

Život v znamení CDKL5

Ťažká otázka, ale skúste spolu s nami nájsť odpoveď...
„Čo by ste urobili, ak by vašmu dieťaťu zistili zriedkavú genetickú chorobu?“

Rodičia 7-ročnej Emky, ktorá je prvým dieťaťom na Slovensku s diagnózou podmienenou mutáciou CDKL5 génu, sa nevzdali. Naopak, stali sa záchranou lodou pre ďalšie rodiny. Emkin príbeh nám rozpovie jej mama Alexandra...



„Emka je naše prvé, očakávané a nadovšetko ľúbené dieťa.“

Narodila sa v termíne, bez komplikácií a bola považovaná za zdravú. Z pôrodnice sme si ako šťastní rodičia odniesli krásne, dojčené dieťaťko. Ale táto radosť trvala len do 2. týždňa. Hneď po prvom očkovaní sme u nej spozorovali trhavé pohyby nôžkami i rúčkami. Neskôr ich intenzita silnela, najmä v spánku. Lekári to vyhodnotili ako epileptické záchvaty a absolvovali sme kvôli tomu vyšetrenia i liečbu, ale až do jej 3,5 roka sme nepoznali ich príčinu. I keď sme skúšali mnohé druhy liečby, záchvaty sa nepodarilo úplne zastaviť. Kým sme nepoznali Emkinu diagnózu, dávali sme jej komplikácie za vinu očkovaníu. Neskôr sme zistili, že očkovanie bol iba prvotný spúšťač ochorenia, ktoré hdelo v jej DNA. Prvá záťažová skúška na jej imunitu a organizmus ochorenie naštartovala...

„Do 5. mesiaca bola veľmi šikovná v pohybe i vo vnímaní.“

No potom nastal zlom a jej psychomotorický vývoj sa začal prudko spomaľovať. Objavovali sa stereotypné pohyby ručičiek a postupne ich na hranie a chytanie prestala používať. Neustále si „dúpkala“ pred tvárou do prstíkov, utiahla sa do seba a ne-reagovala. Už v jej 10. mesiaci vyslovila genetická podozrenie na zriedkavé genetické ochorenie – atypická forma Rettovho syndrómu (tzv. Hanefeldov variant), spôsobená mutáciou CDKL5 génu. Tomuto ochoreniu sa od začiatku Emkin stav najviac podobal, no potvrdené to bolo až o 2 roky na základe



6. genetického vyšetrenia DNA, z čoho 3 vyšetrenia boli robené na gén CDKL5. Potvrdila sa tzv. splicingová mutácia. Kým sme sa ale dopátrali diagnózy, absolvovali sme hospitalizáciu a vyšetrenia aj v Rakúsku a Nemecku. Genetické testovanie vzoriek DNA sa riešilo okrem SR aj v USA a Nemecku. Emka bola prvá na Slovensku s touto diagnózou. Dnes je už známych ďalších päť prípadov v SR a vieme o dvoch v ČR. Bohužiaľ, zatiaľ neexistuje žiadna liečba, ale výskum, vďaka angažovaným rodičom z mnohých krajín, rýchlo napreduje.

CDKL5

je gén, ktorého porucha vedie k vzniku zriedkavého genetického ochorenia lokalizovaného na X chromozóme. Tento gén zabezpečuje produkciu CDKL5 proteínu, ktorý je nutný pre zdravý vývoj mozgu a nervovej sústavy. Porucha je zriedkavá, vo väčšine prípadov nie je dedičná. V súčasnosti je vo svete známych cca 1000 osôb s týmto ochorením.

