

# Diagnoza rzadkiej choroby

*Zaproszona do gabinetu siadam naprzeciwko lekarzy i widzę jak trzymają w ręku dokument. Tak, wiem jaki to dokument. Wynik badania genetycznego Córkę. Powoli obracają go w palcach, szeptem coś do siebie mówią pokazując na niego. Proszą, żeby wygodnie usiąść. Zachowują spokój, który mnie cholernie niepokoi. Czuję ścisk w sercu. Jeszcze się nie duszę, ale powietrze ma już problemy, żeby znaleźć drogę przez zaciśnięte gardło do płuc. Przeczuję, a raczej wiem, że to co za chwilę mi powiedzą nie będzie tym, co chciałbym się usłyszeć. No nic, siedzę dalej. Wygodnie, bo na kanapie. Ale wcale nie czuję się komfortowo. Czekam, a wieści nie będą dobre...*



### ***Podejrzenia, przypuszczenia...***

Po kilku miesiącach spędzonych w szpitalach było jasne, że Córeczka cierpi na jakąś poważną chorobę, gdyż jej napady padaczkowe były coraz bardziej zagrażające życiu, a żadne z testowanych lekarstw przeciwpadaczkowych nie przynosiły rezultatów. Po każdym nowo wprowadzonym leku obserwowaliśmy początkowo poprawę. To znaczy napady epilepsji ustawały na krótszy lub dłuższy czas (od kilku do kilkunastu dni) by wrócić ze zdwojoną siłą ☐ . Jednak objawy kliniczne Córeczki nie do końca odpowiadały typowym objawom znanych chorób. Najbardziej jednak przypominały zespół Draveta – genetycznie uwarunkowaną ciężką padaczkę u niemowląt, która słabo reaguje na leki przeciwpadaczkowe. Więcej o tej chorobie można znaleźć [tutaj](#) . Lekarze postanowili zrobić badanie genetyczne z krwi, które pozwoliłoby to zweryfikować.

W międzyczasie lekarz genetyk, który nas konsultował w szpitalu zalecił badanie aCGH (ang. Array Comparative Genomic Hybridization), czyli porównawczą hybrydyzację genomową do mikromacierzy aCGH (*brzmi strasznie mądrze* □ ). Metoda ta służy do detekcji utraty lub amplifikacji regionów chromosomowych lub genu/genów. Polega ona na oznakowaniu dwóch preparatów DNA (badanego i wzorcowego) różnymi fluorochromami i porównaniu natężenia fluorescencji w chromosomach danej pary. Czyli innymi słowy, jak wyjaśnił nam doktor, to badanie pozwoliłoby nam potwierdzić (albo wykluczyć) czy Córce nie brakuje genu/genów lub czy nie ma jakichś zmultiplikowanych np. podwójnych. Bez względu na pozytywny czy negatywny wynik, badanie to wniosłoby jakąś konkretną informację do tego tak "dziwnego" dla neurologów przypadku. Niestety Narodowy Fundusz Zdrowia nie refundował tego badania, więc wykonaliśmy je prywatnie, żeby jak najszybciej znaleźć przyczynę choroby i pomóc Córce.

### ***Może to zespół Draveta?***

Czekając na wyniki obu badań (na zespół Draveta i aCGH) zrobiłam ten błąd i zajrzałam do internetu....

W czasie mojego wielomiesięcznego pobytu z Córka w szpitalach, celowo nie miałam dostępu do internetu, żeby nie zwariować wyczytując w internecie nazwy potencjalnych chorób, na jakie może cierpieć moje kochane dzieciątko. Wystarczyło mi, że rodzina, po zrelacjonowaniu im kolejnych objawów, szperała w internecie i dzieliła się ze mną informacją: "Wiesz, z tego co mówisz, to może to być choroba X". Ale na moje pytanie, co to jest, słyszałam odpowiedź: "Oooo, tego wolisz nie wiedzieć"... Nie wynikało to ze złej woli, tylko właśnie z próby ochrony mnie przed tego rodzaju informacjami.

