

Oswoić chorobę rzadką

Kiedy sześć lat temu w lutym siedziałam w kolejnym szpitalu z kilkumiesięczną Córeczką cierpiącą na coraz to bardziej niepokojące formy napadów padaczki, nie miałam pojęcia o chorobach rzadkich, a tym bardziej o obchodzonym ostatniego dnia lutego Dniu Chorób Rzadkich. Wówczas mieliśmy nadzieję, że wszystkie te (często przerażające) objawy to “tylko padaczka” i że któreś leki przeciwpadaczkowe w końcu wyciszą epilepsję, wrócimy do domu, córka zacznie się normalnie rozwijać i “wszystko będzie dobrze”.



Poszukiwania...

Niestety ani pierwsze, ani drugie ani kolejne kombinacje leków nie potrafiły powstrzymać napadów padaczki. Po kilku miesiącach bezskutecznych prób jej poskromienia stało się jasne, że choroba mojej Córeczki to "nie tylko padaczka". Podejrzewano wadę genetyczną. Wówczas usłyszałam o zespole Dravet (*ang. Dravet syndrome*), choć ostrzegano mnie, że to tylko podejrzenie, bo objawy u Córeczki nie są do końca charakterystyczne dla z. Dravet i ta wada to może być coś zupełnie innego.

Nie miałam pojęcia, co to ten z. Dravet, ale sama nazwa była dla mnie nadzieją. Nadzieją, że w końcu dowiemy się, co tak naprawdę dolega mojej Emmusi i będziemy mogli jej pomóc. Zatem moim pierwszym źródłem informacji o tym tajemniczym zespole był internet. Ku mojemu zdziwieniu, i uldze, okazało się, że było trochę informacji o tej chorobie, a nawet filmiki o przebiegu choroby u niektórych dzieci. Niestety zaraz zdałam

sobie sprawę, że wiadomości nie były pomyślne i filmiki nie miały happy endu... Przepłakałam prawie całą noc czytając i oglądając smutne historie dzieci, które początkowo rozwijały się prawidłowo, mówiły, chodziły, a nawet biegały, a wskutek ciężkich napadów lekoopornej padaczki (bo tym jest zespół Dravet) kompletnie cofnęły się w rozwoju stając się zupełnie niesamodzielnymi osobami, które często umierały w trakcie stanu padaczkowego (co to jest pisałam tutaj <http://lamarida.pl/2021/02/10/jak-wygladaja-napady-padaczki/>). To był straszny widok i nie mogłam sobie wyobrazić, że to spotka moją ukochaną Córeczkę. W każdym razie miałam nadzieję, że nazwanie choroby mojego dziecka pomoże nam dalej żyć.

Diagnoza

Ostatecznie badania genetyczne wykazały, że wada Emmusi to nie tylko zespół Dravet, ale bardziej skomplikowana mikrodelecja (zrozumiałe dla każdego wyjaśnienie czym ona jest można znaleźć w przetłumaczonej przeze mnie książeczce o wadach genetycznych

<http://lamarida.pl/2020/02/05/chromosomowe-dzieci-ja/>), czyli brak różnych genów, m.in. genu SCN1A – tego odpowiedzialnego za z. Dravet (o samej diagnozie czytaj tutaj <http://lamarida.pl/2017/07/17/diagnoza-rzadkiej-choroby/>). O mikrodelecji nikt z lekarzy nie umiał nam nic powiedzieć, bo to rzadka choroba, o której oni nie słyszeli. Zatem miałam medyczną nazwę na to wszystko, co spotykało moją Córkę, a dalej nie miałam odpowiedzi “jak żyć”... (czytaj również <http://lamarida.pl/2017/09/21/jak-zyc-po-uslyszeniu-diagnozy-nieuleczalnej-choroby/>).

To było trudne. To było sześć lat temu.

Teraz jestem w zupełnie innym miejscu. Nauczyłam się żyć z mikrodelecją. Samodzielnie udało mi się znaleźć informacje o rzadkiej chorobie Emmusi, co było bardzo pomocne (polecam przeczytać

<http://lamarida.pl/2017/07/05/gdzie-znalezc-informacje-o-chor>

[obach-rzadkich/](#)). Ale jednocześnie życie nauczyło mnie, że każda choroba idzie swoim nieprzewidywalnym torem.

Sześć lat temu nie spodziewałam się, że w moim życiu będą takie cudowne chwile, kiedy Córeczka spojrzy na mnie świadomie i się uśmiechnie (nie wierzyłam w to patrząc na nieruchomo leżącą Emmusię bez żadnego kontaktu).

Sześć lat temu nie spodziewałam się, że w moim życiu przyjdzie dzień, kiedy będę mogła ją w końcu zabrać na spacer (nie wierzyłam w to walcząc każdego dnia z kilkudziesięcioma ciężkimi napadami padaczki wymagającymi przyjazdu medyków z hospicjum).

Przyszłość

Nie myślę o przyszłości. Ciężkie napady epilepsji stały się częścią naszego życia. Teraz cieszę się z tego, jak dzięki wsparciu i pomocy hospicjum domowego dla dzieci, radzimy sobie z rzadką chorobą naszego dziecka. Cieszę się z tego, jaki jest stan obecny Emmusi. Tak, jest ona ciężko chora, karmiona przez rurkę do żołądka, zupełnie niesamodzielna i ogólnie jej stan on baardzooo daleki od stanu zdrowego dziecka, ale na szczęście jest lepszy od stanu leżącej bezwładnie śpiącej królowny, jaką kiedyś była...

Nasza dzielna Emma nie tylko rośnie jak na drożdżach, ale co widać na zdjęciu, traci kolejne mleczaki jak zdrowa sześciolatka!!! ☐

Wszystkim Rodzicom, którzy zmagają się od lat czy też stoją w obliczu świeżej diagnozy rzadkiej choroby swojego dziecka chcę powiedzieć:

"Żyjcie tak jak możecie najpełniej. Nie myślcie o tym, ile tracicie z powodu choroby dziecka. Zastanówcie się, co chcecie wspólnie przeżyć i zróbcie z tego tyle, ile możecie."

Ja marzę o zabraniu kiedyś Emmusi nad morze, ale póki co jestem bardzo szczęśliwa z każdego wspólnego wyjścia na

spacer, czyli po krakowsku “na pole” ☐

Życzę Wam wszystkiego dobrego!!

Pozdrawiam serdecznie,

Mariola ☐

P.S. Więcej wpisów 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](#)**
- **Śledź mnie na Instagramie [lamaridapl](#)**
- **Dziękuję i pozdrawiam! ☐**