

Fabryjevo srce



Vjerujte nam!

***Jubilejni zbornik ob 10-letnici
Centra za zdravljenje Fabryjeve bolezni ter
Društva bolnikov za Fabryjevo bolezen***

Slovenj Gradec, 2014

1. Zahvala

... svima koji nam vjerujete, da Fabryjeva bolest postoji s mnogim bolnim, a ponekad i napaćenim licima:

... prim. Bojanu Vujkovcu, dr. med,
*srcu „Centra za liječenje Fabryjeve bolesti“
te požrtvovnom članu „Udruge oboljelih od Fabryjeve bolesti“*

... Andreji Cokan Vujkovac, dr. med.,
*za ideju nastajanja zbornika, za suosjećanja i stručnu pomoć
u liječničkoj ekipi „Centra za liječenje Fabryjeve bolesti“*

... Vesni Korat, medicinskoj sestri,
*za brižljivu pomoć, suosjećajnu ljubaznost i toplinu koju nudi
oboljelima od Fabryjeve bolesti*

... Cijelom liječničkom timu u „Centru za liječenje Fabryjeve bolesti“
koji požrtvovno pomaže svim bolesnicima s Fabryjevom bolešću

... Marini Pintarič, predsjednici „Udruge oboljelih od Fabryjeve bolesti“

... članovima „Udruge oboljelih od Fabryjeve bolesti“
čije su iskrene priče utkane u ovaj zbornik

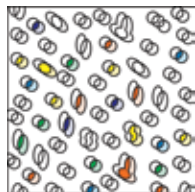
... Andreju Porenti (str. 4, 6, 10, 19, 20, 22, 24, 28, 30, 34, 36, 37, 38, 42, 45, 48, 51, 52, 54, 56, 58, 60, 65, 67, 69, 77),
Tomiju Trilaru (str. 13, 17, 23, 27, 33, 41, 46, 62, 72, 78) **i Davidu Valiču, Spotur** (str. 14)
koji su objavili svoje fotografije

... Karmen Bizjak Merzel,
za uređivanje zbornika.

Vjeruju nam ...

... donatori Vaillant i AEB d.o.o., trgovina in storitve

Vjerujte nam!



CENTAR ZA LIJEČENJE FABRYJEVE BOLESTI



DRUŠTVO BOLNIKOV
S FABRYJEVO BOLEZNIJO

Dobija vanjski 2590 Ravne na Koroškem

Udruga oboljelih od Fabryjeve bolesti

Kazalo

1. Zahvala	
Svima, koji nam vjerujete	2
2. Urednička misao	
Sve najbolje i sretan put, novorođena knjigo!	5
3. Prve medicinske spoznaje	
Počeci našega prepoznavanja i liječenja Fabryjeve bolesti	7
Za mene su junaci	11
Naša priča	15
Veliki ljudi	18
4. „Udruga oboljelih od Fabryjeve bolesti“ u Sloveniji	
Predstavitev društva	21
5. Živim(o) s Fabryjevom bolešću	
Otac s Fabryjevim srcem	25
Optimizam	29
Zagrljaj planina	31
Životna optika je oštrija i pogledi relevantniji	35
Obilježen	39
Naše djetinjstvo s bratom bilo je puno igara	43
Ponosna na svojega starijeg brata	44
Jezera radije nego more	44
Baka, mama, žena i još puno više	47
Vjetar koji nam mrsi život	49
Moj otac	51
Seosko gospodarstvo drži me na nogama	53
Crvene točke	55
Kada si neprestano bolestan	57
A bolest glođe, glođe	59
Strah u meni	61
Nismo građani drugog reda	63
Kako ću to izdržati?	66
Vjerujem obitelji	68
Iskustvo s terapijom Fabryjeve bolesti kod kuće	70
6. Neka bolest ne bude jedini fokus obitelji!	
Od čudesnosti rođenja do sjene bolesti	73
7. Epilog	
Za vse napisane priče, objavljene u ovom jubilejnom zborniku, bio je potreban pogum.	79



*Bude li se tvoje srce moglo neprestano čuditi svakodnevnim čudima u životu,
tvoja će bol izgledati isto tako čudesna kao i tvoja sreća.*

K. Gibran

Sve najbolje i sretan put, novorođena knjigo!

Konačno imamo novorođenu knjigu, koju ćemo mi, članovi „Udruge oboljelih od Fabryjeve bolesti“, maziti i njezinim pričama prikazati svoj život. Ostvarili smo ideju i želju da riječima izrazimo iskustva, osjećaje, strahove, probleme, prepreke koje u jednu obitelj povezuje nasljedna Fabryjeva bolest.

Fabryjeva bolest je kao rijedak cvijet u neistraženoj džungli, napisala je internistica Andreja Cokan Vujkovic, koja je zajedno sa svojim suprugom Bojanom Vujkovicem, srcem „Centra za liječenje Fabryjeve bolesti“, u članove Udruge usadila entuzijazam prema izdavanju ovoga zbornika.

Knjiga je dar povodom 10. obljetnice djelovanja „Udruge oboljelih od Fabryjeve bolesti“ u Sloveniji te „Centra za liječenje Fabryjeve bolesti“, koji povezuju pružanje podrške, pomoći i stručnosti bolesnicima s Fabryjevom bolešću. Darovana knjiga satkana je od vrlo različitih, ali na neki način i sličnih životnih priča, često bolnih, ali i optimističnih. Ona je poput planine na koju se svaki oboljeli penje na drugačiji način: prvi će moći osvojiti čak i njezin vrh, budući da mu tegobe bolesti uopće ne predstavljaju prepreku, drugi će poći drugačijim putem, uz puno zastajanja, kraticama... Treći će, pak, s optimizmom gledati u sam vrh i u mislima se popeti na njega te drugačije osmisliti svoj put, zatim četvrti, peti... Svaki sa svojim dahom i korakom života.

Koliko samo mogućnosti svaki pojedinac može iskoristiti, kako ponekad može i nadmudriti svoju sputnicu bolest, kako samo nada može krijepiti naša tijela... Sve to razabiremo na stranicama ovoga zbornika. Svaki oboljeli živi sa svojom bolešću te ju mora prihvaćati kao neizbježni dio svojega života. Često tiho, neprimjerno, skriveno, uz bol, patnju - sam s njom...

Bolesnicima s Fabryjevom bolešću životne boje neprestano se mijenjaju. Slikari su oni sami: svojom strpljivošću, zahvalnošću za prijatelje pune razumijevanja, obitelj te empatične liječnike, voljom za životom u trenucima bez bolova, učenjem i podnošenjem bolova, mudrim iskustvom. Te boje sada daruju nama, čitateljima, da kroz prizmu iskustva bolesti lakše shvatimo tamniju, tajnovitu stranu života te ju zajedno s njima preobrazimo u dugu.

Karmen Bizjak Merzel



...Pa što! Reci tko si! —
Samo jedan dio snage, koji dobro Zauvijek iz zla rodi.

Johann Wolfgang von Goethe,
iz „Fausta“

Počeci našega prepoznavanja i liječenja Fabryjeve bolesti

S Fabryjevom bolešću (FB) susreli smo se posve slučajno 1991. godine na Internom odjelu „Opće bolnice Slovenj Gradec“.

Zapravo, priča je počela godinu dana ranije, u studenom 1990., kada je na odjel bio primljen 46-godišnji pacijent zbog napadaja aritmije srca. Tijekom obavljanja pretraga isticao se snimak elektrokardiograma (EKG-a), na kojem su pored neredovitih otkucaja zbog treperenja pretkljetki (atrijske fibrilacije), bili zabilježeni i znakovi zadebljanja lijeve klijetke. Posebice nas je potonje nemalo iznenadilo, budući da takve promjene EKG-a imaju prije svega oboljeli s povišenim krvnim tlakom. Naš pacijent je cijeli život imao normalan krvni tlak i do nastanka te smetnje srčanog ritma nije imao poteškoća sa srcem. Prilikom ultrazvučne pretrage srca bilo je vidljivo jednakomjerno zadebljanje stijenke lijeve klijetke, posebice interventrikularnog septuma, koji je imao neobičnu zrnatu strukturu. Za vrijeme laboratorijskih pretraga odstupale su samo neznatno povišene vrijednosti ureje i kreatinina, a u urinu su bile pronađene bjelančevine.

U svibnju 1991. na odjel je bio primljen godinu dana mlađi brat ranije opisanog pacijenta na dodatne pretrage zbog sumnje na bolest žila, odnosno krvi te utvrđenih bjelančevina u urinu. Naime, prije toga bio je ambulantno pregledan kod interniste, koji mu je prilikom tjelesnog pregleda utvrdio neuobičajene kožne promjene u obliku sitnih krvarenja na koži stražnjice, na preponama, na spolnom udu, ispod pazuha i na usnoj sluznici. Bolesnik je rekao da promjene primjećuje još od djetinjstva. Na njegovoj snimci EKG-a također su bili vidljivi znakovi zadebljane lijeve klijetke. Bolesnik je negirao probleme sa srcem, imao je normalan krvni tlak. Nalaz ultrazvučne pretrage srca bio je sličan bratovoj: jednakomjerno zadebljanje stijenke lijeve klijetke, prije svega interventrikularnog septuma u kojem su bila neuobičajena zrnca. Ostalim pretragama isključili smo ozbiljnija oštećenja krvi i bubrega. Zbog neuobičajenih promjena na koži uputili smo ga specijalistici dermatologije i venerologije u našoj bolnici, Jožici Kotnik, dr. med., koja je na temelju kliničke slike i obiteljske anamneze pomislila na mogućnost Fabryjeve bolesti te predložila pregled ostale braće. Prema njezinom savjetu pacijentu je obavljena i biopsija kože na trbuhu. Mikroskopskim histološkim pretragama tog uzorka utvrđene su promjene koje su odgovarale kliničkoj dijagnozi Fabryjeve bolesti.

Budući da su oba brata potekla iz obitelji s brojnom djecom, dogovorili smo se za pregled svih članova obitelji, to jest, još živeće majke, sedmero braće i dviju sestara. Ispitali smo ih o problemima karakterističnim za FB, temeljito ih tjelesno pregledali. Snimili smo im EKG, obavili ultrazvučne pretrage srca i osnovne laboratorijske pretrage. Uputili smo ih dermatologu zbog kožnih promjena i okulistu, jer su za FB karakteristični vrtložasti opaciteti na rožnici (*cornea verticillata*). Na temelju svih dobivenih rezultata, s velikom sigurnošću zaključili smo da petero braće ima tipične znakove i simptome FB-i, dok ih kod ostalih članova obitelji nismo utvrdili. Svi oboljeli naveli su da su u mladosti osjećali jake bolove u udovima ili u različitim zglobovima. Nijedan od petorice na vrućini se nije znojio. Kod trojice su bili česti proljevi bez obzira na vrstu konzumirane hrane. Trojica su imala kožne promjene u obliku nakupina sitnih žilica na tipičnim mjestima, takozvane angiokeratome, koji su karakteristični za FB. Dvojica braće nisu imala te promjene. U zapisima EKG-a i ultrazvučnim snimkama srca također su kod svih bile pronađene slične promjene.

Budući da se u Sloveniji 1992. godine nisu obavljale odgovarajuće enzimske pretrage za dokazivanje FB-i, dogovorili smo ih na Zavodu za kemiju i biokemiju Medicinskog fakulteta u Zagrebu. Radi se o mjerenju aktivnosti enzima α -Gal A (alfa galaktozidaza A) u leukocitima, koja je kod FB-i značajno smanjena. Na pretragu je došao mlađi od oba brata kod kojih smo najprije utvrdili FB, zajedno sa sinom i kćerkom. Kod oca aktivnost nije bila mjerljiva, kod sina je bila gotovo normalna, a kod kćerke blago smanjena. Zatim smo se dogovorili za slične pretrage i kod ostalih članova obitelji, barem kod onih s kliničkim znakovima FB-i, ali nam je planove pomrsilo izbijanje rata u Hrvatskoj.

Ohrabreni svim dotadašnjim zapažanjima odlučili smo da traženje FB-i proširimo te sistematski pregledamo članove više generacija cjelokupne rodbine, kojoj su pripadali članovi već opisane obitelji s brojnom djecom. U četiri generacije tako je bilo sveukupno čak 45 osoba. Budući da analize aktivnosti zahvaćenog enzima i genske pretrage u Sloveniji nisu bile izvedive, za suradnju smo zamolili stručnjake „Akadenskog medicinskog centra“ u Amsterdamu. U pomoć nam je ljubazno priskočio dr. Gabor E. Lindhorst sa svojim suradnicima. Obavili su analize aktivnosti enzima α -Gal A i gensku analizu kod 31. od 45. članova rodbine, i to kod svih članova prvih triju generacija, a kod nekih koji su bili stariji od 10 godina u četvrtoj generaciji. Na temelju rezultata bilo je utvrđeno da je majka bila prenositeljica bolesti, kod sedam muških članova bila je dokazana FB, a pored bake u svim generacijama bilo je pronađeno još 10 prenositeljica.

Paralelno s našim traženjem i proučavanjem oboljelih od FB-i, nešto slično se događalo i drugdje u Sloveniji. Još 1980. godine vojni liječnici dr. Nedeljko Akšam i dr. Risto Angleski u „Vojnoj bolnici Ljubljana“ kod 23-godišnjeg vojnika utvrdili su FB, te primjer opisali

u liječničkom i farmaceutskom časopisu tadašnje Jugoslavenske narodne armije „Vojno-sanitetski pregled“ (godište 39, broj 2, str. 118–120, travanj/svibanj 1982.).

U našoj javnosti prvi opis dvaju oboljelih od FB-i bio je predstavljen na „Slovenskom nefrološkom kongresu“ u Portorožu 1996. godine. Specijalistica interne medicine iz bolnice u Novom mestu, Marija Čeh, dr. med., opisala je dvije obitelji s FB-i. U prvoj je oboljeli bio sin, a majka prenositeljica. U drugoj je oboljeli bio otac, koji je u međuvremenu već bio umro, a dvije kćeri bile su prenositeljice. Bolest su dokazali histološkim pregledom kožnih promjena te analizom aktivnosti α -Gal A u plazmi i leukocitima, što je bilo obavljeno u Londonu. Kasnije smo saznali da su i u Gorenjskoj otkrili obitelj s oboljelim sinom i majkom prenositeljicom FB-i, koju su kod oboje potvrdili biopsijom bubrega.

Broj novootkrivenih oboljelih s FB-i u Sloveniji se iz godine u godinu postupno povećavao. Budući da smo s njima imali već puno iskustava, odlučili smo početi obavljati preglede svih oboljelih iz Slovenije kojima je bila utvrđena FB ili se sumnjalo na nju. Sa ciljem da ih sistematično pregledamo, savjetujemo im odgovarajuće liječenje i provjeravamo njihovo zdravstveno stanje s redovitim periodičkim pregledima, 2000. godine u našoj bolnici osnovana je stručna skupina sastavljena od specijalista različitih struke. Tako su svi oboljeli od FB-i u Sloveniji od 2001. godine mogli biti liječeni u naši bolnici, a do 2003. godine saznalo se za još pet obitelji s FB-i. Na žalost ove godine preminulo je troje naših pacijenata, prvima kojima smo utvrdili FB.

Do 2003. godine bolesnike smo mogli liječiti samo na način da lijekovima i drugim mjerama olakšamo njihove bolesničke tegobe i teške popratne bolesti. Drugdje u Europi i u SAD-u u međuvremenu se već pojavilo uzročno liječenje sa zamjenom enzima koji nedostaje umjetno generiranim enzimom. Pri uvođenju tog liječenja u našoj ustanovi i, isto tako, pri savladavanju drugih problema u vezi s FB-i, dosta godina ljubazno nam je pomagala gospođa Diana Rovers, predstavnic farmaceutske tvrtke „Genzyme“, u kojoj proizvode zamjenski enzim nazvan „Fabrazyme“. U rujnu 2003. smo, isto kao što je to i drugdje u svijetu, počeli s novim načinom liječenja; bilo je uvedeno kod sedam oboljelih i jedne oboljele. Tako su izgledi za dulje preživljavanje oboljelih od FB-i značajno porasli.

Tijekom godina smo s prepoznavanjem FB-i i s novim načinom liječenja sakupili puno iskustava, zbog čega smo predlagali osnivanje posebne jedinice u kojoj bi mogli te bolesnike zaista cjelovito liječiti. 8. 10. 2004. u našoj bolnici službeno je osnovan „Centar za liječenje Fabryjeve bolesti“, jedini te vrste u Sloveniji, koji i danas uspješno skrbi za slovenske bolesnike s FB-i.

Prim. mag. Franc Verovnik, dr. med.



Zame so junaci ...

