

# Fabryjevo srce

*Verjemite nam!*





# *Fabryjevo srce*

***Verjemite nam!*** ♥

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

*Slovenj Gradec,  
18. septembra  
2014*

## 1. Zahvala

**... vsem, ki nam verjamete, da Fabryjeva bolezen obstaja z mnogimi bolečimi in včasih tudi trpečimi obrazi:**

**... Bojanu Vujkovcu, dr. med.,** srcu Centra za zdravljenje Fabryjeve bolezni ter požrtvovalnemu članu Društva bolnikov s Fabryjevo boleznijo Slovenije.

**... Andreji Cokan Vujkovic, dr. med.,** za idejo nastale knjižice, za sočutje in strokovno pomoč v zdravniški ekipi Centra za zdravljenje Fabryjeve bolezni.

**... Vesni Korat, dipl. m. s.,** medicinski sestri v Centru za zdravljenje Fabryjeve bolezni, za skrbno pomoč, sočutno prijaznost in toplino, ki jo nudi bolnikom s Fabryjevo boleznijo.

**... vsej zdravniški ekipi** Centra za zdravljenje Fabryjeve bolezni, ki požrtvovalno pomaga vsem bolnikom s Fabryjevo boleznijo.

**... Mariji Pintarič,** predsednici Društva bolnikov s Fabryjevo boleznijo Slovenije.

**... članom** Društva bolnikov s Fabryjevo boleznijo Slovenije, da se je ta knjižica z njihovimi iskrenimi zgodbami tudi napisala.

**... Andreju Porenti, Tomiju Trilarju in Davidu Valiču** za objavo svojih fotografij.

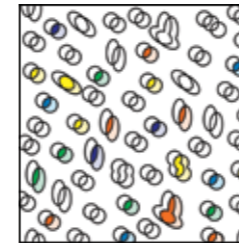
**... Karmen Bizjak Merzel,** da je knjižico uredila.

# Verjemite nam!

**Verjamejo nam ...**

**... donatorja: AEB d.o.o. in Vaillant**

**... natisnjeno s pomočjo: Genzyme a sanofi company**



CENTER ZA ZDRAVLJENJE  
FABRYJEVE BOLEZNI



DRUŠTVO BOLNIKOV  
S FABRYEVO BOLEZNIJO  
Dobija vas 153, 2390 Ravnice na Koroškem

## Kazalo

<b>1. Zahvala</b>	
Vsem, ki nam verjamete .....	2
<b>2. Uredniška misel</b>	
Vse najboljše in srečno pot, novorojena knjiga! .....	5
<b>3. Prva zdravniška spoznanja</b>	
Začetki prepoznavanja in zdravljenja Fabryjeve bolezni pri nas .....	7
Zame so junaki ... ..	11
Naša zgodba .....	15
Veliki ljudje .....	18
<b>4. Društvo bolnikov s Fabryjevo boleznijo Slovenije</b>	
Predstavitve društva .....	21
<b>5. Živim(o) s Fabryjevo boleznijo</b>	
Oče s Fabryjevim srcem .....	25
Optimizem .....	29
Objem gora .....	31
Življenjska optika je bolj ostra in pogledi bolj relativni .....	35
Zaznamovan .....	39
Najino otroštvo z bratom je bilo polno iger ... ..	43
Ponosna na svojega starejšega brata .....	44
Jezera rajši kot morje .....	44
Babica, mama, žena še kako drugače .....	47
Veter, ki nam »kuštra« življenje ... ..	49
Moj očka .....	51
Kmetija me drži pokonci .....	53
Rdeče pike .....	55
Ko si neprestano bolan .....	57
Bolezen pa gloda, gloda ... ..	59
Strah v meni .....	61
Nismo drugorazredni državljani .....	63
Kako bom to zdržala? .....	65
Zaupam družini .....	67
Izkušnje s terapijo na domu pri Fabryjevi bolezni .....	69
<b>6. Bolezen naj ne postane edini fokus družine!</b>	
Od čudeža rojstva do sence bolezni .....	73
<b>7. Epilog</b>	
Za vse napisane zgodbe, objavljene v tem jubilejnem zborniku, je bil potreben pogum. ....	79

