nám stala týdenní rutinou, stále jsme ale nevěděli, co za tím vším stojí. Nejvíc nám v té době pomohl psychiatr,

který pomocí medikace Fildovi zlepšil soustředění a zadrhávání, na chvíli nám tak dopřál naději, že bude líp. To už se blížil jeho nástup do školy a já věřila, že to nějak dáme. V první třídě dostal úžasnou učitelku a asistentku a podařilo se nám naučit se všechna písmena, číst slabiky a následně i krátká slova. To vše pochopil velice rychle, kámen úrazu přišel se čtením krátkých vět. Zadrhávání mu to nedovolilo. Počítat uměl z domova, tak jsme to tolik neřešili, ale velké problémy začaly, jakmile číslici nemohl vyslovit.

Genetička nám pomohla poznat nepřítele

V tuto dobu se začal strnule dívat do jednoho místa a nereagoval. Učení začalo být peklo. Byly dny, kdy mu to šlo neskutečně dobře, a pak dny, kdy nebyl schopen říct, kolik je jedna plus jedna. Krátce poté nám na EEG objevili epilepsii. Léky nepomohly. Začala jsem cítit, že Filípka ztrácím. Také lékaři začali tušit, že bude hůř, než mysleli. A tak nás čekalo další kolečko, přesněji několik koleček u různých specialistů, spousta vyšetření. Nakonec jsme se dostali ke genetičce, která nám pomohla pojmenovat nepřítele, proti kterému stojíme: gangliosidóza 1 – juvenilní forma.

Byl únor 2018, když nám sdělili diagnózu, se kterou jsme spolu s Filípkem bojovali a snažili se ji zlomit. Skončil každodenní boj, který byl vyčerpávající. Dozvěděla jsem se, že nemám žádnou šanci s onemocněním bojovat. Fílov stav se bude zhoršovat, a to až tak, že o něj přijdeme. Prognóza na dožití u této formy je zhruba 35 let. Nikdo mi ale neřekne, zda tady bude ve 20 nebo 25 letech. Zároveň nevíme, jak rychle se bude kvalita jeho života zhoršovat.

Ve stejném roce syn podstoupil operaci obou kyčlí, ještě se postavil na nohy. Tehdy říkal srozumitelná slova, letos už mu není rozumět nic. O slova se sice snaží, ale vydává místo nich skřeky. V březnu 2021 přestal chodit, najednou už se nepostavil na nohy.

Zhoršila se bohužel jak jemná, tak hrubá motorika, musíme mu v podstatě se vším pomáhat. Nejhorší na tom je, že nevíme, na co se máme připravit.

Je však stále veselým klukem s velkým srdcem – až na raní rozhýbání se, které je pro něj bolestivé, nožičky mu za noc ztuhnou. I přesto je stále usměvavý, rád rošťáčí (bohužel jen v rámci svých možností) a je přítulnější. Velkou radost má i ze svých dvou sestřiček Elišky a Aničky. Cítím, že kdyby mohl, byl

by ten nejlepší pečovatel právě on. I když má hodně špatnou motoriku, stále si dává pozor, aby sestrám neublížil. Štěstí v neštěstí pro Fílu je, že současně s fyzickými možnostmi se zhoršuje i po stránce mentální, takže až do konce svých dnů snad zůstane tím malým a veselým klukem.

*Jana Vohaňková, maminka Filípka
květen 2025*





Stacionář je můj druhý domov

Stále usmévavá Věra Kopecká vždy milovala děti a chtěla s nimi pracovat. Rozhodla se proto studovat zdravotnickou školu a celý svůj profesní život spojit s péčí o malé pacienty. Ve stacionáři Kliniky pediatrie a dědičných poruch metabolismu 1. lékařské fakulty Univerzity Karlovy a Všeobecné fakultní nemocnice v Praze působí již 13 let a je obrovskou a vlídnou oporou nejen vážně nemocným dětem, ale i jejich rodičům.

„Zažila jsem už slzy, pláč a smích. Zoufalství a smutek a stejně tu práci mám ráda. Tolik mě obohatily ty malé statečné děti. Statečnost rodičů, pro které mám otevřenou náruč, když to potřebují.“ Zkušenosti z kliniky ji naučily dívat se na život jinak, a to s pokorou a úctou: „Uvědomuji si, jak je to nádherné, když mi moje dospělé děti zavolají, obejmou mě a usmějí se. Všem mým rodičům to přeji taky. Je fajn těšit se do práce a za to jsem moc ráda.“

Jak vypadá váš běžný den ve stacionáři?

Ráno přicházejí pacienti, připravíme jim infuze a zavoláme lékaře. Během dne je monitorujeme a hodně komunikujeme s rodiči. Zeptám se jich, jak se mají, a mezi tím se také pošťušňáme s dětičkami, někdy si s nimi hrajeme. Ty děti jsou tak strašně milounké (úsměv).

Rodiče se snažíme motivovat, aby byli v pohodě, i když to není lehké. Probíráme s nimi, jestli děti dělají nebo nedělají pokroky, jak nesou diagnózu a jak s ní pracují.

Chci, aby se k nám rodiny těšily, skoro jako by jely domů. A nechodily do stacionáře s pocitem, že „opět musí na infuzi... to zas bude den“. I kafe jim uděláme.

Vztah mezi vámi, dětmi a rodiči tedy asi nebude čistě pracovní.

Je to více než jen zdravotnický vztah. Známe se více osobně, jsme ve spojení i mimo nemocnici. Často si píšeme, když jsou děti nemocné. Nebo když chybí, ptám se, co se stalo. Rodiče nám mají možnost kdykoliv napsat a my jim rádi pomůžeme, třeba zajistit léky. Myslím, že takový servis nad rámec toho běžného rozhodně není na škodu. Člověk jim může podat pomocnou ruku. Rodiny s MPS vám přirostou více k srdci i proto, že se objevují jednou týdně. Některým nabízíme, ať si tady nechají deky, hračky. Snažíme se jim vytvořit příjemné prostředí.

Utkvěl vám v paměti nějaký silný příběh? Někdo, na koho nikdy nezapomenete?

Určitě Pepíček Mlynář. To je něco, co mi trhá srdce dodnes. Byli jsme s jeho rodinou ve velmi blízkém vztahu a i po jeho odchodu jsme zůstali v kontaktu s maminkou. Popřejeme si k svátku, narozeninám, Vánocům..., píšeme si během roku. Pepa je náš hodně silný příběh, srdečný, i když všichni říkali, že má takové nízké IQ, ten kdyby ho měl vysoký, tak je prezidentem, protože by to všechno zvládl! Vždycky, když přišli, tak to bylo, jako když se rozsvítí sluníčko. A já

jsem říkala, že můžeme zhasnout. Byl to úžasný kluk plný energie a jeho maminka ho neuvěřitelně podporovala a táhla. Měli moc hezký vztah.

Co považujete za největší výzvu ve své profesi?