Za Fabryjevu bolest čula sam prvi put na Medicinskom fakultetu. Smatrala se egzotičnom bolešću i vjerovala sam da u svojoj karijeri neću upoznati oboljelog od nje. Ali sudbina je htjela da počnem sudjelovati u timu primarijusa Verovnika, koji je nakon otkrivanja prvog oboljelog od Fabryjeve bolesti napravio obiteljsko stablo velike obitelji u kojoj je prisutna ta bolest, te tako otkrio 19 oboljelih. Svaki put se pitam što bi se dogodilo s tim ljudima da moj bivši predstojnik i učitelj nije imao toliko entuzijazma. Vjerojatno bi lutali od liječnika do liječnika s različitim tegobama, što je sudbina velikog broja oboljelih od Fabryjeve bolesti.

Sjećam se naših prvih pacijenata. Bili su braća. Na pregledima su mi pričali o svojem djetinjstvu. Neki su zaboravili na strašne bolove koje su imali u rukama i nogama pa su ih se prisjetili kada smo ih izravno pitali u vezi njih. Rekli su da su ruke i noge hladili u snijegu, kako bi otjerali strašne bolove zbog kojih ponekad nisu mogli niti hodati. Jedan od njih se kao dijete nekoliko godina vozio u kolicima. Jedan drugome skakali su po nogama kako bi otjerali nepodnošljive bolove koje nisu mogli ublažiti ni domaći lijekovi, ni snažniji analgetici. Kasnije su mi i drugi oboljeli pričali o svojim tužnim djetinjstvima. Jednome su tekućim dušikom odstranjivali kožne promjene. To ga je jako boljelo pa se pred liječnicima čak i skrivao, te lagao mami. Zbog teških bolova krao joj je lijek, tramal'. Bolove su mu izazivali napor i vrućina. Kada se u školi sakrio jer nije želio na tjelesni, pronašli su ga i za kaznu je morao na vrućini kopati krumpir. Smatrali su ga simulantom i takvo obilježavanje ga još i danas boli. Za svojega sina je majka, koja je također oboljela od FB-i, rekla da zbog bolova nije mogao hodati. Posjetili su liječnicu koja njihovom opisu bolova jednostavno nije vjerovala. Kada su on i majka odlazili, gledala ih je kroz prozor i vidjela da ga majka mora nositi jer nije mogao hodati, te ih je konačno pozvala nazad.

Mislim da sve bolesnike najviše boli to što im nitko nije vjerovao da imaju tegobe. I što je najgore, ni obitelj im nije vjerovala. Često se neka mama požali da ju peče savjest jer nije vjerovala svojem sinu.

Oboljeli od Fabryjeve bolesti više puta iznenadili su me svojim optimizmom, jakom voljom i odlučnošću. Kakve zadatke sve obavljaju i kako su pritom uspješni! Jednom bolesniku, poštaru, po zimi su se smrznule noge na motoru. Ali mu ni taj događaj nije smanjio volju za radom i životom, čak i više, poslije je postao čak i rudar. Ne mogu zamisliti kako je uz svoje bolove mogao podnijeti još i takve napore.

Mladi pacijenti su pričali da cijele dane ljeti provode u kadi s hladnom vodom, budući da se vani na vrućini pregriju. Naime, oboljeli od Fabryjeve bolesti se ne znoje. Kod promjena temperature pojavljuju se ti nesnosni bolovi.

U početku smo oboljele mogli liječiti samo simptomatski, dakle, samo smo ublažavali simptome. Zatim smo u Sloveniji dobili lijek, za što najviše zasluga pripada Bojanu Vujkovcu. Naime, lijek je jako skup i zato smo sretni da ga u Sloveniji mogu dobiti svi oboljeli od Fabryjeve bolesti kojima je potreban. Već južno od naše granice to nije tako. Prije 10 godina osnovali smo i „Udrugu oboljelih od Fabryjeve bolesti“, koja je dobro zaživjela i uključuje bolesnike, obitelj, zdravstveno osoblje i prijatelje. Gotovo svake godine odlazimo zajedno na izlete koji su zaista nešto posebno, budući da ih svojim vođenjem obogaćuju naši biolozi. Takvi susreti još učvršćuju naše sudjelovanje i povezanost. Važni su za razmjenu iskustava i međusobnu podršku.

Tijekom rada u timu zdravstvenog osoblja sudjelovala sam u velikom broju stručnih izobrazbi i upoznala puno stručnjaka koji se bave tom bolešću. Stalno izmjenjujemo iskustva i savjete. Prikupljamo informacije kako bi mogli pomoći našim bolesnicima. Sudjelujemo i u registrima koji su za tako rijetku bolest itekako važni, budući da iz njih crpimo nove spoznaje i zablude o toj bolesti.

Kod liječenja Fabryjeve bolesti željela bih da svaki oboljeli pravovremeno dobije lijek, jer je onda još moguće zaustaviti bolest i još uspješnije ublažavati simptome. Često mi je teško kada se osjećam nemoćna riješiti tegobe oboljelih, kojih nije malo. Kod liječenja oboljelih od Fabryjeve bolesti uvijek me iznova iznenadi njihova volja za životom, stoičnost pri podnošenju ozbiljnih tegoba i optimizam kojim je prožet svaki pojedinac. Za mene su oni junaci i uz njih učim životnu školu.

Fabryjeva bolest je kao rijedak cvijet u neistraženoj džungli. Ovim zbornikom također pomažemo otkrivati njezine karakteristike i tajne. Vjerujem da će u budućnosti razviti lijek koji će ju u potpunosti ozdraviti.

Andreja Cokan Vujkovic, dr. med.





Naša priča

Svi rado slušamo priče, no naša je lijepa. U njoj nastupaju i dobri, i manje dobri. Naša priča imala je zaplete, ali kraj se ispostavio sretan.

Sve je počelo davnih, davnih godina. Na odjel smo primili oboljelog koji je imao zatajenje srca i bubrega te neobičan osip na koži. Svi liječnici su se pitali što bi to moglo biti, pa smo ga zbog neobičnog osipa uputili našoj dermatologinji dr. Kotnik. Ona je već ,na vratima' postavila dijagnozu: Fabryjeva bolest. Bili smo oduševljeni brzinom dijagnosticiranja i ujedno osjećali veliko poštovanje prema njezinom znanju. No, probleme oboljelog nismo riješili, budući da te davne 1991. godine nismo znali za lijekove. Imali smo sreću što je naš tadašnji predstojnik primarijus Verovnik u toj situaciji vidio svoj izazov. Sustavno je počeo pregledavati i ostale članove obitelji oboljelog. Po cijeloj Europi tražio je mogućnosti za genetske analize, kojima bi i konačno potvrdili bolest. Tada još nije bilo ustaljene prakse i puno tih pretraga obavljalo se na temelju osobnih kontakata i više u smislu usluge. Tadašnja tehnologija je, također, bila takva da smo na rezultate ponekad čekali gotovo godinu dana. Danas, kada rezultat imamo već u roku od nekoliko dana te ga analiziramo kod nas, to teško možemo i zamisliti. No, primarijus Verovnik bio je izuzetno strpljiv i nakon nekoliko godina izradio je prvi ,pedigre', odnosno obiteljsko stablo oboljele obitelji. Već vrlo brzo na temelju svojih iskustava utvrdio je i isticao da žene nisu samo prenositeljice bolesti, već da su i oboljele. Svoja otkrića i znanje nije zadržavao za sebe, nego ih je dijelio s kolegama u obliku predavanja i doprinosa struci. Time je započela prepoznatljivost naše bolnice povezana s Fabryjevom bolešću.

U devedesetim godinama prošlog stoljeća u drugim su bolnicama, također, otkrili pojedine oboljele, a budući da nije bilo lijeka u pravilu su rješavali samo nastale komplikacije. Kada smo oko 2000. godine odlučili da ćemo sustavno obrađivati i voditi slučajeve oboljelih, kolege iz drugih bolnica predali su nam na liječenje svoje pacijente. Budući da smo od samog početka provodili obiteljsko testiranje, posljedično smo otkrivali nove oboljele, od kojih mnogi, prije svega mlađi i žene, još nisu imali izražene znakove uznapredovale bolesti. Postupno je broj oboljelih rastao iz godine u godinu. Nažalost, oboljelima tada nismo mogli ponuditi ništa više od praćenja bolesti i olakšavanja tegoba. Sve se promijenilo 2001. godine.

Na nefrološkom kongresu posve slučajno upoznao sam gospođu Rovers, predstavnicu tvrtke „Genzyme“ koja je upravo bila proizvela posve novi lijek za liječenje Fabryjeve bolesti. Tada smo već imali potvrđenih pet oboljelih s uznapredovalim stadijem bolesti, što je i za europske prilike bio vrlo veliki broj za tako malu zemlju, a još i više za tako malu bolnicu. Vrlo brzo nakon tog događaja bili smo pozvani da sudjelujemo u prvom međunarodnom kliničkom istraživanju o učinkovitosti tog lijeka. Unatoč velikom priznanju i izazovu da surađujemo s najuglednijim ustanovama na svijetu na tom području, ponudu smo odbili. Naime, ponudili

su nam uključivanje u istraživanje samo za dva oboljela, pri čemu bi lijek primio samo jedan oboljeli, a drugi placebo. Odluka je bila još teža, budući da su sva petorica naših oboljelih bili braća i svima je bilo potrebno liječenje. Nažalost nismo ih mogli uključiti više, budući da lijekova u takvim količinama jednostavno nije bilo. Vjerojatno bi i danas naša odluka bila ista.

Sve napore smo zatim usmjerili na omogućavanje što hitnijeg liječenja svim našim pacijentima. U sljedećim godinama slali smo mnogo molbi, pisali dopise i održali niz sastanaka. Upoznavali smo slovensku birokraciju u zdravstvu. Naprimjer, svi organi i važni dužnosnici na području zdravstva zahtijevali su pozitivnu odluku „Stručne komisije za internistiku“, ali komisija nije zasjedala već nekoliko godina. Čak je i predsjednik te komisije, koji je tada ujedno nastupao i na drugoj važnoj funkciji, zahtijevao isto, a sam sjednicu uopće nije sazivao. Često smo slušali i savjete o, (ne) odgovornom ponašanju, tvrdnje da je liječenje ove bolesti za samo nekoliko oboljelih izuzetno skupo. Međutim, mnogi su nam pomagali, posebno profesor Rajko Kenda s korisnim savjetima, a pomogao nam je i zaobići brojne birokratske prepreke. Još i danas se sjećam sjednice „Zdravstvenog vijeća“, kada je nakon naše prezentacije pokojni magistar Toth zauzeo vrlo jasan stav: *Ako je za liječenje dokazano da je učinkovito, onda je naša dužnost da osiguramo financijska sredstva.* Tom je izjavom sastanak bio okončan. No, bila je dobivena samo bitka, ali ne i rat.

I danas se više puta sjetim brojnih razgovora s Metodom, našim bolesnikom, kod kojega je zbog Fabryjeve bolesti došlo do zatajenja bubrega i svaki drugi dan je dolazio kod nas na dijalizu. Metod je bio vrlo hrabar i odvažan čovjek, koji je od prvog dana bio uvjeren da ćemo uspjeti. Svi smo čekali trenutak kada će se dogoditi to čudo, ali se uvijek sve samo još dodatno kompliciralo.

Zatim se čudo dogodilo. Iznenada je preminuo njegov brat Štefan. Bili smo potreseni, a zatim je proteklo još nešto više od mjesec dana kada je preminuo i njegov brat Simon. A mi smo još uvijek čekali na odluku odgovornih i dozvolu za početak liječenja. Više puta smo se pitali hoće li prije toga morati umrijeti sva braća. Možda je bila sreća u nesreći što su za žalosnu obiteljsku priču saznali novinari koji su zatim snimili televizijsku emisiju. Možemo samo nagađati je li upravo to ubrzalo odluku odgovornih te su se konačno definitivno otvorila vrata novog liječenja. Već tri mjeseca kasnije, u rujnu 2003., Metod je dobio prvu infuziju zamjenskog enzima. Ali kao da nije već bilo dovoljno nesreće, Metod je tri dana nakon prve infuzije pretrpio moždani udar i kasnije od posljedica te bolesti preminuo. Nasreću liječenje kod oboljelih koji su uslijedili, odvijalo se bez većih komplikacija. Nažalost u sljedećim godinama ispostavilo se da lijek nije čudotvoran. Tako su nas u sljedećim godinama zbog posljedica bolesti napustili Branko, Elizabeta, Tone i Marjan. Danas znamo da je liječenje potrebno započeti čim prije.

Konačnim odobrenjem primanja zamjenskog enzima bilo je omogućeno liječenje svim slovenskim bolesnicima kojima je ono bilo potrebno. Ta važna odluka vrijedi još i danas. Međutim, ubrzo smo shvatili da je davanje lijekova samo jedan od naših zadataka. Postavili smo nove organizacijske okvire i u listopadu 2004. osnovali „Centar za liječenje Fabryjeve bolesti“. Nakon deset godina rada, Centar je dobio svoje mjesto i ulogu kako u našoj domovini, tako i u širem međunarodnom prostoru. Svojim radom i rezultatima uspjeli smo uvjeriti odgovorne da je bolesnike s rijetkim bolestima potrebno tretirati drugačije, da su potrebni drugačiji pristupi i organizacijske sheme. Pritom je bitno da je u središtu liječenja oboljeli, a liječenja i tretmani prilagođavaju se bolesniku s obzirom na njegove potrebe. Međutim, čeka nas još važnih zadataka i izazova za budućnost.

Jednom su me upitali kako smo uspjeli. *Vjera*, bio je moj odgovor. I ubuduće ćemo vjerovati u ono što radimo.

*Prim. Bojan Vujkovic, dr. med.
predstojnik „Centra za liječenje Fabryjeve bolesti“, „Opća bolnica Slovenj Gradec“*



Veliki ljudi

Prije devet godina počela sam, još kao prilično neiskusna medicinska sestra, raditi u Općoj bolnici Slovenj Gradec na Odjelu za internu medicinu. U početku nisam radila na istom odjelu, nego sam bila tzv. ‚kružeca medicinska sestra‘. Tako sam, tu i tamo, povremeno čula nešto o ‚Fabryju‘. Ta riječ mi je predstavljala nešto nepoznato i neuobičajeno. Tijekom kruženja po različitim odjelima često sam radila na F odjelu na kojem je tada bio lociran ‚Centar za liječenje Fabryjeve bolesti‘. Sjećam se da se nikako nisam usudila otvoriti vrata sobe br. 119. u Centru, te pogledati što se iza njih uopće krije. Tome je najvjerojatnije kumovala moja početna sramežljivost i neiskustvo. Budući da sam osjetila da mi trebaju novi izazovi, prijavila sam se na natječaj za slobodno radno mjesto medicinske sestre u ‚Centru za liječenje Fabryjeve bolesti‘. Kada su me odabrali, imala sam miješane osjećaje, od straha, budući da mi je to područje rada bilo nepoznanica, do veselja što ću raditi nešto novo. Nešto teoretskog znanja o Fabryjevoj bolesti odmah na početku dobila sam preko interneta i iz različitih članaka, ali sam ubrzo uvidjela da će za uspješan rad biti potrebno još puno više. Kolegica, koja je prije mene radila u Centru, predala mi je organizaciju i sadržaj rada, a zatim je sve počelo.

Došli su prvi pacijenti. Bilo je potrebno steći njihovo povjerenje, budući da su se neki liječili već nekoliko godina i bili naviknuti na prijašnje medicinske sestre. Ubrzo su naši odnosi postali prisni, uspostavili smo ugodan odnos, temeljen na poštovanju i povjerenju. Liječenje pacijenata je doživotno i budući da se s njima susrećem svakih 14 dana, vezala sam se uz njih. Kako je Fabryjeva bolest kompleksna i pacijenti imaju puno različitih tegoba, veseli me da s njima mogu razgovarati o onome što ih muči. Pacijenti su me za vrijeme naših susreta (terapija) puno naučili. Unatoč izuzetno teškoj bolesti, hrabro koračaju životnom stazom. Njihove životne priče dotaknule su me tako da više cijenim stvari koje sam prije uzimala ‚zdravo za gotovo‘. Budući da je bolest genetska, u liječenje pacijenata uključuju se i njihovi obiteljski članovi kojima je često potrebna naša podrška. Tijekom godina naši susreti satkali su ugodne, ne samo profesionalne, nego i prijateljske odnose. Tako se posebno veselim godišnjim susretima ‚Udruge oboljelih od Fabryjeve bolesti‘, kada pričamo i o posve svakodnevnim stvarima, opustimo se i našalimo, produbljujemo odnose.

