

ČAVO

SPECIÁL

ZPRAVODAJ

28. ÚNORA JE DEN VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ

ČTYŘI PŘÍBĚHY ZE ŽIVOTA

SE VZÁCNÝM ONEMOCNĚNÍM



česká
asociace
pro vzácná
onemocnění

orphanet



EURORDIS
RARE DISEASES EUROPE

SEZNAM ČLENŮ ČESKÉ ASOCIACE PRO VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ

ADNP Asociace, z.s.	www.adnpasociace.cz
AIPO z.s.	www.aipo.cz
Albina z.s.	www.asociacealbina.cz
ALSA, z.s.	www.zsalsa.cz
ANGELMAN CZ, spolek	www.angelman.cz
APAT – asociace pacientů s Ataxia Telangiectasia	www.apat.org
Asociace genové terapie, z.s.	www.asgent.org
Asociace muskulárních dystrofií v ČR, z.s.	www.amd-mda.cz
Asociace rodičů a přátel zdravotně postižených dětí v ČR, z.s.; Klub Be Treacher-Collins (Be TCS)	www.betcs.cz
ATOS, z.s.	www.atosaci.cz
AVminority, z.s.	www.avminority.cz
Česká aliance pro kardiovaskulární onemocnění, z.s.	www.ca-ko.cz
DEBRA ČR, z.ú.	www.debra-cz.org
Diagnóza MDS	www.diagnoza-mds.cz
DIAGNÓZA NARKOLEPSIE z.s.	www.narkolepsie.cz
Dystonie – rodina spolu, z.s.	www.dystonia.cz
Ehlers – Danlosův syndrom a syndrom hypermobility, z.s.	www.ehlers-danosuv-syndrom.org
Fuck Cancer, z.s.	www.fuckcancer.cz
Frieda, z.s.	www.frieda.cz
HAE Junior, z.s.	www.haejunior.cz
Kabuki syndrom CZ, z.s.	korenovasarka@seznam.cz
Klub nemocných cystickou fibrózou, z.s.	www.cfklub.cz
Klub pacientů mnohočetný myelom, z.s.	www.mnohocetnymyelom.cz
KOLPINGOVA RODINA SMEČNO	www.kolpingsmecno.cz
Kongenitální CZ-SK, z.s.	www.nevus.cz
Ledvinka z.s.	www.ledvinka.org
LYMFOM HELP, z.s.	www.lymfomhelp.cz
META – spolek pacientů se střeavými onemocněními, o.s.	www.sdruzenimeta.cz
METODĚJ z.s.	www.metodej.com
MYGRA-CZ, z.s.	www.mygra.cz
Národní sdružení PKU a jiných DMP, z.s.	www.nspku.cz
NEFROHEMA, o.p.s.	www.nefrohema.cz
Občanské sdružení imunodeficientních pacientů HAE /AAE	www.hae-immuno.cz
Spolek rodičů dětí a dospělých postižených Gaucherovou chorobou	www.gaucherova-choroba.cz
Paleček – společnost lidí malého vzrůstu	www.ospalecek.cz
PARENT PROJECT, z.s.	www.parentproject.cz
PRADER-WILLI, z.s.	www.prader-willi.cz
Rett Community, z.s.	www.rett-cz.com
Revma Liga Česká republika, z.s.	www.revmaliga.cz
Rodina spolu, z.s.	www.dystonia.cz
Řasinka, z.s.	www.spolekrasinka.cz
Sdružení pacientů s plicní hypertenzí, z.s.	www.plicnihypertenze.cz
SMÁCI, z.s.	www.smaci.cz
Společnost C-M-T, z.s.	www.c-m-t.cz
Společnost pro mukopolysacharidosu, z.s.	www.mukopoly.cz
Společnost Parkinson, z.s.	www.spolecnost-parkinson.cz
Spolek Anca vaskulitida - pacientská podpora ČR	katty.krbec@gmail.com
Spolek Ichtýzoza	www.ichtyzoza.cz
Spolek pro atypické parkinsonské syndromy (APS), z.s.	www.aps.estranky.cz
Spolek pro podporu lidí s Rubinstein-Taybi syndromem, z. s	rts.czech@gmail.com hana.kol@centrum.cz
Tarlovova cysta, z.s.	www.tarlovovacysta.org
TAY SACHS, z.s.	jana.losova@seznam.cz
Úsměv srdcem z.s.	www.usmevsrdcem.cz
VHL Komunita, z.s.	rybysarovalucie@seznam.cz
Willik – spolek pro Williamsův syndrom, z.s.	www.spolek-willik.cz
Život bez střeva, z.s.	www.zivotbezstreva.cz