## 2. Uredniška misel

*In če se bo lahko tvoje srce nenehno čudilo vsakdanjim čudežem v življenju,  
bo tudi tvoja bolečina videti prav tako čudovita kot tvoja sreča.*

*K. Gibran*

### Vse najboljše in srečno pot, novorojena knjiga!

Pa jo imamo – knjižno novorojenko, ki jo bomo člani Društva bolnikov s Fabryjevo boleznijo Slovenije pestovali in iz njenih zgodb tudi živeli. Uresničili smo idejo in pobudo za ubesedene izkušnje, občutke, strahove, težave, ovire ..., ki jih v eno družino povezuje dedna bolezen Fabry.

»Fabryjeva bolezen je kot redka roža v neraziskani džungli,« je zapisala internistka Andreja Cokan Vujkovic, oseba, ki je skupaj s svojim možem, srcem Centra za zdravljenje Fabryjeve bolezni, zdravnikom Bojanom Vujkovicem, med člani Društva zasejala navdušenje nad izdajo te knjižice.

Knjižica je darilo ob 10. obletnici delovanja Društva bolnikov s Fabryjevo boleznijo Slovenije ter Centra za zdravljenje Fabryjeve bolezni Splošne bolnišnice Slovenj Gradec, ki povezujeta podporo, pomoč in strokovnost bolnikom s Fabryjevo boleznijo.

Knjižno darilo je spleteno iz zelo različnih, pa vendar tudi na nek način podobnih življenjskih zgodb – velikokrat bolečih, pa tudi optimističnih. Je kot gora, na katero se vsak bolnik vzpenja drugače: prvi bo lahko osvojil celo njen vrh, saj ga težave bolezni sploh ne ovirajo, drugi bo ubral drugačno pot – z mnogo postanki, bližnjicami ..., spet tretji bo z optimizmom zrl le v vrh in se v mislih povzpел nanj ter si drugače osmislil svojo pot ter še četrti, peti ... vsak s svojim dihom in korakom življenja.

Koliko možnosti lahko vsak posameznik le izkoristi, kako lahko kdaj tudi prelisiči svojo sopotnico bolezen, kako lahko upanje poživlja naša telesa ..., vse to razbiramo na straneh te knjižice. Vsak bolnik živi s svojo boleznijo in jo mora sprejemati kot neizogibni del svojega življenja. Velikokrat tiho, neopazno, skrito, z bolečino, s trpljenjem – sam z njo ...

Barve življenja se bolnikom s Fabryjevo boleznijo nenehno spreminjajo. Slikarji so oni sami – s svojo potrpežljivostjo in hvaležnostjo za razumevajoče prijatelje, družino ter občutene zdravnike, z radoživostjo trenutkov brez bolečin, z učenjem in prenašanjem bolečine ter z modro izkušnjo. Te barve podarjajo sedaj nam, bralcem, da bi skozi očala preizkušnje bolezni lažje doumeli temnejšo stran življenja in jo skupaj z njimi spreminjali v mavrico.

### 3. Prva zdravniška spoznanja

... Pa kaj! Povej, kdo si! —  
Samo en del moči, ki dobro Vekomaj iz zla rodi.

Goethe, Faust

#### Začetki prepoznavanja in zdravljenja Fabryjeve bolezni pri nas

S Fabryjevo boleznijo (FB) smo se leta 1991 na Internem oddelku Splošne bolnišnice Slovenj Gradec srečali povsem naključno.