Výzvou je pro mě ustát to, že noví rodiče přijdou a nevědí, co je tady čeká, protože prvních deset infuzí dostávají jinde na oddělení. Snažím se, aby to tady měli pohodlné. Říkám jim: „Já vím, že máte nemocné dítě, ale ono vám dává tolik lásky a vy jim, že já, co mám zdravé dítě, ho vyplám a ono mi pak zmizí do světa... Vaše děti vám toho dávají mnohem víc.“

A oni si mnohdy uvědomí, že na tom přece jenom něco je. I když by samozřejmě všichni chtěli zdravé děti, to je jasný.

Zajímavé je i to, že příchod by mohli být často naštvaní, protože jsou unavení, smutní apod. Ale to se tady neděje. Třeba paní Štěpánková... Vstávali ve čtyři hodiny ráno, ona přijde, usmívá se, nikdy se na nás nezamračí. A to mě motivuje a táhne dál. Chci to dobré vracet stejnou měrou. Nechci maminky nebo tatínky odbýt, oni si to nezaslouží, jsou fakt skvělí.

Jak vás tato práce změnila?

Naučila mě pokoře a přehodnotila jsem životní priority. Dnes mi přijde směšný, když kamarádka nepustí dítě ven za dvojku nebo za trojku. Já jí říkám: „Pojď se

kouknout k nám a byla bys ráda i za pětku a zdravý dítě.“ Měli bychom si vážit zdraví, protože to je opravdu nejvíc. Klobouk dolů před rodinami s vážně nemocným dítětem. Znovu zmíním Štěpánkovy, tam přijdete na pokoj a je veselo. Přitom paní má naloženo, oba kluci nemocní...

Daří se vám zvládat psychicky náročné situace?

Děti je mi strašně líto. Například Toník se hrozně bál napíchnutí infuze. Křičel. A my mu říkali: „To bude dobrý, zatni zoubky.“ Postupně jsme se trpělivě dopracovali do fáze, kdy zuby zatne a řekne: „Rychle lepte.“ Je to o budování důvěry, o tom, aby děti odcházely domů v pohodě, nebyly frustrované. Někdy si člověk pobřečí, slza ukápně, ale tu lítost pustím do určité meze. Chovám se k nim tak, abych měla naprosto čisté svědomí, že pro ně dělám maximum, vše, co je v mých silách. Snažím se tu práci nepřenášet domů a radovat se z běžných věcí. Teď mi dělá velkou radost moje tříletá vnučka.

Co je podle vás pro tuto práci klíčové?

Nejdůležitější je empatie k pacientům. Aby vám přišlo normální, že člověk přijde a má nemocné dítě. Zdravotní sestra musí mít přirozenou laskavost, chovat se opravdu lidsky a musí mít schopnost vytvořit příjemné prostředí. Pokud to někdo necítí, neměl by tuto práci dělat. Koho to nebaví, tak ať jde vybalovat zboží.





Meda je bojovnice. Dokud tady budeme, chceme bojovat s ní

Meda Císařová (MPS I – syndrom Hurler)

Dívá se z okna a já se dívám na ni. Zase má prsty v puse. Nic jí ale neřeknu, jenom ji v tichosti pozoruji. Po chvíli se na mě otočí a usměje se. Je nádherná a překvapivě stále učešaná. Mezi námi je v autosedačce připoutaný Medin brácha, spí, přišel k nám relativně nedávno. Manžel řídí. Jedeme ze školky a stromy barevně hrají. Je nezvykle teplo. Už si přesně nepamatuji, jaké bylo počasí před třemi lety touhle dobou, ale nikdy nezapomenu na to, jak jsme seděli s manželem, Medunkou a doktorkami z genetické ambulance v malé bílé ordinaci. Dostali jsme konečné výsledky genetiky, o kterou jsme si sami zažádali. Čekali jsme dlouhých osm měsíců. Stálo tam: mukopolysacharidóza typu I – syndrom Hurlerové.

Co vlastně napsat dál? Život se nám obrátil vzhůru nohama. V hlavě mám za ty čtyři roky života s Medou milion vzpomínek a příběhů. Za tu dobu jsme zkusili snad všechny emoce, které existují. Přes prvotní šok, popření, obviňování sebe i okolí, zlost, lítost, smutek až po štěstí, vděčnost, odpuštění, naději, a především nekonečnou lásku. Každý den nás Meda učí trpělivosti a citlivosti, křehkosti bytí a uvědomění si limitů života.

Necitlivé sdělení diagnózy

Že je s Medou něco v nepořádku, jsme zjistili relativně brzy po jejím narození, přestože těhotenství a kontroly v něm byly naprosto v pořádku. Hodně plakala, špatně jedla a neprosplávala. Možná to byla mateřská intuice, která mi říkala, že je něco špatně. Když jí bylo asi pět měsíců, dostali jsme se poprvé do Motola pro nefritidu, celkovou sepsi. Jako vedlejší nález jí lékaři diagnostikovali a následně během asi čtrnácti dnů odoperovali komunikující hydrocefalus. Tak to vlastně celé začalo. Vyšetření očí – dalekozrakost, zašedlé rohovky. Vyšetření sluchu – nedoslýchavost. Fyzioterapie – dysplazie kyčlí, celková ztuhlost, hypotonie. Návštěvy neurologie, operace tříselné kýly, ztuhlé ručičky.

Když jsme v té malé bílé ordinaci dostali do rukou papíry s výsledky genetického vyšetření a doma jsme se podívali na internet, byly tam vlastně vyjmenovány všechny příznaky, které Meda měla. A ano, sdělení diagnózy proběhlo celkem nešťastně: „Tady máte papíry, podívejte se doma na internet, budou vás kontaktovat z Prahy, existuje enzymatická terapie...“ S vědomím, že jsem měla pravdu a Medě opravdu něco je, jsme došli domů a přečetli si věci, kterým jsme nerozuměli nebo možná rozumět nechtěli. Kdo by si taky chtěl přecíst, že jeho dítě má velmi závažné a vzácné onemocnění, na které není lék, existuje pouze alternativní léčba, a neléčené se pravděpodobně nedožije deseti let?

Dva roky v mlze

Poté šlo všechno velmi rychle – upřímně, dva roky mám jako v mlze. Přijali nás na Kliniku pediatrie a dědičných poruch metabolismu VFN v Praze, proběhlo vstupní kolečko vyšetření. Potvrdilo se to, co už jsme věděli, a začali jsme enzymatickou terapii, kterou Meda dostávala každý týden. Proběhla také schůzka s lékaři z Motola ohledně transplantace kmenových buněk z kostní dřeně. Za pár měsíců se našel dárce. Následoval telefonát z Motola a pak nástup. Tři měsíce na transplantační jednotce, poté několik měsíců doma. Kolečko opakujících se kontrol v různých odborných ambulancích. Doteď. Měli jsme prostě ohromné štěstí.

Měla přijít úleva, ale nepřicházela. Ten hrozný strach tady byl pořád a vlastně je i dnes. Když ale vidím, jakou cestu od té doby Medunka ušla a jaké pokroky stále pomaloučku dělá, je to trochu lepší.