ČLENOVÉ BEZ ORGANIZACE ZASTUPUJÍ NÁSLEDUJÍCÍ DIAGNÓZY

15q11-q13 mikroduplikační syndrom	Charge syndrom	Progresivní hemifaciální atrofie (Parry-Rombergův syndrom)
3C syndrom (Ritscherův-Schinzelův syndrom)	Christiansonův-Fourieho syndrom	Progresivní supranukleární obrna
ADAR Gen/ ADAR1-related hereditary spastic paraplegia	Chromozomová aberace	Pudendální neuralgie
Agamaglobulinémie	Chronická zánětlivá demyelinizační neuropatie (CIDP)	Refsumova nemoc
Aicardi-Goutièresův syndrom	Chronický návratný víceložiskový kostní zánět	Relabující polychondritida
Akromegalie	Idiopatická ortostatická hypotenze/ Dysautonomie	Retinální makulární dystrofie typ 2
Akutní intermitentní porfyrie	Imunoglobulin A nefropatie	Sarkoidóza
AL amyloidóza	Infantilní neurooxonální dystrofie	Sarkoidóza II. stupně
Alagillův syndrom	Invertovaná duplikace s delecí v oblasti krátkého raménka chromozomu 8	Sjogrenův syndrom
Alportův syndrom	Inverzní Klippelův-Trénaunayův syndrom	Spektrum onemocnění neuromyelitis optica (NMOSD)
Alströmův syndrom	Izolovaný deficit komplexu I	Spektrum související s GNAO1 zahrnující vývojové opoždění, záchvaty a poruchu pohybu
Aplastická anémie	Joubertův syndrom	Spinocerebelární ataxie, typ 21
Arnoldova-Chiariho malformace	Kardiofaciokutánní syndrom (CFC syndrom)	Stardgardtova nemoc
ARSACS – Autozomálně recesivní spastická ataxie, typ Charlevoix-Saguenay	Kardiomyopatie, genetická RYR2 3,4,5,6	Sticklerův syndrom
Astrocytom	KBG Syndrom	Stiff person syndrom a jeho varianty
Ataxia telangiectasia (Syndrom Louis-Barové)	Kennedyho nemoc	Suspektní mitochondriální myopatie
Atrézie jícnu	Klasická forma mycosis fungoides, Primární kožní T-buněčný lymfom	Syndrom CTNNB1/ Syndrom postnatální mikrocefalie
Atrézie zevního zvukovodu	Klasická galaktosémie	Syndrom dlouhého QT intervalu
ATTRV122I amyloidóza	Komplexní regionální bolestivý syndrom	Syndrom Dravetové
Autoimunitní hemolytická anémie (AIHA)	Kongenitální svalová dystrofie	Syndrom fragilního X
Autoimunitní polyendokrinní syndrom, typ 3	Lambertův-Eatonův myastenický syndrom	Syndrom KAT6A
Autoimunitní polyglandulární syndrom, typ 1	Laryngotracheocefalagální rozštěp, typ 4 (LTEC4)	Syndrom LEOPARD (syndrom Noonanové)
Autozomálně recesivní ataxie způsobená deficitem ubiquinonu	LBSL (Syndrom zahrnující leukoencefalopatii s involucí mozkového kmene a míchy a vysokou hladinou laktátu)	Syndrom Lessel-Kreienkampové
Barthův syndrom	Leberova hereditární optická neuropatie	Syndrom mnohočetné endokrinní neoplázie, typ 1
Barterův syndrom typu 1	Liang-Wang syndrom	Syndrom NEDEGE, vrozená porucha neurobehaviorálního, psychomotorického a mentálního vývoje, a to v genu NBEA: c.607C>T (p.Arg203Ter)
Castlemanova choroba	Lineární sebaceózní névus (Schimmelpenningův syndrom)	Syndrom terminální delecce dlouhého raménka 1. chromozomu
Centrální diabetes insipidus	Loeysův-Dietzův syndrom	Syndrom vrozených vad mozku, muskuloskeletálních abnormalit, faciálního dysmorfismu a intelektové nedostatečnosti
Centronukleární myopatie	Loweova okulocerebrorenální syndrom	Syndrom zahrnující intelektovou nedostatečnost, opoždění řeči, dysmorfické rysy a abnormality T-buněk
Cerebrotendinózní xantomatóza	Lymfangioleiomyomatóza	Syndrom zahrnující intelektovou nedostatečnost, opoždění řeči, mentální retardaci a vícečetné vrozené vady související s SETD2
Crevelidův syndrom	MADD	Syndrom zahrnující megacystis, mikrokolon a hypoperistaltiku střev
Crouzonův syndrom	Marfanův syndrom	Syndrom zahrnující mikrocefalii, těžkou mentální retardaci a vícečetné vrozené vady související s SETD2
Cushingova choroba	Marshallův-Smithův syndrom	Syndrom zahrnující mentální retardaci a faciální dysmorfismus, způsobený haploinsuficiencí SETD5
Cushingův syndrom způsobený ektopickou sekrecí ACTH	Mayerův-Rokitanského-Küsterův-Hauserův syndrom	Syndrom zahrnující vývojové opoždění související s CHD3, opoždění řeči, mentální retardaci, abnormality zraku a obličejový dysmorfismus/ Snijders blok - campeau syndrom
DDX3X	McCuneův-Albrightův syndrom	SYNGAP1-vázaná vývojová a epileptická encefalopatie
Dědičná ATTR amyloidóza	MERRF	Syringomyelie
Dědičná vrozená spastická tetraplegie	Metafyzární chondrodysplázie Jansen	Systémový lupus
Deficit dekarboxylázy aromatických L-aminokyselin (Deficit AADC)	Mikrocefalické primordiální trpaslctví, Alazamiho typ	Tetrazomie 18p
Deficit lyzozomální kyselý lipázy	Mikrodeleční syndrom 22q11.2	Tetrazomie X
Delece genu HNRNP1	Mikroduplikační syndrom 3Q26	Trombotická trombocytopenická purpura
DEND syndrom	Mnohočetná epifyzární dysplázie, typ 4	Varianta v genu BCL11B
Desmin storage myopatie	Moebiův syndrom	Vývojové opoždění, mentální retardace a porucha autistického spektra související s GRIN2B
Difušní lymfatická malformace	Monozomie 22q13 (Phelan-McDermidové syndrom)	Vrozená chromozomová aberace - ring chromozom 5
DYT1	Mozaiková neurofibromatóza, typ 1	Vrozená spondyloepifyzární dysplázie
Ehlersův-Danosův syndrom, hypermobilitní typ (EDS III) (Syndrom benigní kloubní hypermobility)	Nefrogenní diabetes insipidus	Vrozený deficit sacharázy-izomaltázy
Ektopie čoket a zornic oboustranné, ADAMTSL4	Nespecifická syndromická mentální retardace - Tolchin-Le Caignec	Vzácná mentální retardace bez vývojové anomálie
F208 IF070, Z31.5	Neurčená epileptická encefalopatie s časným nástupem (neurčená EOOE)	Vzácná onemocnění ledvin
Familiární fokální epilepsie s variabilními ložisky	Neurofibromatóza	Wegenerova granulomatóza/ Granulomatóza s polyangiitidou
Familiární hyperprolaktinémie	Neurofibromatóza, typ 1 způsobená mutacemi nebo intragenovými delecemi NF1 genu (Von Recklinhausenova nemoc)	Wiedemannův-Steinerův Syndrom
Familiární středozemská horečka	Neurofibromatóza, typ 2	Wilsonova choroba
Fibrózní kostní dysplázie	Okulofaciokardiodentální syndrom	X-linked hyper-IgM syndrom/ GAND syndrom
Fraserův syndrom	Parciální delecce dlouhého raménka chromozomu 4	X-vázaná agamaglobulinémie (Brutonova nemoc)
Guillainův - Barrého syndrom	Patogenní varianta v genu ZMYND11/ ZMYND11	X-vázaná myxomatozní valvulární dysplázie související s FLNA
Glanzmannova trombastenien	Peutzův-Jeghersův syndrom	X-vázaná mentální retardace, Najmové typ
Glutarová acidurie typu 1 (Deficit glutaryl-CoA dehydrogenázy)	Pittův-Hopkinsův syndrom	
H - ABC	Pokročilá systémová mastocytóza (AdvSM)	
Hereditární sférocytóza	PPP2R5D	
HPP	Primární biliární cirhóza	
Hyperimmunoglobulinémie D s periodickou horečkou / Deficit mevalonátkinázy	Primární ciliární dyskineze	
Hypofosfatázie	Primární hypoparathyreóza	
Hypofosfatemická rachtida	Primární sklerotizující cholangitida	
Hypokalcemická vitamin D rezistentní krvice/rachtida	Primární vaskulitida centrálního nervového systému	

EDITORIAL

Vážení čtenáři,
poslední únorový den každoročně připomíná osudy více než 300 milionů lidí na celém světě, kteří žijí se vzácnými onemocněními. Den vzácných onemocnění je pro nás inspirací k setkávání a spolupráci i příležitostí ukázat široké veřejnosti a těm, kdo rozhodují o zdravotní a sociální péči, co vzácná onemocnění jsou a jak zásadně ovlivňují životy pacientů a jejich rodin.

Den vzácných onemocnění se připomíná už téměř dvacet let ve všech koutech světa. Lidé pořádají setkání, odborné akce, navštěvují budovy v symbolických barvách a sdílejí své příběhy na sociálních sítích. Tím vším pomáhají zvyšovat povědomí o problémech, kterým lidé se vzácnými diagnózami čelí.

Vzácných onemocnění existují tisíce a jsou velmi různorodá. Často jde o málo známé nemoci a lidé, kteří s nimi žijí, se ocitají v obtížné situaci – cesta ke správné diagnóze, účinné léčbě i potřebným podpůrným službám bývá velmi složitá. Kvalita péče je navíc značně nevyrovnaná: někteří pacienti mají přístup k výborné odborné péči, jiní však odpovídající podporu postrádají a mají pocit, že „nikam nepatří“.

V naší práci se snažíme společně hledat a pojmenovávat obtíže, se kterými se pacienti setkávají, a podporovat řešení, jež mohou tyto problémy zmírnit nebo odstranit. Inspirací jsou pro nás konkrétní příběhy lidí a rodin, do jejichž života vzácné onemocnění vstoupilo. Každý příběh je jedinečný, přesto mají mnoho společného – dlouhou cestu k diagnóze, obtížnou dostupnost péče či nedostatek informací a podpory.

