

## Glynov dar

„Sadnite si, prosím.“ To nie sú slová, ktoré rodič rád počuje, keď očakáva informácie o svojom dieťati. Tentoraz však nasledovali výnimočné správy: „Našli sme váš gén.“

Toto oznámenie ukončilo 23-rokov dlhé hľadanie, ktoré začalo vtedy, keď Glyn, naše tretie nádherné dieťa, dostal prvé epileptické záchvaty (infantilné spazmy), keď mal ešte len dva dni. Keďže Glyn nemal žiadne iné symptómy, pokúšali sme sa ignorovať rýchle zintenzívňovanie týchto krčv ako koliku, o čom nás opakovane uistoval Glynov detský lekár. Napokon vo veku 9 týždňov musel byť Glyn hospitalizovaný s tonickými/klonickými spazmami. Náš syn 16 rokov bojoval s každodennými krčmi a nekonečným podávaním liekov, ktoré tak rozhádzali jeho malý organizmus, že vzniknuté respiračné, zažívacie a skeletálne problémy sa natoľko zintenzívnili, až im bolo nakoniec treba venovať väčšiu pozornosť ako úsiliu zastaviť samotné krče, ktoré sa teraz popisujú ako Lennox-Gastautov syndróm.



Za tie roky sme sa s Glynom v mysli už toľkokrát rozlúčili, ale on nám opäť a opäť ukazoval, že sa nemieni vzdať bez ďalšieho boja a vymotal sa z krízy, ktorá ho ohrozovala.

Keď mal Glyn 2 roky, narodili sa nám jednovaječné dvojčiky, dievčatká. Úžasné, ružovučké krehké drobčky. Tešili sme sa, že sa nám do života vrátila radosť. Ale keď počas dojčenia 9-týždňov stará Asha dostala epileptický záchvat, bola to chvíľa, keď ma striaslo od šoku.

Ďalších niekoľko rokov sa opakovalo to, čo sme prežili s Glynom, ale už aj s obavami navyše. Keďže Asha a Bree boli jednovaječné dvojčiky, bude aj Bree mať záchvaty? Roky sme ju nespúšťali z očí, až kým strach nezatienili nekonečné hospitalizácie, terapie, záchvatové denníky, lieky a špeciálne diéty pre Glyna a Ashu.

Bree nedostávala krče, ale nevyviazla bez ujmy. Jej vývin bol 'jedinečný' – bola to zmes zvláštnych prejavov repetitívneho správania, výrazného zhoršenia stavu, precitlivosť, oneskorená reč, vyhýbanie sa spoločenskému kontaktu. Trvalo 9 rokov, kým ju konečne niekto diagnostikoval ako autistku. S diagnózou prišla veľká úľava. Roky mi hovorili, že správanie Bree súvisí s jej domácim prostredím, kde je potrebná starostlivosť o deti s krehkým zdravotným stavom. Uľavilo sa nám, keď sme sa dozvedeli, že príčinou boli medicínske záležitosti.

Čo sa stalo mojím bábätkám? Chcela som to vedieť. Skúmala som štúdie, vyhľadala lekárov, ktorí sa nejakým spôsobom venovali problémom mojich detí. Medzi nimi bola šanca naraziť na odpoveď. Začula som ako lekár spomenul Rettov syndróm (RTT), keď so skupinou medikov prechádzal okolo Glynovej nemocničnej izby. Rýchlo som sa predstavila genetikovi prof. Johnovi Christodoulou.

Z toho prvého stretnutia nič nevzišlo, ale neskôr sa ukázalo, že bolo veľmi dôležitou súčasťou našej skladačky. Moje deti som prihlásila do dvoch samostatných štúdií, ktoré po niekoľkých rokoch výrazne zavážili pri objavení 'nášho génu'. Jedna štúdia sa venovala súrodencom s epilepsiou, druhá súrodencom s autizmom. Všetkým mojím deťom bola odobratá krv na preskúmanie DNA a porovnanie s ďalšími pacientmi, ktorí mali poruchu s kŕčmi. DNA sa uskladnila pre ďalšie skúmanie v budúcnosti.