Rad u ‚Centru za liječenje Fabryjeve bolesti‘ se zbog svog specifičnog organizacijskog oblika prilično razlikuje od klasičnog zdravstvenog sustava, budući da se koordiniranje posla odvija u multidisciplinarnom timu koji je u velikoj mjeri samostalan. Zbog dinamičnosti sustava koji se često osuvremenjuje, od medicinskog djelatnika se zahtijeva fleksibilnost. Medicinskoj sestri koja se susreće s takvim načinom rada, u početku, u svakom slučaju, nije lako. Kao i kod svakog zanimanja, puno znači iskustvo i višegodišnja izobrazba. Bez tima koji me cijelo vrijeme podržavao, bez dr. Vujkovca i dr. Cokan Vujkovic, naravno da ne bi išlo.

Zato im zahvaljujem za svo pruženo znanje i podršku. Zahvaljujem i kolegicama medicinskim sestrama koje su se uključile, te se i dalje uključuju, u naš rad. Osobito zahvaljujem pacijentima koji su izuzetno prilagodljivi i strpljivi kod rasporeda liječenja i što još uvijek hrabro toleriraju privremene ‚falitise‘ prilikom postavljanja i.v. kanala. Smatram da je liječenje pacijenata u „Centru za liječenje Fabryjeve bolesti“ stručno, ugodno za pacijente, te prije svega nudi prisnu okolinu. Pri tom mislim na to da se pacijenti i njihove obitelji i, naravno, zdravstveni tim koji sudjeluje u njihovom liječenju, osjećaju dobro, opušteno i zadovoljno. Veseli me što mogu biti dio tog liječenja i da sam upoznala mnogo ‚velikih‘ ljudi od kojih sam puno naučila, a sigurno ću učiti i u budućnosti.

Vesna Korat, med. sestra





DE MV T BRINGTE R

GOT ZV ERN DISEM VATER BIT VVA
DESSEN IVGENT ZV WOLLART. HAT DISE
SCHVL GEFINDT DER EDLV D VES HERR
MICHAEL BAPPE ZV MATEVILGR IN IAH
16 27

Prezentacija udruge



DRUŠTVO BOLNIKOVA
S FABRYEVO BOLEZNIJO
Dobja vas 153, 2390 Ravne na Koroškem

„Udruga oboljelih od Fabryjeve bolesti“ osnovana je 2003. godine u Sloveniji. U nju su se učlanili oboljeli, njihovi obiteljski članovi i prijatelji, te medicinsko osoblje.

Te godine počeli su se liječiti i prvi oboljeli primanjem zamjenskog enzima, i to u „Općoj bolnici Slovenj Gradec“. Udruga se uključila u „Europsko udruženje FIN“ i „Eurordis“. Neki članovi udruge tijekom tih prvih godina prisustvovali su različitim konferencijama, i to u Varšavi, Amsterdamu, Sarajevu, Dubrovniku, Tuhelju itd., gdje su razmjenjivali različita stručna i osobna iskustva o rijetkim bolestima (status oboljelog, opskrba lijekovima, organizacija u zdravstvu, osviještenost ljudi o rijetkim bolestima itd.). Važan događaj za naše članove je i Dan rijetkih bolesti 28.2., koji se svake godine održava u Ljubljani. Postojanje takvog dana od izuzetnog je značaja, budući da osvještava javnost i postavlja na pravo mjesto i rijetke bolesti. Nažalost, ne zadugo, kako možemo zaključiti iz iskustva. U Ministarstvu zdravstva za područje rijetkih bolesti kao aktivni član dviju radnih skupina sudjelovao je i još sudjeluje Bojan Vujkovic, dr. med., srce „Centra za liječenje Fabryjeve bolesti“ i isto tako idejni voditelj našeg udruge.

Kao član „Udruge oboljelih od Fabryjeve bolesti“ dr. Bojan Vujkovic također je predlagao:

1. Da se osnuje krovna organizacija pacijenata s rijetkim bolestima (mi smo jedina država u EU-i koja nema krovnu organizaciju za to područje). Tako bi se mogli cjelovitije povezati oboljeli od svih rijetkih bolesti.
2. Da se organizira nacionalni kongres na koji bi se pozvali svi koji su značajni za rješavanje toga područja (oboljeli, članovi društava oboljelih, predstavnici Ministarstva zdravstva, predstavnici ZZS, predstavnici struke) i pokušali odrediti konkretne zadatke i mjere u budućnosti.
3. Da se organizira radna skupina u okviru Ministarstvu zdravstva za područje rijetkih bolesti, koja bi imala mandat za izradu akcijskog plana.

4. Da se osnuje ured za področje rijetkih bolesi u okviru kojega bi se sakupljale informacije. Te informacije služile bi kao osnova za izradu nacionalnog registra („Centar za liječenje Fabryjeve bolesi“ već ima svoj registar oboljelih i podatke bi mogao već sada posredovati u zajednički registar). S registrom bi dobili snimak stanja na tom području u našoj državi. Ured bi imao i podatke o izvoditeljima koje bi mogao posredovati bolesnicima.

Organiziranjem cjelodnevnog izleta svake godine u „Udrugi oboljelih od Fabryjeve bolesi“ vodimo brigu o druženju oboljelih i njihovih obiteljskih članova. Na izletima gospodin Bojan Vujkovic, dr. med., prezentira tekuće informacije povezane s Fabryjevom bolešću.

Jedan od zadataka Udruge bio je i izdavanje ove knjižice povodom 10. obljetnice „Udruge oboljelih od Fabryjeve bolesi“. Iskreno se zahvaljujem svim članovima Udruge te medicinskom osoblju koji su svojim mislima, osjećajima, isječkom svoje životne priče, doprinijeli nastanku ovog našeg zbornika.



Marina Pintarič

predsjednica „Udruge oboljelih od Fabryjeve bolesi“ u Sloveniji







5. Živim(o) s Fabryjevom bolešću

*Veliko v življenju pretrpel
duševnih, telesnih sem jaz bolečin,
a nisem telesno ne dušno otrpel,
živ vedno sem, stari, čuteči trpin!*

Simon Gregorčič

Otac s Fabryjevim srcem

Tako se, zatim, dogodilo da je suprug koji je prije uvijek bio najbrži postao najsporiji.

Nije da čovjek ne želi nešto napisati o bolesti, ali to je tako prokleta teško. Teško je prizvati i sva lijepa i sva žalosna sjećanja i ostati hladan, teško je prebirati po umu i ne dirnuti srce. Nastala je, doduše ne bez suza i glavobolje, još jedna Fabryjeva priča.

Jednom je živio snažan, spretni i izdržljivi čovjek, pun energije. Fizički rad nikada mu nije bio pretežak, na poslu je uvijek bio „glavni“, ručno košenje cijelog travnjaka ujutro ili u podnevnoj vrućini obavio bi gotovo kao od šale, a odlazak u planine i skijanje bili su mu samo čisto zadovoljstvo. Jednom je pripovijedao kako je kao mladi dječak s prijateljem otišao na višednevnu turu po planinama. U ono vrijeme to nije bilo tako jednostavno kao danas, kada se odvezemo autom do ishodišta ili žičarom ravno do samog vrha. Ne, tada je bilo drugačije. Vlakom si se dovezao čim bliže moguće planinama i zatim hodao i hodao više sati, prespavao u planinarskom domu, nastavio turu sljedeći dan i zatim se u drugom smjeru vratio u dolinu do prve postaje. Ali što ako si zakasnio na zadnji vlak? No, ništa strašno, tada si, naime, išao dalje pješice sve do kuće. Da, sve je to mogao taj čovjek.

Zatim se jednom, taj isti čovjek, prilikom obavljanja za njega običnog ljetnog posla zaustavio. Košenje travnjaka tada mu je postalo prenaporno, uzrokovalo je ozbiljnu slabost, morao se odmoriti i ohladiti. Imao je gotovo 50 godina i srce mu nije dozvolilo da završi posao. Njegovo tijelo je, doduše, svježinu prave energije i snage izgubilo još prije desetak godina. Poteškoće su u početku bile neizrazite, a kasnije sve veće, no budući da je bio čovjek snažnog karaktera, ostale su osim njegovoj ženi, više ili manje neprimjetne. A sada se njegovo zdravstveno stanje tako pogoršalo da je i vanjskom svetu postalo jasno da nešto nije u redu. Tjelesni napor nije mu više predstavljalo samo košenje, već i običan hod stepenicama; hladnoća i vrućina postali su mu teže savladivi, a poteškoće s probavom svakodnevni problem. Posao mu je postao tako naporan da je trebao poduzeti ozbiljne mjere, prijeći na polovično radno vrijeme.

To je bilo i razdoblje u kojem su u obitelji dijagnosticirali Fabryjeve bolesnike. Nažalost, nije bio jedini. Ali, to je tako, to je priroda i mi smo njezin dio. *U prirodi ne postoji niti išta beskorisno, niti same beskorisnosti.* („Eseji“, Montaigne, Michel Eyquem de, 1533-1592.).

U 53. godini koronarna arterijska bolest tako mu je uznapredovala da je nužno bio potreban operativni zahvat. Bilo je to za njega nevjerojatno teško iskušenje. Svaka operacija na srcu već je sama po sebi vrlo naporna i dugotrajna, a posebno kada moraju postaviti više ‚bypassa‘. Nakon operacije na odjelu za intenzivnu njegu nije se moglo točno reći kako mu je. Bio je blijed i tih, miran, ali ne spokojan, a atmosfera u sobi napeta, kao da smo u sobi duhova. Ali kako bi operirana osoba nakon tako teškog zahvata uopće trebala izgledati? Mislim da nikako ne sjajno. Žena mu je bila oblivena suzama i ništa nije bilo jasno. Dok nije za nekoliko dana sam rekao: *Dan nakon operacije osjećao sam se izuzetno dobro* (takvog, nasmijanog, vidjela ga je i žena), *istina je da se nije bilo lako probuditi iz anestezije i započeti samostalno disati, to je teško, ali ne i najteže. A zatim, zatim se drugi dan nešto dogodilo, komplikacija...I još uvijek čujem zvuk ‚pegli‘* (o.p. defibrilatora).

Moralo je biti uistinu teško, budući da je rekao da na takvu operaciju ne ide nikada više. Kako smo i sami shvatili, krizu je jedva preživio. A zatim se lagano oporavio, no više nikada nije bilo kao prije.

Tako se, zatim, dogodilo da je suprug koji je prije uvijek bio najbrži postao najsporiji. Odlazio bi u planine samo kao pratilac do ishodišta, promatrač kod uspona i kao vozač na kružnim turama. I samo kada je stao na skije, na neko vrijeme se preobrazio u svoj stari moćni lik. Joj, kakav užitek ga je bio gledati! I ne samo da je stazu odvezio brzo kao ostali, ne, još malo je morao, onako lagano djetinjasto pokazati koliko je dobar, te se na skijama za vrijeme vožnje zavrtjeti ili se spustiti po najledenijem dijelu. Hvala majci prirodi da mu je to bilo dano raditi, doduše u vrlo ograničenoj mjeri, gotovo do kraja života! To je bila jedna od rijetkih aktivnosti u kojima je zaista uživao i čak je vanjski promatrač mogao vidjeti da je sretan.

U međuvremenu, bio je osnovan „Centar za liječenje Fabryjeve bolesti“, u kojemu su redovito pratili tijek bolesti, te su ga uključili u program liječenja. Liječenje je započeo s 52. godine i liječio se sedam godina. U početku je nakon svakog uzimanja lijeka primijetio trenutno poboljšanje, no zadnje godine, kada je zbog popuštanja srca dobio i ‚pacemaker‘, u više navrata žalio se da mu lijek više ne pomaže i da se nakon uzimanja osjeća lošije. Vjerujem da mu je za cijelo vrijeme liječenja pažnja Centra prijala i da se zbog toga osjećao sigurnije. Centar mu je omogućio i druženje s ostalim bolesnicima, a prije svega mogućnost da bilo kada razgovara s medicinskim osobljem, koje je u svakom trenutku davalo sve od sebe da mu pomogne. I tako, iako je čovjek u svoji bolesti uvijek sam, ipak nije bio sam.

Bolest promijeni čovjeka, i fizički i psihički, i kada više nije fizički dovoljno snažan, počinje mu slabiti i psiha. Iznenadujuće, kod ovog čovjeka nisi imao osjećaj da mu je psiha oslabjela, da ga muči depresija ili tjeskoba; možda je noću bilo drugačije, ali danju nikada nisi osjećao da ga bolest opterećuje do te mjere da mu može slomiti volju. Istina je da i inače nije baš bio čovjek vesele naravi, češće mrk nego nasmijan, no, činilo se da su mu svakodnevne sitne stvari, kao što su čitanje, televizija, glazba i šetnje dovoljne. Na toj snazi mu treba zavidjeti, budući da je ipak toliko lakše prepustiti se i popustiti pod teretima svijeta. Vjerujem da je vrlo pozitivnu ulogu pritom odigrala činjenica da je imao cijelo vrijeme kontakt s prirodom. Bog zna što mu se rojilo po glavi, kada se tako svaki dan šetao oko svoje kuće.

Zatim se, pored drugih poteškoća, pojavila još i infekcija rane, koja zdravom čovjeku uglavnom ne bi uzrokovala probleme, no kod Fabryjevog, 59 godišnjeg bolesnika, zbog slabog krvožilnog sustava i prokrvljenosti postala je otporna, dugotrajna i nepobjediva. Operativni zahvat je bio nužan, ali je već sama priprema za operaciju predstavljala preveliki napor za već tako oslabljeno srce. Toga dana, dana pripreme za operaciju, taj je čovjek bio zadnji dan s nama i kao da je osjećao da dolazi kraj, s posjetiocima se nikako nije htio pozdraviti. Ali ubrzo nakon toga pozdravilo se još jedno, njegovo Fabryjevo srce.

Marija (52 godine)





Optimizam

Sada već devetu godinu uzimam zamjenski enzim. Promjene su vidljive, ne onakve kakve bih željela, ali jesu.

Otkad znam za sebe, bolest koja mi je u mladoj dobi uzela mamu bila mi je životna suputnica.

Zato je zasigurno bio veliki šok za cijelu moju obitelj (muža, djecu, roditelje, braću i sestre) kada su i meni u „Općoj bolnici Slovenj Gradec“ utvrdili da imam nasljednu neizlječivu bolest. Tako teške osjećaje riječi ne mogu opisati.

Nakon temeljitih pregleda i mene su ‚označili‘ kao bolesnicu. S time sam se polako pomirila te i dalje živjela s pozitivnim mišljenjem. Težih poteškoća s liječenjem, osim umora i problema s probavom, nisam imala.

U obitelji smo živjeli ustaljenim ritmom - posao, kuća, godišnji, slobodni vikendi koje smo provodili u prirodi, druženje s prijateljima.

Ukratko, sve što čovjek može poželjeti - ispunjen život, nabijen pozitivnom energijom i dobrom voljom.

Ali došlo je vrijeme kada su mi liječnici predložili da počnem uzimati zamjenski enzim.

Za mene je to bio novi šok, ali sam svejedno bez oklijevanja pristala na liječenje.

Život sam prilagodila ‚svojoj novoj prijateljici Fabry‘.

Puno mi znači što je obitelj u svakom trenutku uz mene, također i svi prijatelji, budući da zbog današnjeg tempa života ljudi prolaze jedni pored drugih i nemaju vremena za suosjećanje, blizinu, razgovor... Znam da ih, ako mi budu trebali, mogu bilo kada nazvati.

Sada već devetu godinu uzimam zamjenski enzim. Promjene su vidljive, ne onakve kakve bih željela, ali jesu. Poboljšala mi se kvaliteta života.

Međutim, želim da medicina izumi lijek kojega možeš popiti ili pojesti, budući da moje žilice ne vole bockanje i nemam mogućnosti da si terapiju dajem sama.

Marina (godina)



Zagrljaj planina

Otkad se u našu obitelj prikrala ,gospođa imena Fabry‘ i postala nužni, iako neželjeni, dio nas, znam što znači vidjeti bol i tešku patnju koju ona nosi. Ne samo kao Fabryjeva bolesnica, nego i kao mama sina, sada divnog tinejdžera koji strpljivo živi i mora disati sa svojim bolovima.

Ukoliko biste željeli da najprije naglasim samo ključnu riječ koju povezujem s Fabryjevom bolešću, jednostavno bih odmah, ne samo odgovorila, nego ispalila - nekontrolirana neuropatska bol.

Otkad se u našu obitelj prikrala ,gospođa imena Fabry‘ i postala nužni, iako neželjeni, dio nas, znam što znači vidjeti bol i tešku patnju koju ona nosi. Ne samo kao Fabryjeva bolesnica, nego i kao mama sina, sada divnog tinejdžera koji strpljivo živi i mora disati sa svojim bolovima.