U příležitosti Dne vzácných onemocnění jsme vybrali příběhy čtyř lidí a jejich rodin, o které se s vámi chceme podělit. Je na nich dobře vidět, s jakými překážkami se pacienti se vzácnými onemocněními potýkají, ale zároveň přinášejí i naději a inspiraci, jak je možné tyto překážky překonávat.

Jedním z nejčastějších problémů je právě dlouhá cesta k diagnóze. Od prvních příznaků k určení správné diagnózy uplyne v průměru pět let, v některých případech i podstatně déle. V období, kdy pacienti svou diagnózu neznají, bývají často léčeni neúčinně nebo zcela nevhodně, přestože správná léčba může jejich život zásadně změnit.

Naprostou většinu vzácných onemocnění zatím není možné zcela vyléčit, protože neexistuje kauzální terapie. I v těchto případech však může vhodně zvolená léčba významně zmírnit projevy onemocnění a zlepšit kvalitu života. Klíčové je, aby se pacient dostal na správné specializované pracoviště a do péče zkušeného týmu odborníků. Komplexní multidisciplinární přístup a dobré propojení zdravotního a sociálního systému mají zásadní význam – pomáhají omezovat



„hluchá místa“ a slepé uličky, ve kterých se pacienti se vzácnými onemocněními často ocitají.

Děkujeme těm, kdo se rozhodli s námi sdílet své příběhy na stránkách našeho časopisu i na webu vzacni.cz, který provozujeme už více než deset let. Jejich příběhy jsou pro nás inspirací. Děkujeme také všem, kteří se vzácným onemocněním věnují, poskytují podporu rodinám, ať už jsou to lékaři, sestry, terapeuti, osobní asistenti, nebo speciální pedagogové.

Děkujeme také všem, kteří jednotlivé pacienty i naši asociaci podporují, vlastní prací, finančně nebo jen symbolicky, třeba na sociálních sítích. Jsme vděční i těm, kdo se o téma vzácných onemocnění zajímají. Ochota vidět osudy lidí a zájem hledat řešení jsou předpoklady pozitivních změn.

Přejeme vám zajímavé čtení!

Anna Arellanesová

Help@vzacna-onemocneni.cz Pomoc ve složitých případech

Orientace v oblasti vzácných onemocnění může být velmi složitá, ať jde o stanovení diagnózy, hledání specializovaných lékařů, nebo řešení sociální pomoci. Proto Česká asociace pro vzácná onemocnění provozuje konzultační mail help@vzacna-onemocneni.cz, kam se se svými dotazy mohou obracet lékaři, rodiče nebo pacienti samotní. Odborným garantem projektu je Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění při Ústavu biologie a lékařské genetiky 2. lékařské fakulty UK a FN Motol a Homolka.

ZPRAVODAJ ČAVO BYL VYDÁN ZA PODPORY



Zpravodaj ČAVO / Vydává Česká asociace pro vzácná onemocnění, z. s.

Sídlo a korespondenční adresa: Bělohorská 19, 169 00 Praha 6 – Břevnov, Telefon: 774 151 290 / e-mail: cavo@vzacna-onemocneni.cz

www.vzacna-onemocneni.cz / www.vzacni.cz

NAŠE CESTA ZA VZÁCNOU DIAGNÓZOU

Po narození Julinky jsme brzy věděli, že její vývoj není standardní. Ještě v porodnici pan doktor řekl, že má „ploutví nohy“, dělali jsme si z toho spíš legraci. Nepřinesli mi ji hned na bonding, ale dali ji do inkubátoru. Nepřikládala jsem tomu velký význam, myslela jsem, že neměli čas: v porodnici byl velký shon a můj porod byl náhlý.

Nejprve Julinka nechtěla sát mléko, sací návyky si osvojila později kvůli těžké novorozenecké žloutence. Vše trvalo nepřirozeně dlouho. Pro mě i mého muže to bylo velmi náročné, připadalo nám, jako když před sebou tlačíme něco velice těžkého. Kolem 10. měsíce, když už se všechny děti začaly posouvat, ale Juli stále nic, jsem z toho začínala být nešťastná. Pak přišlo období, kdy už měla chodit, ale nechodila, měla říkat nějaké slabiky, ale neříkala je. Proto jsem poprosila naši pediatričku o radu, řekla mi ale, že to Julinka dožene, že si nemám dělat starosti. To bylo Julince dva a půl roku.

NĚCO SI O TOM PŘEČTĚTE

Při preventivní prohlídce ve třech letech paní doktorka úplně obrátila a řekla, že si myslí, že má Julinka poruchu autistického spektra (PAS), a že se v tom zatím nikdy nezmýlila. Byl to pro nás velký šok, protože předtím stále tvrdila, že je všechno v pořádku. Ptala jsem se jí, co to znamená. Dala nám několik žádanek najednou: na psychologii, neurologii, logopedii, foniatrii a také na oční. Řekla, ať si kontakty najdu na internetu a objedná se. Na závěr mi půjčila tlustou knihu o poruchách autistického spektra, ať si o tom prý něco přečtu. Bylo tam popsáno mnoho různých typů autismu, včetně nejtěžších forem, které jsou provázené epilepsií. Vyděsilo mě to. Pokud vám někdo načrtne různé negativní scénáře a nechá vás s nimi, nedostanete žádnou podporu ani nasměrování, ztratíte půdu pod nohama. Rozhodli jsme se pro změnu pediatra.

Nebylo lehké se ke všem specialistům objednat, čekací doba byla dlouhá, připadalo nám, že se musíme doprošovat. Stále jsme



nevěděli, co jí je, a nebyl nikdo, kdo by nám pomohl nebo poradil.

PROPADÁVÁNÍ MEZI TESTY

Péče o Julinku byla sama o sobě náročná, protože nebyla typické miminko. Pokud nebyla u mě, pořád plakala, nedala se utiřit, jedinou záchranou bylo přiložit jí k prsu. Nedala se nikdy uspat v kočárku, ať ve dne, nebo v noci. Byla jsem vyčerpaná. Plakala i u cvičení, na které jsme chodili pravidelně.

Byli jsme tehdy na prvních genetických testech, ale žádná diagnóza se tehdy nepotvrdila. Chodili jsme pravidelně na dětskou neurologii, kde lékařka diagnostikovala vývojovou dysfázii, tedy opožděný vývoj. Na psychiatrii dostala Juli diagnózu atypický autismus. Ve Speciálně pedagogickém centru (SPC) jí inteligenční testy nejprve potvrdily lehkou mentální retardaci, později v určitých ohledech středně těžkou retardaci.

Nikdo nám ale stále nedokázal říct, co Julince je a – to bylo nejhorší – co máme dělat my.

Pokud nevíte, co vašemu dítěti je, velmi těžko se orientujete. Nevíte, kde se snažit, kde dítě rozvíjet, co naopak počkat, na co dát pozor. Spoléhat se můžete jen na svůj odhad a intuici. To je psychicky velmi náročné, protože nevíte, jestli jdete správnou cestou.

Později začala Julinka šilhat, měla jsem podezření na skrytou oční vadu. Ve třech letech jí na očním naměřili 2,5 dioptrie, později se jí zrak zhoršoval. Objednali jsme se do Rané péče Eda. Pravidelně k nám docházeli s Julinkou pracovat a zjistit, jak se vyvíjí, byli velmi vstřícní. Juli byla v jejich péči do 7 let.

Julinčinou silnou stránkou je komunikace. Přestože neumí číst, od malička miluje knížky a memoruje pohádky, odříká nazpaměť vybrané pasáže z filmů nebo seriálů, zajímají ji mezilidské vztahy. Má poruchu okulo motoriky, jemné motoriky a svalovou hypotonii. Neudrží v ruce tužku, má příliš slabé prstíky a dělá jí problém na ni zatlačit. Doufáme ale, že se bude díky trpělivosti a pravidelnému cvičení se všemi, kdo s ní pracují, zlepšovat.

