

Tanec je pro mě určitou formou terapie

Když se Mariana (19) narodila, nic nenasvědčovalo tomu, že by se u ní mělo projevit vážné neurologické onemocnění. „Těhotenství s Mariankou bylo naprosto úžasné, cítila jsem se skvěle a v pohodě jsem zvládala vést své taneční kurzy až do šestého měsíce,“ přibližuje Marie Vaněčková příchod své dcery na svět.

Mariana se narodila jako druhé dítě a svalovou atrofii jí diagnostikovali ve věku tří let. Onemocněla tehdy silnou chřipkou, kterou provázely vysoké horečky a febrilní křeče. Kvůli zhoršenému stavu musela být hospitalizována. Během pobytu v nemocnici pak došlo k sekundární infekci – Mariana se nakazila záplem plic od jiného pacienta. Lékaři si přitom všimli pomalejšího motorického vývoje dívky. Série testů odhalila, že za „línějšími pohyby“ se skrývá spinální svalová atrofie (SMA), tedy vrozené genetické onemocnění, které postihuje svaly a postupně se zhoršuje. Ještě před pár lety platilo, že SMA je nevléčitelná nemoc, která pacientům výrazně zkracuje život. Může za ni mutace genu, který kóduje takzvaný survival motor neuron protein. Ten je důležitý pro přežívání motorických neuronů, jejichž úkolem je posílat signály z míchy do svalů. Svaly pak vinou své nečinnosti slábnou a přestávají pracovat. Onemocnění mohou svým potomkům nevědomky předat lidé, kteří jsou jeho přenašeči. Jestliže se setkají dva přenašeči, existuje 25% pravděpodobnost, že se SMA u jejich dítěte rozvine. V České republice žije zhruba 400 lidí s touto diagnózou, přenašečem je přibližně každý padesátý člověk v populaci.

„V první chvíli to byl obrovský šok. Dnes už na nemoc existuje léčba,

kteř dokáže zastavit její postup, ale dřív nic takového nebylo. Protože jsem vedla taneční kurzy i pro handicapované děti a v té době spolupracovala s místním stacionářem, dostala jsem nabídku nechávat tam dceru přes týden. To však nepřipadalo v úvahu, chtěla jsem být s ní, a tak jsem ji brala všude s sebou,“ vysvětluje Marie Vaněčková. Když se Mariana ve svých třech letech z těžkého zápalu plic zotavila, vrátila se z nemocnice domů. Na nohy se už od té doby nepostavila a pohybovala se za pomoci vozíku.

Léčba SMA

Od roku 2017 je v České republice k dispozici léčba SMA, která dokáže postup nemoci zpomalit, nebo dokonce zastavit. Od roku 2022 je proto k dispozici novorozenecký screening, jehož úkolem je odhalit nemoc u novorozeneckých dětí. Mariana se však narodila v roce 2005, léčbu začala užívat jako teenager, ale i tak se podařilo zastavit další rozvoj nemoci. Hybnost, kterou vinou ochablých svalů ztratila, se ale už nevrátila.

Protože její maminka je tanečnice, prožila své dětství obklopena tancem. Sama se přitom zapojila do řady vystoupení. „Poprvé jsem byla s mámou na pódiu, když mi byly tři roky. Tanec

je pro mě dodnes určitou formou terapie. Když jsem byla malá, vnímala jsem dospělé tanečnice jako princezny. A přála jsem si stát se jednou z nich. Naposledy jsem vystupovala těsně před covidem. Dnes spíš pomáhám v zákulisí, věnuji se hudební režii nebo natáčím a střihám videa, která pak slouží jako propagace nových kurzů,“ dodává Mariana. Její poslední video, které láká na kurzy brazilské brazuky, vidělo na sociální síti Instagram už 11 tisíc lidí.