Storžič - planinarska tura koju je suprug planirao s devetogodišnjim sinom. Planina, s koje su se suprug i sin vratili drugačiji. Na nju su još i došli s oduševljenjem, a s nje tako što je suprug nosio sina na leđima, budući da ga je dotukla bol u nogama. Još i danas Storžič je simbol njihove ustrajnosti i nade, da se još uspinju na nju i naše druge planinske vrhove. Slika sa Storžiča, koja stoji na sinovom stolu, također pokazuje neizmjeran ponos osvajanja. Ali je upravo taj planinarski izlet u nama naćeo laganu sumnju i pitanje zašto je do te komplikacije uopće došlo. No, vrlo brzo dobili smo i objašnjenje.

Na vratima naše obitelji objašnjenje za sinovo lošije stanje i isto tako teže planinarske izlete pojavilo se kada sam u petom mjesecu trudnoće očekivala četvrto dijete. Sinova iznenadna visoka temperatura, koja nikako nije htjela popustiti deset dana, u tijelo nam je utjerala smrtni strah. Odvezli smo ga na hitnu s teškim bolovima, a pretrage na infekcijskoj klinici nisu pokazale ništa opipljivo. Zbog neuobičajenih crvenih točkica na bedru lijeve noge svejedno su nas uputili još dermatologu. Temperatura mu se nakon nekoliko dana lagano počela smirivati, bol također, ali je pregled kod dermatologinje, dr. Dragoš, pobudio sumnju da se radi o Fabryjevoj bolesti.

Dalje nam je cjelovitu i vrlo snažnu podršku ponudio „Centar za lijećenje Fabryjeve bolesti“ u Slovenj Gradecu. Šok kojega smo doživljavali kod shvaćanja i prihvaćanja bolesti, stručno i psihološki ublažavali su nam liječnici Bojan Vujkovic i Andreja Cokan, na čemu smo im još i danas izuzetno zahvalni. Iskreni su, osjećajni i izuzetno stručni, te predstavljaju snažan stup uz kojega smo svi hvatali dah kod upoznavanja s bolešću. Naravno da tada nisam bila svjesna s kakvim će se događajima naša obitelj uz sinovu bolest suoćavati u budućnosti.

Desetogodišnji sin je još najesen počeo uzimati zamjenski enzim i sve to ispunjavalo nas je velikom nadom da će se njegove tegobe ublažiti. Nažalost, nije bilo tako. Svake godine neuropatski bolovi bili su jači i počelo je teško hvatanje u koštac s njima.

Meni, kao Fabryjevoj bolesnici, bili su poznati samo peckajući bolovi u stopalima i dlanovima te bolovi kod snježnog grudanja tijekom adolescencije, povremene jake, migrenske glavobolje, koje zapravo nisu bili uzrokovane migrenom već Fabryjevom bolešću. Međutim, unatoč tim tegobama moj se život odvijao normalno: intenzivno sam se bavila sportom, vrlo rado sam učila, čitala, istrčala sam mali maraton, uživala u studiju jezika, s veseljem obavljala zanimanje u kojem ni danas ne osjećam nikakva ograničenja. Bračni i obiteljski život pružaju mi neizmjernu sreću.

Bolove, s kojima sam se susretala uz sina, nisam poznavala i u početku ih nikako nisam mogla razumjeti. Činilo mi se da nisu tako jaki da ih ne bi mogao kontrolirati najprije on sam, a zatim uz našu pomoć. Moram priznati da sam ih vrlo teško prihvaćala, budući da sam dugo vremena vjerovala da će već jednom popustiti i da će se zaustaviti u tom svojem strahovitom pohodu. Ali, nažalost, nije bilo tako. Počeli smo s potragom: najrazličitija sredstva protiv bolova, akupunktura, alternativna medicina... Odgovor: stanje je bilo isto ili progresivno gore. Bili smo potpuno nemoćni. Uvijek je pobjeđivala probadajuća bol i određivala naš svakodnevni život.

Budući da je sin zbog bolnih stanja često bio odsutan u osnovnoj školi, također sam morala puno vremena posvetiti uvjeravanju učitelja da sin sa svojim tegobama nije 'simulant', budući da mi približno tri godine nisu vjerovali, odnosno da su se na njegovo stanje odazivali vrlo skeptično. Isto je bilo sa školskim kolegama, koji nisu promijenili mišljenje, odnosno neki su čak 'željeli' da budu toliko kod kuće kao moj sin, da budu oslobođeni tjelesnog odgoja, budući da im se ne da kretati, učiti... Sin mi je mnogo puta rekao kako su mu školski kolege zavidni na sve prilagodbe, izostanke, čak i na boravku u bolnici! Ukratko, ponekad se čini da bolest sama nije toliko teška, koliko okrutan može biti odaziv okoline na nju. No, uz upornost, s mnogim razgovorima, dokazima i istinoljubljem te uz ljudsku ranjivost dolazila sam u sinovu okolinu - otvorena za sve sumnje, ali i za pomoć ljudi i podršku nekih učitelja, ravnateljice koja je razumjela našu nevolju. Sin je unatoč bolovima koje je trpio, imao planove za svoju budućnost i za njih je napravo mnogo više nego njegovi zdravi vršnjaci.

Sjećam se nekih njegovih pobjeda, koje su postale faktor njegovog osobnog rasta i kojima je gradio osobnost: pisanje znanstvenog rada (kasnije nagrađenog) usred noći do ranog jutra, unatoč bolovima, dok smo ga suprug i ja, naravno, pritom cijelo vrijeme pratili; sve zaslužene nagradne značke za čitanje (slovenska, engleska, njemačka); sve te godine bio je odlikaš i jedini pohvaljeni učenik, koji je unatoč velikom broju izostanaka odgovorno i iznadprosječno obavio sve zadatke.

Sin se bez straha i sumnje upisao u gimnaziju koju je odabrao. Na početku gimnazije sumnja se, doduše, pojavila, budući da sin nije znao da li će uz neuropatsku bol, koja je cijelo vrijeme prisutna, moći pratiti zahtijevani tempo. Početne sumnje vrlo pouzdano eliminirala je gimnazijska psihologinja, s kojom smo prije početka školske godine vodili nekoliko razgovora te smo imali stalni kontakt tijekom školske godine. Prilagodbe, koje su pripremili sinu, bile su za sve nas iznad očekivanja. Sin je sa samopouzdanjem započeo gimnazijsko razdoblje. Detaljnu stručnu prezentaciju bolesti u sinovoj gimnaziji požrtvovno je održao i Bojan Vujkovic, dr. med., budući da je znao kako je teško laicima razumjeti Fabryjevu bolest.

Prve dvije uspješne gimnazijske godine su iza sina, unatoč mnogim upozorenjima na neuropatsku bol, završio je s odličnim uspjehom, što je za njega nova dobivena pobjeda. I dalje traži, istražuje i pokušava zavarati bol, budući da za nju još uvijek uz liječničku stručnu pomoć nije pronašao konačni recept.

Strpljivo se nada, kuje planove i vjeruje da ga u životu čeka još puno lijepoga, zagrljaj planina također.

Cabi (45 godina)





Životna optika je oštrija i pogledi relativniji

Već sam prilikom prvih kontakata s ekipom iz Slovenj Gradeca naslutio da smo stupili u kontakt s vrlo plemenitim i požrtvovnim ljudima, bez kojih vjerojatno uopće ne bi bilo puta do lijeka.

Moj susret s Fabryjevom bolešću bio je okrutan. U goste je došla prije osam godina, a pogodila je mojeg voljenog 9-godišnjeg sina s kojim sam često sanjario o svim mogućim aktivnostima kojima ćemo se u životu baviti... Umjesto penjanja i skijanja po planinama, ubrzo smo se morali početi hvatati u koštac s teškim bolovima već kod minimalnog napora, te prihvatiti život sa svim ograničenjima koje je bolest postupno, ali uporno donosila.

Počelo je s pretpostavkom dermatologinje, dr. Dragoš, koju su nam preporučili da prouči neobjašnjivi osip na sinovom bedru, jer je, naime, postojala pretpostavka da bi se kod njega moglo raditi o Fabryjevoj bolesti. Budući da za bolest nisam bio čuo, odmah sam krenuo tražiti relevantne sadržaje na internetu, a bolna istina se sa svakim opisanim simptomom bolesti urezivala sve dublje u mene. Najgora je bila činjenica da je bolest progresivna i da polako i podmuklo zahvaća gotovo cijelo tijelo. Također je postalo jasno da je jedina nada da će sin živjeti koliko je to moguće normalan život, u čim ranijem početku liječenja zamjenskim enzimom. Međutim, za to je bila potrebna službena potvrda dijagnoze. Dr. Dragoš odmah je stupila u kontakt s dr. Vujkovcem i „Centrom za liječenje Fabryeve bolesti“ u Slovenj Gradecu, kako bi proveli gensku analizu krvi i analizu enzimske aktivnosti preko specijaliziranih laboratorija u inozemstvu. Zahvaljujući odličnim vezama koje je dr. Vujkovic imao sa svojim kolegama iz Hamburga, u roku od nekoliko mjeseci postalo je konačno: sin i žena imaju Fabryjevu bolest.

Već sam prilikom prvih kontakata s ekipom iz Slovenj Gradeca naslutio da smo stupili u kontakt s vrlo plemenitim i požrtvovnim ljudima, bez kojih vjerojatno uopće ne bi bilo puta do lijeka. I tako je prošlo još samo nešto više od mjesec dana i na red su došli redoviti dvotjedni posjeti Pedijatrijskoj klinici za infuzijske terapije. Tu smo stupili u kontakt s izuzetnom dr. Mojco Žerjav Tanšek, koja je uvijek bila spremna slušati naše probleme i zadovoljiti naše želje.

Kod tih prvih naznaka bolesti veliku nam je pomoć i utjehu pružila raspoloživost kako dr. Vujkovca, tako i dr. Tanšek, osjećaj da nam ti ljudi iskreno žele pomoći. Oboje su nesebično ponudili brojeve osobnih telefona i često smo se upleli u duge razgovore izvan njihovog radnog vremena.

Unatoč očekivanju da će lijek brzo djelovati na bolest, budući da smo ju zatekli na početku njenog pohoda, sve tegobe nisu nestale. Prije svega nisu prestajali bolovi u nogama i rukama. Ulaskom u pubertet su se zapravo još umnožili. Tek u zadnjem razdoblju pokazuju se suprotni trendovi.

Kada sam nedavno bio u kontaktu s pacijentima iz drugih država, došao sam do zaključka da mi u Sloveniji zapravo imamo veliku sreću što pacijenti s Fabryevom bolešću imaju mogućnost liječenja zamjenskom enzimskom terapijom, jer je to zbog visokih troškova u mnogim zemljama praktički nemoguće. Zato smo zahvalni i sretni da sin može primati terapiju, da je njegovo zdravstveno stanje stabilno, da je dorastao izazovima škole, a prije svega da je ostao optimist...

Veseli me da nas život ostavlja na 'glavnoj cesti' unatoč čestom 'bočnom vjetru'. Zbog života s Fabryjevom bolešću moja životna optika postala je oštija i pogledi relativniji. .

Franci (46 godina)







Obilježen

Imao sam 9 godina kada sam teško obolio. Te dane neću nikada zaboraviti. Preko noći iznenada se pojavila visoka tjelesna toplina bez ikakvih znakova prehlade, samo monstruoza bol koju je pratilo povećanje temperature. Plakao sam od bolova, u teškim napadima čak urlao.

Zahvalan sam za ono što jesam. Fabryjeva bolest koja me unatoč činjenici što sam imao tek 17 godina već snažno obilježila, pritom nije iznimka.

Ne, nisam lud, isto tako nisam zaboravio nebrojene sate koje sam proveo u teškim bolovima, nisam zaboravio suze koje sam na početku svog životnog puta prolio zbog svoje ‚proklete‘ bolesti. I ovo pišem unatoč činjenici da i upravo sada osjećam neuropatsku bol.

A kako je sve skupa započelo?

Još odmalena pohađao sam treninge karatea. Boli koja me pratila praktički tijekom cijelog treninga, u početku nisam pridavao pretjeranu pažnju. Budući da se s godinama intenzivirala, ipak sam počeo ispitivati kolege s karatea da li i oni osjećaju neke peckajuće bolove u nogama. Neki su potvrdili (vjerojatno su mislili na bolove u mišićima) i zato sam, ne pridavajući previše pažnje boli, prilično mirno nastavio svoj život. Kasnije prisjećanje na bol nije promijenilo moje mišljenje da sa mnom nešto nije u redu.

Osvrnuo sam se na vrijeme kada smo s razredom krajem školske godine otišli na bazen „Atlantis“. Budući da je udaljenost od škole do bazena bila poprilično kratka, otišli smo pješice. Čak i kad na putu do bazena nisam imao poteškoća, posve druga priča bila je na putu nazad u školu. Niti u snovima nisam zamišljao da će biti tako teška. Naime, bila je monstruzna vrućina. Već negdje na sredini puta počeo sam osjećati groznu bol koja se svakim korakom samo još intenzivirala. Malo sam se udaljio od grupe prijatelja, da mogu u svojoj glavi voditi pravi rat. Čak i kada sam na putu još i dobivao bitku, bol je pobijedila kada sam ušao u školu. Zbog teških bolova pojavili su se čak i grčevi te sam sav ukočen počeo plakati i tuliti. Učiteljica me sva zbunjena ispitivala što mi je. A ja sam samo urlao: *Tako boooliiiiiiii!* Odvela me u svoj razred i nazvala doma roditelje. Budući da nisam smio niti dotaknuti tlo, mama me morala odnijeti doma. Bol se, stabiliziranjem tjelesne temperature, nakon nekoliko sati povukla. Taj događaj, nažalost, nismo ozbiljno shvatili i ponovo sam taj nemili događaj pokušao zaboraviti.

Nekoliko mjeseci kasnije dogodilo se nešto što nisam mogao jednostavno potisnuti u sebi...

Imao sam 9 godina kada sam teško obolio. Te dane neću nikada zaboraviti. Preko noći iznenada se pojavila visoka tjelesna toplina bez ikakvih znakova prehlade, samo monstruoza bol koju je pratilo povećanje temperature. Plakao sam od bolova, u teškim napadima čak urlao. Nitko od mojih obiteljskih članova nije znao što mi je i kako bi mi mogli pomoći. Najprije smo otišli kod opće liječnice koja je bila vrlo zabrinuta te nas je uputila na Infekcijsku kliniku. Ni tamo nisu našli odgovor za moje teško bolesno stanje. Hvala Bogu da je liječnica za vrijeme pregleda primijetila moje angiokeratome (crvene točkice) na desnom bedru! Savjetovala nam je pregled kod dermatologa. Dermatologinja Vlasta Dragoš mi je time što je dijagnosticirala moje stanje i prepoznala Fabryjevu bolest, jako olakšala život. Uputila me u „Centar za liječenje Fabryjeve bolesti“, gdje me na stručno razmatranje uzeo i pregledao internist nefrolog dr. Bojan Vujkovic i detaljno mi prezentirao moju bolest.

Dani su prolazili, započeo sam i s enzimskom terapijom, ali bol nije popuštala. Kod svakog tjelesnog opterećenja, kod svake prehlade, praktički svaki dan osjećao sam bolove. Budući da se bol intenzivirala od jutra do poslijepodneva, nakon svakog završetka nastave, iako je škola bila udaljena samo nekoliko metara dalje, jedva sam došao doma. Uvijek je nakon tog trnovitog puta slijedio odmor, a zatim je bol pala i dosta sam normalno mogao nastaviti dan do kasnog popodneva. Gotovo svaki dan je bilo tako, izuzeci su bili rijetki.

Zbog toga što sam bio svjestan da moji bolovi nisu tako obični kako sam govorio na početku, s tim sam se problemom puno više bavio. Posljedično se prosjek bolova preko dana povećao.

Unatoč svim poteškoćama svoju bolest sve više upoznajem i gotovo nikada mi se više ne pojavljuju takvi napadaji kakve sam ranije opisivao. I na činjenicu da bol osjećam praktički tijekom cijelog dana već sam navikao. Jedino što me još smeta je to da me bolest jako ograničava u sportu kojega inače jako volim. Međutim, čak i ovdje vidim još rezerve - naime, u zadnje vrijeme, navečer, kada bol praktički svaki dan iščezne, pokušavam čim više jačati mišiće te stjecati kondiciju. Samo poboljšanjem ti bi se bolovi, prema mojem mišljenju, uz istinski napor pojavili kasnije, budući da bi bilo tijelo već naviknuto na fizičke aktivnosti.

Međutim, i prije svega, u zadnjoj godini nije sve tako crno. Bolove, kako sam već spomenuo, lakše podnosim, bolest upoznajem i još uvijek ju često ,stavljam na led', lagano izlazim iz puberteta i već mogu osjetiti starenje svoje vjerne ,neželjene prijateljice'. Uspješno sam završio prve dvije godine gimnazije i mogu mirno napisati da me bolest ne ograničava u prevelikoj mjeri. Imam obitelj koja me razumije i podržava, a ujedno me potiče da otvaram i tražim si nove putove. Zadovoljan sam jer su i u gimnaziji prihvatili moju posebnost glede prisustvovanja nastavi te pisanja testova. Sa svakim se profesorom dogovaram individualno.