Na ADHD nám na psychiatrii předepsali léky, které jsme Julince nějaký čas zkoušeli dávat. Byla však po nich unavená, spavá, vůbec nebyla sama sebou. Nebylo jí po nich dobře, proto jsme se rozhodli, že jí je dávat nebudeme.

NENÍ MOŽNÉ, ŽE NIKAM NEPATŘÍME

Pak přišla doba, kdy měla jít Julinka do školky. Nejprve chodila do soukromé školky, od 4 let pak do školky pro děti se specifickými potřebami. Snažili se ji tam rozvíjet a pomáhat jí, nedosahovala sice stejných cílů jako ostatní děti, ale pořád jsem věřila, že to dožene. Požádali jsme proto o první odklad.

Druhý odklad podle SPC možný nebyl, my jsme přesto cítili, že je ještě na školu brzy. Nakonec se nám podařilo ji zapsat do přípravné třídy speciální ZŠ v Praze-Vokovicích, kde se díky paní ředitelce a její empatii nakonec druhý odklad podařil. Děti ve třídě se postupně připravovaly na školu, Juli se ale nijak nezlepšovala. Nevěděli jsme, jak by zvládla klasickou nebo speciální školu.

Nepochopitelné pro nás bylo, že při prvním odkladu ji SPC vyhodnotilo jako dítě s lehkou mentální retardací, další rok v určitých ohledech se středně těžkou retardací. Dostali jsme seznam škol, kam bychom Julinku mohli dát, na všechny z nich však byl velký přetlak a často byly daleko. Přesto jsme se na ně jeli podívat. Začínala jsem mít psychické potíže vycházející z pocitu bezradnosti a beznaděje, návštěvy škol byly časově i psychicky náročné. Nevěděli jsme, jestli do takové školy Juli patří, nebo nepatří.

Podle zákona jsme museli i na zápis do naší spádové školy. Pamatuji si, že vůbec nechá-

pali, proč tam jsme, dívali se na nás dost nevěřičně. Velmi mě to vzalo. Potom jsme jeli do školy Slunce v Unhošti. Říkali nám, že mají plno, nakonec ale Julinku přijali. Je to výborná škola s rodinným prostředím. Juli je tam moc spokojená, je v kolektivu 6 dětí v rozmezí první až třetí třídy, každé pracuje podle svého individuálního plánu.

PŘESTĚHOVÁNÍ, KTERÉ NÁS PŘIVEDLO DOMŮ

Po celé ty roky jsme hodně cestovali, nejen k lékařům a specialistům, ale i na různé terapie a samozřejmě do škol a školek, bývali jsme z toho často unavení. Nakonec jsme se rozhodli přestěhovat z Prahy, abychom to měli do školy blíž. Nevěděli jsme, že nás díky tomuto rozhodnutí potká důležitý zlom: po letech se podařilo určit Julinčinu diagnózu.

Pokud nevíte, co vašemu dítěti je, velmi těžko se orientujete. Nevíte, kde se snažit, co naopak počká, na co dát pozor. Spoléhat se můžete jen na svůj odhad a intuici.

Po přestěhování jsme změnili dětskou neuroložku. Nová paní doktorka naši situaci zmapovala a doporučila nám opakovat genetické testování. V Motole nás ochotně přijali, paní doktorka nám všechno vysvětlila, Julinku nafotila, odebrali nám všem krev. Po třech měsících nám pak sdělila diagnózu: vzácné onemocnění jménem Koolenův-de Vriesův syndrom způsobené

delecí na chromozomu 17. Tehdy nám řekli, že je Julinka zřejmě jediným diagnostikovaným pacientem v ČR. Zjistili jsme, že u dětí s tímto onemocněním se mohou v průběhu času projevit další potíže, jako epilepsie, kožní a srdeční problémy nebo poruchy močového ústrojí a pohybového aparátu. Julinka naštěstí žádné z těchto problémů nemá, budeme ale muset začít chodit na pravidelné kontroly k daným specialistům.

Paní doktorka nám také předala kontakt na Českou asociaci vzácných onemocnění (ČAVO). Rovnou jsme se přihlásili na jejich pobyt pro rodiny, který pro nás byl obrovsky obohacující.

NAJÍT ROVNOVÁHU V TOM, CO PROSPÍVÁ

Na Julinčinu diagnózu jsme čekali 9 let, známe ji několik měsíců. Snažíme se nyní zkoordinovat, co je potřeba, a přišla řada i na nás jako rodiče, abychom mohli pracovat na sobě. Jsme v kontaktu se sociální pracovnící v Motole, která by nám měla pomoci najít odlehčovací a asistenční služby. Velice by nám pomohlo, kdybychom měli třeba jen na pár hodin týdně nějakého asistenta.

Pokud jde o Julinku, naštěstí snáší všechno dobře. Děti s tímto syndromem jsou přátelské a přívětivé, velmi hodné, neumějí být zlé. Musíme ji naučit rozlišit, kdo je zlý, kdo je hodný a jak si poradit mezi lidmi. Když se jí stane něco špatného, tak si to pamatuje, ale „uloží“ to někam dozadu a snaží se k tomu nevracet. Někdy si na to však vzpomene a pak se třeba zeptá, když někam jedeme: „A maminko, budou tam zlí lidé?“, já řeknu: „Ne, nebudou, Julinko“ a ona odpoví: „To je dobře, to jsem si oddychla.“

Snažíme se ji nyní více šetřit, pokud jde o další návštěvy lékařů. Díky diagnóze je to mnohem snazší, máme nyní nějaký rámeček, ve kterém se pohybujeme. Julinčina diagnóza upevnila náš vztah s manželem, kterého moc miluji. Změnil se i okruh našich přátel, někteří odešli a noví přišli. Juli nás také učí radovat se z maličkostí, z toho, co se podaří. Ve své profesi fyzioterapeuta se nyní více zaměřuji na děti se speciálními potřebami, protože díky Julince jsem se mnohé naučila.

Chtěli bychom poděkovat všem, kteří nás na naší cestě doprovázejí, pomáhají nám a podporují nás, abychom v tom nebyli sami. A moc bychom si přáli, aby nastal průlom ve výzkumu a léčbě Koolenova-de Vriesova syndromu a dalších vzácných onemocnění.

Barbora Procházková





Dodělala jsem střední školu, ale s vysokou školou to hned nevyšlo. Rok jsem studovala angličtinu. Potom jsem začala dálkově po večerech studovat vyšší odbornou školu – sociální práci. Zároveň jsem pracovala dvě hodiny denně v jedné neziskovce, kde se starají o zdravotně postižené.

OBJEVIL SE LÉK NA MOJI NEMOC

V létě roku 2020 jsem se po různých peripetiích dostala k léčbě prvním lékem na SMA. Od té doby chodím každé čtyři měsíce na aplikaci do zad. Není to příjemné, ale stojí to za to. Na léčbu jsem zareagovala velmi dobře, a i odborníci z toho byli překvapení. Po zahájení léčby jsem začala dělat a zvládat věci, které jsem nikdy nedokázala, nebo jsem o schopnost je zvládat dávno přišla. Udržím se vsedě bez větší opory, udržím hlavu, začala jsem hýbat nohama a víc i rukama, za ideálních podmínek se dokážu sama najíst, a přestala jsem být stále tak unavená. Pořád to není tak, že bych najednou byla samostatná – stále potřebuji při všech denních aktivitách pomoc. A musím pravidelně rehabilitovat a trénovat. Ale jsem schopná pečujícím aspoň trochu ulehčit.

