

NEMOC MOTÝLÍCH KŘÍDEL



Tímto pojmem označujeme **vrozené puchýřnaté onemocnění kůže** *Epidermolysis bullosa congenita* (zkráceně EB). Tato dědičná choroba patří mezi tzv. vzácná onemocnění. U nás jí trpí přibližně 300 lidí, v Evropě je cca 30 000 nemocných a ve světě žije okolo 500 000 pacientů s EB. Nemoc je geneticky podmíněná a v současnosti ji nelze zcela vyléčit.

Jak se nemoc projevuje?

Příčinou nemoci jsou genové mutace („chyby“ v genu), které změní soudržnost kůže. Ta je křehká a lehce zranitelná. I mírný tlak či tření způsobuje tvorbu puchýřů a bolestivých otevřených ran na kůži i sliznicích, které se špatně hojí. Např. v dutině ústní, jícnu, trávicím nebo močovém ústrojí. Projevy EB jsou velmi rozmanité a individuální. Ani v rámci jedné rodiny nejsou projevy onemocnění stejné. Nemoc se může projevit i v různém věku. U onemocnění EB rozlišujeme 4 základní formy, které mají odlišné projevy:

- EB simplex – nejčastější (více než 50 % nemocných u nás), mírnější průběh
- Dystrofická forma – nejzávažnější, rány a puchýře mohou vznikat i samovolně
- Junkční forma – vzácná (9 % případů v ČR), průběh podobný jako u dystrofické
- Syndrom Kindlerové – velmi vzácný, řada dalších komplikací

Jedna forma nikdy nepřechází do druhé. Celkem existuje více než 30 podtypů nemoci. EB se vyskytuje ve stejné míře u žen i u mužů a nemá žádný vliv na intelekt člověka. Pacienti se mohou vzdělávat v běžných školách (většinou s využitím individuálního plánu či asistenta pedagoga). Jsou bystří, vzdělaní a mnohdy velmi talentovaní.



V ČR je přesná diagnostika prováděna pouze v Klinickém EB Centru při FN Brno za spolupráce dermatologa, histopatologa, molekulárního a klinického genetika. Určení přesného typu onemocnění je důležité pro prognózu dalšího vývoje onemocnění, stanovení vhodné léčby a pro práci genetika, který pak může odhalit zdravé přenašeče, kteří v sobě nesou dispozici pro EB.

Makulka: „Život s nemocí EB není jen smutný.“

I když Makulka nezažila jediný den bez bolesti, je přesto pozitivní a usměvavá holčička, která také pěkně zlobí. Markétka se narodila v pondělí 16. května 2005. Byl to krásný pocit, když už byla na světě, dodnes vzpomínám na ta krásná, leč nepravdivá slova: „Máte krásnou, zdravou holčičku.“ Byli jsme tak šťastní. Nic nenasvědčovalo tomu, že by to tak být nemělo. A po pravdě nás ani nenapadlo, že by něco mohlo být špatně. Nemoc se u Markétky projevila pár hodin po porodu.

Od té doby, co nám Epidermolysis Bullosa Dystrophic vstoupila do života, se všechno změnilo. Museli jsme se naučit s nemocí žít, což nebylo vůbec jednoduché. EBD sebou přináší spoustu těžkostí a omezení jak pro Markétku, tak pro nás. Markétka na sebe musí být neustále opatrná. Ublížit jí může pouhé podrbání, špatný dotek, bouchnutí, šev u oblečení, kousek jídla. Po těle má spoustu ran, do kterých se lehko dostává infekce.

Každý den musím Markétku ošetřovat. Většinou hodinu ráno a dvě hodiny večer. Několikrát denně jí vyvazuji ručičky proti jejich srůstání, rehabilitujeme. Nemůže jíst normální stravu, a proto jí veškeré jídlo mixuji. V noci spinká Markétka s dlahami na ručičkách, abychom je udrželi funkční.

Bojujeme s nemocí, a přestože víme, že nemáme šanci vyhrát, že je EBD moc silný soupeř, nedáme jí žádné vítězství zadarmo a pěkně ji potrápíme. Život s nemocí není jen smutný. I když Makulka nezažila jediný den bez bolesti, je přesto šíleně pozitivní a usměvavá holčička, která také pěkně zlobí.

Ráda si hraje s bráškou, maluje, čte knihy, chodí do školy. Ve škole jí pomáhá část dne pedagogická asistentka a část osobní asistentka, bez kterých by si sama ani nepřenesla a neotevřela aktovku. Její chuť do života by jí mohl mnohý závidět. Svou odvahou, objetím a úsměvy nám dodává spoustu síly. Markétčin životní sen je stát se slavnou malířkou a můj, aby byla šťastná.