Mariana žije pouze se svojí maminkou. Její rodina se rozpadla, už když byla malá. Bratr je o několik let starší a má již vlastní život. Asistenci jí tedy poskytuje hlavně maminka. Situaci jim komplikuje fakt, že ne vlastní vinou přišly o vlastnická práva k bytu a jako podnájemnice si nemohou bydlení upravit tak, aby bylo bezbariérové. V současné době se Mariana pohybuje pomocí elektrického vozíčku a kvůli nemoci, která postupně oslabil její svaly, potřebuje pomoci téměř se všemi běžnými úkony. „O Marianku se starám výhradně já. Když potřebuju odejít do práce, využíváme pomoc asistentek. Dříve nám asistentky pomáhaly i v noci, to už teď nejde, je to pro nás finančně neúnosné,“ vysvětluje Marie. Noční péče vyžaduje průběžné polohování pacientky. Mariana i její maminka se proto přibližně sedmkrát za noc budí, aby upravily

Marianinu polohu. „Na noční polohování se musím vždy úplně probudit, nenaspím proto moc času v kuse. Kvůli své nemoci potřebuji více odpočinku. Brzké ranní vstávání je pro mě opravdu náročné,“ vysvětluje Mariana.

Foto: archív Mariany Vaněčkové

Operace

Na základní škole měla problém kvůli své diagnóze zapadnout do dětského kolektivu. Často přicházela pozdě, protože měla těžkou noc a ráno se potřebovala dospát. Jiný den jí zase nešly ráno obout boty nebo jí ve škole někdo přebíral výtah, a tak vznikaly další pozdní příchody. Na všechno potřebovala více času a spolužáci se jí proto stranili. Kvůli ochablým svalům se jí v té době navíc začala deformovat páteř a utlačovala tak vnitřní orgány. Podstoupila proto závažný chirurgický zákrok, při kterém lékaři k její páteři přišroubovali titanové výztuhy. Po operaci musela čtyři měsíce pouze ležet. Odpočívát, jíst i umývat se směla pouze vleže. Skolióza je velmi častá komplikace, která doprovází pacienty se svalovou atrofií. Dlouhodobé sezení a celková nefunkčnost svalů ovlivňují i svaly kolem páteře. Ta se pak kvůli tomu bortí a krouť. Řešení představují zpočátku různé typy korzetování. Řada pacientů však postupně dojde do stádia, kdy je nutná operace, která zajistí stabilizaci páteře. Skolióza může být pro pacienty bolestivá a diskomfortní. Hlavní problém však spočívá v tom, že při skolióze jsou utlačovány veškeré vnitřní orgány, zejména pak plíce. Pacientům tak hrozí dechové selhání, které dříve bylo u dětí se SMA jednou z nejčastějších příčin úmrtí.

„Operace byla hodně náročná a traumatizující, Marianku si odvezli na sál a řekli mi, ať si zavolám za 11 hodin. To čekání pro mě bylo strašné. Předtím jí navíc na rentgenu prováděli tahový snímek, aby zjistili, jak je páteř flexibilní. Pro Marianku to bylo tehdy hodně bolestivé. Po operaci měla páteř sešitou od krku až po kostrč. Každý pohyb a každé převlékání pro ni představovaly značnou bolest,“ popisuje nelehké období maminka Marie Vaněčková. Z náročného zákroku se Mariana nakonec zotavila. Bohužel to však nebyla poslední zdravotní komplikace.



Zdravotní komplikace

Kvůli vážným zdravotním problémům musela nedávno přerušit své studium na střední škole. „Večer to začalo jako obyčejná rýma, do rána se přidal průduškový kašel a za několik hodin jsem se vezla vrtulníkem do brněnské fakultní nemocnice. Plíce mi tehdy fungovaly asi jen z 18 %. Už potřeť ve svém životě jsem prodělávala silný zápal plic. Tentokrát jsem skončila na ARO v umělém spánku a bojovala o život,“ popisuje Mariana. Vážný zdravotní stav, při němž téměř nemohla dýchat,

se projevil i na psychice. Začala trpět úzkostmi a musela užívat antidepresiva. Léčba nakonec trvala asi pět měsíců. „Když jsem se vrátila do školy, snažila jsem se látku dohnat, ale vůbec mi to nešlo. Cítila jsem se kvůli tomu dost demotivovaná a zároveň trapně. Školu jsem proto nakonec přerušila,“ vypráví Mariana. Podnikatelskou střední školu, kterou studovala, si vybrala ani ne tak z lásky k oboru, jako spíš z nutnosti. Jejím dlouhodobým snem bylo stát se kriminalistkou, a tak si ke svému studiu zvolila Střední odbornou školu ochrany osob

a majetku. Protože nedílnou součástí závěrečné zkoušky je maturita z bojového umění, musela se svého snu vzdát a na poslední chvíli zvolit alternativu. „Podnikatelskou školu jsem zvládala docela dobře, hlavně pokud šlo o humanitní předměty. Ty ekonomické byly horší,“ vzpomíná Mariana.

