



Hčerka z redko krvno boleznijo

Začelo se je z modricami že kmalu po rojstvu in po enem letu je deklica dobila diagnozo: redka genska bolezen strjevanja krvi. "Z boleznijo se vsak dan znova učimo živeti", pravi njena mamica Brigita, "saj sta v Sloveniji le dva primera te bolezni."

Moja prva hčerka se je rodila novembra 2013. Ob rojstvu je izgledala zdrava in prelepa punčka. Vse je imela, lepe oči, laske, rokice, nogice, vse tako kot mora biti, njen očka in jaz pa sva bila presrečna, ker smo takrat postali prava družinica. Kmalu po rojstvu sva z možem začela opazovati neke okrogle lise kot nekakšne modrice po njenem trupu. Izgledalo je, kot da bi se na njej poznali naši prstni odtisi, kot da bi z njo ravnali pregrobo. Pediatrijni sem pri rednem sistematskem pregledu pri 3 mesecih to prvič omenila, ona pa je dejala, da bomo spremljali omenjeno zadevo. Pri 6 mesecih na pregledu sem ji zopet omenila posamezne modrice, zato se je odločila za odvzem krvi za osnovni hemogram. Hčerkin hemogram je bil lep, trombociti, eritrociti, hemoglobin, vse je bilo normalno. Zopet smo bili dogovorjeni s pediatrijno, da bomo spremljali njene modrice na telesu še naprej. Ko je bila hčerka stara nekaj čez 8 mesecev, je začela kobacati. Takrat pa je iz dneva v dan izgledalo bolj grozno, po nogicah je bila polna modric, ena modrice poleg druge, skratka daleč od tega, da bi bilo to videti normalno. V tistem trenutku sem se prvič zavedala, da pri hčerki nekaj ni v redu, čeprav je ob rojstvu izgledala popolnoma zdrav dojenček. Ob pregledu pri pediatrijni smo dobili napotnico za hematologa. V nekaj rednih pregledih na Pediatrični kliniki v Ljubljani nismo izvedeli nič konkretnega. Krvni izvidi naj bi kazali na kako lažjo obliko motnje strjevanja krvi zaradi podaljšanih časov ustavljanja krvavitvev. Hemofilija in Von Willebrandova bolezen sta bili hitro izključeni, kakšno bolezen ima moja hčerka pa nismo vedeli.

V prvem tednu uvajanja v vrtec je pri hčerkinih 11 mesecih prišlo do manjše nesreče. Hčerka je padla z dudo in zakrvavela v ustih. Kri ni nehala teči, zato sva skupaj pristali na Pediatrični kliniki. Krvavela je iz rane približno 12 ur, hemoglobin pa je tako padel, da je potrebovala transfuzijo krvi. Ko se je kri ustavila, je bilo najbolj zanimivo to, da rane, iz katere je krvavela, sploh nismo našli naslednji dan. Hematologinja je dala navodilo, da hčerka do nadaljnjega ne sme v vrtec, dokler ne postavimo diagnoze njene bolezni. Že v nekaj

naslednjih pregledih se je pokazal sum na možno diagnozo. S potrditveno analizo smo dokazali, da ima hčerko Glanzmannovo trombastenijo. Gre za redko gensko bolezen (kasneje smo tudi potrdili, da sva z možem oba prenašalca gena za to bolezen), motnjo strjevanja krvi in sicer gre za motnjo v delovanju trombocitov. Hematologinja je nama z možem povedala, da je v Sloveniji le še en fantek potrjen s tako diagnozo, najina hčerka pa je tako postala prva punčka. Za bolezen so značilne sluznične krvavitve, težje krvavitve po poškodbah, operacijah, menoragije itd. Diagnoza je prinesla za naju šok, začela sva razmišljati o tem, kako bo bolezen vplivala na njeno življenje. Izogibati se bo morala kontaktnim športom, saj so zanjo udarci v trebuh, glavo lahko življenjsko nevarni. Še najbolj naju skrbijo zadeve, ki se tičejo le žensk – menstruacije, nosečnost, porod. Mislim, da si vsaka ženska enkrat želi postati mamica. Zanj to ni nemogoče, bo pa zagotovo temu treba nameniti veliko pozornosti. Skratka je kar nekaj zadev, ki bodo hčerko zaznamovale za celo življenje. Po mnenju hematologinje se v obdobju otroštva ne pričakuje večjih težav, zato tudi lahko normalno obiskuje vrtec. Za bolezen ni trajnih zdravil, na voljo imamo le zdravila, ki so potrebna ob krvavitvah in pred operativnimi posegi. Zdravila so zelo redka in jih dobimo iz Lekarne UKC Ljubljana, v drugih lekarnah teh zdravil ne dobavljajo. Dejstvo, da ima hčerka redko bolezen motnje strjevanja krvi, je presenetilo tudi njeno pediatrijko. Same bolezni večina zdravnikov ne pozna in tako morava z možem večkrat razlagati, kakšna je bolezen in kakšni so njeni simptomi. Ravno zaradi te redkosti sva stopila v kontakt z družino edinega fantka s to boleznijo v Sloveniji. Občasno se dobimo in si izmenjamo kako izkušnjo.

Ko sem bila noseča z drugo hčerko, je bil prisoten strah, da se bo bolezen ponovila tudi pri njej. Na našo srečo druga hčerka nima te bolezni, kljub temu, da sva midva prenašalca gena za to bolezen. Starejša hčerka z Glanzmannovo trombastenijo pa bo kmalu stara 4 leta. Z boleznijo se vsak dan znova učimo živeti. Včasih je težav več, včasih manj. Modrice na različnih mestih so pri njej vedno prisotne, še največ jih ima po nogicah. Ob prehladih večkrat krvavi iz nosu, vendar posebnih težav zaradi tega nismo imeli. V bolnišnici od nesreče z dudo pri enajstih mesecih nismo bili, kar je za nas dober znak. Prva večja skrb za vse nas bo njena prva menstruacija, saj se pri tej bolezni lahko pojavljajo dolge, močne krvavitve. Ker pa je do takrat še nekaj let, se bomo s tem problemom soočili malo kasneje. Vseeno pa upam, da bo moji hčerki namenjeno, da bo lahko postala mamica svojemu otroku, saj ji to privoščim najbolj na svetu. Hkrati pa seveda vsi skupaj upamo, da bo lahko živela čim bolj normalno življenje, kljub takšni bolezni.

Brigita Avbelj