Ako bi me netko, tko je saznao da ima Fabryjevu bolest, upitao za savjet, savjetovao bih mu neka bolest ne doživljava kao nešto najgroznije što mu se dogodilo, već isključivo kao prepreku u životu. Hoće li ju preskočiti ili čak i srušiti, odlučit će isključivo on sam. Prepreka je, svakako, uz snažnu volju premostiva.

Unatoč mnogim strahovima i ograničenima, bolest me obilježila prije svega u pozitivnom smislu. Kada pokleknem iz nekog drugog razloga osim bolesti, upravo ovo iskustvo mi pomaže da se još lakše dignem.

I upravo zbog toga sam zahvalan.

Franc (17 godina)





Naše djetinjstvo s bratom bilo je puno igara...

Za razliku od mene, moj brat je potpuno prihvatio svoju bolest i bio svjestan svih tegoba i ograničenja koje ona nosi. Zato je više puta radije rekao da ne ide nigdje, da ne bi opterećivao roditelje i okolinu. Osim toga, postao je suptilno pažljiv što se tiče bolova. Utvrdio je kakva stanja mu uzrokuju bolovi (kada se pregrije, kada je umoran...) te ih je pokušavao izbjeći koliko god je to moguće. Cijelo to vrijeme predstavljao mi je izuzetni primjer snage, volje, optimizma.

Fabryjeva bolest mojoj se obitelji predstavila 2006. godine kada je skup simptoma koje je moj mlađi brat primjećivao dobio krovni pojam - Fabryjeva bolest. Unatoč tome što je postavljena dijagnoza unijela dosta nemira u naš obiteljski život, sama nisam nikada brata percipirala kao bolesnika. Još i danas mi nije potpuno jasno da li se pritom radilo o obrambenom mehanizmu - što nisam dopustila da me njegova bolest prožme do srži te tako promijeni moj doživljaj njega ili se radilo o nečem drugom.

Naše djetinjstvo bilo je puno igara, živahnosti, sportskih aktivnosti, veselja. Brat je inače oduvijek bio mirniji po prirodi, ali je unatoč tome uvijek prisustvovao ludorijama i idejama starije sestre - mene. Kada je imao približno 6 godina, počeo je jako loše podnositi visoke temperature. Posebno teško je bilo svake godine na moru, kada su se iz našeg apartmana čuli krikovi i osjećao očaj mojih roditelja, koji svojem djetetu nikako nisu mogli pomoći pri ublažavanju nesnosnih bolova. Isti su se pojavili kada se njegovo tijelo pregrijalo. Česte su bile i temperature od kojih je jako patio. Tako sam u više navrata bila svjedokinja očajnim očevim pogledima, koji je inače izuzetni optimist, maminim suzama, koja je oduvijek željela samo najbolje za svoju djecu, uzdasima i suzama bake, koja nas je cijelo djetinjstvo s ljubavlju pazila. Sama sam inače razumjela njihovu žalost i patnju, ali nikako nisam mogla shvatiti da je moj brat bolestan. Kada je došlo ljeto i s njim druženje s prijateljima, brata sam više puta poticala da ode nekamo s prijateljima, ali su svaki put svi u našoj obitelji bili ogorčeni nad mojim prijedlozima. Komentirali su: *kako da negdje bude po nekoliko sati, ako mu se pojave bolovi*, ili, *kako da dođe pješke od kina do pizzerije po suncu i u ovoj vrućini...* Nikako nisam mogla osvijestiti da je za brata potrebno mnogo više planiranja unaprijed i da zbog posve banalnih razloga većina mojih prijedloga nije ostvariva.

Za razliku od mene, moj brat je potpuno prihvatio svoju bolest i bio svjestan svih tegoba i ograničenja koje ona nosi. Zato je više puta radije rekao da ne ide nigdje, da ne bi opterećivao roditelje i okolinu. Osim toga, postao je suptilno pažljiv što se tiče bolova. Utvrdio je kakva stanja mu uzrokuju bolovi (kada se pregrije, kada je umoran...) te ih je

pokušavao izbjeći koliko god je to moguće. Cijelo to vrijeme predstavljao mi je izuzetni primjer snage, volje, optimizma. Divim mu se kako ne očajava nad životom, kako si postavlja ciljeve, kako traži hobije u kojima uživa. A najviše ga cijenim zbog toga što nastoji, koliko god je to moguće, da našu obitelj ne opterećuje svojom bolešću.

Jasna (22 godina)

Ponosna na svojega starijeg brata

Svojega starijeg brata uvijek sudim po raspoloženju. Svaki puta kada je nervozan ili zatvoren u svojoj sobi, znam da se trenutno ne osjeća najbolje. Ali kada je moj brat raspoložen i raspojasan u naši obitelji vlada dodatno veselje.

Nikada nisam zaista pomislila na njegovu bolest. Ponekad sam mu čak zavidjela kada je zbog bolesti mogao ostao doma i nije išao u školu. Jako teško sam vjerovala da je moj brat bolestan, budući da se uvijek ponašao kao ostali: kada se dobro osjeća igra s mlađim bratom nogomet, vrlo rado se šali, vodi psa u šetnju, razgovara, napiše pokoju domaću zadaću i vrlo uspješno uči.

Mislim da je moj brat junak, budući da je do sada toliko pretrpio, koliko sama još nisam, i isto se tako nadam da neću nikada. Uvijek uz svu tu borbu s bolovima ostaje optimističan.

Zato sam na svojega brata jako ponosna i on je moj uzor kako rješavati poteškoće i prepreke u životu.

Dora (12 godina)

Jezera rajdije nego more

Moj brat rijetko ide s nama na izlete.

Moj stariji brat je još od rođenja bolestan. Ponekad je neugodan prema meni i sestri Hani, a ponekad vrlo rado sa mnom igra nogomet. Tada uživam. **Moj brat rijetko ide s nama na izlete.** Jako voli sport: nogomet, tenis, košarku i redovito ga prati. Sviđa mu se plivanje. Prošle godine preplivao je po širini Bohinjsko jezero. Jezera više voli od mora. Ponekad me i plaši. Mama se ljuti na njega kada pije gazirano piće te kada jede nezdravu hranu. Ne sviđa mi se kada se ne želi sa mnom igrati. Sviđa mi se kada je prema meni ljubazan.

Pavel (8 godina)





Baka, mama, žena i još puno više ...

Sada je prošlo već 8 godina od kada se moj unuk liječi enzimskom terapijom. Pomažem mu koliko sam želi: prijevozom, pripremom ručka ili marende...

Živjeti kao žena i mama i ne znati da su i suprug i kćer bolesni, teret je kojega si nato-variš na rame i duboko u srce u trenutku kada saznaš za njega. Sjene nasljedne bolesti dobile su konkretne obrise kada su ju dijagnosticirali mojem 9-godišnjem unuku. Tek tada bolest je bila utvrđena i kod kćerke, prenositeljice, i kod mojega sada već pokojnog muža. Zaprepastila sam se nad činjenicom što je u mojoj užoj obitelji toliko osoba s tako teškom bolešću.

Nikada neću zaboraviti dane otkrivanja te teške bolesti, bolno sjećanje za koje bi beskonačno željela da ne postoji. Otkrivanje unukove bolesti bilo je i pronalaženje opravdanja za sve što nismo mogli utvrditi niti ja, niti liječnici, dijagnosticirati kod moga muža i kćeri: glavobolje, nesnosne bolove po cijelom tijelu pred kraj njegovog života, muževa depresija, kćerine peckajuće bolove u stopalima i u dlanovima tijekom adolescencije te glavobolje. Sve to dobilo je odgovor u obliku dijagnoze Fabryjeve bolesti.

Pa ipak su i suprug i kćer te tegobe odlično savladavali, redovito su se bavili sportom, pretrčali su veliki i mali maraton, planinarili, tako da ih sama nisam nikada doživljavala kao bolesnike. Živjeli smo kao svaka zdrava obitelj. Možda čak i bolje.

Sada je prošlo već 8 godina od kada se moj unuk liječi enzimskom terapijom. Pomažem mu koliko sam želi: prijevozom, pripremom ručka ili marende...

A prije svega time što u njemu vidim osobu koja će uspjeti savladati svoje probleme.

Mila (69 godina)



Vjetar koji nam mrsi život...

Život nam se okrenuo naglavačke. U nas su se uvukli još strah i bol koji su bili svakim danom sve veći te su se činili nepremostivima.

Na prvi pogled posve smo uobičajena obitelj sa svakodnevnim problemima, a ipak to nismo. Moja obitelj, na prvi pogled posve uobičajena, svaki se dan suočava s istinom i svaki dan iznova je nova borba, koja znači i nadu.

Još nedavno, prije šest godina, s mužem i dvije djevojčice živjeli smo kao i sve normalne obitelji. Imali smo želje i potrebe kao većina drugih, dok... Dok se u naš život nije uselila bolest. Saznali smo da suprug ima rijetku genetsku bolest koja je za sada još neizlječiva. Toj novosti uslijedile su i ostale, sve samo neugodne i beznadne. I naš se svijet razlomio u tisuće komada. Sakupljala sam komadiće i željela sastaviti novi manji i drugačiji svijet, ali svaki puta bi mi jedva postavljene nove temelje srušila još neka novost o bolesti i muževom zdravstvenom stanju.

Život nam se okrenuo naglavačke. U nas su se uvukli još strah i bol koji su bili svakim danom sve veći te su se činili nepremostivima. Osjećali smo se kao da smo se zatekli usred nekog tamnog tunela i nismo znali kojim smjerom da krenemo i kako da nastavimo put. Vrtjeli smo se u krugu toga tajanstvenog tunela, izgubljeni i prestrašeni. Ne možete ni zamisliti što se sve promijeni kada se u obitelji pojavi bolest. Osim što je član obitelji bolestan i suočava se s bolešću, promijeni se i socijalni status, društveni položaj, dolazi do gubitka ili promjene radnog mjesta i financijskih problema... Svi ti stresovi i napetosti prate čovjeka, poljuljaju i jako stabilnu obitelj i naruše odnose. Svatko se na svoj način suočava sa situacijom i bori se, neki sa žalošću, drugi s ljutnjom, treći sa strahom... Sve to je popraćeno neprestanom boli.

A naša obitelj danas? Još uvijek ne očajavamo. Borimo se svatko na svoj način. Trudimo se živjeti kao sve ostale prosječne obitelji, samo uz tu razliku što drugi odabiru mjesta gdje će ljetovati, a mi i dalje tražimo centre za dijalizu i blizinu bolnica, tek potom se odlučujemo za mjesto ljetovanja. ‚Last minute‘ mogućnosti za nas nema, budući da moramo svu dokumentaciju pripremiti i poslati obično već nekoliko mjeseci unaprijed. Svaki puta kada idem na godišnji, sa mnom ide i strah, budući da se najsigurnije osjećam kod kuće u Sloveniji. Ali već zbog muža i djece moram svoj strah skrivati i pretvarati se da je sve u redu i priuštiti si odmor i negdje drugdje, izvan granica Slovenije. Dobro znam da strah ne smije upravljati osobom.

A naše djevojčice? Od prvoga dana znaju sve što se događa u našoj obitelji. Činilo mi se da će lakše prihvatiti oca takvoga kakav je. Muž i ja smatrali smo da ćemo lakše živjeti normalnim životom ako s njima budemo razgovarali i ne skrivamo bolest, koja je ionako dio naše svakodnevice. Na početku je neko vrijeme bilo teško, budući da smo suprug i ja puno

vremena proveli po bolnicama i ambulancama i djevojčice su bile na čuvanju svaki put kod nekog drugog, kod prijatelja, rodbine, susjeda, kojima se ovom prilikom zahvaljujem za brigu, pomoć i podršku. Svatko od njih ostavio je svoj pečat i na svoj način pripomogao da se uzdignemo i da djevojčice te razlike prihvate kao normalan način života. Danas im je sve to blisko, ponekad odu k ocu u posjet na dijalizu i legnu pored njega bez straha. U školi pišu sastave o ocu koji je bolestan, ali ih neizmerno voli. Voli se igrati s njima i zbog svoje bolesti nije ništa drugačiji otac od ostalih očeva. Zbili su se, naravno, događaji prilikom kojih su i djevojčice ponekad bile prestrašene i pogođene, ali tada nam je u pomoć priskočila naša dječja psihologica dr. Ahčinova. Sjećam se kako me jednu noć, kada sam bila u noćnoj smjeni, na posao nazvao suprug jer je doživio moždani udar. Teško je govorio i nije se mogao pomaknuti. Tada je starija kći, iako prestrašena i uplakana, odigrala važnu ulogu, zamijenila je mene kada me nije bilo kod kuće. Pomagala je ocu, otključala vrata i dočekala liječnički tim, a pritom se pobrinula da mlađa sestra događaj prespava i tako ju je zaštitila od bolova i straha, iako je bila sama vrlo prestrašena i žalosna. Ali i to smo preživjeli.

A ja? Što da kažem, preuzela sam veliki teret na sebe, teret kojega obično dijele dvoje. Slomilo me, bila sam očajna, žalosna, ljuta i prestrašena, ali to nisam smjela pokazati, budući da su se svi oko mene već slomili, a netko se morao brinuti da se obitelj vrati nazad na prave životne staze. Pet godina sam doslovno spavala, kao da ne živim svoj život, sa zaključanim osjećajima, sa skrivenom boli i potisnutim strahom. Jako sam se bojala budućnosti i onoga što dolazi. Tijekom noći bih se više puta budila, pogledala supruga koji je spavao, i plakala. Ponekad sam se bojala jutra. Probuditi se, još i sada me toga strah, da ću se probuditi i da ga više neće biti s nama. Bojim se da će naše djevojčice ostati bez oca kada ga budu najviše trebale. Strah me pomisliti da se više neće vratiti kući s tri cvijeta ili čokoladnim srcima za svaku njegovu djevojčicu.

A život u strahu nije život, to je samo napola život. Zato sam se probudila iz tog svijeta boli i straha te odlučila napraviti nešto za sebe i za druge. Prilagodila sam se i naučila se živjeti s onim što imam. Dobila sam svoj život nazad. Opet imam i skrivene želje, svoje veselje... Nisam se zaustavila, trudim se ostvariti svoje snove i obitelj me pritom podržava. Ponekad sam još uvijek žalosna, ljuta i prestrašena, ali svejedno sretna i zahvalna, ostajem čvrsta i snažna - uvijek. Naposljetku smo odlučili i samo okrenuli smjer. Idemo putem koji vodi iz tunela. Započeli smo novi život, iako ne znamo kako dugo će trajati. Muž dobiva lijek koji će mu možda pomoći usporiti razvoj bolesti. Živimo iz dana u dan i dok drugi grabe život punom žlicom, mi kupimo mrvicu života i trenutke te od njih iz dana u dan gradimo svoj svijet. Važno nam je vrijeme kojega provedemo zajedno i oni mali sitni trenuci koji čine život i bez kojih nema radosti. Svaka minuta koju provedemo zajedno znači nam sreću i veselje, a svako jutro novu nadu. Ne možemo protiv vjetra koji nam mrsi život, ali možemo okretati smjer vjetra i kovrčice će biti manje. Spremni smo i na najgore, hrabro koračamo sudbini ususret i dokazujemo da nije sve tako crno kako se čini.

Gdje ima volje, postoji način!

Zvezdana (36 godina)

Moj otac

Dobio je bolest od koje su mu otkazali bubrezi i zato ponedjeljkom, srijedom i petkom mora odlaziti na dijalizu.

Dok sam još bila malena, moj otac je obolio. **Dobio je bolest od koje su mu otkazali bubrezi i zato ponedjeljkom, srijedom i petkom mora odlaziti na dijalizu.** Sada ne smije jesti svu hranu. Ponekad kada nema mame, potajice popije neko piće koje ne smije. Kada to mama sazna, počinje se ljutiti i grditi ga. Ponekad je otac malo ljut i žalostan, jer ne smije jesti svu tu hranu koju je prije mogao. Iako ima tu bolest, čini mi se potpuno isti kao prije. Još uvijek se igra sa mnom.

Lara (8 godina)





Seosko gospodarstvo drži me na nogama...

U osnovnoj školi imao sam peckajuće bolove u rukama i nogama. Od rođenja sam, inače, imao crvene točkice po koži koje mi nisu smetale.