Našla sama sebe

Obor, kterým se zabývá teď, je nutriční poradenství. K tématu zdravého stravování se dostala díky své mamince,

Proč je 7. září dnem Duchennovy muskulární dystrofie?

Gen pro dystrofin, jehož mutace je příčinou Duchennovy muskulární dystrofie, má celkem 79 exonů, což z něj činí největší gen v lidském genomu. Proto se každý rok 7. září připomíná toto vzácné onemocnění.

Duchennova muskulární dystrofie (DMD) je nejčastější geneticky podmíněnou svalovou dystrofií dětského věku. Chorobu poprvé popsal anglický lékař Edward Meryon v roce 1852 a podrobněji pak francouzský neurolog Guillaume Benjamin Amand Duchenne v roce 1868.

Tato nemoc postihuje přibližně jednoho z 3 600–6 000 živě narozených chlapců. V České republice se každým rokem rodí zhruba 10 chlapců s DMD, celkem žije v Česku minimálně 300 pacientů s DMD, u nichž bývá postižení diagnostikováno ve věku kolem třetího roku.

Patofyziologie DMD

Jedná se o onemocnění vázané na chromozom X, to znamená, že postihuje chlapce a ženy jsou přenašečkami. Pacientům s DMD zcela chybí dystrofin – přesněji dystrofinový glykoproteinový komplex na interním povrchu membrány myocytu, který je nezbytný pro udržení stability membrány myocytu.

Dystrofinový protein jako součást DGC komplexu je produktem dystrofinového genu, který představuje největší gen lidského genomu, zaujímá zhruba 2,4 Mb, tedy asi 1 % chromozomu X (lokus Xp21.2). Gen se skládá ze 79 exonů, tyto kódující sekvence zahrnují pouze 0,6 % genu, zbytek (99,4 %) tvoří velké introny – nepřepisující se oblasti. Pro svou velikost je náchylný ke spontánním mutacím, které tvoří až 30 % všech mutací. Různé typy mutací způsobují syntézu defektního nebo zcela nefunkčního proteinu.

Porucha tvorby dystrofinu vede k pomalu progredující svalové slabosti s maximem postižení v oblasti pletenců dolních končetin, později i horních končetin v kombinaci s postižením srdce. Chlapci se narodí bez jakýchkoli příznaků, ty nastupují plíživě, přibližně od dvou let, zpočátku jako potíže s chůzí, ale po čase se symptomy stupňují až k naprosté invaliditě s poruchami dýchání. Intelukt není primárně postižen, ale mohou se vyskytovat výrazné poruchy řeči či komunikace, neztrácí se ale vizuální vnímání

či manuální dovednosti. Průměrný věk se díky komplexní poskytované péči stále prodlužuje, nicméně jedná se o život zkracující onemocnění. Průměrný věk dožití se udává kolem 35 let.

Terapie DMD s nadějí

Kauzální léčba není dostupná. Jedním z důvodů, proč neexistuje genová terapie, je právě velikost genu, která je překážkou přenosu pomocí virového vektoru. Jistou nadějí je delandistrogen moxeparovec-rokl (Elevidys) – gen pro mikrodystrofin, tedy pro zkrácenou, ale funkční verzi dystrofinu. Elevidys byl schválen FDA v roce 2023, EMA však vydala negativní stanovisko pro nejisté pozitivní a možné nežádoucí účinky.