Zgodba se je začela dejansko že leto dni prej, ko je bil v novembru 1990 na oddelek sprejet 46-letni bolnik zaradi napada aritmije srca. Med opravljenimi preiskavami je izstopal posnetek elektrokardiograma (EKG), v katerem so bili poleg nerednih utripov zaradi trepetanja preddvorov (atrijske fibrilacije) zabeleženi še znaki odebelitve levega prekata. Zlasti slednje nas je nemalo presenetilo, saj imajo takšne spremembe v EKG predvsem bolniki s povišanim krvnim tlakom. Naš bolnik pa je imel vse življenje normalen krvni tlak in do nastanka te motnje srčnega ritma ni imel težav s srcem. Pri ultrazvočni preiskavi srca je bila vidna enakomerna odebelitev stene levega prekata, zlasti medprekatnega pretina, ki je imel nenavadno zrnato strukturo. Med laboratorijskimi preiskavami so odstopale le malenkost zvišane vrednosti sečnine in kreatinina, v urinu pa so bile najdene beljakovine.

Maja 1991 je bil na oddelek sprejet leto dni mlajši brat prej opisanega bolnika na dodatne preiskave zaradi suma na bolezen ožilja oziroma krvi in ugotovljenih beljakovin v urinu. Pred tem je bil namreč ambulantno pregledan pri internistu, ki mu je pri telesnem pregledu ugotovil nenavadne kožne spremembe v obliki drobnih krvavitev po koži zadnjice, v dimljah, na spolnem udu, pod pazduhama in na ustni sluznici. Bolnik je povedal, da spremembe opaža že od otroških let. Tudi v njegovem posnetku EKG so bili vidni znaki odebeljenega levega prekata. Bolnik je zanikal težave s srcem, imel je normalen krvni tlak. Pri ultrazvočni preiskavi srca je bil izvid podoben bratovemu: enakomerna odebelitev stene levega prekata, predvsem medprekatnega pretina, v katerem so bila nenavadna zrnca. Z ostalimi preiskavami smo izključili resnejše okvare krvi in ledvic. Zaradi nenavadnih sprememb po koži smo ga napotili k specialistki dermatologije in venerologije v naši bolnišnici Jožici Kotnik, dr. med., ki je na podlagi klinične slike in družinske anamneze pomislila na možnost Fabryjeve bolezni ter predlagala pregled še ostalih bratov. Po njenem nasvetu je bila pri bolniku opravljena tudi biopsija kože na trebuhu. Pri mikroskopski histološki preiskavi tega vzorca so bile ugotovljene spremembe, ki so ustrezale klinični diagnozi Fabryjeve bolezni.

Ker sta oba brata izhajala iz družine s številnimi otroki, smo se dogovorili za preglede vseh članov družine, to je še živeče matere, sedmih bratov in dveh sester. Spraševali smo jih o težavah, značilnih za FB, in jih temeljito telesno pregledali. Posneli smo jim EKG, opravili ultrazvočne preiskave srca in osnovne laboratorijske preiskave. Napotili smo jih k dermatologu zaradi kožnih sprememb in k okulistu, ker so za FB značilne črtaste motnjave na roženici (cornea verticillata). Na osnovi vseh dobljenih izsledkov smo lahko z veliko gotovostjo zaključili, da ima pet bratov tipične znake in simptome za FB, pri ostalih članih družine pa jih nismo ugotovili. Vsi oboleli so navajali, da so v mladosti čutili hude bolečine po udih ali v različnih sklepih. Nihče od petih se na vročini ni znojil. Pri treh so bile pogoste driske ne glede na vrsto zaužite hrane. Trije so imeli kožne spremembe v obliki skupkov drobnih žilic na tipičnih mestih, tako imenovane angiokeratome, ki so značilni za FB. Dva od bratov teh sprememb nista imela. Tudi v zapisih EKG in ultrazvočnih posnetkih srca so bile pri vseh najdene podobne spremembe.

Ker v Sloveniji leta 1992 niso opravljali ustreznih encimskih preiskav za dokazovanje FB, smo se zanje dogovorili na Zavodu za kemijo in biokemijo Medicinske fakultete v Zagrebu. Gre za merjenje aktivnosti encima  $\alpha$ -Gal A (alfa galaktozidaza A) v levkocitih, ki je pri FB značilno zmanjšana. Na preiskavo je šel mlajši od obeh bratov, pri katerih smo najprej ugotovili FB, skupaj s sinom in hčerko. Pri očetu aktivnost ni bila merljiva, pri sinu skoraj normalna, pri hčerki pa nekoliko znižana. Nato smo se dogovorili za podobne preiskave še pri ostalih članih družine, vsaj pri tistih s kliničnimi znaki FB, vendar nam je načrte prekrižal izbruh vojne na Hrvaškem.