Díky za každý další den

Nedá se na to připravit. Nedá se připravit ani na to, co uslyšíte od lékařů, svého okolí, dokonce od svých nejbližších. Přijдете o lidi ve svém okolí, přátele, ale přijdou noví lidé. Budete navštěvovat oddělení onkologie a hematologie a budete žít tu realitu, že děti okolo

vás umírají. Budete se přátelit s rodiči vážně nemocných dětí a večer budete děkovat za další den. Možná se sesypete, ale pak se zase seberete, protože musíte. Budete vděční a hrdí na to, v jaké zemi žijete a jaký komfort svým dětem můžete dopřát, protože poznáte ty nejlepší lékaře a sestřičky, které máme. Budete jim děkovat.

A budou také dobré dny a krásné zážitky. Život prostě poběží dál. Kdyby mi někdo před třemi lety řekl, že Meda nastoupí do běžné školky s asistentem pedagoga, asi bych mu to nevěřila. Dnes mě každý den žene ona, protože je na ní vidět, jak moc chce a jak ji všechno okolo zajímá. I když poměrně špatně mluví, snaží se a často nás překvapí tím, co vymyslí nebo na co přijde.



Chtěla bych napsat, že i přes to všechno, co jsme prožili, má náš příběh šťastný konec, ale asi všichni tušíme, že mukopolysacharidózy šťastný konec často nemají. Snažím se na to nemyslet a žít náš život co nejkvalitněji. Jsme na Medunku neskutečně pyšní, protože je opravdu statečná holčička. Za svůj krátký život zažila věci, které si nedokážeme představit.

Ani jednou to nechtěla vzdát. Je to naše bojovnice, a dokud tady budeme, budeme bojovat s ní.

*Barbora Císařová, maminka Medy
leden 2024*





KAPITOLA 10



Odejít z paneláku bylo
to nejlepší, co jsme
mohli udělat. Říkám
to pořád – zahradu by
měli dávat k diagnóze!

Michaela Štěpánková
maminka Vojty a Filípka



Život je nespravedlivý. Žádný jiný už ale nebude...

Vojta a Filip Štěpánkovi (MPS II)

Kde začít...? Že se nám narodilo zdravé miminko? Že ani ne dva roky poté se nám narodilo druhé zdravé dítě? Nebo až tam, kdy se nám jen pár měsíců nato začal svět točit pozpátku a hlavou dolů?

Ráda bych začala ještě o trochu dříve. Tu velkou radost, že konečně čekáme miminko, poměrně rychle vystřídal obrovský strach. První velké vyšetření ukázalo riziko Downova syndromu a nějaké další odchylky, a tak nám začal první kolotoč – odběr plodové vody, genetika, ultrazvuk, odběr krve (ta letěla dokonce až do Ameriky) a pak neskutečně dlouhé čekání na výsledky. Asi po šesti týdnech jsme na kontrole konečně slyšeli větu: „Gratulujeme, čekáte zdravého kluka! Udělali jsme testy na mnohem víc nemocí, než je standardní, a vše je v naprostém pořádku.“ Uf!

Za pár měsíců se nám opravdu narodil zdravý syn – Vojta. První problém na sebe ale nenechal dlouho čekat. Vojtíkovi se nepodařilo naměřit novorozenecký screening sluchu. Sice nás všichni uklidňovali, že se to stává a určitě bude vše v pořádku, ale nebyl to dobrý pocit. A tak museli lékaři Vojtíka ve čtyřech měsících poprvé celkově uspat, aby mohli sluch vyšetřit. Zjistili, že je nedoslýchavý. Naše foniatrička řekla, ať se ukážeme až za dva roky, že do té doby se s tím stejně nic dělat nebude, a my jí věřili. Pak jsme si konečně užívali našeho veselého miminka. Vojtík sice moc nespál, byl divoký, hodně rostl, ale nedělo se nic, co by nám připadalo divné, všechno jsme přisuzovali tomu, že to má po nás.

Brzy jsme se těšili, že nás bude o jednoho víc. Radost byla o to větší, že ve druhém těhotenství byly všechny výsledky v pořádku. Ale u Vojtíka se v té době objevil šelest na srdci a pupeční kýla. Vše jsme začali řešit a říkali si, že je hlavní, že nejde o nic vážného.

Doufám, že se pletu

Filípek se narodil s hypospadií (rozštěpem močové trubice) a též se mu nedařilo vyšetřit sluch. I přesto jsme byli šťastní, že jsme

konečně kompletní, nic nám nechybí a nepřipouštěli si možnost, že se něco může pokazit. Všechny zdravotní komplikace kluků nám přišly řešitelné, nenapadlo nás, že by mohly mít něco společného.

První měsíce byly velmi náročné, nálady kluků i naše se měnily jako na horské dráze. Slzy zoufalství střídaly slzy štěstí a dojetí. Pořád nás ale uklidňovalo to, že jsou to stále miminka a jak budou růst, bude všechno lehčí a lehčí. Kéž bych tenkrát věděla, že tyhle dny budou v budoucnu jedny z těch nejjednodušších a neklidnějších, co jsme měli. Možná bych si jich více vážila.

Dny utíkaly a my začali řešit další problém – Vojta nemohl natáhnout nohy a ruce. A tak na podzim 2021 začal další velký kolotoč vyšetření – rehabilitace, neurologie, ortopedie, chirurgie... Všude bylo v podstatě vše v pořádku, odnášeli jsme si jen doporučení „cvičit, cvičit a cvičit“.

Měsíce ubíhaly a Vojtík se začal chovat jinak. Více se vztekal, přestával chtít chodit na nočník, i když už byl několik měsíců bez plen. Mysleli jsme si, že je to jen reakce na Filípka a že se tím snaží upoutat naši pozornost. Po několika měsících jsme se dostali na genetiku. Je ironií, že před dvěma lety nám stejná lékařka gratulovala ke zdravému miminku a teď to byla právě ona, kdo první vyslovil slovo MUKOPOLYSACHARIDÓZA. Objednala nás do Prahy a loučila se s námi větou: „Doufám, že se pletu.“ Vzhledem k tomu, že to teď všechno píšu, je vám asi jasné, že se nemýlila.

Bolest, tma a slzy

V Praze jsme byli hospitalizovaní všichni, všem nám vzali krev a kluky vyšetřovali horem spodem. Domů jsme odjížděli s tím, že Vojta určitě zdravý není a je jen otázkou, o jaký typ mukopolysacharidózy půjde. Ale dostali jsme naději, že Filípek zdravý bude. Jak dny ubíhaly, uvědomovali jsme si víc a víc, že jsou kluci úplně stejní a byl by zázrak, kdyby byl Filip v pořádku. O měsíc později

bylo jasno, přišel e-mail a v něm věta: „Vážená paní Štěpánková, informovali mě z laboratoře, že diagnóza byla potvrzena.“

Četla jsem tu zprávu uprostřed noci, když se Filípek vzbudil na kojení. Do rána už jsem neusnula a jen brečela. Všechn ten strach a bezmoc byly hmatatelnější než kdy dřív. Bolest, tma a slzy, nic víc si z těch následujících pár dní nepamatuju.