W każdym razie, w czasie jednego z moich nielicznych wtedy pobytów z domu z synem, kiedy to mąż zastąpił mnie na noc w szpitalu, a po całym dniu aktywnie spędzonym na świeżym powietrzu z Najstarszym, wówczas kilkulatkiem, zamiast pójść

do łóżka i odpocząć po tylu nieprzespanych nocach w szpitalu, wpisałam na wyszukiwarce "zespół Draveta". I oczywiście sen odleciał w siną dal. Czytając historie chorych dzieci moje serce wypełniało się smutkiem, a oczy łzami, bo w tych opisach rozpoznawałam objawy występujące u mojej Córuni. Kulminację osiągnęłam oglądając na YouTube filmiki z nakręconymi napadami u dzieci z Dravetem. Przecież one przebiegają dokładnie tak, jak u niej! Szlochając tamtej nocy sama postawiłam diagnozę: Córczka ma zespół Draveta. Swój pierwszy smutek i żal, że moja Córeczka jest tak bardzo chora, ale i ulgę, że wreszcie wiem, co może jej dolegać, wypłakałam tamtej nocy.

Rano, gdy obudziłam się z zapuchniętymi od płaczu oczami poczułam się trochę lepiej – siedząc do późna znalazłam stowarzyszenia rodziców dzieci chorych na ten zespół. Na filmikach widziałam, że takie dzieci mają ciężkie napady epilepsji, ale przecież siedzą, uśmiechają się, niektóre samodzielnie chodzą, mówią, bawią się. "Będzie dobrze" – myślałam – "inni dają rady, to i my sobie poradzimy!". I podbudowana tą myślą wróciłam do szpitala. Nie wiedziałam tylko, że rzeczywistość mnie jeszcze zaskoczy...

### **Diagnoza rzadkiej choroby – tajemnicza mikrodelecja 2q24.3**

Przyszło mi jeszcze kilka tygodni czekać na diagnozę, ale byłam zajęta opieką nad Córunią, bo napady nie ustawały. Miała wręcz swój kolejny kryzys i zastosowano intensywną terapię sterydową, żeby wyciszyć ataki epilepsji. Niestety wtedy całkowicie przestała poruszać kończynami i ogólnie było z nią znacznie gorzej.

Informację o wyniku badania genetycznego przekazał mi genetyk w towarzystwie doświadczonej pani doktor z wieloletnim stażem. O tym, że jest już wynik badania dowiedziałam się dzwoniąc do laboratorium, ale nie chciano mi udzielić telefonicznie żadnych informacji i kazano czekać na wizytę lekarza genetyka. Z duszą na ramieniu cały dzień (przebywając nadal z Córeczką w szpitalu) czekałam na wieści. W końcu, późnym popołudniem

lekarze zaprosili mnie do pokoju, usiedli obydwój przy biurku, a ja z Córeczką w ramionach na kanapie.

*Siadam naprzeciwko lekarzy i widzę jak trzymają w ręku dokument. Tak, wiem jaki to dokument. Wynik badania genetycznego Córci. Powoli obracają go w palcach, szeptem coś do siebie mówią pokazując na niego. Proszą, żeby wygodnie usiąść. Zachowują spokój, który mnie cholernie niepokoi. Czuję ścisk w sercu. Jeszcze się nie duszę, ale powietrze ma już problemy, żeby znaleźć drogę przez zaciśnięte gardło do płuc. Przeczuję, a raczej wiem, że to co za chwilę mi powiedzą nie będzie tym, co chciałbym się usłyszeć. No nic, siedzę dalej. Wygodnie, bo na kanapie. Ale wcale nie czuję się komfortowo. Czekam, a wieści nie będą dobre...*

Lekarz genetyk poinformował mnie, że wynik badania jest nieprawidłowy (a to akurat już podejrzewałam). Diagnoza: mikrodelecja 2q24.3. Oznacza to, że Córcie brakuje wielu genów, między innymi tego odpowiedzialnego za zespół Draveta objawiający się lekooporną padaczką.