Moja mama je bila Fabryjeva bolesnica. Do 60. godine bila je zdrava, a zatim ju je tri puta pogodio moždani udar te je preminula. Fabryjevu bolest ima i moj brat Vinko. Kod kuće imamo seosko gospodarstvo na kojem nikada ne ponestaje posla. Brinem za 14 grla, imamo i svinje, kokoši, tri psa i četiri mačke. Sada sam umirovljen, budući da sam invalid treće kategorije.

Sjećanja na školske dane su lijepa jer sam bio uspješan. Nisam imao ni težih problema sa zdravljem. **U osnovnoj školi imao sam peckajuće bolove u rukama i nogama. Od rođenja sam, inače, imao crvene točkice po koži koje mi nisu smetale.** Sjećam se da sam se, dok bih hodao po suncu, morao više puta odmarati. Nakon napora bih sjeo i zatim bi mi se samo glava počela znojiti.

Sport sam jako volio, zato sam trenirao fultontakt i nogomet, kojega sam igrao do 42. godine. Školovao sam se za tesara. Kao 19-godišnjak počeo sam raditi u rudniku Trbovlje. Moj posao je bio težak fizički rad na pokretnoj traci. Često sam morao i ispod bunkera teško kopati. Nakon petnaest godina rada u rudniku postao sam tehnološki višak i zatim se zaposlio u građevinskoj tvrtici. I tamo sam obavljao težak fizički rad. Nakon 24. godine bolovi u rukama i nogama nestali su.

Prije deset godina problemi su se pogoršali. Vozio sam se teretnjakom po cesti i izgubio svijest. Na nekoliko trenutaka zaustavilo mi se srce. Tada sam dobio ‚pacemaker‘. U svibnju ove godine počele su vrtoglavice, koje su sve gore. 2009. godine doživio sam blagi moždani udar i od tada mi je desna ruka malo slabija. Zbog toga ne igram više nogomet. Kada hodam, jako me zanosi. To mi smeta i onemogućava me. Bolove u mišićima imam samo kod hodanja nadolje. Volim se voziti po zagorskim brežuljcima sa svojim vozilom na četiri kotača. Živim s partnericom s kojom imam 12-godišnjeg zdravog sina.

Marjan (48 godina)



Crvene točke

Imam problem sa žilama. Redovito odlazim na dijalizu, jer su mi zbog Fabryjeve bolesti otkazali bubrezi. Zbog tegoba sa srcem ugradili su mi ‚pacemaker‘. Više puta davali su mi elektrošokove zbog smetnji srčanog ritma. Prebolio sam i srčani infarkt.

Kao 7-godišnjak dobio sam jake bolove u rukama i nogama. Bili su jaki i peckajući. Ponekad su bili tako jaki da sam se neko vrijeme mogao pomicati samo pomoću invalidskih kolica. Trajali su približno 10 godina. Zbog toga sam bio hospitaliziran u „Bolnici Petra Držaja“ u Ljubljani, gdje su bolove definirali kao reumatske. Još od djetinjstva na koži su mi se pojavljivale crvene točkice. Kao dijete nisam podnosio niti vrućinu, niti hladnoću. Na hladnoći su mi prsti jako problijedili, a kada su se zagrijali, to me jako boljelo.

U školi sam bio dobar učenik. Nisam se mogao baviti sportom. Brat mi je umro s 35 godina, navodno zbog multiple skleroze. Majka je, također, imala Fabryjevu bolest i brat Marjan ju isto tako ima. 22-godišnji sin je zdrav, a kćer je umrla na porodu. Zajedno s bratom liječimo se u CZF u Slovenj Gradecu. Završio sam osnovnu školu, a zatim sam radio kao poštar. Vozio sam se motorom u svim vremenskim uvjetima. Često su me boljale ruke i noge pa sam odmarao. Dobio sam i ozeblina. Bio sam ozlijeđen u prometnoj nesreći i u nogu su mi ugradili vijke. Zatim sam 15 godina obavljao težak fizički rad na separaciji u rudniku Trbovlje. Od tada mi je naglušnost još izraženija. Cijelo vrijeme se znojim manje od ostalih.

Imam problem sa žilama. Redovito odlazim na dijalizu, jer su mi zbog Fabryjeve bolesti otkazali bubrezi. Zbog tegoba sa srcem ugradili su mi ‚pacemaker‘. Više puta davali su mi elektrošokove zbog smetnji srčanog ritma. Prebolio sam i srčani infarkt.

Sretno sam oženjen i živim na seoskom gospodarstvu. Posla mi nikad ne ponestane. Imamo 24 hektara obradivih površina, 4 goveda, kokoši i 2 psa. Jako uživam u prelijepoj prirodi zagorskih brežuljaka.

Vinko (___godina)



Kada si neprestano bolestan...

U stanjima teških bolova na noge i ruke stavljao sam si obloge natopljene octom i tuširao se hladnom vodom, da ublažim povišenu temperaturu tijela.

Još u vrlo ranim godinama djetinjstva, sa svojih pet, šest godina, osjetio sam grozne bolovi po cijelom tijelu. Mama i ja smo više puta posjećivali liječnike. Mamu je moje stanje jako iscrpljivalo, budući da je bila sva napeta i nervozna. Bolovi, odnosno temperatura bila je tako jaka, kao da smo kod kuće uključili štednjak.

Kasnije se pojavila i nesanica. Pretrage liječnika na žalost nisu ukazivale na nikakvu bolest, zato su mislili da sam simulant.

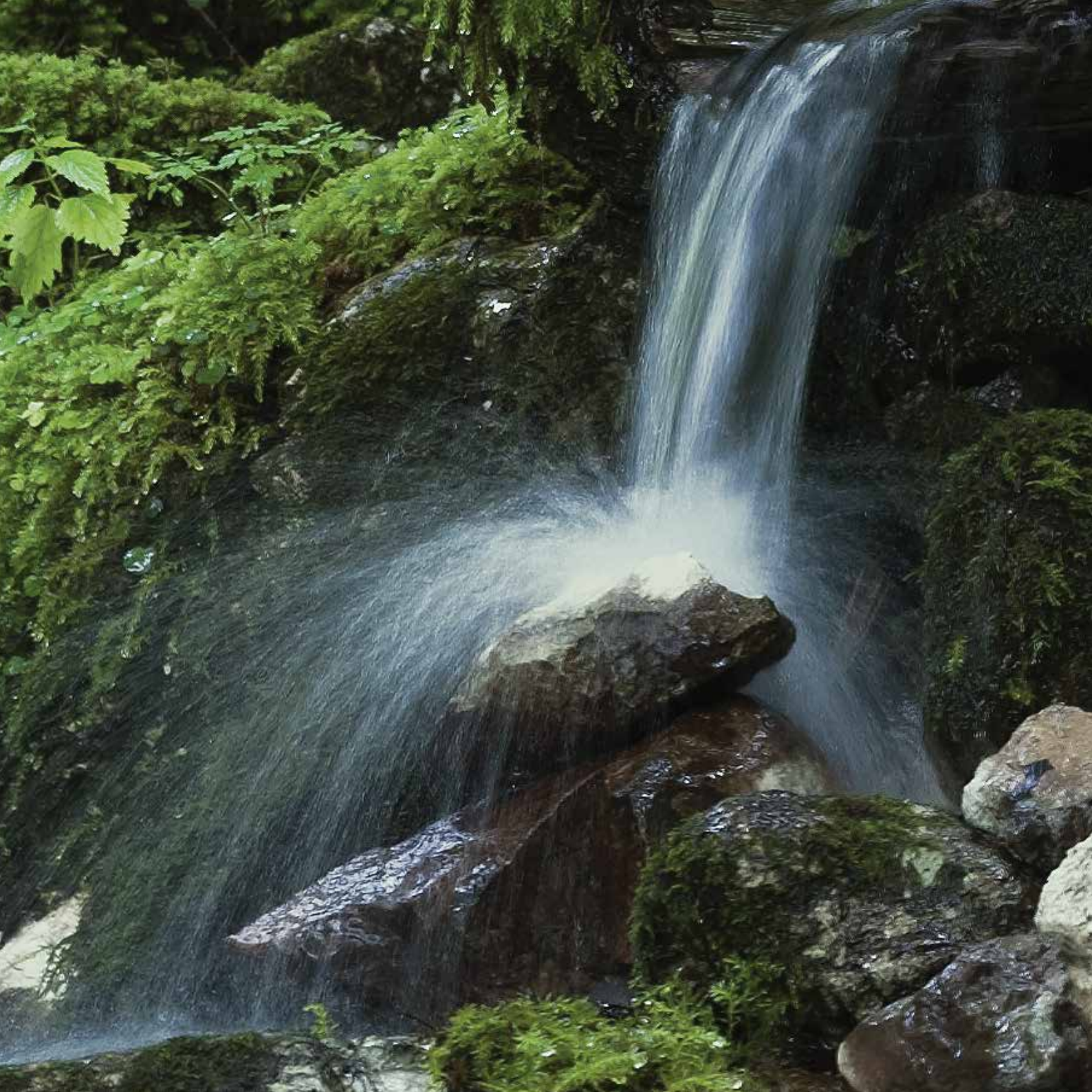
Sjećam se kako sam puno puta tražio hlad, skrivao se te moćio hladnom vodom. Jako sam loše podnosio fizičke napore i temperaturu. Pekla me koža, noge, ruke, naticalo mi je lice. Već maleni napor bi me tako jako iscrpio. Zato sam i previše puta opravdavao i povlačio nazahod.

Jako teško sam prisustvovao sportskim danima, školskim izletima, pješačenjima i školskoj tjelovježbi.

Najgore je bilo da sam morao odslužiti vojnički rok, kojega, naravno, nisam mogao odslužiti. Puno sam puta došao kući uplakan s mislima da ću počinuti samoubojstvo. Tako je bilo živjeti s osjećajem da bih skakao do neba samo kad bih mogao. Naravno da moje bolove i osjećaje nitko nije razumio, budući da sam izgledao kao zdrav čovjek. **U stanjima teških bolova na noge i ruke stavljao sam si obloge natopljene octom i tuširao se hladnom vodom, da ublažim povišenu temperaturu tijela.**

Tijekom godina primijetio sam da se razlikujem od svojega brata te vršnjaka...

Igor (45 godina)



A bolest glođe, glođe...

Nakon četrdesete godine na licu su mu se već ocrtavali znakovi neiscrpnih tegoba te umora. S posla je dolazio sve umorniji i loše volje. Počele su mu naticati noge u gležnjevima. Ta oteklina uopće nije polagano nestala, već se širila nagore prema koljenu. Što su se više njegove godine približavale pedesetima, teže je podnosio bolest. Tegobe su bile sve izrazitije i bilo ih je sve više. Sve češće se tužio na peckajuće boli u prsima. Počele su se pojavljivati tegobe s disanjem, čak i noću. U nogama su bili češći jaki grčevi.

Teško sam se natjerala da počnem čeprkati po sjećanju koje je prožeto bolom i žalošću. Tijekom vremena žalost se zaista povuče u dubine i polako na površinu izlaze i lijepa sjećanja. Također mi se čini da pisanje ovog teksta neće biti tako realno, budući da se dogodilo u vrijeme kada sam zajedno sa suprugom proživljavala previše boli i tuge.

Suprug i ja upoznali smo se puni mladosti te se odlučili na zajednički životni put. Stvorili smo obitelj. Moj voljeni suprug bio je psihički snažna i čvrsta osobnost te neiscrpan izvor energije. O bilo kakvim problemima nikada nije puno govorio, osim toga da se ne znoji te zato teško podnosi vrućinu i ima probavne smetnje. Činilo se da ti problemi nisu bili povezani s njegovim načinom života. Puno mu je značila zdrava i umjerena prehrana. Mislim da se intenzivno i tvrdoglavo suočavao sa zdravstvenim tegobama, koje su se s godinama pojačavale te su se pojavljivale i nove. Naravno, dok bolest nije toliko uznapredovala da je to stanje sve teže podnosio.

Nakon četrdesete godine na licu su mu se već ocrtavali znakovi neiscrpnih tegoba te umora. S posla je dolazio sve umorniji i loše volje. Počele su mu naticati noge u gležnjevima. Ta oteklina uopće nije polagano nestala, već se širila nagore prema koljenu. Što su se više njegove godine približavale pedesetima, teže je podnosio bolest. Tegobe su bile sve izrazitije i bilo ih je sve više. Sve češće se tužio na peckajuće boli u prsima. Počele su se pojavljivati tegobe s disanjem, čak i noću. U nogama su bili češći jaki grčevi. Budući da je jako teško podnosio napor, zamolio je za skraćeno radno vrijeme. Unatoč uzimanju lijekova, hod po stepenicama ili već samo obilaženje kuće postali su težak teret. U to vrijeme započeo je i s liječenjem zamjenskim enzimom. Nadao se da će mu se tegobe smanjiti. Zaista su neke tegobe trenutno bile manje izražene. Više puta je spomenuo da je sada već kucnuo čas da ode po drugu dozu. No, unatoč liječenju i uzimanju nekoliko vrsta lijekova, tegobe povezane sa srcem napredovale su. Operacija je bila nužna. Napravili su mu četiri premosnice. Oporavak je bio vrlo spor. Između oporavka nakon operacije do ponovnog pogoršanja imao je tri godine dosta smireno

zdravstveno stanje. Zatim mu je srce počelo jače popuštati i ugradili su mu ‚pacemaker‘. Ali ni to nije puno pomoglo. Zadnju godinu se često žalio da se nakon liječenja osjeća lošije. Nakon događaja koji su uslijedili zadnje godine prije njegove smrti, teško je izdvojiti bit. Čovjek ne može shvatiti kako se bolest voljene osobe usidri u obiteljski život. Pet godina nakon operacije njegovo je srce zauvijek prestalo kucati.

Tako sam vidjela i doživljavala njegovu borbu s bolešću, o kojoj nije nikada volio govoriti. Razgovor je uvijek usmjerio na druge teme. Kada je bio na vrhuncu moći i najkreativniji, bolest ga je počela polagano glodati iznutra. Imao je još puno ciljeva i želja koje je želio ostvariti. A tada, kada bi morao žnjeti plodove svojega minulog rada, bolest je udarila najjače. Unatoč liječenju koje je bilo podržano lijekovima i operacijom, čini se da je bolest neometano i na svoj način okončala njegov put. Meni je ostalo bolno iskustvo i neizmjerana žalost.

Valentina (_godina)



Strah u meni ...

Zbog bolova sam dugo bila na bolovanju. Posjećivala sam puno liječnika i svi su mi govorili da imam reumu, da to nije ništa strašno i da ću se morati navinuti na bolove.

Dugo sam razmišljala da li da napišem nekoliko redaka o svojoj životnoj priči i o svojoj bolesti. U obitelji nas je bilo šestero. Tata, mama i četvero djece. Djetinjstvo nismo imali lijepo, budući da je tata bio alkoholičar. Kao dijete sjećam se da sam bila vrlo bolesna, kao i moj brat. Za nekakvo se zanimanje nisam bila sposobna školovati, budući da sam teško učila, a i novca nije bilo. Zato sam nakon osnovne škole otišla raditi. Zaposlila sam se u tvornici „Gorenje“ u Velenju, zatim sam dobila posao u Nazarjama, isto tako u „Gorenju“, što je bilo bliže. Tamo radim još i sada.

Zbog bolova sam dugo bila na bolovanju. Posjećivala sam puno liječnika i svi su mi govorili da imam reumu, da to nije ništa strašno i da ću se morati navinuti na bolove. Propisivali su mi lijekove protiv bolova, a ja sam ih jela kao bombone, jer sam imala vrlo jake bolove. Tako sam mogla barem malo više raditi, budući da sam bolovanje teško dobivala.

Sjećam se čuđenja invalidske komisije. Smatrala je da kao 36-godišnjakinja nemam pravo slati molbu za invalidsku mirovinu. A već tako mlada teško sam radila. Cijelo vrijeme sam si pomagala s velikim brojem tableta protiv bolova, da bih uopće mogla raditi. Svaki dan sam bila tako umorna da sam jednostavno padala u krevet kada bih došla s posla. Malo bih se odmorila, ali što kada sam morala voditi brigu o cijeloj obitelji. Imala sam supruga i sina. Problemi su bili još gori, jer je suprug bio alkoholičar i sve sam morala napraviti sama. Moj najveći strah, koji sam nosila u sebi još od ranog djetinjstva, bio je taj da ne dobijem supruga alkoholičara, budući da sam se već jako napatila zbog ovisnog oca. A upravo to se dogodilo.