Opogumljeni z vsemi dotedanjimi ugotovitvami smo se odločili, da iskanje FB razširimo in sistematsko pregledamo člane več generacij celotne rodbine, ki so ji pripadali člani že opisane družine s številnimi otroki. V štirih generacijah je tako bilo vsega skupaj kar 45 oseb. Ker analize aktivnosti prizadetega encima in genske preiskave v Sloveniji niso bile izvedljive, smo za sodelovanje zaprosili strokovnjake Akademskega medicinskega centra v Amsterdamu. Na pomoč nam je ljubeznivo priskočil zdravnik Gabor E. Lindhorst s svojimi sodelavci. Opravili so analize aktivnosti encima  $\alpha$ -Gal A in gensko analizo pri 31 od 45 članov rodbine, in sicer pri vseh članih prvih treh generacij in pri nekaterih v četrti generaciji, ki so bili starejši od deset let. Na osnovi rezultatov je bilo ugotovljeno, da je bila mati prenašalka bolezni, pri sedmih moških članih je bila dokazana FB, poleg stare matere pa je bilo v vseh generacijah najdenih še 10 prenašalk.

Vzporedno z našim iskanjem in proučevanjem bolnikov s FB se je nekaj podobnega dogajalo tudi drugod po Sloveniji. Že leta 1980 sta vojaška zdravnika Nedeljko Akšam in Risto Angleski

v Vojni bolnici Ljubljana pri 23-letnem vojaku ugotovila FB ter primer opisala v časopisu za zdravnike in farmacevte tedanje Jugoslovanske ljudske armade Vojnosanitetski pregled (letnik 39, številka 2, str. 118–120, april/maj 1982).

V naši javnosti je bil prvi opis dveh bolnikov s FB predstavljen na Slovenskem nefrološkem kongresu v Portorožu leta 1996. Specialistka interne medicine iz novomeške bolnišnice, zdravnica Marija Čeh, je opisala dve družini s FB. V prvi je bil bolnik sin in mati prenašalka. V drugi je bil bolnik oče, ki je medtem že umrl, dve hčerki pa prenašalki. Bolezen so dokazali s histološkim pregledom kožnih sprememb ter analizo aktivnosti  $\alpha$ -Gal A v plazmi in levkocitih, kar je bilo opravljeno v Londonu. Kasneje smo izvedeli, da so tudi na Gorenjskem odkrili družino s sinom bolnikom in materjo prenašalko FB, ki so jo pri obeh potrdili z biopsijo ledvic.

Število novo odkritih bolnikov s FB je v Sloveniji iz leta v leto postopno naraščalo. Ker smo imeli z njimi že veliko izkušenj, smo se odločili, da začnemo opravljati preglede vseh bolnikov iz Slovenije z ugotovljeno ali domnevno FB. Z namenom, da bi jih sistematično pregledovali, jim svetovali ustrezno zdravljenje in preverjali njihovo zdravstveno stanje z rednimi obdobjnimi pregledi, je bila leta 2000 v naši bolnišnici ustanovljena strokovna skupina, sestavljena iz specialistov različnih strok. Tako so lahko bili vsi bolniki s FB v Sloveniji od leta 2001 naprej obravnavani v naši bolnišnici in do leta 2003 je bilo znanih že pet družin s FB. Žal so to leto umrli kar trije naši bolniki, pri katerih smo FB najprej ugotovili.

