Náš příběh

Na jaře 2010 se nám narodila druhá dcera, které byl ve věku 1,5 roku diagnostikován DiGeorge syndrom. Těhotenství probíhalo bez problémů až do 30.týdne těhotenství, kdy můj gynekolog při UZ vyšetření shledal vyšší hladinu plodové vody – polyhydramnion. Byla jsem sledována jak u něho tak na porodnické klinice v krajské fakultní nemocnici a vše se zdálo být v pořádku. Plodová voda se stabilizovala, miminko rostlo, já se cítila dobře, i když už ve mně byl stín strachu… Přece jen mi lékaři řekli, že problém s plodovou vodou může signalizovat nějakou vrozenou vadu. Byla jsem přesvědčena, že vše bude v pořádku a pokud by přece jen miminko mělo nějaký problém, vše zvládnu, přijmu to, dokážu se o něj postarat.

Porod byl překotný, dcera byla mírně přidušená, ale po stimulaci kyslíkem byla hned stabilizovaná a dýchala samostatně. Převezli mně na pokoj a ráno mi miminko měly donést. Holčičku mi nepřivezli ani ráno, ani večer následujícího dne, informace byla taková, že si ji nechají na oddělení fyziologických novorozenců pouze na pozorování, docházela jsem za ní a podporovala častým přikládáním laktaci, dcera ale nesála. Pak mi lékařka sdělila, že stále nečůrá, že se jeví jako přenošená, byla odvodněná. Po 3 dnech nás přesunuli na neonatologické odd. JIP. Strávili jsme tam 3 týdny. Dcera neudržela tělesnou teplotu, nesála, ale dobře pila z lahvičky. Moje psychické síly, ale ubývaly. Stále za mnou chodily sestřičky a ptaly se, proč se dítě nekojí, proč nechci kojit… Já přece chtěla, ale nešlo to. I při krmení z lahve jí vytékala část mléka nosem (bohužel sama jsem musela ve 2 letech přijít na to, že dcera má submukózní rozštěp měkkého patra – díky paní Palatové a stránkám o DiGeorge syndromu). Největší rána přišla 10. den po porodu. Při běžné oční kontrole novorozenců na oddělení byl dceři na pravém oku zjištěn kolobom duhovky a sítnice. Primářka oční kliniky mi stroze sdělila, že dcera má tuto vadu, že neví, jak bude vidět, ale že má druhé oko zdravé… to už jsem si připadala jako ve zlém snu, nějak jsem nemohla při tom všem vstřebat ještě vrozenou oční vadu s nejasnou prognózou vidění. Zjištěním tohoto defektu se rozjel kolotoč vyšetření a odvážení dcery na různá speciální vyšetření, trvalý strach co se ještě dozvím. Dvě mladé lékařky z oddělení (které jistě samy děti neměly, jinak by se musely chovat trochu více s citem) mi jen tak mezi řečí sdělili, že naše dcera zřejmě bude postižená, bude mít nějaký syndrom, jehož součástí oční kolobomata právě bývají. Zvažovaných syndromů bylo asi 5. Při pobytu na JIP jsem téměř nespala, nejedla, stále se snažila kojit, odstříkávat mateřské mléko a do toho se mi tak šíleně stýskalo po mé starší holčičce, které bylo 2,5 roku, že jsem si myslela, že už to nemůžu zvládnout. Stále nás drželi na oddělení, i když dcera přibývala na váze, teplotu držela, ale čekalo se na vyšetření genetika, který se měl vyjádřit k možnému syndromu. Po vyšetření mi genetik sdělil, že dcera má dle jeho názoru projevy faciální stigmatizace (oči daleko od sebe, níže položená ouška), byla jí nabrána krev kvůli chromozomálnímu vyšetření, které nakonec nic neprokázalo. Dle výsledku vyšetření krve byla dcera chromozomálně v pořádku. Nic se neprokázalo.

Kromě shora popsaných problémů byla naše holčička hypertonická (měla zvýšený svalový tonus), na JIP oddělení měla přechodnou hypokalcémii, která se ale substitucí kalciem před odchodem domů stabilizovala. Zatímco naše dcera byla od narození velká bojovnice, krásně jedla, přibývala, spala celou noc, od 5 týdnů se na nás usmívala a úžasně se přizpůsobila domácímu režimu, já se cítila psychicky stále hůř a hůř. Obviňovala jsem se, že za všechny její problémy mohu já, že jsem nezvládla kojení , atd. atd. Vše vyvrcholilo, když naší holčičce byly 3 měsíce a já se psychicky zhroutila. S pomocí partnera a rodiny mé i jeho jsem vše zvládla, vyhledala odbornou pomoc a byla mi diagnostikována posttraumatická stresová porucha.