Najljepši događaj u mojem životu zasigurno je bilo rođenje sina. To mi je dalo dodatnu snagu da se i dalje borim. A što kad moraš uz dijete bdjeti noć i dan. Ne znam gdje sam dobila toliko snage da ga mogu odgajati. Iz dana u dan borila sam se s bolovima i radila, da bih ga dovela do zanimanja. Kada je brat vrlo teško obolio te su mu otkazali bubrezi, tek tada su utvrdili da ima prikrivenu Fabryjevu bolest. Zato smo sestra i ja otišle na testiranje za tu bolest. Stalno sam se nadala da ju sama nemam, ali s obzirom na sve moje tegobe, bolest je bila potvrđena. Kada sam saznala za dijagnozu, u početku sam bila šokirana, ali sam se polako s tim pomirila i borila dalje. Hvala bogu da postoji lijek! Želim se zahvaliti „Općoj bolnici Slovenj Gradec“, u kojoj je i Centar za tu bolest. Posebnu zahvalu želim izreći dr. Bojanu Vujkovcu i dr. Andreji Cokan Vujkovic te medicinskim sestrama. Zahvaljujem se za svu ljubaznost i strpljenje, što nama bolesnicima s tom bolešću puno znači.

Sada radim po 4 sata i to je za mene veliko rasterećenje. Svakih 14 dana uzimam lijek (zamjenski enzim). Na poslu me svi razumiju da sam bolesna i radim koliko mogu. Ali na žalost moram napisati i da me kod kuće još uvijek ne razumiju, da sam bolesna te moram još uvijek sve kućanske poslove obavljati sama, iako ponekad s velikim poteškoćama. Ali, vrlo sam tvrdoglava i borim se, pa iako bih ponekad pala na pod. Da nisam tako tvrdoglava i strpljiva, kod kuće me sigurno više ne bi bilo. Isto tako ni brata.

Želim još i ovo zapisati - da nema liječnika u Slovenj Gradecu, koji su nam pomagali i još danas nam pomažu liječenjem, savjetima, razgovorima, i naravno, da sama nisam tako tvrdoglava, ne bi bilo tako kako je. Puno hvala još jednom zdravstvenom osoblju u Slovenj Gradecu. Svim bolesnicima, mojim suputnicima, želim puno strpljenja i uspjeha u liječenju.

Terezija (54 godina)



Nismo građani drugog reda...

Kad god bih došao kod liječnika bio bih proglašen simulantom, kojemu se ne da ići u školu, kasnije i raditi. Veliku tjeskobu sam osjećao jer mi čak ni moji (mama) nisu vjerovali kakve bolove trpim.

Još u djetinjstvu imao sam puno problema sa zdravljem - čestim temperaturama, gripama, bolovima po cijelom tijelu, napadima povišene temperature koji su izgledali kao da imam žeravicu u rukama i nogama. **Kad god bih došao kod liječnika bio bih proglašen simulantom, kojemu se ne da ići u školu, kasnije i raditi. Veliku tjeskobu sam osjećao jer mi čak ni moji (mama) nisu vjerovali kakve bolove trpim.**

Liječnički nalazi (krv, urin) bili su uvijek u granicama normale, zato liječnici nisu vjerovali da imam probleme. Na dermatološkom odjelu „Opće bolnice Celje“ palili su mi tekućim dušikom angiokeratome po cijelom tijelu. Zahvat je bio vrlo bolan i neugodan, zato sam se prije novih zahvata mami uvijek skrivao i prikriivao joj bolove da mi ne rade daljnje zahvate.

Stanje boli, u koju nitko nije vjerovao, imalo je veliki utjecaj na mene, zato sam prestao posjećivati liječnika, zatvarao sam se u sebe, mami potajice uzimao tablete protiv bolova (ketonal, tramal...).

U osnovnoj školi je za mene ozbiljan problem predstavljao tjelesni odgoj. Ni učitelj mi nije htio vjerovati kako mi teško biti tjelesno aktivan. Cijeli put u školu, koja je bila udaljena 500 m od naše kuće, meni je predstavljao težak napor. Morao sam se odmarati i do 15 puta, prije nego bih došao u školu.

Zatim je došlo vrijeme pohađanja srednje škole. Škola je bila udaljena pet km, ponovo je uključivala tjelesni odgoj i praktičnu nastavu. Još jednom se priča iz osnovne škole ponovila. Nitko nije vjerovao mojim teškim bolnim stanjima, kojemu se pridružilo i loše psihofizičko stanje.

Ipak sam uspio završiti Srednju tehničku školu, smjer finomehaničar. Probleme s pripravnštvom riješio je prijatelj ev otac, koji je imao radionicu finomehanike.

Nakon završenog pripravnštva došlo je vrijeme za odlazak na služenje vojničkog roka. Zbog jakih bolova izbjegavao sam služenje vojničkog roka, što je dovelo do toga da sam imao probleme sa sućem za prekršaje te sam dobio i novčanu kaznu.

Zatim su došle godine kada se nikako nisam pronalazio, bio sam bez volje za životom. Mama je umrla prije nego joj je otkrivena bolest. Umrkla je ne znajući za svoju i, naravno, i moju

bolest. Imala je vrlo velike zdravstvene probleme: infarkt, 6-mjesečnu nepokretnost, kasnije je uslijedila i ugradnja „pacemakera“. Nakon mamine smrti 2004. godine ostao sam sám.

Za mene je to bilo vrlo teško životno razdoblje, budući da sam navikao živjeti s mamom. Otac mi je preminuo kada sam bio u dobi od dvije godine.

2005. godine upoznao sam sadašnju partnericu, koja mi pruža veliku podršku i koja me je, također, prisilila da ponovno posjetim liječnika. Na svu sreću naišao sam na vrlo dobru dermatologinju u „Općoj bolnici Celje“, koja se jako zauzela za mene. Naime, prije toga su me pregledavali specijalisti različitih struka, ali nisu ništa utvrdili. Celjska dermatologinja me potom uputila na pregled u „Opću bolnicu Slovenj Gradec“ kod dr. Vujkovca. Nakon pregleda mi je rekao da je gotovo 100% uvjeren da imam Fabryjevu bolest i uputio me na daljnje testiranje, što je potvrdilo njegovo mišljenje. Prije nego su mi postavili dijagnozu, posjetio sam najmanje 25 liječnika, što je trajalo 25 godina.

Kada sam saznao za dijagnozu bolesti, najprije sam išao pretraživati po internetu što je uopće ta bolest. Čitanje o toj bolesti me gotovo gurnulo na rub života, budući da sam bio preplašen, prestravljen i pun negativnih osjećaja.

U „Općoj bolnici Slovenj Gradec“ dobio sam svu psihičku podršku za savladavanje tegoba i znam da su mi u mnogočemu pomogli otvoreni razgovori s dr. Vujkocem, dr. Cokanovom Vujkovic i ostalim liječnicima te zdravstvenim osobljem. Naravno da mi je najveći oslonac u nastalim problemima bila moja partnerica.

Kao najveći problem osjećam da su bolesnici s Fabryjevom bolešću tretirani kao građani drugog reda, čak i ovisnici imaju više prednosti nego mi bolesnici. Bilo bi potrebno urediti status za sve bolesnike s Fabryjevom bolešću i isto tako potpunu socijalnu podršku.

Mogao bih još nešto više napisati, budući da postoji mnogo problema, kojih u ovom sastavu nisam doticao. Nadam se da sam barem malo pripomogao osvještavanju ljudi o toj rijetkoj i teškoj kroničnoj bolesti i da će nas barem na trenutak uvažavati te prije svega vjerovati kakve tegobe, teške bolove i nepredvidive komplikacije proživljavaju bolesnici s Fabryjevom bolešću.

Matjaž (41 godina)



Kako ću to izdržati?

Taj očajno loš osjećaj na suncu, na vrućini nikada nismo povezivali s bolešću, ni moja liječnica nije slutila nešto takvo. Povezanost se pojavila kada su na pregledu sina otkrili da mu otkazuju bubrezi.

Imam 58 godina i prije tri godine otkrili su mi Fabryjevu bolest. Za nju nismo ni znali, dok nije od te bolesti obolio moj sin.

Još u ranoj mladosti počele su mi se pojavljivati glavobolje i nije prošao dan bez njih. Liječnici su mi uvijek postavljali samo dijagnozu migrene. Često sam se osjećala bezvoljno, nemoćno, prečesto bih najradije preležala sve dane. Moje malodušno stanje nisu razumjeli niti u školi, niti kasnije na poslu, čak niti u obitelji. Govorili su mi da sam jednostavno lijena.

Kada je došlo vrijeme da s mužem odvezemo dijete na more, brinulo me samo jedno: *Kako ću to izdržati? Kako ću izdržati vrućinu, sunce, ležanje na plaži?* Jasno mi je bilo da to moram napraviti, budući da bih se inače morala boriti i s prigovorima obitelji da ih ne želim odvesti na more. **Taj očajno loš osjećaj na suncu, na vrućini nikada nismo povezivali s bolešću, ni moja liječnica nije slutila nešto takvo.**

Povezanost se pojavila kada su na pregledu sina otkrili da mu otkazuju bubrezi. Nakon najrazličitijih istraživanja dijagnosticirali su mu Fabryjevu bolest. Nakon potvrde sinove dijagnoze testirali smo se moja kćer, moje tri sestre i njeni sinovi i ja. Utvrdili su da smo od te bolesti oboljeli samo moj sin i ja.

Otkako se liječim u slovenjgradeckoj bolnici osjećam se puno bolje, iako još uvijek ne tako da bih mogla reći da sam potpuno zdrava.

Lenka (60 godina)



Vjerujem obitelji

Nakon biopsije srčanog mišića i dodatnih pregleda u „Centru za liječenje Fabryjeve bolesti“ u „Općoj bolnici Slovenj Gradec“ 2012. godine saznao sam da imam Fabryjevu bolest.

Zbog te činjenice nisam bio previše iznenađen. Počeo sam tražiti po web stranicama više informacija o bolesti i kako, odnosno da li se uopće može izliječiti. Vjerovao sam obitelji, prijateljima, suradnicima.

Prihvatanje bolesti nije mi predstavljalo posebne probleme, budući da sam imao već nekoliko godina zdravstvene probleme koje si nisam znao razjasniti. Bolest me najviše opterećivala kod fizičkih napora, jer sam vrlo brzo postajao umoran.

U mladosti sam rekreativno igrao nogomet. Nakon obavljene vojne obveze oženio sam se. Došle su obiteljske obveze, te sam zato sport napustio.

Veseli me da obitelj i okolina u kojoj živim, moju bolest doživljaju posve normalno. Trudim se da ljudi pretjerano ne obraćaju pažnju na mene. Kod kuće i na poslu svoj posao obavljam i dalje. Spremni su pomoći, koliko je to potrebno.

O tamnim trenucima svoje bolesti ne razmišljam, više o svijetlim. Prolazi tridesetisedma godina radnog staža i gotovo da sam pred umirovljenjem. Supruga i ja smo zajedno trideset i tri godine. Imamo sina i kćer. Oboje su već osigurani. Najviše me vesele moja dva unuka. Ako imam vremena, volim otići s prijateljima na kavu.

Jedini savjet kojega želim podijeliti s bolesnicima s Fabryjevom bolešću, je: *Razmišljati pozitivno.*

Novo (56 godina)



Iskustvo s terapijom Fabryeve bolesti kod kuće

Uskoro će proći četiri godine otkako provodimo terapiju kod kuće i sve prednosti koje donosi svakako prevaguju nad nekom povremenom neugodnošću. Dan infuzije možemo u okviru dozvoljenog okvira od četiri dana prilagoditi našem poslu i drugim djelatnostima.

Za rijetke nasljedne bolesti čuli smo i prije, no upravo za Fabryjevu nismo bili. Za provođenje terapija kod kuće smo, također, već čuli. Oboje, Fabryjeva bolest i terapija kod kuće za nas su postali realnost u 2009. godini.

Moj suprug Tomi još od djetinjstva imao je tegobe, koje sa sadašnjim znanjem možemo objasniti kao znakove Fabryeve bolesti. Od 2004. godine imao je ozbiljne probleme sa srcem. Unatoč liječenju srce mu je svakih nekoliko mjeseci preskočilo u atrijsku fibrilaciju s vrlo visokim srčanim pulsom. Svaki put je bila potrebna defibrilacija s elektrokonverzijom. S obzirom na njegove nalaze, tadašnji specijalizant interne medicine dr. David Žižek u razgovoru sa svojim ocem dr. Bogomirom Žižkom, kardiologom, nakon još jedne takve epizode posumnjao je na Fabryevu bolest. Dijagnoza je bila postavljena u ožujku 2009., a u listopadu je počeo uzimati zamjensku enzimsku terapiju.

U bolnici u Slovenj Gradecu, u kojemu je „Centar za liječenje Fabryeve bolesti“, još za vrijeme pregleda prije početka enzimske terapije upoznali smo stručan te izuzetno požrtvovan i motiviran tim, kojega vodi dr. Bojan Vujkovic. Ubrzo su nam prezentirali mogućnost provođenja enzimske terapije kod kuće. Budući da je Tomi enzim podnosio bez ikakvih komplikacija, činilo nam se to kao odlična mogućnost. Tomija sam svakih četrnaest dana pratila u Slovenj Gradec, gdje mi je diplomirana medicinska sestra Vesna Korat, koja koordinira rad „Centra za liječenje Fabryeve bolesti“, precizno prezentirala cijeli postupak. S pripremom otopine enzima za infuziju i sa sterilnim dijelom nisam imala poteškoća, budući da radim u mikrobiološkom laboratoriju. Nešto teže bilo je usvojiti podešavanje intravenoznog kanala. Ne toliko zbog teške tehnike, koliko zbog straha da ću čovjeku, još posebno bližnjemu, uzrokovati bol ili ozljedu. Za dodatnu pomoć obratila sam se Zdravstvenom fakultetu u Ljubljani, gdje su mi ljubazno namijenili punih sat vremena vježbi na modelu ruke sa žilama. Prvi „živi model“ kojemu sam namjestila intravenozni kanal bila je sestra Vesna, koja je mirno i hrabro gledala moje drhtave ruke. Sve se dobro odvijalo te sam 24. prosinca, isto tako pod Vesninim nadzorom, Tomiju po prvi puta sama namjestila žilni kateter i infuziju. Tada smo dobili i sve potrepštine za davanje infuzije kod kuće za tri mjeseca kao i telefonske brojeve za savjet, ukoliko bi nešto zapelo.

Kod kuće smo utvrdili da će najbolje mjesto za pripremu infuzije te namještanje intravenoznog kanala biti kuhinja, budući da je kuhinjski stol najlakše očistiti i dezinficirati, a i prostora ima puno. Zatim smo pripremili još kukica za vješanje infuzije (kakve imamo za npr. vješanje košare na granu, kada beremo trešnje, samo malo manje); jednu na sjenilo za svjetlo u kuhinji za vrijeme namještanja i jednu na policu za knjige iznad kauča u dnevnom boravku za vrijeme infuzije. Odlučili smo da prvu infuziju obavimo u jutarnjim satima tijekom radnog vremena, budući da su tada raspoložive sve zdravstvene službe, u slučaju da nešto ne bude u redu. Sve je prošlo glatko, ali smo unatoč tome jutarnji ritam održali još nekoliko mjeseci i jednom nam je to koristilo.

U ožujku 2010. nikako nisam mogla potražiti i pogoditi odgovarajuću venu, da bih mogla namjestiti kanal. Nakon više pokušaja Tomi i ja smo bili malo nervozni. Meni su se tresle ruke, a žile su se još više ,pritajile', zato smo odlučili da radije odemo po pomoć u obližnji zdravstveni dom, nego da još pokušavam sama. U torbu sam složila potreban materijal, dokumentaciju i isto tako već pripremljenu infuzijsku otopinu. U zdravstvenom domu pokušala sam na vrata laboratorija za uzimanje krvi i objasnila o čemu se radi. Doduše, medicinske sestre nisu imale iskustva s podešavanjem intravenoznog kanala, ali su rado pomogle, našle odgovarajuću venu i mogli smo postaviti infuziju. Za svaki slučaj smo s podešenom infuzijom otkoračali do kuće.

Razmišljajući kako najbolje riješiti situaciju, ako se nekad zakomplicira, utvrdili smo da imamo među prijateljima i poznanicima diplomiranu medicinsku sestru i diplomiranog liječnika, koji imaju iskustva s podešavanjem intravenoznih kanala. Oboje su nam pristali priskočiti u pomoć u takvim slučajevima, ukoliko, naravno, budu kod kuće. Cijelo ovo vrijeme nužna nam je pomoć trebala dvaput.