Ke zpomalení progresu se již delší dobu používají kortikoidy. V roce 2024 schválila EMA nový disociativní steroidní přípravek vamorolon (Agamree) s oddělenými protizánětlivými účinky od nežádoucích systémových. V polovině roku 2025 EMA podmíněně schválila další léčivý přípravek – givinostat (Duvyzat) – inhibitor histonové deacetylázy, který zlepšuje regeneraci myocytu.

Již na podzim letošního roku by mělo být jasné, kterým pacientům s DMD budou tyto nové terapie hrazeny ze zdravotního pojištění v ČR.

Pozice a význam pečujících

Pacientské organizace zdůrazňují, že rodina a nejbližší okolí jsou skutečným srdcem péče o nemocné s DMD. Tlak na pečovatele je obrovský a progresivní vývoj nemoci neustále zvyšuje náročnost péče a klade na pečující mimořádné nároky – fyzické, psychické i sociální. Společnost však tuto zátěž často nevidí. Proto PARENT PROJECT upozorňuje nejen na přínosy péče o pacienty, ale i na dopady poskytované péče na zdraví samotných pečujících. Téma rodiny se tak stalo hlavním mottem letošního Světového dne povědomí o Duchennově svalové dystrofii. miš

kteřá dlouhá léta řešila problémy se žaludkem a později i nadváhu. „Jsem zvyklá se denně několik hodin hýbat, protože vedu taneční lekce. V době covidu to však nebylo možné. Naráz jsem z 62 kilo přibrala na 85, což byla obrovská změna. Zároveň s tím se mi vrátily dřívější žaludeční problémy. Každý trenér nebo nutriční poradce, se kterým jsem mluvila, mi říkal, že základem pro to, abych zhubla, je kvalitní spánek. Jenže ten já kvůli nočnímu polohování nemám,“ říká Marie. Náhodou pak narazila na řešení a sama se začala zajímat o to, co by měla obsahovat její strava, aby se cítila nasycená a jejímu tělu přitom nic nechybělo. Svě konzultace Mariana zatím poskytla několika přátelům, kterým pomohla shodit přebytná kila. Ráda by se v tomto oboru dál rozvíjela a pomáhala tak jak lidem na vozíčku,

tak také těm zdravým. „Já sama jsem dřív jedla hodně nezdravě. Místo výživově hodnotné snídaně jsem si často dala sušenky nebo čokoládu. To už teď nedělám a mám vždycky velkou radost, když se mi podaří pomoci někomu k jeho vysněné váze,“ vypráví Mariana. Aby ona sama byla fit, používá každý den kašlací asistent – speciální pomůcku, která jí pomáhá roztahovat plíce. Více o svých plánech prozradila také v podcastu neSMAzatelní, který vznikl jako podpora pacientů s diagnózou SMA a je určen všem, kteří se chtějí dozvědět více o lidech s touto nemocí. Dává nahlédnout do života pacientů v osobní rovině a boří některé zažité mýty. Hosté podcastu v otevřených rozhovorech mluví o výchově dětí s nemocným partnerem nebo o tom, jak v partnerském vztahu, kde je zdravý člověk částečně v roli pečovatele,

nevyhořet. Jiné díly zase hledají odpověď na otázky, jaké je to vyrůstat vedle sourozence se SMA, co prožívají rodiče, když se jim narodí takto nemocné dítě, nebo jak lze navzdory těžké diagnóze úspěšně budovat kariéru. Hlavním cílem projektu je pomoci pacientům se SMA cítit se ve společnosti lépe. „Myslím, že kdyby měl každý člověk s handicapem domek u moře, jeho stav by se určitě zlepšil,“ přemýšlí Mariana o tom, co by podle ní lidem se SMA usnadnilo život. „Když jsme teď byli na dovolené v Itálii, na tanečním večeru mě vyzval místní tanečník k tanci. Můj handicap vůbec neřešil. Při tom jsem si uvědomila, jak by bylo skvělé, kdyby na nás ostatní přestali koukat jako na mimozemšťany a občas se třeba nestyděli zeptat se, jestli nepotřebujeme pomoc,“ říká Mariana.

Foto: archivu Mariany Vaněkové



Na benefiční show Bellydance night 2014 si Mariana zatančila společně se svojí maminkou