Lekárka zapojená do autistickej štúdie po krátkom pohľade na Ashu, ktorá sedela v invalidnom vozíčku vo svojej zvyčajnej póze – jedna noha prekrižená a vyložená na druhej a ruky v ústach – vyhlásila: „Má Rettov syndróm“. Namietla som, že to bolo opakovane spochybnené, ale ona tvrdošijne trvala na svojom: „Pracovala som s Andreasom Rettom a už som videla dosť dievčat s RTT, aby som tento syndróm vedela rozpoznať.“

Toto konštatovanie ma priviedlo späť k prof. Johnovi Christodoulou, ktorý sa vo veľkej miere venoval aj výskumu Rettovho syndrómu a spojil ma s veľkou komunitou Rettovho syndrómu. Prvýkrát som mala pocit akoby som niekam patrila. Stretnutia s ďalšími rodinami a začlenenie sa do on-line podpornej skupiny rodín, ktoré mali dieťa s Rettovým syndrómom a presne vedeli o čom hovorím, keď som popisovala ako mi Asha dala silu naďalej sa starať o deti. V hlave mi však neustále vŕtali pochybnosti o našom spojení s Rettovým syndrómom. Nik iný nehovoril o detských kŕčoch alebo súrodencoch s podobnými problémami – bolo tam však niekoľko rodín, ktoré spomenuli, že majú ďalšie dieťa s autizmom.

V r. 1999 bol objavený RTT gén MeCP2 a Ashin test bol negatívny, no ja som opäť mala pocit, že sme ponechaní sami na seba. MeCP2 sa zistil u 80% prípadov s Rettovým syndrómom a výskumníci teraz hľadali ďalší gén alebo gény zodpovedné za tých zostávajúcich 20% s negatívnym testom.

Keď v roku 1997 Glyn umrel, pýtala som sa, na čo jeho život vlastne bol dobrý. Aký zmysel malo jeho utrpenie? Nemohla som uveriť, že tu bol len tak, bez hlbšieho dôvodu. Pochopila som až potom, v r. 2004, keď prof. John Christodoulou viedol výskumný tím, ktorý skúmal DNA mojich detí a našiel abnormality, ktoré boli spoločné s génom zvaným STK9 (neskôr sa stal známym pod názvom CDKL5).

V tom istom čase nemeckí výskumníci zistili, že CDKL5 je ten ďalší gén zodpovedný za infantilné spazmy a diskutovali o väzbe medzi týmto génom a atypickým Rettovým syndrómom. Tieto dve skupiny výskumníkov nezávisle od seba objavili ten druhý gén zodpovedný za RTT a ich články boli publikované zároveň a v tom istom čísle prestížneho časopisu The American Journal of Human Genetics 2004.

Glynova uložená DNA bola dar pre všetkých, ktorým od tých čias určili diagnózu známu ako porucha súvisiaca s CDKL5. Bez tejto dôležitej udalosti by mnohé rodiny na celom svete, ktoré majú dieťa s mutáciou CDKL5 ešte stále hľadali príčinu prečo ich nádherné dieťa má takú devastačnú poruchu. Boli by tam, kde som bola ja po všetky tie roky – nikam sme nepatrili a donekonečna sme hľadali odpoveď.

Glyn nám daroval kúsok seba, a tým umožnil objavenie CDKL5, ktoré nás teraz povedie na ceste hľadania liečby pre deti trpiace poruchou CDKL5.

Nedávno mi mamička, ktorej dieťa má poruchu CDKL5 povedala, že som úžasná, lebo som toľko urobila a ešte stále robím pre moje deti. Odpovedala som, že robím to, čo treba, ale mala som to hlbšie rozdiskutovať. Mala som jej povedať: „Aj vy to budete robiť, lebo dieťa vám to mnohonásobne oplátí takým čistým a láskyplným úsmevom, až sa vám začne topiť srdce. Možno to nebude často, ale nikdy to nebudete považovať za samozrejmú.

Naučíte sa, že každá chvíľa, ktorú strávite so svojím dieťaťom je vzácna a každý malinký úspech sa bude oslavovať akoby ste vyhrali zlatú medailu na olympiáde. Objavíte v sebe silu, o ktorej ste netušili, keď ste mysleli že už nevládzete.

Nájdete priateľov, s ktorými budete mať spoločné puto – také, ktoré majú len tí, čo majú 'špeciálne dieťa'. Ich priateľstvo vám dodá oporu a povzbudí vás, lebo viete, že naozaj chápu. Často budete klásť otázku 'prečo ja?' a asi na ňu nikdy nedostanete odpoveď, kým vám niekto nepovie, že ste úžasná keď robíte to, čo robíte a vy im poviete, že oni by robili to isté, keby mali také nádherné dieťa ako to vaše.

**Zdroj: [www.cdkl5.com](http://www.cdkl5.com)**