„Dnes má Emka 7 rokov, je to veľká slečna, náš anjelik.“

Každým rokom jej pribúdajú ďalšie nepriaznivé príznaky. Myslíme si, že už vieme všetko, ale ona nás stále prekvapí novou „fintou“, ktorá je opäť len ďalším prejavom choroby. Napriek tomu sa snažíme robiť všetko, aby svoje limity dosiahla a raz sa mohla postaviť na vlastné nohy a dorozumieť sa s nami. To bude pre nás najväčšou odmenou. A hoci si „lieta“ vo svojom svete, neustále vidíme pokrok. Síce veľmi malý, ale predsa. Stále častejšie nás obdarí cieľeným úsmevom, reakciou, nadviaže očný kontakt. Na prvý pohľad vyzerá ako zdravá, keď ju však človek osloví, spozná, že nereaguje primerane svojmu veku. Je hypotonická a hypermobilná. Mentálne je na úrovni cca 8 – 10-mesačného dieťaťa. Denný spánok má prerušovaný krátkymi epileptickými výbojmi. V priebehu dňa máva časté tzv. zahľadzenia, absencie a trhnutia. Minulé leto sa po prvýkrát naťahovala za chrunkou. Bol to pre nás hotový zázrak... A tiež motivácia k ďalšej práci. Dnes sa v prípade, že chce, naťahuje za jedlom, hračkou v jej blízkosti. Je veľký problém motivovať ju, aby mala záujem niečo dosiahnuť. V dvoch rokoch sa naučila posadiť. Stojí s oporou, chýba jej však rovnováha a orientácia v priestore. Za posledný rok má opäť zautomatizovanejšie niektoré pohybové vzorce a dokáže s oporou v stoju robiť samostatnejšie krôčiky. Napriek tomu máme pred sebou ešte veľmi dlhú cestu k samostatnému stoju či chôdzi.

„Miluje hudbu a tóny hudobných nástrojov.“

Má premenlivú náladu, ale „muzicírovanie“ ju často vytrhne z jej prejavov. Máme doma už celý muzikoterapeutický repertoár. Pri počúvaní hudby niekedy vydáva milé zvuky, akoby spievala. Je to „majster ksichtikov“. Má rôzne „finty“, ako napr. zadržiavanie dychu, hyperventilovanie, keď sa teší. Škripe zubami, búcha si rukami do hlavy a zakrýva si uši. Nerozpráva, no či nám rozumie, najavo nedáva, ale na farbu hlasu a tón reaguje veľmi citlivo. Snažíme sa o rôzne alternatívne formy komunikácie prostredníctvom gest, komunikátorov, obrázkov a veľmi by sme jej chceli kúpiť počítač ovládaný zrakom, tzv. Tobii. Reaguje predovšetkým na lesklé a svietiace predmety, hudobné hračky a veci v pohybe. Má rada silné podnety, ako sú vibrácia, hojkanie, točenie, šteklenie... Nepoznáme presný stav jej zraku, no má astigmatizmus a musí nosiť silné dioptrie, s ktorými sa o svet zaujíma o trošku viac, ale zrak musíme každodenne stimulovať. Mnohé deti s touto diagnózou trpia aj tzv. kortikálnym poškodením zraku, čo znamená, že presne nevieme, ako ich mozog spracováva videný obraz a aké farby rozoznávajú.

„Odkedy sa Emka narodila, som s ňou doma...“

Šesť rokov na rodičovskej dovolenke a rok na opatrovateľskom príspevku. Do jej 4 rokov sme žili v neustálom strachu o jej život. Posledné tri roky sú jej záchvaty už, chvalabohu, o niečo miernejšie. Spôčiatku sme nevedeli, či starostlivosť, akú jej poskytujeme, je správna a postačujúca. Každú noc sme sa báli, koľko záchvatov bude opäť mať... Stále prežívame množstvo prebdených nocí... Rodičia ako my nemajú v prvé roky absolútne čas riešiť partnerský vzťah, seba, ale riešia len dieťa. Napätie sa väčšinou odrazí vo vzťahu s najbližšími. Väčšina manželstiev s chorým dieťaťom sa rozpadá. Moju kariéru, akýkoľvek pracovný a spoločenský život, to úplne stoplo. Svoje nasadenie som s manželom namierila na hľadanie diagnózy a starostlivosť o Emku a následne na pomoc druhým – založením združenia CDKL5 Slovakia.

Chceli sme zjednodušiť cestu rodičov-nováčikov, aby si nemuseli preskakať toho toľko, čo my. Okrem šírenia osvedčenej o CDKL5 ochorení, získavania financií na výskum ochorenia a pomoci rodinám i inštitúciám, ktoré sa o naše deti starajú, pomáhame aj deťom s inými diagnózami. Organizujeme vzdelávacie kurzy týkajúce sa starostlivosť o naše deti. Sú určené pre rodičov i terapeutov, aby mali prístup k moderným postupom a aktuálnym informáciám.