Dnes už nedělám takové pokroky jako po prvních dávkách, ale můj stav se nezhoršuje, a to je obrovská pomoc. I péče v Motole se časem usadila a všechno je jednodušší. Dřív jsem kvůli plicnímu ventilátoru musela být při aplikaci na JIP, ale potom se přišlo na to, že když jsou se mnou rodiče celé dny, nemusím být na intenzivní péči a můžu být v normálním pokoji.

Léčba změnila hodně, ale některé věci zůstávají stále stejné. Pořád tak trochu propadávám mezi sociálním a zdravotním systémem. Snad se to jednou změní. Já osobní asistenci nemám, protože nemohou dělat všechny zdravotní úkony, které potřebuji (např. odsávání z dýchacích cest). Mám však fajn kamarády, kteří mi dokážou pomoci, když chci někam jít bez rodičů nebo naši nemají čas. Chodí se mnou třeba na koncerty.

SVOBODA

Pro mě je důležitá svoboda. Potřebuji ji v tom, kdy a co dělám, ale i v tom, co se bude dít s mým tělem. Své pečující si musím pustit fyzicky velmi blízko. Mám štěstí na lidi kolem sebe, protože to chápou. Na všem se domlouváme, snažíme se vyjít si vstříc a respektovat se. Zároveň ale vím, jak složité to je, když se potkám s někým, kdo to tak nevnímá. Párkrát jsem

CHCI JÍT ZA SVÝMI SNY

Poměrně brzy poté, co jsem se narodila, si rodiče všimli, že se hýbu jinak než ostatní děti. Na doporučení lékařky se mnou začali cvičit Vojtovu metodu. Pak jim jeden lékař doporučil vyšetření na neurologii. Po dalších specializovaných vyšetřeních se dozvěděli, že mám SMA 1. typu, jednu z nejagresivnějších forem onemocnění. Tehdy se o SMA tolik nevědělo, léčba neexistovala a nemoc se začínala projevovat stále víc.

Ve třech letech jsem zkolabovala. Měla jsem těžký zápal plic a strávila jsem tři měsíce na ARO. Tehdy se ukázalo, že pro návrat do běžného života bude nezbytný plicní ventilátor. Aby si mě rodiče mohli vzít domů, museli se naučit pečovat o tracheostomii a zacházet s přístrojem.

Nepamatuji si období před kolapsem ani samotný kolaps, takže pro mě je „život s hadičkami“ normální. Hodně mi pomohlo, že se mnou rodiče mluvili přiměřeně věku, ale na rovinu. Myslím, že velkou zásluhu na tom, jak se na věci dívám, mají právě oni.

Díky pomoci asistentů jsem mohla chodit do běžné mateřské školy a potom i do běžné základní školy. Na střední školu jsem šla do Jedličkova ústavu, kde jsem měla v rámci školy rehabilitace i fyzioterapii. Bylo mi patnáct a začínala jsem řešit samostatnost v každodenních věcech. Také jsem chtěla jet na tábor a potřebovala jsem osobní asistentku, která mě doprovodí. Naštěstí se to podařilo zařídit a byl to pro mě velký krok – nejen organizačně, ale i v tom, že najednou jsem nebyla jen s rodiči.

v takové situaci byla a byl to pro mě velký diskomfort.

Postupně se víc věnuji věcem, které mě baví. Zanechala jsem VOŠ, i když to bylo těžké rozhodnutí, a šla jsem tam, kam mě to táhlo. Začala jsem se věnovat sociálním sítím a psaní.

CHTĚLA JSEM CESTOVAT A ZJISTILA JSEM, ŽE TO DOKÁŽU

Vždycky jsem chtěla cestovat a pak jsem zjistila, že to zvládám. Snažím se jezdit bez rodičů. Pro mě je důležité, že se učím stavět svým obavám a plnit si sny, i když to vždycky znamená spoustu domlouvání a zajišťování péče.

Mám pocit, že si společnost často myslí, že jde jen o dětské pacienty. Jenže děti jednou vyrostou a jsou z nich dospělí. Nezmizíme v den svých osmnáctých narozenin.

Dlouho jsem si přála podívat se do Londýna. Poprvé jsem se snažila vyrazit už dávno, pak přišel covid a bylo po výletu. Další pokus byl v létě 2022, jenže do toho přišly stávky na letištích a zrušené lety. Nakonec se mi to podařilo až v dubnu dalšího roku. Většinu cesty jsem si naplánovala sama. Letěli se mnou kamarádi, kteří jsou zdravotníci, a tak nebyl problém se zajištěním péče. V Londýně jsem byla nadšená. A překvapilo mě, jak jsou tam na lidi s postižením zvyklí, jak je většina budov uzpůsobená, jak jsou významné památky alespoň částečně bezbariérové. U nás často narážím na architektonické bariéry, takže



ten kontrast byl pro mě hodně výrazný. Překvapilo mě i to, že se se mnou lidé nebáli komunikovat. To je příjemné.

O rok později jsem byla týden v Barceloně. Tam jsem byla s jinými kamarády a moc jsme si to užili, i když cesta byla docela dobrodružná. Při cestě tam nám málem uletělo letadlo, protože na letišti v Mnichově nebyl nikdo, kdo by můj vozík naložil do letadla, a při cestě zpět ho zase někde ztratili a pak zase našli. Cestování letadlem je zkrátka vždycky trochu zážitkové.

Na podzim 2025 jsme s kamarády vyměnili Barcelonu za Švýcarsko. Tam jsme vyrazili autem, abychom nebyli vázaní na přístupnost veřejné dopravy a mohli vidět více ze země. To bylo nejlepší rozhodnutí – kromě objevování Curychu jsme zvládli i výlet do hor a do přírody. Bylo to nezapomenutelné.

VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ NEJSOU JEN ZDRAVOTNÍ PROBLÉM

Pracuji na volné noze jako správce sociálních sítí, dělám copywriting a marketing, spolupracuji s několika firmami a neziskovkami. Zároveň se věnuji advokacii osob s těžkým fyzickým postižením a aktivitám, které se týkají vzácných onemocnění. Snažím se, aby se o nich víc mluvilo a aby se o nich mluvilo i jinak než jen z pohledu diagnózy.

Vedle práce v marketingu jsem se postupně dostala i k práci pro Českou asociaci pro vzácná onemocnění. Loni jsem začala pomáhat s přípravami Dne vzácných onemocnění, a když na jaře asociace hledala novou posilu, oslovili mě. Mám na starosti projekt Medici, který je zaměřený

na zvyšování povědomí o vzácných onemocněních u studentů lékařských fakult a dalších pomáhajících profesí.

V rámci výuky přicházejí studenti medicíny do kontaktu s pacienty se vzácnými onemocněními a jejich rodinami. Jde nám o to, ukázat budoucím lékařům a dalším studentům, co vzácná onemocnění pro lidi znamenají, jak dopadají na každodenní život i to, že nemoc nemá jen svou zdravotní stránku. Chceme také upozornit na to, jak důležitý je multidisciplinární přístup – aby člověk nemusel řešit svůj zdravotní a sociální stav odděleně a sám.

Zároveň vnímám, že by bylo dobré, kdyby se víc mluvilo o lidech se vzácným onemocněním, hlavně o dospělých. Mám pocit, že si společnost často myslí, že jde jen o dětské pacienty. Jenže děti jednou vyrostou a jsou z nich dospělí. Nezmizíme v den svých osmnáctých narozenin. Dospělí pacienti potřebují nejen lékařskou péči, ale i sociální. Bez dostupných služeb osobní asistence se nemůžou aktivně zapojit do společnosti tak, jak by mohli.