Od té chvíle je náš život jedna velká horská dráha. Všechno se mění rychlostí blesku, nic nezůstává na místě, nic není dlouho stejné. Mění se nálady naše i kluků, slzy střídá smích, radost zase strach a naopak. A pořád dokola. Mění se i naše názory a plány. Když jsme se poprvé bavili s manželem o bydlení, byli jsme přesvědčení, že se určitě nebudeme nikam stěhovat. Ha, v únoru jsme se „seznámili“ s MPS a v červenci už jsme řešili prodej bytu, v září kupovali pozemek a podepisovali smlouvu na dům. Než bude hotový, bydlíme na statku mých prarodičů. Odejít z paneláku bylo to nejlepší, co jsme mohli udělat. Říkám to pořád – zahradu by měli dávat k diagnóze!

Pravidelná dávka enzymu – naše naděje

Po stanovení diagnózy trvalo pár měsíců, než se vyřídilo vše s pojišťovnou a my mohli začít „kapat“ enzymovou terapii. Na kapání jezdíme jednou týdně do Prahy, první tři měsíce to bylo vždy přes noc, každý týden z pátku na sobotu v nemocnici. Teď už je to přes noc „jen“ jednou za tři měsíce a jednou za půl roku jsme v nemocnici celý týden. To klukům dělají řadu vyšetření, většinu v celkové anestezii.

Každé pondělí jezdíme 170 kilometrů tam a 170 kilometrů zpátky. Na začátku bylo nepředstavitelné, že tohle budeme se dvěma hyperaktivními dětmi zvládat, dneska si říkám, co bychom v pondělí dělali, kdybychom do Prahy nejeli...

Klasickou enzymovou terapii jsme nedávno vyměnili za americkou studii, v níž je dávka enzymu, jenž klukům chybí, mnohonásobně vyšší. Navíc je ve formě, která se dokáže dostat až do mozku. To u předchozí terapie nebylo možné. Je to pro nás příležitost, kterou rodiny před námi neměly. Je to naděje, že se kluci můžou dál nějakým způsobem vyvíjet. Ale je to pořád jenom studie a vše není tak růžové, jak se může zdát. Ovšem ten pocit, že děláme pro kluky to nejlepší, je silnější. Jsme za tu možnost vděční. Třeba díky tomu budou mít i rodiny po nás trochu větší šanci na kvalitnější život.

Jsme spolu. Na všechno a navždy!

Do nemocnice jezdíme všichni – kluci, já i manžel. Jsme spolu! Kdyby byl Filípek zdravý, pořád bychom se rozdělovali, jeden s jedním doma, druhý s druhým v nemocnici. I teď se občas musíme rozdělit a je to hrozné. Samozřejmě bych si přála, aby byli kluci zdraví, ale když to tak není, hledám v naší situaci aspoň malinká pozitiva. A tohle je jedno z nich – můžeme být spolu, nemusíme se bát, jestli druhý z kluků zvládne roli „zdravého sourozence“, zda my zvládneme být dobrými rodiči pro zdravé i nemocné dítě. Kdybych dostala stokrát, když někdo řekl: „Škoda, že se na to nepřišlo u Vojty dřív,



co? Měli byste to bez Filipa lehčí!“, nemuseli bychom si brát hypotéku.

Ano, bez Filípka by to asi bylo jednodušší, ale přišlo by nám to v tu chvíli lehčí? Rozhodně ne! Nevěděli bychom, jaké to je mít dvě nemocné děti, a byli bychom v háji úplně stejně. Navíc si myslím, že v těch prvních, nejtěžších dnech to bylo právě to malé osmiměsíční miminko, které mě nutilo fungovat. Jemu bylo jedno, co se děje, stejně potřeboval mámu, co mu dá najíst, přebalí ho a udělá na něj cukrbliky.

I když je extrémně těžké kluky uhlídat, jsme šťastní, že je oba máme. Jsme spolu, oni jsou spolu, na všechno a „navždy“. Přestože jejich hlavičky nepracují tak jako nám ostatním, věřím, že si stejně rozumějí. I když si jdou dennodenně po krku, jsou to partáci, kteří šlapou po stejné cestě, jen každý svým stylem a tempem.

Šťastní navzdory osudu

Nemá asi smysl popisovat aktuální zdravotní stav kluků, protože jak jsem už naznačila, s MPS nic nezůstává dlouho stejné. Ještě před pár týdny bych hrdě psala, že Vojta je ten nejšťastnější kluk na zeměkouli a že Filípek si žije někde ve svém světě, přitom ten okolo ho moc nezajímá. Ale dneska? Vojtík je sice pořád veselý rošťák, ale zároveň je to uzlíček nervů, který nešetří křikem ani ránami. A z Filípka se stal Tarzan, který se houpe na klice, na vše vyleze a hned z toho zase skáče střemhlav dolů. Zajímá ho naprosto všechno, dny protančí a naše bílé zdi každý den zdobí svými malbami. Ale vím, že za pár dnů, týdnů nebo měsíců může

být všechno zase jinak. Snad bude dlouho platit to, že jsou oba veselí, nezastavitelní kluci s nejkukadlovatějšíma očima, připravení na každou lumpárnu. Jsou to milovníci skluzavek, traktorů, pohádek, písniček a jídla a jejich každodenní radost ze života by jim mohl leckdo zdravý závidět.

Otázky typu: Proč? Proč my? Proč oba? Co budeme dělat? Jak dlouho s námi budou? a mnoho dalších otázek jsem si brzy zakázala. Odpovědi vlastně asi ani nechci slyšet. Jo, život je nespravedlivý, ale žádný jiný už nebude! Bude hůř? Bude! A proto to беру tak, že to, co je teď, je to nejhezčí, co můžeme mít. Jsem tu pro kluky a baví mě to, někdy víc, někdy míň a někdy vůbec. Upřímně, občas je těžké milovat někoho, kdo na vás celé dny jen křičí, bouchá do vás a bije i další, které máte rádi. Hází věcmi, ničí to, na čem vám třeba záleželo... Jenže pak stačí jeden jediný úsměv, jedna upřímná radost z maličkosti, jedno objetí, jedno „mamí, tatí“ nebo ten nejmenší pokrok, kterého by si rodiče zdravých dětí asi ani nevšimli, a všechno špatné je pryč. Zase jsme ti hrdí a vděční rodiče, kteří se i navzdory osudu snaží být šťastní.

Díky Společnosti pro mukopolysacharidosu jsme získali nejen podporu a naději, že v tom nejsme úplně sami, ale hlavně přátele, třeba i z druhého konce republiky. A to je to nejceněnější – mít v životě někoho, před kým můžete být sami sebou – bez přetvářování, vysvětlování a neustálého omlouvání.