K Emkiným úspechom dopomáhajú, okrem lásky jej rodičov i okolia, aj rôzne špeciálne pomôcky a terapie, ako napr. fyzioterapeutické koncepty (Bobath, Feldenkrais, Therasuite a kľetka), cvičenie vo vode, terapie so zvieratkami (canisterapia, hipoterapia), Biofeedback, kraniosakrálna terapia, orofaciálna stimulácia, ale aj senzomotorické koncepty (Handle, Bazálna stimulácia, Snoezelen, Floortime), vrátane zrakovej stimulácie, muzikoterapie a senzorickej integrácie.

Zúčastňujeme sa národných konferencií i medzinárodných CDKL5 kongresov. Začali sme organizovať rôzne akcie, napr. skupinové sedenia rodičov pri káve za prítomnosti psychológa, cvičenia pre rodičov imobilných detí, CDKL5 odľahčovací pobyt pre rodiny, kde sa medzi sebou vzájomne spoznávajú, zrelaxujú, ako aj CDKL5 opekačku pre verejnosť. Financie získavame najmä z 2 % z dane, rôznych akcií, zapájaním sa do grantov a projektov, zo sponzorských príspevkov a darov. Vydávame charitatívny kalendár, z ktorého výťažok poputuje tento rok 12 deťom s rôznymi vážnymi diagnózami.

„Vďaka Emke sme spoznali mnohých aktívnych a silných rodičov.“

A celkovo množstvo veľkých ľudí, z ktorých si každý nesie so sebou svoj menší či väčší kríž. Ale stále bojujú, nevzdávajú sa a vzájomne si pomáhajú. Spoznali sme svet, v ktorom tí „iní“ nie sú divní a odsudzovaní, ale milovaní, obdivovaní, kde detaily a malé pokroky znamenajú veľmi veľa a nabíjajú nás silou pokračovať v boji, kde aj jediný cílený úsmev a pohľad je obrovskou výhrou. Dlhú dobu sme nemali možnosť, ako Emku socializovať. Až vďaka jednej šikovnej mamičke, ktorá založila špeciálnu škôlku, mohla Emka ako 6,5-ročná začať na pár hodín týždenne navštevovať kolektív a učiť sa spolužitiu s rovesníkmi. Špeciálnych škôlok je u nás akútne nedostatok, ako aj inštitúcií, kde by sa takéto deti mohli ďalej vzdelávať formou, akou potrebujú. Chýbajú centrá komplexnej starostlivosti, kde by boli pokope terapeuti a služby, ktoré sú pre tieto deti denne nevyhnutné. Rodiny musia behať po celej republike i ďalej, aby navštívili rôznych odborníkov. Lekári o našej diagnóze a starostlivosti o takéto dieťa stále veľa nevedia. My sme tu však od toho, aby sme ich povedomie zvyšovali. Aj kvôli takýmto prekážkam sme viaceré angažované mamy založili organizáciu „Platforma rodín detí so zdravotným znevýhodnením“ (www.hlasrodin.sk), ktorá necháva hlas takýchto rodín zaznieť. Organizácia sa snaží o systémové a legislatívne zmeny v oblasti sociálnych služieb, školstva a zdravotnej starostlivosti.

Aj rodičia takýchto detí chcú pracovať, žiť spoločným životom, avšak náš systém im to často neumožňuje. Ak chcú, aby o ich deti bolo skutočne kvalitne postarané a dostali potrebnú stimuláciu, nezostáva im často nič iné, ako sa vzdať svojej práce, svojho života a zostať doma ako opatrovatel. Plnia tiež často funkciu zdravotníka, terapeuta, sociálneho pracovníka a právnik, aby mohli hájiť práva svojich detí, pomáhať im napredovať a zabezpečiť potrebné financie na všetky terapie a starostlivosť.

Nás Emka učí rozdávať sa a žiť pre druhých, nielen pre seba a svoje záujmy.

Alexandra



O možnostiach, ako podporiť činnosť združenia, sa dočítate na stránke www.cdkl5.sk.

V prípade záujmu môžete pomôcť i na č. ú.: IBAN:SK888330000002800865167.

Ďakujeme!

Očami mamy

Ste mama a zažili ste aj vy niečo, čím chcete povzbudiť ostatné mamičky?

Napište nám na email: redakcia@mamaaja.sk, heslo: OČAMI MAMY. Najzaujímavejšie príbehy uverejníme!