Když si potřebuji srovnat myšlenky, hodně mi pomáhá si je sepsat. Poslední dobou jsem se od toho vzdálila a plánuji se k tomu vrátit. Dokážu se potom víc soustředit. Zapisovat si myšlenky pro mě byl způsob, jak se neztratit v tom, co všechno se kolem mě děje – v péči; v práci; v plánování mých cest; v tom, že pořád hledám rovnováhu mezi tím, kolik pomoci potřebuji, a kolik svobody si chci nechat. Je pro mě důležité dělat to, co mě baví. Plnit si sny a nevzdávat se. I když je to občas sakra těžký.

Anna Hlavicová

PO TĚMĚŘ TŘICETI LETECH SAMA CHODÍM

Moje nemoc se začala projevovat, když jsem byla ještě úplně malá. Špatně jsem chodila, lékaři ale zpočátku říkali, že to nic není, že všechno doženu. Nelepšilo se to, provedli mi proto různá vyšetření a diagnostikovali spastickou mozkovou obrnu. To mi byly asi čtyři roky. Nejdřív jsem zvládala chodit relativně sama, chodila jsem ale hůř než jiné děti a postupně se to zhoršovalo. Jezdila jsem na kontroly do nemocnice, bývala jsem hospitalizovaná. Už tehdy se objevil náznak toho, že něco není v pořádku. Jednomu z lékařů se nezdálo moje vyšetření EMG, můj svalový vzorec vypadal jinak, měl podezření na svalovou myopatii. Provedli mi biopsii, myopatie se ale nepotvrdila a nenašlo se ani nic jiného, diagnózu spastické mozkové obrny mi proto ponechali.



Můj stav se začal v pubertě zhoršovat, lékaři mě ale stále posílali jen na rehabilitace. Velké zhoršení pak nastalo v dospělosti, před nástupem na vysokou školu, když mi bylo 19 let. Věřím tomu, že to bylo spojené i se stresem z přijímacích zkoušek, bylo to pro mě psychicky velmi náročné období. Předepsali mi antidepresiva, zkoušeli i jiné léky. Tehdy jsem měla hodně velké svalové křeče a třes v rukou, nedokázala jsem uvolnit svaly. Když jsem začala chodit na vysokou školu, už jsem potřebovala invalidní vozík, bez něj to nešlo. Masarykova univerzita v Brně má našťastí středisko Teiresiás, které studentům nabízí asistenční služby: vozí je na přednášky a zpátky domů. Tenkrát mi to velice pomohlo.

Protože jsem už byla dospělá, registrovala jsem se k jinému neurologovi. Ten mě dál vedl pod diagnózou spastické mozkové obrny. Dokončila jsem vysokou školu, vdala jsem se, můj stav se ale horšil dál. Když mi bylo kolem 30 let, tak už jsem se bez vozíku neobešla ani na krátké vzdálenosti, doma jsem neudělala ani krok. Pokud jsem se potřebovala pohybovat, držela jsem se stěn nebo lezla po čtyřech, nic víc jsem nezvládla. Pokud jsme s manželem potřebovali někam jet, museli jsme mít invalidní vozík, s oporou už jsem ušla jen pár kroků. Bylo to opravdu hodně špatné, navíc se mi stáčela do strany pravá noha, zakopávala jsem o ni. Svalové křeče byly

stále intenzivnější a v průběhu dne se stupňovaly. Dopoledne jsem ještě dokázala nějak fungovat, ale večery bývaly nejhorší.

Nikdy bych nevěřila, že by na mou nemoc mohl existovat lék, v nic takového jsem nedoufala, má nemoc se neustále zhoršovala a já si připadala bezmocná. Můj lék mi však změnil život. Přála bych si, aby takovou naději měli i jiní lidé se vzácným onemocněním.

S mým manželem jsme se snažili najít cokoli, co by mi pomohlo. Ptala jsem se svého neurologa, jestli neexistuje něco, co by mi pomohlo, ale on řekl, že ne. Předepsal mi jen nějaký lék, který vůbec nezabíral. Přes mou kamarádku, která má malou holčičku s vážným genetickým onemocněním, jsem zjistila, že existuje jedna alternativní neinvazivní metoda, která se používá u dětí se spastickou mozkovou obrnou. Napíchnají se při ní svalové vazby a tím dojde k přerušení svalových kontrakcí. Lékař, který metodu používá, mi ale poradil, ať nejprve vyzkouším aplikaci botulotoxinu do svalu. Tehdy mě zarazilo, že mi nic takového

neporadil můj neurolog, přestože se botox u pacientů se spastickou mozkovou obrnou běžně používá, jak jsem později zjistila.

Ptala jsem se jej proto znovu, řekl mi, že u něj aplikace možná není, a poslal mě do Fakultní nemocnice u sv. Anny v Brně. Nechápala jsem, proč mi to nedoporučil už dříve. Vzpomněla jsem si, že o botulotoxinu jsem slyšela i v protetickém centru, kde mi vyráběli ortézu, již jsem nosila na noc na pravou nohu. O jeho aplikaci věděli, protože na podobný zákrok chodili i jejich ostatní pacienti, kteří měli stejné problémy jako já.

NEUVĚŘITELNÝ LÉK

Na aplikaci u sv. Anny jsem se objednala hned poté. Neměla však žádný efekt, cítila jsem po ní v rukách jen slabost, ale žádné uvolnění křečí. Cítila jsem, že některé věci neunesu, ale to bylo všechno. Pan doktor tehdy říkal, že to nemusí pomoci napoprvé, že může zabrat až druhá dávka. Nepomohla však ani ta. Vyprávěla jsem mu celý svůj příběh a jemu se zdálo, že v něm něco nehraje, že to nevypadá na spastickou mozkovou obrnu, protože nebývá progresivní: nemění se, nezhoršuje se, nebo pokud ano, tak ne tak dramaticky.

Navrhl proto, že by mě hospitalizovali a zkusili zjistit správnou diagnózu. Samozřejmě jsem souhlasila. Provedli mi magnetickou rezonanci mozku a míchy.



Následovaly krevní testy, které lékaři poslali na genetické vyšetření, a mohla jsem jet domů. Dali mi ještě lék, který jsem měla vyzkoušet, než přijdou výsledky. Tento lék obsahuje dopamin, používá se na léčbu Parkinsonovy nemoci, já jsem tehdy dostala jen minimální dávky. Ale už po prvním týdnu mi přestaly svalové křeče. Nemohla jsem uvěřit, že by takhle mohla působit už minimální dávka, myslela jsem, že si to namlouvám. Ale lék skutečně fungoval a lékaři mi jeho dávky postupně navyšovali.

Pak přišel den, kdy mi sdělili výsledky genetických testů: potvrdilo se u mě neuromuskulární genetické onemocnění jménem dopa-responzivní dystonie. U tohoto onemocnění je výjimečné, že na ně velmi dobře zabírá lék, u pacientů dochází k prudkému zlepšení. Pokud šlo o mě, nejprve u mě pominuly svalové křeče, to byla obrovská úleva. Po takové době, kdy nic nepomáhalo, to bylo neuvěřitelné. Nyní léky beru více než rok, postupně se zlepšil i můj pohyb: dokázala jsem s oporou chodit podél zdi, pak už jsem ani nepotřebovala invalidní vozík. Dnes dokážu chodit sama s trekingovými holemi.

Moje správná diagnóza se tedy potvrdila až ve 30 letech. Dokážu pochopit mnoho věcí. Je to vzácné onemocnění, málokdo s ním má zkušenosti. Nechápu ale, proč mi můj původní neurolog nedoporučil další

možnou léčbu, přestože o ní věděl, a že si nepovšiml toho, že můj rapidně se horšící stav do diagnózy spastické mozkové obrny nezapadá. Pokud si nebyl sám jistý, měl mě poslat na specializované pracoviště, kde by se mou diagnózu podařilo stanovit dříve. To, že mě pečlivě vyšetřil lékař v nemocnici u sv. Anny, pro mě bylo obrovské štěstí. Bez nadsázky mi to změnilo život.