*Michaela Štěpánková, maminka Vojty a Filípka
duben 2024*



Centrum provázení pomáhá nést tíhu od první chvíle

Každý rodič si přeje jediné – aby jeho dítě bylo zdravé. Když ale přijde vážná diagnóza, svět se na chvíli zastaví. V tu chvíli často nestačí ani dobře míněná slova. Je potřeba opora, lidská přítomnost, klidná ruka, která pomůže udělat první krok. Právě proto vzniklo Centrum provázení (CP), jedinečná služba, která nabízí rodinám dětí se závažným onemocněním pomocnou ruku.

Za vznikem Centra provázení stojí Společnost pro mukopolysacharidosu (MPS), která se více než 20 let věnuje podpoře rodin dětí se vzácnými onemocněními. Její zakladatelé z praxe dobře vědí, co všechno rodiče v prvních dnech po sdělení diagnózy prožívají – strach, zmatek, bezmoc. A jak moc v té chvíli pomůže někdo, kdo naslouchá, nic nehodnotí a ví, co je potřeba.

Centrum provázení jako důležitá součást zdravotní péče

„Když se rodiče dozvědí o závažné diagnóze svého dítěte, ocitají se v situaci, na kterou je nelze připravit. Právě v těchto okamžicích je důležité, aby měli po svém boku někoho, kdo jim pomůže zorientovat se a poskytne potřebnou oporu,“ říká profesor Jan Michalík, předseda Společnosti pro MPS. Zásadní impuls pro myšlenku založení Centra provázení poskytli sami rodiče. „Po téměř dvaceti letech práce ve Společnosti i poradně při fakultě jsem zjistil, jak často, opakovaně a s nebyvalou naléhavostí se rodiče vrací k okamžiku sdělení diagnózy. Stalo se to tehdy – dávno, ale znovu a znovu ty chvíle ovlivňovaly život tady a teď.“

Centrum provázení zahájilo svou činnost 1. ledna 2015 ve Všeobecné fakultní nemocnici v Praze za výrazné podpory tamních lékařů Kliniky pediatrie a dědičných poruch

metabolismu v čele s profesorem Jiřím Zemanem, lékaři Tomášem Honzíkem, Martinem Magnerem, primářem Pavlem Stránským, Hanou Krejčovou a Danielou Markovou. Brzy začala služba CP užívat i neonatologie U Apolináře, kde se o rozvoj Centra zasloužila především lékařka Blanka Zlatohlávková a také profesor Richard Plavka.

„Všem lékařům VFN patří velký dík. Oni byli první, kteří se o našich službách dozvěděli, oni byli první, kteří uvěřili ve smyslnost a potřebu naší činnosti. Bez těchto lékařů a jejich osobního „svědectví“ by další Centra provázení nikdy nevznikla,“ doplnil Jan Michalík.

Postupně se přidaly další nemocnice

FN Brno, kde se o rozvoj zasloužil primář František Jimramovský z Dětské nemocnice, ale i tehdejší ředitel Roman Kraus.

Následovalo Centrum ve FN Hradec Králové, opět Klinika pediatrie a její přednostka Sylva Skálová. „V Hradci jsme poznali, jak přínosné může být, pokud principy a význam Centra pochopí i management nemocnice jako celek. Zde sehrála významnou roli ekonomická náměstkyně Jitka Šmehlíková.“

Díky Nadaci Sirius, která provoz těchto tří CP od začátku financovala a vložila do něj více než 20 milionů korun, se mohla služba postupně profesionalizovat a připravit na další růst.

Od roku 2020 se o klíčový posun postarala Všeobecná zdravotní pojišťovna. Jako první zdravotní pojišťovna v Česku začala hradit služby Centra provázení, následně se k ní přidala drtivá většina zdravotních pojišťoven. Díky tomu se otevřela cesta ke stabilnímu a dlouhodobému fungování služby a k jejímu rozšíření do dalších míst.

Dnes je Centrum provázení dostupné už v šesti nemocnicích po celé republice. Kromě Prahy, kde působí ve Všeobecné fakultní nemocnici a v Ústavu pro péči o matku a dítě v Podolí, jej najdeme také v Brně, Hradci Králové, Ostravě a Olomouci. Průvodkyně Centra provázení jsou součástí nemocničních týmů na dětských klinikách a v perinatologických centrech. Pomáhají rodičům orientovat se v nové realitě. Ve světě lékařských termínů, vyšetření, rozhodnutí, která je potřeba udělat, i praktických věcí, jež je potřeba zařídit. Ale především jsou blízko. Naslouchají. Necháávají rodiče mluvit, plakat, mlčet. A jsou tam, kdykoli je potřeba.

Hlavní metodička Petra Hájková, která Centrum provázení od začátku pomáhala budovat, o smyslu služby říká: „Na bezmoc se nedokážete nikdy připravit. Proto je naším cílem být rodičům nablízku od samého počátku. Nejen je informovat, ale hlavně jim dát vědět, že na to nejsou sami. To je to nejdůležitější.“

Pracovnice CP jsou vysoce kvalifikované poradenské pracovnice. S příslušným vzděláním (zdravotně-sociální pracovník), mnoha výcviky v krizové komunikaci a dalšími kompetencemi přinášejí úlevu nejen rodině, která se „tady a teď“ vyrovnává s nejtěžšími okamžiky svého života, ale přinášejí „úlevu“ i zdravotnímu systému. Pod vedením lékařů přispívají k lepšímu chápání a vnímání léčby, která je poskytována nemocnému dítěti, dále šetří čas vysoce specializovaných zdravotnických zdravotníků a podílejí se na kvalitě „dobré terapie“ svého pracoviště.

Centrum provázení je dnes pevnou součástí systému zdravotní péče. Během 10 let svého působení podpořila Centra provázení 6 670 dětských pacientů a jejich rodin.

Centrum provázení	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023	2024	Celkem
Všeobecná fakultní nemocnice v Praze	147	134	147	189	169	214	215	201	176	126	1 718
Fakultní nemocnice Hradec Králové	-	-	-	153	171	183	205	209	233	223	1 377
Fakultní nemocnice Brno	-	-	-	62	122	145	234	376	334	289	1 562
Ústav pro péči o matku a dítě v Praze	-	-	-	-	-	115	218	196	165	168	862
Fakultní nemocnice Ostrava	-	-	-	-	-	35	164	179	226	287	891
Fakultní nemocnice Olomouc	-	-	-	-	-	-	-	-	80	180	260
Celkem	147	134	147	404	462	692	1 036	1 161	1 214	1 273	6 670





Dala bych za Elišku život, ale nestačilo by to

Eliška Zemanová (MPS IIIA)

Když se Eliška 1. 6. 2015 narodila a já ji měla v náručí, byla jsem nejšťastnější máma na světě. Vždycky jsem si přála mít dvě krásné děti. Tehdy jsem ale netušila, jaký krutý osud nás čeká. Prvního půl roku bylo vše v pořádku a nic nenasvědčovalo tomu, co budeme prožívat v následujících letech.

