



Foto: ARCHIV A. C.

# Na doživotie

Hneď ako Mark prišiel na svet, hlavu mu pokrývali veľké hematómy, tvár modriny a z ranky pri zákroku, ktorý po narodení podstúpil, sa mu neprestávala valiť krv. Zriedkavá diagnóza s názvom von Willebrandova choroba si vyhládla syna Andrey Coddingtonovej, slovenskej novinárky a spisovateľky žijúcej v USA.

Markovo narodenie nebolo radostné. Lekári v newyorskej pôrodnici sa snažili čo najrychlejšie zastaviť neutíchajúce krvácanie po obriezke. Nevedeli, akou diagnózou malý človečik posiaty modrinami trpí, netušili, aký liek mu majú podať. „Po sérii prvotných vyšetrení to bolo ešte horšie. Lekári nám síce informácie dávkovali, ale akoby nás pripravovali na najhoršie,“ spomína Andrea Coddingtonová na príchod svojho druhého dieťaťa.

Celých šesť mesiacov trvalo, kým Markovi zistili diagnózu. Nekonečné čakanie na výsledky testov však neprineslo radostnú správu. Mark dostal do vienka najťažšiu formu i stupeň von Willebrandovej choroby, dedičnej poruchy zrážavosti krvi. Zriedkavou formou ochorenia trpí len jedno percento populácie. V prípade Marka sa však nepravdepodobné stalo skutočnosťou. „Ja aj Markov otec sme nosičmi tohto ochorenia. Naše chromozómy sa spojili tak, že trpí jej najhoršou možnou mutáciou,“ hovorí Andrea. Pred narodením syna o nejakej poruche zrážavosti krvi nemali ani tušenie. Až podľa genetických testov, ktoré podstúpili aj Markovi starí rodičia, zistili, že s týmto ochorením obe rodiny žijú už celé generácie. „V mojom prípade sú

hodnoty faktorov a proteínov také nízke, že z medicínskeho hľadiska je nepochopiteľné, že sa choroba u mňa vôbec neprejavila.“

## USTAVIČNÝ STRACH

Štvorročnému Markovi úplne chýba v krvi von Willebrandov proteín zrážavosti i faktor zrážavosti VIII. Človek postihnutý týmto ochorením môže trpieť rôznymi prejavmi spontánneho krvácania. Vnútrotným krvácaním do brucha, hlavy, kĺbov alebo vonkajším traumatickým krvácaním. Andrea sa o svojho syna stále bojí. „A čím ďalej, tým viac. Napriek tomu, že doteraz nemal vážne vnútorné krvácanie, ktoré mohlo ohroziť jeho život, nebezpečenstvo na nás striehne doslova každý deň. Najväčší pozor musím dávať na jeho hlavičku. Dúfala som, že ochorenie máme pod kontrolou a riešiť budeme len vonkajšie krvácania z prípadných zranení, ktoré lekári vedú v nemocnici alebo na pohotovosti zastaviť. Žiaľ, práve pred dvomi týždňami mal Mark po prvýkrát krv v moči. Bez akejkoľvek viditeľnej príčiny.“

Aj keď mladá vdova nesie na svojom chrbte viac ako jej rovesníčky, nikdy sa nepýtala, prečo práve jej syn. „Bojujem, ako sa len dá, aby mal pekné detstvo a aby ho v živote jeho ‚anomália‘ nelimitovala. Najdôležitejšie je, aby som vedela v prípade nevyhnutnosti rýchlo konať. Som stále na telefóne a na dosah. V prípade krvácania potrebuje Mark dostať infúzne do žily faktor zrážania. Pri menších krvácaniach z nosa a úst mám sirup, ktorý niekedy zaberie, inokedy nie. Viem

„Sara mala šťastie a naše dedičstvo ju obišlo. Je úplne zdravá,“ hovorí Andrea Coddingtonová. Autorka kníh *Mal to byť pekný život* a *Židovka pochádza z Radošiny*, ale so svojimi deťmi už deväť rokov žije v New Yorku.

presne, kde sú naše mantinely a možnosti, a v nich sa spoločne pohybujeme. Moja vďaka patrí americkej lekárke Dr. Donne De Michelovej. Je odborníčkou svetového formátu a ženou s veľkým srdcom a neuveriteľnou kapacitou vedomostí. Spojila sa v Bratislave aj s MUDr. Angelikou Bátorovou z Národného hemofilického centra. Či sme v Európe, alebo v USA, o Marka je postarané.

## ŠPECIÁLNY NÁRAMOK

Mladá žena sa snaží svojim deťom pripravovať potraviny bohaté na železo a proteíny. Synovi vysvetľuje, aby si na seba dával čo najväčší pozor, nič mu však nezakazuje. „Je to štvorročný chlapec, ktorý začína bicyklovať, vymýšľa a čím je to nebezpečnejšie, tým je to pre neho príťažlivejšie. Samozrejme, bez toho, aby okolie nevedelo o jeho poruche, by som ho nikde nepustila. Školská zdravotná sestra ma k dispozícii lieky a Mark nosí špeciálny náramok s informáciami o jeho poruche a forme liečby. To je nesmierne dôležité.“ ■

Jana KOLLÁROVÁ

## Zriedkavá diagnóza

Pri von Willebrandovej chorobe, ktorú spôsobuje porucha génu na chromozóme 12, chýba von Willebrandov faktor, ale sekundárne aj faktor VIII. Príčina zníženia faktora VIII je však iná ako pri hemofílii. Typ dedičnosti spôsobuje, že choroba sa môže prejavovať u mužov aj u žien. Zvyčajne ťažšie však prebieha u žien, najmä v reprodukčnom veku, keď spôsobuje silné a dlhotrvajúce menštruačné krvácanie či popôrodné krvácanie. Von Willebrandova choroba má väčšinou miernu formu, ale pri ťažkom stupni sa môžu vyskytovať aj krvácania do kĺbov a iných orgánov, rovnako ako pri hemofílii. Aj na liečbu a profylaxiu tohto ochorenia používame bezpečné a účinné lieky vyrobené z ľudskej plazmy, musia však obsahovať obidva chýbajúce faktory zrážania.