S vremenom smo stjecali iskustvo i naučili različite trikove. Utvrdili smo da, na primjer, malo duža (oko 30 minuta) aktivnost cijelog tijela ljepše napuni žile te ih učini vidljivijima, nego nekoliko minuta stiskanja loptice. Pomažu sve fizičke aktivnosti od bicikliranja, rada u vrtu, čišćenja snijega, do usisavanja stana prije infuzije, koje je kod nas već postalo rutina. Za ugrijanost i dobru prokrvljenost, pored tjelesne aktivnosti, važno je da je topao i prostor. Ispijanje većih količina tekućine prije infuzije isto tako pridonosi vidljivijim i punijim žilama. Ako pomislite da vam u bolnici obično bez problema u prvom pokušaju namjestite venski kanal, možda se opisane ,pripreme' čine pretjerane, ali je kod kuće ipak malo drugačije. Zdravstveno je osoblje u bolnici uvježbano, postupak se provodi svaki dan više puta, ako nastupe komplikacije, dostupna je pomoć. Sama to radim jednom u četrnaest dana, vježba ima manje i dobrodošlo je sve što pridonosi uspješnom namještanju intravenoznog kanala. Tomi i ja brinemo i o tome da mijenjamo mjesto uboda na ruci i među rukama. Izbjegavamo lakatni zglob, budući da ga kod pregleda vole koristiti kao mjesto uboda, kada je potrebno uzimanje krvi, te koristimo pristup žilama niže na podlaktici.

Uskoro će proći četiri godine otkako provodimo terapiju kod kuće i sve prednosti koje donosi svakako prevaguju nad nekom povremenom neugodnošću. Dan infuzije možemo u okviru dozvoljenog okvira od četiri dana prilagoditi našem poslu i drugim djelatnostima. Možemo prilagoditi razdoblje dana; sada obično započinjemo oko pet popodne. Nije potreban posjet zdravstvenoj ustanovi, a Tomi može za vrijeme infuzije raditi na računalnu, čitati, gledati televiziju, pojesti večeru, primiti posjet ili odspavati ,jednu kiticu ili dvije'. Na jednom skijaškom odmoru u Italiji dvaput smo davali infuziju, a jednom na odmoru na hrvatskom moru. Naravno da smo veliku pažnju posvetili transportu enzima te se pobrinuli da cijelo vrijeme bude na odgovarajućoj temperaturi. Kod kuće sam i pomno pripremila komplet potrepština za infuziju s nešto rezerve, koju smo uzeli sa sobom.

Ljudi su, naravno, međusobno različiti, svatko ima drugačije strahove, zadržke, vještine, ali bih unatoč tome željela potaknuti osobe koje razmišljaju o terapiji kod kuće da se ne prestraše. Vrlo dobro je da oboje, osoba koja provodi terapiju i bolesnik, aktivno sudjeluju, da si pomažu, razgovaraju o problemima i surađuju. Velika većina od nas je u stanju naučiti terapiju kod kuće, prebroditi početne poteškoće i snaći se i kada nije sve glatko. Manja vezanost za zdravstvene ustanove, udobnost koju za vrijeme terapije nudi boravak kod kuće, vremenska prilagodljivost i još ponešto velike su prednosti koje dobivamo terapijom kod kuće.

*Infuzija na smučanju
v Italiji marca 2011
pod budnim
strokovnim nadzorom.*



Katarina

6. Bolest neka ne postaje jedini fokus porodice!

Nikada, nikada, nikada ne očajavajte!

Winston Churchill

Od čudesnosti rođenja do sjene bolesti

Kao što svaku mamu dirne čudesnost rođenja djeteta, svaku mamu dirne činjenica da njezino dijete može i teško oboljeti. Upravo je nevjerojatno kako je tanka crta između čudesnosti rođenja koje radosno obuzme obitelj i mogućih ‚prokletstava‘ bolesti, koje se poput sjene nadvijaju nad obitelji.

Pri očekivanju četiriju čuda niti slučajno nisam pomislila da ćemo rođenjem u obitelji dobiti još jednu pratiteljicu, rijetku kroničnu bolest. Kada je ta činjenica tresnula u zidove naše obitelji, mnoge noći smo si očajnički postavljali pitanja ili plakali: zajedno, a često i posve sami. Valovi očaja ponekad su bili vrlo intenzivni, a onda smo ponovno ustali i iznova kretali u nove mogućnosti, istraživali kako da ublažimo sinovu bolest, liječili s najmanjim dozama tableta protiv bolova, kako da prilagodimo život da nitko ne osjeti toliku težinu bolesti promjenjivih obraza - obraza peckajućih bolova u stopalima, rukama, cijelom tijelu, crijevnih poremećaja, teških glavobolja... Cijelo vrijeme trudili smo se nadmudriti bolest, a naravno i sebe, da bi mogli ići dalje, optimistično i aktivno.

Srca se ne može nadmudriti

No, srce koje voli se ne može nadmudriti. Srce, koje bi sve napravilo za svoje voljene, ne možemo prikriti, potisnuti. Osjećaji straha i nesigurnosti, ponekad i tjeskobe postajali su sve jači i glasniji. Naša obitelj je sve rjeđe odlazila na izlete, napustila naporna putovanja, ponekad smo bili već pomalo siti vječnih pitanja rodbine, prijatelja, poznanika: *Nema vašega sina?* Što se opet loše osjeća?

Otvoren razgovor o bolesti

Iako smo nakon šoka upoznavanja s bolešću, prijateljima, rodbini i poznanicima vrlo iskreno i otvoreno govorili o bolesti (mislili smo da je to najbolja terapija za nas, da o bolesti

razgovaramo otvoreno i polako se pomirimo s njom), često su pitanja o sinovoj bolesti postala već prilično naporna. Znam, ljudi smo, kada razgovaramo o bolesti, smrti i drugim tabuima, ponekad smo prilično nespretni. Potrebna je zaista velika mjera osjećajnosti i suptilnosti, da uopće osjetiš drugu osobu i njezino doživljavanje. Tek nakon nekoliko godina smo kao obitelj shvatili da nije potrebno uvijek vrlo iscrpno objašnjavati o tome kako se osjeća i kakvog je zdravstvenoa stanju. Tada nam je bilo bolje.

Kod svake bolesti nakupljaju se tjeskobe, strahovi, crne misli

Sve tjeskobe i strahovi, brige i crne misli koje su se rojile u moji glavi, ipak su se polako i uporno nakupljale, dok se nije poljuljalo i moje zdravstveno stanje. Pod hitno mi je bilo potrebno ‚otriježnjenje‘ o svojem prilično iscrpljenom zdravstvenom stanju. Hvala Bogu, u pravom trenutku su mi ga ponudili moj muž i prijateljica fizioterapeutkinja, koji su me opet postavili na tvrdo realno tlo. Na bolovanju sam opet počela razmišljati o sebi, o svojem životu, o potrebama cijele obitelji, o srcu koje zasigurno neće nikada biti posve oslobođeno okova sinove bolesti, ali će morati odabrati takav put, da te moje strahove dijete čim manje osjeti.

Kod bolesti člana obitelji svaki član obitelji nužno mora brinuti i sam o sebi. Bolest ne smije biti fokus obitelji.

Spoznala sam da se moram svjesno na neko vrijeme udaljiti od sinove bolesti i potražiti novi izvor energije i samopouzdanja kako bi sve bilo u redu. Spoznala sam i da moram planirati i vrijeme za sebe, za muža i za druge članove obitelji, jer mi je itekako hitno ponovno trebala vlastita unutarnja ravnoteža. Samo tako sam bolesnom sinu mogla najbolje pokazati svoje potpuno povjerenje u njegov samostalan i odgovoran životni put, koji će moći savladavati, bezočne trenutke bolesti. Jedino u čvrstoj unutarnjoj ravnoteži možemo pronaći snagu za zajedništvo, blizinu, spontanost, osjetljivost te iskrenost. Izuzetno je važno održavati ravnotežu između bolesti i boljih, ljepših trenutaka života, budući da bolest cijelo vrijeme djeluje i utječe na obiteljsko raspoloženje, na odnose, mijenja kompas kojega obitelj želi postaviti. Bolest ne smije biti fokus naše obitelji.

Unutrašnja, osobna odgovornost bolesnog člana obitelji

U toj borbi suočavanja s vlastitim strahovima i traženjem svoje unutarnje ravnoteže ususret mi je došao i sam sin. Svojom izuzetnom senzibilnošću percipirao je moje osjećaj uplašenosti i naizgled se odmaknuo rečenicom: *Od sada ću sam preuzeti kontrolu nad svojom bolešću i svojim životom. Reći ću vam kada mi bude potrebna roditeljska pomoć.* To se dogodilo kada smo iza sebe imali već popriličan broj noćnih sati razgovora u kojima smo što je više moguće

otvoreno razgovarali o svojim mislim, osjećajima, razmišljanjima, strahovima. Doživljavati takve trenutke s djecom i suprugom je milosrđe i blagoslov. Rijetki su, ali iznimno dragocjeni. Moj suprug i ja nismo znali što će to značiti u budućnosti, ali smo u njega imali potpuno povjerenje. Kasnije se ispostavilo da je to bila prekretnica u njegovom životu, budući da je dokazao da postupa odgovorno s onime što mu je obitelj predala: povremenom tjelesnom aktivnošću, učenjem, samodisciplinom, strpljivošću potvrdio je osobnu odgovornost.

Sva djeca se u emocionalnom, intelektualnom i filozofskom pogledu sa životom svojih roditelja bave znatno više nego što većina odraslih uopće može zamisliti. Vaše dijete toliko svoje energije troši i zato jer je potpuno uvjeren da je samo uzrok vaših briga, strahova i žalosti i da pored toga opterećuje vaš život. Zato je dobro i nužno da se u obitelji otvoreno i što iskrenije razgovara o osjećajima, da kao roditelji pokažemo iskren i stalan interes za razmišljanja i osjećaje našeg bolesnog djeteta, kaže poznati danski obiteljski terapeut Jesper Juul.

Socijalna uključenost ili isključenost

Jedan od najvećih stalnih strahova koje sam doživljavala kod sinove bolesti, zasigurno je bio strah da će sin zbog bolesti izgubiti intenzivne socijalne kontakte s vršnjacima koji su važni u odrastanju. To me proganjalo cijelo vrijeme i nikako se nisam mogla smiriti ili utješiti. Znala sam da mu kontakti s vršnjacima, s okolinom nužno trebaju, ali je to zbog same prirode bolesti, bilo tako okrnjeno. Proces razumijevanja vršnjaka išao je približno ovim redoslijedom: prvo čuđenje, odnosno iznenađenje nad činjenicom da je sin bolestan, zatim djelomično razumijevanje, odnosno površinska tolerancija, a zatim ponovno nerazumijevanje te sebičnost. Vršnjaci su, doduše, do neke mjere bili tolerantni pema njegovoj bolesti, ali im se često činilo da sin iskorištava svoj položaj. Kada smo kao obitelj osjetili da je okolina postala prema sinovoj bolesti prilično netrpeljiva, odnosno da je očekivala da bi trebao imati jednak položaj kao ostali vršnjaci, sin je odlučio u razredu prezentirati svoju bolest i o njoj otvoreno progovoriti. Kod odluke da bolesno dijete progovori o svojoj bolesti, potrebno je također osjetiti kada je okolina zrela za to, odnosno prethodno zaista dobro pripremiti okolinu na takav razgovor. Tako je sin na 1. godini gimnazije progovorio o svojoj bolesti i bio zadovoljan tom odlukom te tim razgovorom. Od tada je sinu i okolini bilo malo lakše. Kod bolesti kao što je Fabryjeva, upravo je osjetljivost ta koja u okolini može lagano mijenjati smjer iz negativne točke u pozitivnu: okolina vrlo teško prihvaća bolest koja se naizgled pokazuje kao potpuno neproblematična. *Pa svakoga malo boli glava, pa svatko ima ponekad takve bolove kao oboljeli od Fabryja... pa, pa...*, više puta sam čula. Sjećam se kako je bilo teško čak i bliskoj rodbini objasniti sinove bolove. *Pa čini se potpuno zdrav dečko!*, često su govorili. Zato je potrebno okolinu u koju oboljeli zalazi cijelo vrijeme vrlo suptilno osvještavati, u svrhu sprječavanja štetnih posljedica nerazumijevanja okoline. Nikada neću zaboraviti želje dr. Vujkovca koji je bio spreman o Fabryjevoj

bolesti progovoriti pred sinovim profesorima te ih također upoznati s bolešću. Ali su unatoč toj odličnoj želji, kao i iscrpnom dvosatnom razgovoru, neki profesori teško mogli razumjeti sinovo zdravstveno stanje te očekivali da se sin može jednako nositi sa školskim obvezama kao i njegovi vršnjaci. Tako teško je u okolini naći pravu, ali i poticajnu mjeru razumijevanja i pomoći.

Nužni socijalni kontakti

Sin je svoju neuključenost u socijalnu okolinu nadoknađivao redovitim telefonskim kontaktima s prijateljem iz rane mladosti te starijom sestrom, koja je kao ženska donositeljica informacija iz okoline, kao sestra koja ima razumijevanja i suosjećajnosti te kao prijateljica i divna sugovornica u noćnim satima strpljivo razgovarala s njim. Kćer je sinu dala osjećaj da je uz nju potpuno ravnopravan sugovornik, da joj je njegovo mišljenje vrlo bitno te da ga ne tretira kao oboljelog. Moj suprug i ja radovali smo se da imaju naša djeca tako lijep i čvrst odnos. Mislim da me polako napušta strah od sinove socijalne isključenosti. U sebi učvršćujem povjerenje da u svoje odrastanje i sazrijevanje može sam unositi potrebne socijalne kontakte.

Dijete je osobnost, a ne samo oboljeli

Vjerovanje da će dijete u obitelji bilo kada osjetiti čvrstoću odnosa, za mene i supruga bio je onaj važan izvor energije, kojega pijemo kada nam se čini da je teret bolesti težak. Obitelj je zaista mjesto gdje je sve ono što se dogodi jednome od članova, dobro ili loše, povezano, utječe na sve. Upravo kvaliteta te obiteljske interakcije utječe, odnosno određuje kako će napredovati svi obiteljski članovi te kako će razvijati individualne potencijale, kao i zajedničku snagu. Svaki dan je potrebno prizvati u svijest da je bolest djeteta samo manji dio njegove osobnosti, a isto tako i egzistencije. Dijete nije samo oboljeli, prije svega je osobnost koja je, nažalost, slučajno i bolesna. No, bolest nikako ne smije biti fokus obitelji, budući da je funkcioniranje obitelji mnogo šire i dublje.

Karmen





Za sve napisane priče objavljene u ovom jubilarnom zborniku bila je potrebna hrabrost.

Hrabrost da se zaustavimo u ovom ludo brzom svijetu, te pogledamo u lice svoje boli i patnje. Hrabrost da otvoreno razgovaramo sa svojom bolešću i to zapišemo. Hrabrost da svojom poviješću odemo dalje te ju poželimo darovati i drugima, onima koji se možda tek suočavaju sa svojim prvim znakovima bolesti.

Zasigurno ima još mnogo riječi, nezapisanih na papiru i neizgovorenih u srcu, ali vjerujemo da ćemo u pravom trenutku znati ponovno prekinuti mudru šutnju te artikulirati sve ono teško i tajanstveno.

Zahvalna sam za tu darovanu hrabrost zapisivanja osobnih priča. Uz njih sam plakala, ponekad čak i odložila uredničko pero, da izdržim svu tu napisanu bol. Danas, kada završavam misao, osjećam neizmjereno bogatstvo zajedničke snage, koju smo uspjeli podariti jedan drugome za nove korake duhovne snage, mudrosti te umjetnosti življenja.

Kao što je u zadnjem poglavlju „Eseja“ objasnio Montaigne, kojemu se Nietzsche divio, umjetnost života je u tome da znamo probleme okrenuti u svoju korist:

Moramo naučiti kako podnositi ono što ne možemo izbjeći. Naš se život, kao i sva harmonija svijeta, sastoji od raštimanih nota i najrazličitijih tonova, blagih i oštrih, u duru i molu, tihih i glasnih. Kada bi se glazbeniku sviđali samo neki od njih, kako bi pjevao? Mora naučiti kako ih sve koristiti te kako ih međusobno povezati. Tako moramo učiniti i mi s dobrim i lošim, koji su od istog materijala kao naš čitav život.

Alain de Botton, Uteha filozofije, str. 231-232

Karmen Bizjak Merzel



Fabryjevo srce

Vjerujte nam!

***Jubilarni zbornik povodom 10-godišnjice „Centra za liječenje Fabryjeve bolesti“
te „Udruge oboljelih od Fabryjeve bolesti“***

Uređivanje i lektoriranje: Karmen Bizjak Merzel

Prijevod: Diana Jenul

Fotografija: Andrej Porenta, Tomi Trilar i David Valič,

Spotur

Oblikovanje: Maja Gspan

Izdao i objavio:

Tisak: Tiskarna Golc

Naklada: 500

Prvi tisak

Ljubljana, rujun 2014.

Publikacija je besplatna.

Izdal in založil: Center za zdravljenje Fabryjeve bolezni
Slovenj Gradec, septembra 2014

CIP – Kataložni zapis o publikaciji