Pak ale Eliška začala trpět nespavostí a byla často nemocná. Po narkóze a odstranění krčních mandlí se začala projevovat nemoc, kterou jsme tehdy neznali. Následovala řada vyšetření, další narkózy, magnetická rezonance, spánková poradna. Eliška začala nebezpečně padat v plné síle na hlavu, aniž by pád jakkoliv zbrzdila. Mívala velké otoky na hlavě a my jsme nevěděli, co se děje. Běžné věci, které dříve uměla, přestala najednou dělat. Malovat, tancovat, mluvit, otevírat dveře, chodit po schodech.

Začaly problémy s jídlem, často se zakašlávala. Ta krásná holčička plná života se postupně měnila v trosku. Žádné vyšetření nic neprokázalo. Lékaři tvrdili, že se to občas stává. V roce 2019 se jí na krku udělala bulka v uzlinách a následovala operace a další narkóza. Lékaři jí vyřízli kašovitou hmotu, ale nic zásadního nezjistili. Umístili nás na izolaci, protože měli podezření na příušnice, ale ty se nepotvrdily. Eliška potřebuje pohyb, nemá ráda být někde zavřená. A to se projevilo na jejím psychickém stavu. Po každé hospitalizaci trvá i měsíc, než dáme její psychiku dohromady.

Na diagnózu jsme čekali dlouhých šest let

Byli jsme několikrát v lázních, ale pomoc byla vždy dočasná. Eliška se zhoršila téměř ve všem. Postupem času už se sama nedokázala zvednout z postele, otočit se, natáhnout ruce a nohy, zvednout se ze země, jíst. V roce 2020 nám doporučili operaci nohy, aby lépe chodila, takže další narkóza a šest týdnů noha v sádře. Chůze se zlepšila, ale jen nakrátko.

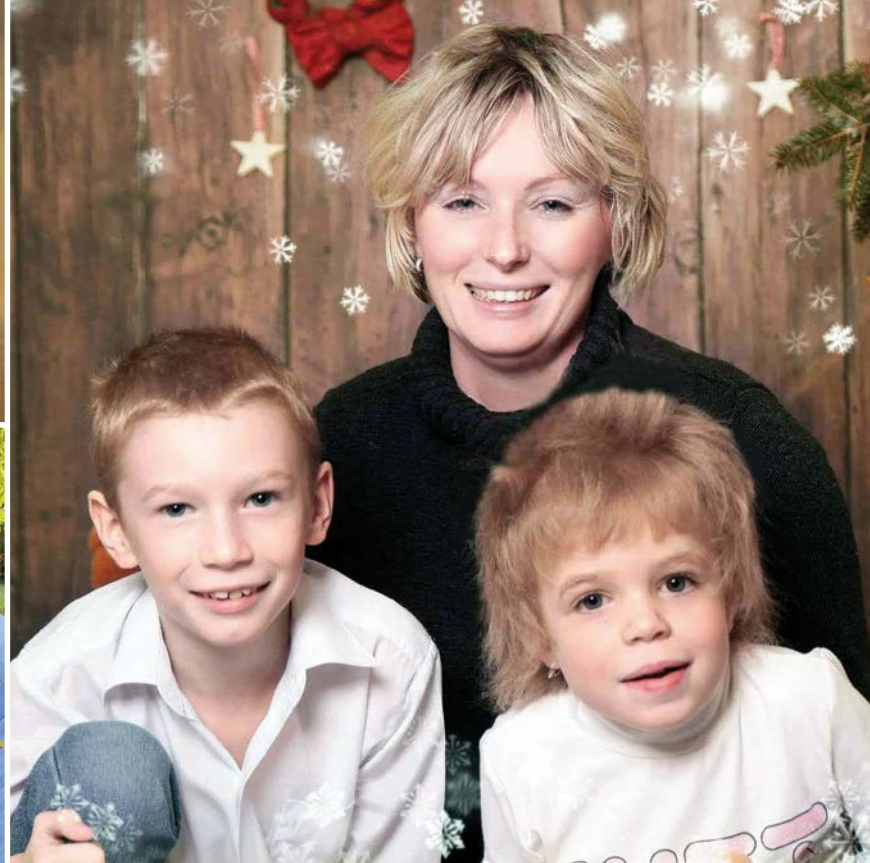
V roce 2021 nám zbývalo poslední vyšetření metabolických poruch, které mohlo vysvětlit, co se s Eliškou děje. Říkala jsem

si, co mohou zjistit? Že má problémy se zažíváním? Pak mi volali z Prahy, že se jim podařilo odhalit pravděpodobnou příčinu toho všeho, ale že mě nechtějí strašit. Samozřejmě mi to nedalo a zepřála jsem se, na co přišli. Síla internetu mi vehnala slzy do očí. Co jsem se dočetla, jsem nečekala ani v tom nejhorším snu. Následoval týdenní pobyt v Praze na klinice metabolických nemocí a kompletní vyšetření. Paní doktorka mi tehdy řekla, že sotva Elišku uviděla, bylo jí hned vše jasné. Její nemoc se jmenuje mukopolysacharidóza a je smrtelná. Měla jsem v sobě zlobu, bolest a stála jsem tam jako opařená. To ti lékaři za ty roky nemohli na nic přijít?

Komentáře lidí z okolí nám často ubližují

Neměla jsem s sebou jako oporu manžela, takže jsem musela zůstat kvůli Elišce silná. Čas na pláč přišel v noci. Nemoc, o které jsem ani netušila, že existuje, složitý název, co nejde vyslovit, a člověk ani neví, jak se píše. Cítila jsem se hrozně, měla jsem a stále mám pocit, že je to moje vina, moje špatné geny a že kvůli tomu Eliška tak trpí. Bolest nemizí.

Jak se ukázalo, dcera má také astigmatismus, takže navíc dostala brýle. V současné době dojíždíme každé tři měsíce do Prahy pro léky a na odběry krve. Nezmínila jsem spoustu lékařských oborů, které jsme poznali, ale nejsou už prioritou: logopedie, psychologie, psychiatrie, kardiologie... Momentálně je nejdůležitější cvičení, snažíme se cvičit i několikrát denně. Eliška se budí s nářkem, protože je celou noc v jedné pozici a zlobí ji šlachy. V roce 2022 přestala sama chodit a zvládne chůzi už jen s pomocí. Kromě toho nám zjistili tříselnou kýlu, má problémy se zažíváním, neustále bere nějaké doplňky, v noci někdy spí, někdy ne. Poslední dobou má špatnou náladu. Když je fit, dochází do speciální školy se stacionářem v Morkůvkách, kde je do 14 hodin v rehabilitační třídě. Tam ji mají moc rádi.



Přes zimu jsme více doma. O Vánocích 2022 jsme byli nemocní a po Novém roce měla Eliška těžký průběh chřipky. Přestala jíst a pít, byla jako tělo bez života. Ta psychická část nemoci je náročnější. Na vše je člověk sám, manžel je v práci a vše tak nějak „pytlíkujeme“. Eliška má desetiletého brášku Ládíka. Snažíme se, aby i on žil normální život, ale mnohdy je to těžké. Člověk občas vyslechne od okolí, abych Elišku někam zavřela. To bych nikdy neudělala, ale mám strach, aby mě to všechno nepoložilo. Kdo by se o ni postaral? To mě budí ze snů.