Do leta 2003 smo lahko bolnike zdravili le tako, da smo z zdravili in drugimi ukrepi lajšali njihove bolezenske težave in hude spremljajoče bolezni. Drugod v Evropi in v ZDA pa se je medtem že pojavilo vzročno zdravljenje z nadomeščanjem manjkajočega encima z umetno pridobljenim. Pri uvajanju tega zdravljenja v naši ustanovi in tudi pri premagovanju drugih težav v zvezi s FB nam je kar nekaj let prijazno pomagala gospa Diana Rovers, predstavnica farmacevtskega podjetja Genzyme, v katerem proizvajajo nadomestni encim, imenovan Fabrazyme. Septembra 2003 smo enako kot drugod po svetu pričeli z novim načinom zdravljenja; uvedeno je bilo pri sedmih bolnikih in eni bolnici. Tako so se obeti za daljše preživetje bolnikov s FB bistveno povečali.

Z leti smo si s prepoznavanjem FB in z novim načinom zdravljenja nabrali veliko izkušenj, zaradi česar smo predlagali ustanovitev posebne enote, v kateri bi lahko te bolnike zares celovito obravnavali. 8. novembra 2004 je bil v naši bolnišnici uradno ustanovljen Center za zdravljenje Fabryjeve bolezni, edini te vrste v Sloveniji, ki danes uspešno skrbi za slovenske bolnike s FB.

*Prim. mag. Franc Verovnik, dr. med.*



## Zame so junaki ...

Za Fabryjevo bolezen sem prvič slišala na Medicinski fakulteti. Veljala je za »eksotično« bolezen in verjela sem, da v moji karieri ne bom spoznala bolnika z njo. Pa je usoda nanescala, da sem začela sodelovati v timu primarija Verovnika, ki je po odkritju prvega bolnika s Fabryjevo boleznijo naredil družinsko drevo velike družine s to boleznijo in na ta način odkril 19 bolnikov. Vsakič znova se sprašujem, kaj bi se zgodilo z vsemi temi ljudmi, če v mojem bivšem predstojniku in učitelju ne bi bilo toliko entuziazma. Ti bolniki bi s svojimi različnimi težavami verjetno tavalili od zdravnika do zdravnika, kar je usoda mnogih Fabryjevih bolnikov.

Spomnim se naših prvih pacientov. Bili so bratje. Ob pregledih so mi pripovedovali o svojem otroštvu. Nekateri so pozabili na strašne bolečine, ki so jih imeli v rokah in nogah. Nanje so se spomnili, ko smo jih po njih spraševali neposredno. Povedali so, da so si roke in noge hladili v snegu, da bi pregnali strašne bolečine, zaradi katerih včasih niso mogli niti hoditi. Eden se je kot otrok nekaj let vozil z vozičkom. Drug drugemu so skakali po nogah, da bi pregnali nevzdržne bolečine, ki jih niso ublažili ne domača zdravila ne močnejši analgetiki. Kasneje so mi tudi drugi bolniki pripovedovali o svojih žalostnih otroštvih. Enemu so s tekočim dušikom odstranjevali kožne spremembe. Zelo ga je bolelo in pred zdravniki se je celo skrival ter lagal mami. Zaradi hudih bolečin ji je kradel zdravila. Bolečine sta mu povzročala napor in vročina. Ko se je v šoli skrivil, ker ni želel telovaditi, so ga našli in za kazen je moral na vročini kopati krompir. Veljal je za simulanta in ta oznaka ga še danes boli. O svojem sinu je mati, ki je tudi bolnica, povedala, da sin zaradi bolečin ni mogel hoditi. Obiskala sta zdravnico, ki njenemu opisu bolečin preprosto ni verjela. Ko sta z materjo odhajala iz zdravniške ordinacije, ju je gledala skozi okno in videla, da ga mora mati nesti, ker ni mogel hoditi. Končno ju je poklicala nazaj.