Naše dceruška, ale byla a je pohodové dítě. Od 3 měsíců jsme cvičili Vojtovu metodu, od 1 roku lepíme denně 30minut střídavě obě oči pro zabránění tupozrakosti, oční vyšetření zatím žádné velké odchylky nepotvrdili, vidí dobře. Pouze oči stimulujeme, je bez brýlí.

V 1,5 roce jsme na podnět primářky z genetiky absolvovaly znovu krevní chromozomální testy, včetně mně, tatínka i starší dcery a naší mladší holčičce byl prokázán DiGeorge syndrom v atypickém lokusu chromosomu 22. To ovšem bylo vše, co jsme se dozvěděli. Z geneticky nás odeslali pouze na endokrinologii. V této oblasti žádný problém dcera nemá, hladina kalcia je v pořádku, thymus je přítomen, roste dobře, zoubky jsou zatím bez problémů. Kardiologie prokázala pouze šelest, který není významný, jsme pouze sledováni. Buněčná imunita sice laboratorně snížená, ale bez projevů, nijak výrazně nestůně, pouze nás trápí častější kašle a infekční rýmy, hlavně na podzim a v zimě, ale věkem se vše zlepšuje. Vývoj dcery tedy probíhal dobře, kromě vývoje řeči. Dcera mluvit chtěla, ale nešlo jí to. Uměla mama, ama… pak již spíše samohlásková, zvukomalebná řeč. Mluvit chtěla, komunikovala, ale kolem 2 let se začala vztekat a rozčilovat, že jí nerozumíme. To už jsem začala tušit, že není něco v pořádku. V té době, tedy na jaře 2012 jsem objevila stránky DiGeorge.cz, kde jsem se mimo jiné dočetla i o možnosti submukózního rozštěpu. Následovalo vyšetření u doporučovaného foniatra následně na rozštěpovém centru ve FN na Vinohradech a rozštěp byl potvrzen. Operace patra nebyla indikována, ve 2,5 letech jsme začali s logopedií a posilovacím orálním cvičením. Dcera se po obsahové stránce řeči výborně rozvíjela, horší to bylo s artikulací, stále přetrvávala samohlásková řeč. Konečně jsme se dočkali a na podzim 2013 jí bylo patro odoperováno. Nyní jsme 9 měsíců po operaci a dcera se krásně rozmluvila, zvládá téměř všechny souhlásky, stále je jí lépe a lépe rozumět. Denně 2x masírujeme patro. Naše holčička chodí do školky, dobře se zařadila do kolektivu, chodí na kroužek cvičení, ráda plave a potápí se, ráda zpívá a hraje si, jezdí na kole, je moc milá a přátelská. Dle lékařů dobře spolupracuje a dobře vnímá, je bystrá, psychický vývoj odpovídá věku. Máme z ní radost a je to naše sluníčko. Ve školce jí říkají smíšku. Jsem moc šťastná, že je tak úžasná, že máme i starší holčičku, a jsou si navzájem oporou, že se mají tak rády.

Ale samozřejmě mě strašně trápí, že tohle všechno muselo mojí holčičku potkat, vždyť jsem přece jen chtěla mít obě děti zdravé… Někdy odmlouvá, že nechce cvičit a lepit očičko, že se jí nechce masírovat patro, že ostatní děti to dělat nemusí… To se vždycky snažím jí vysvětlit, že to potřebuje a že jiné děti zase musí cvičit jinak, že spolu všechno zvládneme… Je velmi náročně spojit péči o ní o druhou dceru, zaměstnání a běžné starosti, které mají i všichni ostatní a pravidelné kontroly u lékařů specialistů, kterých není málo. Ale zatím se nám to daří, dcery jsou normální spokojené a zlobivé holky, které se mají rády. A to je pro mě nejdůležitější. Ta bolest na mojí duši sice nikdy nezmizí, ale moje holčička mi všechno stonásobně vrací a jsem ráda, že ji máme. Neumím si představit, že bych ji neměla, že by byla jiná, než je... Přesně tak to mělo být.