Mnohdy nejím a nespím. Jsem totálně vyčerpaná

A jak vypadá běžný den? Eliška se vzbudí s nářkem a musíme protáhnout celé tělo, než se trošku rozhybe. Pak následuje snídáně a buď ji odvezu do školy a po obědě pro ni jedu, nebo ji mám celý den doma.

Eliška se neustále dožaduje chůze, takže v podstatě celý den s přestávkami chodíme po domě, cvičíme, nejde ji zabavit žádnými hračkami ani televizí, jak se někteří domnívají. Po celém dni

chození člověk padne do postele a modlí se, aby v noci spala. Takto probíhá každý den, některý je lepší, některý horší. Nejtěžší je, že člověk občas musí hledat lásku. Je to velmi náročné, děláte vše pro to, aby byla spokojená, ale síly docházejí. Zajít si na záchod a najíst se je luxus, který si nemůžu dovolit. Stejně jako hospitalizace v nemocnicích, ve dnech, co tam jsem, nejím, nespím a jsem totálně vyčerpaná.

S manželem neodpočíváme, bohužel pouze přežíváme. Někdy si říkám, koho z nás dříve klepne. Můj muž má značné problémy se srdcem, bere spoustu léků. Já mám časté migrény a léky od neurologa. Rodina nám moc nepomáhá, všichni říkají, že to musí být těžké, ale netuší, jak moc. Začala jsem chodit do Betléma – domova pro hendikepované, kde si čteme, vyrábíme a já aspoň přijdu na jiné myšlenky.

Roky plynou...

... a vše se horší, ale bojujeme. V roce 2025 Eli skončila na JIP s chronickým zánětem krčních mandlí, přestala jíst a pít. Když



se vyléčila, tak jsme domluvili operaci krčních mandlí. Operace byla náročná, Eli byla přes tři hodiny na sále v narkóze, ale bojovala. Když nás pustili domů, tak jí rána začala druhý den v domácí péči krváčet a odvezla nás rychlá. Opět na sál a pod narkózu a operace. Strávila pár dní zaintubovaná na ARO. Opět bojovala, a když už bylo téměř vše dobré, tak dostala své dva první záchvaty. Strávili jsme v nemocnici téměř měsíc a to polehávání a záchvaty si vybíraly svou daň. Eli měla nepřítomné pohledy a opravdu se velmi zhoršila hybnost. Nyní už jsme doma a vypadá to, že zatím léky zabírají a záchvaty nejsou. Snažíme se i hýbat a ještě trošku chodit, ale už je to velmi náročné. Blíží se léto a Eli pojede na svůj první pobyt v Domově pro Julii, abychom si alespoň trochu s manželem odpočinuli a mohli se věnovat i našemu synovi. Těšíme se na léto a snad na nějaký společný výlet. Na podzim plánujeme lázeňský pobyt v Boskovicích a následně s velkou pravděpodobností zavedení PEG sondy do bříška. Eliška pomalu začala chodit do školky a už se jí vrací lepší nálada. Ale po záchvatech zůstaly záškuby těla a cukání či malé záchvaty v ob-

líčeji. Vidíme, jak nemoc postupuje, a víme, že čas je vyměřený. Můžeme pouze čekat na to, co přijde dál...

Radost nám dělá každý Eliščin úsměv

Radost nám dělá Eliščin úsměv každý den, protože bohužel ty dny bolesti už převažují nad těmi dny s úsměvem. Když syn dá gól ve florbale, když se mi podaří něco upéct, uvařit v těch podmínkách, co máme. Člověk se dokáže radovat z mála, lidé si zdraví neváží. Dala bych za Elišku život, ale nestačilo by to. Bojím se toho, co bude. Moc bych jí přála odejít, dokud z toho života ještě něco má.

Ničí mě vidět ji, jak naříká, jak se nemůže postavit, že se jí děti posmívají. Trápí mě zlí lidé, kteří nám závidí auto, a přitom nic nevědí. Bojím se, že mi docházejí síly. Pláču, když mě nikdo nevidí. Ale pak vstanu a mám sílu bojovat dál, protože jinak to prostě nejde.

*Veronika Zemanová, maminka Elišky
duben 2025*



Srdcem žít, i když život bolí

Viktorka Čejková (MPS III)

Když se moje Viktorka narodila, byla menší, a hlavně vlasatější než její sourozenci. Po dvou dětech s váhou 4,5 kila to pro mě bylo první miminko, které opravdu vypadalo jako novorozeně, a já si to užívala naplno. Byla vždy velký jedlík, takže všechno rychle dohnala. V té době jsem cítila čistou radost a nadšení. Ani na minutu jsem si nepřipustila, že by se jí mohlo něco stát.

Zpočátku vše vypadalo normálně, byla jen trochu pomalejší než mé starší děti, které se hnaly vpřed. Viktorka měla od malička problémy se spánkem a opakovaně trpěla záněty středního ucha, plic i průdušek. Často jsme byly hospitalizované, a i když mě to děsilo, snažila jsem se zůstat silná a optimistická. Takové problémy měl i syn – a postupně z toho vyrostl...

Období nejistoty a napětí

S postupem času se ale začaly objevovat odlišnosti. To bylo Viky 1,5 roku. Chůze se stočenou špičkou, potíže s nočníkem, strach z lidí, především z mužů, výrazné rysy v obličeji. Lékaři mě ujistili, že je vše v pořádku, a já nás s Viky objednala na fyzioterapii, aby se jí srovnaly nožičky.

Když byla po dalším roce v nemocnici dokončena další léčba zápalu plic, lékařům už se nezdálo, jak Viktorka vypadá a jak se chová. Řekli mi, že poslali krev a moč do metabolického centra v Praze. V tu chvíli jsem si spíš představovala, že pokud něco najdou, bude to třeba jen nějaká dieta, něco, co se dá řešit. Neměla jsem žádné konkrétní informace a vůbec nikdo mi je nechtěl poskytnout. Celé to období bylo plné nejistoty a napětí. Čekala jsem, co přijde dál, a zároveň se snažila nevzdávat naděje, že vše dopadne dobře.

Radost z každého malého pokroku

Když mi po vyšetřeních v Praze potvrdili, že Viktorka má vážnou nemoc, jejíž typ nelze léčit, svět se mi zhroutil. Cítila jsem

bezmoc, smutek a strach z budoucnosti a zároveň obrovskou potřebu ji chránit. Toužila jsem jen mít ji doma, obklopenou láskou, bezpečím a klidem, který jsem jí mohla dát já. Nermalou útěchou byl fakt, že mé starší děti jsou zdravé. Od té chvíle, každý den, se věnuji Viktorce naplno: cvičily jsme motoriku, komunikaci a trénovaly každou dovednost, abych jí dala co nejvíc možností a radosti. Každý malý krůček byl pro mě zdrojem štěstí a naděje. Každý úsměv či pokrok mě naplňoval hrdostí.