**Z jednej strony poczułam ulgę,**

że już z tego pierwszego badania dowiedzieliśmy się, co Córci dolega. Bo o tym, że jest poważnie chora wiedzieliśmy patrząc na to, co epilepsja z nią wyprawia. Z drugiej strony, poczułam się tak, jakby mnie siły opuściły, powietrze ze mnie uciekło. Nie wiem czy to, co piszę ma dla Was sens... W każdym razie poczułam niemoc. Słyszałam, jak genetyk wymieniał, jakie to inne zespoły chorobowe związane są z jej wadą genetyczną. Ale ja wcale nie miałam ochoty tego słuchać. Chciałam tylko, tuląc moją Królową w ramionach, płakać. Ale jakoś siedziałam milcząco na tej kanapie, a łzy płynęły mi po policzkach. A to co mówili lekarze, nie brzmiało optymistycznie.

Ogólnie mówiąc, poinformowano mnie, że jest to bardzo rzadka choroba, z którą oni się nie spotkali i nie mogą mi udzielić żadnych konkretnych informacji. A ja chciałam wiedzieć przede wszystkim, czego możemy się spodziewać: jak się będzie

rozwijać, jak inne dzieci z tą chorobą sobie radzą, czy będzie miała szanse chodzić. Powiedziano mi, że to pewnie będzie leżące dziecko, z poważnymi problemami zdrowotnymi. Powinnam spodziewać się najgorszego.

*Co oni wygadują! Niedawno Córeczka jeszcze obracała się na boki, chwyciła zabawki, łapała rączkami stópki, a teraz mam spodziewać się najgorszego, czyli tego że wkrótce ona umrze?! Zwariowali!!!*

Nie wiem, co się działo po wyjściu z gabinetu ani przez kolejne dni. Dużo płakałam.

W każdym razie, już długo po diagnozie, udało mi się w końcu znaleźć [Unique](#), a tam praktyczne informacje o chorobie Córeczki, o czym piszę [tutaj](#). Córeczka jest rzeczywiście bardzo chora (przebywa w domu i jest pod opieką [hospcjum dla dzieci](#)), ale póki co, nawet na spacerki z nią wychodzę – jak widać na załączonym zdjęciu ☐ Należy pamiętać, że nie zawsze wszystkie najgorsze prognozy od razu się sprawdzają! I tego trzeba się trzymać! ☐

## **Podsumowanie**

Cieszę się, że w stosunkowo krótkim czasie, po zaledwie jednym badaniu, udało się zdiagnozować chorobę Córeczki. Ktoś powie, że to żaden powód do radości. Ale jak się dłużej zastanowić, to nazwanie choroby Córci dało jakiś spokój ducha i swego rodzaju “wytłumaczenie”: ok, teraz rozumiem, że to co się z nią dzieje wynika z takiej wady genetycznej, bo jej organizm nie działa prawidłowo. Mając diagnozę człowiek może przejść do kolejnego etapu, jakim jest trudna droga do zaakceptowania sytuacji i skupienie się na tym, co można zrobić, żeby dziecku pomóc. Wiem, że są rodziny z ciężko chorymi dziećmi, które nie mogą znaleźć przyczyny choroby i pełnej diagnozy, a desperacko jej szukają. A to poszukiwanie może fizycznie i psychicznie być bardzo męczące. Szczególnie, że cały czas ma się dziecko wymagające stałej opieki.

Ale diagnoza rzadkiej choroby to dopiero początek ciężkiej drogi. Wprawdzie ta droga ma teraz konkretną nazwę, ale to nie czyni jej łatwiejszą – piszę o tym [tutaj<klik>](#).

Pozdrawiam serdecznie ☺

Mariola

P.S. Więcej postów z serii „Życie z letalną chorobą dziecka” znajdziecie [tutaj](#).

- **Uważasz, że ten artykuł jest ważny? To podaj go dalej!**
- **Będzie mi bardzo miło, jeśli podzielisz się swoją opinią w formie komentarza ☺**
- **Obserwuj mnie na Facebooku [LamaridaBlog FB](#)**
- **Śledź mnie na Instagramie [lamarida\\_pl Instagram](#)**
- **Dziękuję i pozdrawiam! ☺**