PROPOJENÍ S OSTATNÍMI

Nevím, kolik pacientů žije v ČR s mou nemocí, myslím, že se uvádí, že tuto nemoc má přibližně jeden člověk z milionu. Našla jsem facebookovou skupinu pro různé druhy dystonií, kde jsem se seznámila s maminkou, která má malou holčičku, která naštěstí získala diagnózu brzy. Nemoc se u ní projevovala právě tím, že v průběhu dne jí docházely síly, nedokázala se pohybovat, to je u dopa-responzivní dystonie typické, protože v mozku klesá v průběhu dne dopamin.

Pak jsem se seznámila s paní, která má tuto nemoc už přes 50 let. Celý život však bere léky a nemoc na ní není nijak poznat, jen bývá přes den víc unavená. V mém případě se bohužel diagnóza stanovila pozdě a nemoc už na mém těle napáchala škody. Pravá noha se mi lehce srovnala, ale úplně zdravá není, je také kratší. Stejně tak nejsou v pořádku moje záda, mám hyperlordózu. Je na mně poznat, že špatně chodím. Kdybych lék získala už v dětství, nikdo by na mně pravděpodobně nic nepoznal.

Jsem také členem mezinárodní facebookové skupiny, která se týká přímo dopa-responzivní dystonie, tam je přibližně tisíc lidí. Jsem ráda, že taková možnost existuje, protože o našich nemocech se toho ví velmi málo. Proto je dobré, že si můžeme vyměňovat zkušenosti, spojit se s lidmi,

kterí s danou nemocí žijí déle a mohou toho vědět více.

Dopa-responzivní dystonie souvisí také s psychikou, často ji provázejí deprese. Já sama jsem dost přecitlivělá a mám velké sklony k úzkostem. Poslední dobou je to ale dobré. Kromě tohoto vzácného onemocnění mám ještě mutaci jednoho genu, která způsobuje zvýšené riziko rakoviny prsu a vaječníků. Pravidelně proto chodím na magnetickou rezonanci prsou a byla jsem na preventivním odstranění vejcovodů. Právě na rakovinu vaječníků zemřela moje maminka, když mi byly 4 roky. Dále chodím na kontroly na ortopedii, ale už to není tolik potřeba jako dříve. Také chodím na rehabilitace.

Svého biologického otce neznám, po smrti maminky si mě vzali do péče můj strýc s tetou, tedy bratr mé maminky. Beru je jako své skutečné rodiče, dělali pro mě první poslední, starali se o mě celé dětství. Ve dvaceti letech jsem se seznámila s svým manželem, který se stal mojí velkou oporou. Zažili jsme toho spolu opravdu hodně, přesto pro něj nikdy nic nebylo překážkou. Vždy jsme hodně cestovali, i s vozíkem jsme se dostali na místa, kde by nás nikdo nečekal. Lidé chodili kolem nás a vůbec nechápali, kde jsme se tam vzali, byli jsme i v horách, u jezer, kde byl složitý terén a skály. Nyní jsme spolu už jedenáctý rok. To, že jsem svého manžela potkala, je moje největší štěstí.

Nikdy bych nevěřila, že by na mou nemoc mohl existovat lék, v nic takového jsem nedoufala, má nemoc se neustále zhoršovala a já si připadala bezmocná. Můj lék mi však změnil život. Přála bych si, aby takovou naději měli i jiní lidé se vzácným onemocněním.

Lucie



DIAGNÓZU JSEM SI NAŠLA SAMA, ALE CHTĚLA JSEM, ABY DALŠÍ UŽ NEMUSELI

Má cesta za správnými diagnózami byla dlouhá a trnitá. Zdravotní problémy a různé komplexní symptomy mě provázely od dětství, začala jsem je výrazněji pociťovat na základní škole. Časté omdlévání, bolesti na hrudi, extrémní tachykardie, chronické bolesti a neustálé úrazy a problémy s klouby. Byla jsem hodně zesláblá, neustále nemocná, prodělala jsem těžkou pneumonií, což můj stav zhoršilo. Stále jsem měla některou část těla v ortéze a postupně se přidaly problémy s páteří a ostatními klouby. Měla jsem velký problém s chůzí, delším stáním i s každodenním fungováním. K tomu nezaléčená tachykardie, hypotenze, synkopy. Mnohokrát jsem zažila akutní zhoršení stavu kvůli absenci jakékoliv péče.

Později na gymnáziu jsem již byla diagnostikována s hlavní komorbiditou Ehlersova-Danlosova syndromu, tedy s jednou formou dysautonomie. Tuto diagnózu jsem si našla sama, protože mé problémy přetrvávaly několik let, nebyly řešeny ani diagnostikovány: naopak, byly

velmi často zpochybňovány. Začala jsem si uvědomovat, že se ke správné diagnóze asi jen tak nedostanu. Začala jsem proto hledat odpovědi sama, spojila jsem se s lidmi s podobnými symptomy, často v zahraničí, zejména v UK a v USA. Kontaktovala jsem specializované kliniky a absolvovala konzultace i v České republice.

Přes to všechno si myslím, že mám štěstí. Jsem tady a mohu o všem mluvit a věci měnit – protože někteří to štěstí neměli.

Po mnoha letech hledání jsem jednu z příčin svých zdravotních obtíží nakonec identifikovala. Dysautonomie, tedy dysfunkce autonomního nervového systému. Kdysi jsem byla ale diagnostikována s nesprávnou formou dysautonomie, jinou, než mám diagnostikovanou dnes. Dnes víme, že se jedná o POTS, syndrom posturální ortostatické tachykardie. Když jsem si tehdy poprvé přečetla seznam typických symptomů, odpovídaly mému stavu všechny. Další vyšetření diagnózu potvrdila.

Bohužel si u mě tehdy nikdo nespojil všechny symptomy a problémy do jednoho a netušili jsme, že dysautonomie je jen článek komplexnějšího klinického obrazu. Co zpětně považuji za velký problém – nikdo mě nedešlal na genetické vyšetření. Problémy se táhly až do dospělosti a zhoršovaly se. Pamatuji si, že jsem si uvědomovala, že funguji hodně „na sílu“. Jen ráno vstát a zvládnout celý školní den byl vyčerpávající problém. Když se ohlédnu zpět, tak vlastně ani netuším, jak jsem v takovém stavu odmaturovala a zvládla vysokou školu. Bylo to pro mě extrémně náročné období.

EHLERSŮV-DANLOSŮV SYNDROM VYSVĚTLUJE VÍC, NEŽ JSEM TUŠILA

Během celého dětství a dospívání jsem prošla nespočtem lékařských specializací a mnoha vyšetřeními, kromě genetického. Nikdo si se mnou nevěděl rady, ale nemohu ani říci,

že by se někdo výrazně snažil o to, abychom na správnou diagnózu přišli. Můj stav byl neustále mylně přisuzován stresu ze studia.

Část svých vysokoškolských studií jsem strávila ve Francii, kde se můj zdravotní stav dále zkomplikoval. Začala jsem mít výrazné problémy s klouby a páteří. Krční páteř mi náhle „povolila“ a několik týdnů jsem se nemohla hýbat. V té době ještě nikdo netušil, že by potíže mohly souviset s poruchou pojivové tkáně. Až později v Česku mi byl diagnostikován Ehlersův-Danlosův syndrom, onemocnění, u kterého dysautonomie patří mezi nejčastější přidružené diagnózy. Ehlersův-Danlosův syndrom je vzácné onemocnění pojivové tkáně. Tu si můžeme laicky představit jako takové „lepídlo“, které drží tělo pohromadě. A právě proto jsou symptomy Ehlersových-Danlosových syndromů tak komplexní, multisystémové a mohou být život ohrožující.