Sourozenci jsou také středem mé pozornosti. Už od útlého věku jsem je zapojovala do lehké péče o Viktorku a do domácích povinností. A především je vedu k samostatnosti. Viktorka vyžaduje čím dál více času a pozornosti, a tak jsem chtěla, aby její sourozenci mohli vyrůstat zodpovědní, samostatní a zároveň cítili, že jsou milovaní a důležití. Stal se z nás ten nejlepší tým. Jsem na ně opravdu hrdá.

Život s MPS? Jako na houpačce

Život s mukopolysacharidózou je opravdu extrémně náročný. Je to jako na houpačce. Jsou období, kdy se zdá, že se všechno uklidnilo, že je vše dobré.... Jenže z minuty na minutu přijde zvrat a všechno se změní. Nikdy už není lépe, nikdy to není jako předtím. Každý den začíná a plyne stejně rychle, hlavně rychle. Rychle až do večera. Můj nejlepší kámoš je kávovar a trpělivosti musím mít celý kamion. A nejen já – i Emča a Štěpánek. Odměnou je nám Viktorčin hluboký úsměv. Večer, když držím Viktorku za ruku a ona se uklidní. Držím ji, dokud neusne, a přeju si, aby těch dní bylo co nejvíce.

Krutá budoucnost

Neustále přizpůsobujeme domácnost, aby byla bezpečnější a zvládnutelnější, a upravujeme každý kout zahrady. Ale díky mukopolysacharidóze také poznáváme nové skvělé lidi, kteří nám dodávají podporu a sílu. Dnes je Viktorce pět a půl. Už

PŘÍBĚH RODINY ČEJKOVÝCH

netrénujeme motoriku, ale snažíme se žít naplno a zapojovat ji do běžného života s jejími milujícími sourozenci. Každý výlet, každá nová zkušenost je pro nás poklad. Cítím radost z jejich smíchu, z jejich společného nadšení, i když vím, že budoucnost je nejistá a krutá.

Viktorka mě naučila trpělivosti, schopnosti smát se i v nejtěžších chvílích a vážit si těch nejmenších radostí. Víím, že díky lásce

a podpoře celé naší rodiny a přátel můžeme společně zažít krásné chvíle, které nám nikdo nevezme. Viktorka nám za to dá to nejkrásnější – úsměv, na který nikdo nikdy nezapomene!

*Veronika Čejková
maminka Viktorky
srpen 2025*





”

Jsi mé tiché kdyby,
co nepřestává znít.



OLIVER JUCHELKA
10 LET



PEPČA MLYNÁR
20 LET



ROMAN STONAWSKI
32 LET



JIRKA ŠTOL
15 LET

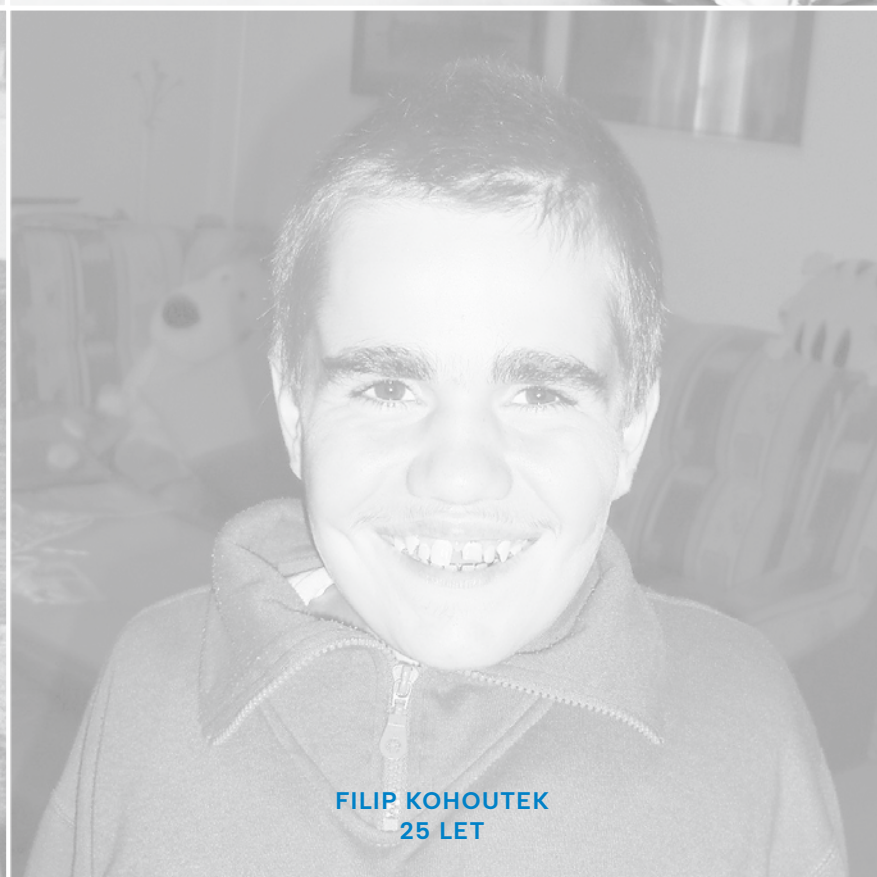


HONZÍK PRIEHODA
12 LET

BERGEROVÁ



ANETKA UMLÁŠKOVÁ
17 LET



FILIP KOHOUTEK
25 LET



PEŤKA MICHALÍKOVÁ
33 LET



ŠIMON HÁJEK
9 LET



VOJTA MACÍČEK
11 LET



RADUŠKA PAŤHOVÁ
27 LET



MARKÉTKA VEJROVÁ
34 LET



KAROLÍNKA POLÁKOVÁ
10 LET



VILÉMEK SLABIHOUDEK
7 LET



KRISTÝNKA SEYČKOVÁ
9 LET



SÁRINKA ZAVADILOVÁ
15 LET



NADĚNKA RUDENKO
14 LET



LUCINKA BREJLOVÁ
8 LET

”

Život se neměří
délkou dní, ale láskou,
která nikdy nekončí.

V náruči naděje. Příběhy rodin dětí s MPS
Výroční almanach 2015–2025

rodiče dětí ze Společnosti pro MPS
Petra Klimková
Martina Vysloužilová
Jan Michalík
Petra Hájková

Publikace neprošla jazykovou redakcí ve vydavatelství.

Odpovědná redaktorka Háta Kreisinger Komňacká
Grafická úprava a sazba Michaela Cyprová
Korektury Lucie Loutocká
Vytiskl powerprint, Brandejsovo nám. 1, 165 00 Praha–Suchdol
Vydala Univerzita Palackého v Olomouci, Křížkovského 8, 779 00 Olomouc

vydavatelstvi.upol.cz
vupshop.cz
vup@upol.cz

1. vydání
Olomouc 2025

ISBN 978–80–244–6675–0 (print)
ISBN 978–80–244–6676–7 (online: iPDF)
VUP 2025/298 a 322

Neprodejná publikace