Po návratu do Česka jsem neměla na koho se obrátit a zůstala jsem bez další odborné pomoci. A uvědomila jsem si, že určitě v této situaci nebudu jediná.

MUSELY JSME TO ZMĚNIT SAMY

Právě absence povědomí, expertízy a odbornic a odborníků na tato onemocnění byla jedním z hlavních důvodů, proč jsme s kolegyněmi založily pacientskou organizaci pro Ehlersovy-Danlosovy syndromy. V době založení bylo na internetu minimum dostupných informací v českém jazyce, povědomí laické i odborné veřejnosti bylo prakticky neexistující a průměrná doba diagnostiky Ehlersových-Danlosových syndromů byla a je stále odhadována na 12-15 let, což je extrémně dlouhá doba. Pro některé byla tato dlouhá diagnostická odysea bohužel fatální. A to jsme potřebovaly změnit. Začaly jsme oslovovat různé lékařské specializace. Někteří již měli povědomí o Ehlersových-Danlosových syndromech, další projevíli velkou ochotu naslouchat a učit se společně s námi.

DÍKY SPOLUPRÁCI S ODBORNICEMI SE DIAGNOSTICKÁ ODYSEA ZKRÁTILA

Naše organizace zaznamenala dva stěžejní momenty, kdy se celá situace



začala obracet k optimističtějšímu vývoji pro všechny. Prvním z nich bylo navázání spolupráce s Ústavem biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FNMH, konkrétně s doc. MUDr. Markétou Vlčkovou, Ph.D., která nad naší pacientskou organizací převzala odbornou záštitu. Společně s MUDr. Veronikou Zoubkovou nám pomáhají s diagnostikou nově příchozích, kteří se na nás obracují s podezřením na poruchu pojivové tkáně. Za tuto pomoc jsme velmi vděčné. V současné době již máme možnost tyto osoby cíleně odesílat k odborné diagnostice, což bylo před pár lety nemyslitelné. Díky jejich podpoře a spolupráci s celým týmem ÚBLG se výrazně zkrátila tzv. diagnostická odysea a lidé jsou diagnostikováni rychleji, což je velmi podstatné.

Druhým klíčovým momentem bylo navázání spolupráce s MUDr. Veronikou Potočkovou, Ph.D., lékařkou působící v Neuromuskulárním centru vysoce specializované péče FNMH. Ta v současné době patří mezi přední odbornice v České republice v oblasti diagnostiky dysautonomie, disponuje potřebným vybavením i odbornými znalostmi.

Ehlersovy-Danlosovy syndromy a ostatní komorbidity nemají kauzální léčbu, stejně jako 94-95 % všech vzácných onemocnění: nedají se tedy vyléčit, a proto jde „pouze“ o snahy o dosažení co nejvyšší možné kvality života, pomocí symptomatického managementu a jiných prostředků.

Přestože se stále nenacházíme v ideální situaci, jsme vděčné a hrdé na posun, kterého se nám v uplynulých letech podařilo dosáhnout, zejména s ohledem na to, že ještě před několika lety byla situace pro nás všechny velmi obtížná. Ideálním stavem by samozřejmě byla existence multidisciplinárního týmu pro Ehlersovy-Danlosovy syndromy soustředěného na jednom místě. To je můj velký projekt do budoucích let.

Ráda bych poukázala na to, že naděje tu vždy je, i když jsem sama zažila mnoho momentů, kdy jsem naději na lepší budoucnost pro všechny ztrácela. Pamatuji si, kdy byla situace natolik tragická, že nám bylo doporučeno kontaktovat zdravotní pojišťovny, které by měly být nápomocné při zajištění příslušné odbornosti. Velmi živě si vzpomínám na chvíli, kdy mi pojišťovny odpověděly, že nikdo takový pro tuto skupinu onemocnění neexistuje. Právě



tato zkušenost mi možná dodala ještě větší motivaci, abychom to změnily samy.

Zároveň ale úplně nesouhlasím s tím, aby veškerá tíha zajištění péče spočívala pouze na lidech, kteří žijí se vzácným onemocněním, protože život s ním je už sám o sobě velmi náročný. To, co děláme, je z nutnosti, abychom si sami zajistili přístup k péči a lepší kvalitě života. Pokud by ale zdravotní a sociální systém fungoval lépe a byl připraven i na vzácná onemocnění, byla by celá tato cesta výrazně kratší a méně vyčerpávající.

Velmi mě ale těší, jakou komunitu jsme vybudovaly. Máme mnoho aktivních členek a členů, kteří nám pomáhají zvyšovat povědomí, ať už prostřednictvím sociálních sítí, nebo jinou formou. To vše přispívá k lepšímu pochopení Ehlersových-Danlosových syndromů, což vidíme každý den, jak ve zdravotní, tak sociální sféře. Změna už se stala a stále pokračuje.

CHCI, ABY DALŠÍ NEMUSELI PROCHÁZET TÍM, ČÍM JÁ

Má cesta se vzácným onemocněním byla sice dlouhá a trvala přes 20 let, ale dnes vím, že už na to nejsem v systému úplně sama. Žiji s komplexními, konstantními

symptomy, omezenou mobilitou, zdravotní stav má velký dopad na můj život. Žiji se třemi chronickými, nevléčitelnými onemocněními, která byla dlouhou dobu ponechána bez adekvátní péče, a proto dlouhodobá stabilita nebude nikdy dosažitelná. Nyní mám ale k dispozici správné pomůcky pro mobilitu, kompenzační pomůcky a adekvátní symptomatický management, ať už farmakologický, nebo prostřednictvím režimových opatření. A mám neskutečné štěstí na lidi, které mám ve svém životě kolem sebe a kteří jsou neuvěřitelnou podporou. Rodina, přátelé, blízcí, komunita „vzácných“, síť specializací. To vše mi výrazně zvyšuje kvalitu života.

A ač je můj zdravotní stav stále velmi nepředvídatelný, nestabilní a náročný na každodenní management, jsem ráda, že stále mohu dělat, co dělám: věnovat se pacientské advokacii, jak na národní, tak evropské úrovni s EURORDIS. Největší motivací je, že nechci, aby další lidé zažívali to, co já. Dlouhá cesta za správnou diagnózou byla náročná. Neobešla se bez zdravotních následků a bez dopadu na kvalitu života. Přes to všechno si myslím, že mám štěstí. Jsem tady a mohu o všem mluvit a věci měnit – protože někteří to štěstí neměli.

Adéla Odribocká

DEN
VZÁCNÝCH
ONEMOCNĚNÍ

#vzacni2026
#RareDiseaseDay

28. ÚNOR
2026

ABY NIKDO NEZŮSTAL STRANOU

PRO VÍCE ROVNÝCH PŘÍLEŽITOSTÍ



Charlota žije se vzácným neurologickým onemocněním. Rodina, pečující, odborníci a patientské organizace jsou pro ni velkou oporou. V podobné situaci je téměř 500 000 lidí žijících se vzácným onemocněním v České republice. Fungující systém odborné komplexní péče je nezbytný pro to, aby nikdo z nich nezůstal stranou. Navštivte stránku www.vzacna-onemocneni.cz nebo naskenujte QR kód pro další informace.



česká
asociace
pro vzácná
onemocnění



DEN VZÁCNÝCH
ONEMOCNĚNÍ