Mislím, da vse bolnike najbolj boli to, da jim ni nihče verjel, da imajo težave. In kar je še najhujše, tudi svojci jim niso. Večkrat kakšna mama potoži, da ima slabo vest, ker ni verjela svojemu sinu. Bolniki s Fabryjevo boleznijo pa so me večkrat presenetili z optimizmom, s trdno voljo in odločnostjo. Kakšnih nalog se lotijo in kako uspešni so pri tem! Nekemu bolniku – poštarju – so pozimi zmrznile noge na motorju. Vendar mu tudi ta dogodek ni zmanjšal volje do dela in življenja – še celo več – potem je postal celo rudar! Ne predstavljám si, kako je ob svojih bolečinah zmogel takšne napore.

Mladi bolniki so pripovedovali, da poleti cele dneve preživijo v kadi z mrzlo vodo, ker se ob zunanji vročini tako pregrejejo. Bolniki s Fabryjevo boleznijo se namreč ne potijo. Ob spremembah temperature pa se pojavijo te neznosne bolečine.

Sprva smo bolnike lahko zdravili simptomatsko, torej smo le blažili simptome. Nato smo v Sloveniji dobili zdravilo, pri čemer gre največ zaslug zdravniku Bojanu Vujkovcu. Zdravilo je namreč zelo drago in srečni smo, da ga v Sloveniji dobijo vsi Fabryjevi bolniki, ki ga potrebujejo. Že čez našo južno mejo je situacija popolnoma drugačna.

Pred desetimi leti smo ustanovili tudi Društvo bolnikov s Fabryjevo boleznijo, ki je dobro zaživelo in vključuje bolnike, svojce, zdravstveno osebje in prijatelje. Skoraj vsako leto se odpravimo skupaj na izlete, ki so res nekaj posebnega, saj jih obogatijo vodenja naših biologov. Taka srečanja še učvrstijo naše sodelovanje in povezanost. Pomembna so za izmenjavo izkušenj in medsebojno podporo.

V času sodelovanja v timu zdravstvenega osebja sem se udeležila veliko strokovnih izobraževanj in spoznala mnogo strokovnjakov, ki se ukvarjajo s to boleznijo. Večkrat izmenjamo izkušnje in nasvete. Pridobivamo informacije, da lahko pomagamo našim bolnikom. Sodelujemo tudi v registrih, ki so za tako redko bolezen še kako pomembni, saj iz njih črpamo nova spoznanja in zmote o tej bolezni.

Ob zdravljenju Fabryjeve bolezni bi si želela, da bi vsak bolnik dobil zdravilo pravočasno, ker je takrat še možno ustaviti bolezen, in da bi lahko še bolj uspešno blažili simptome. Velikokrat mi je hudo, ko se počutim nemočna ob težavah bolnikov, ki jih nimajo malo. Pri obravnavi Fabryjevih bolnikov me vedno znova preseneti njihova volja do življenja, stoičnost pri prenašanju hudih težav in optimizem, ki preveva vsakega posameznika. Zame so junaki in ob njih se učim šole življenja.

Fabryjeva bolezen je kot redka roža v neraziskani džungli. Tudi s to knjižico pomagamo odkrivati njene značilnosti in skrivnosti. Verjamem, da bodo v prihodnosti razvili zdravilo, ki jo bo povsem pozdravilo.

*Andreja Cokan Vujkovic, dr. med.*







## Naša zgodba

Vsi radi poslušamo zgodbe in naša je lepa. V njej nastopajo dobri, manj dobri, imela je zaplete, a konec se zdi srečen.

Začelo se je pred davnimi, davnimi leti ... Na oddelek smo sprejeli bolnika, ki je imel okvaro srca, ledvično popuščanje in nenavadne izpuščaje po koži. Vsi zdravniki smo se spraševali, kaj bi to lahko bilo, na koncu pa smo ga zaradi čudnih izpuščajev napotili še k naši dermatologinji, doktorici Kotnikovi. Ta je ob pacientovem prihodu nemudoma postavila diagnozo: Fabryjeva bolezen. Bili smo navdušeni in smo občutili veliko spoštovanje pred njenim znanjem. Bolnikovih težav sicer nismo mogli rešiti, saj tistega davnega leta 1991 zdravila še nismo poznali, a smo imeli srečo, da je naš takratni predstojnik primarij Verovnik to situacijo sprejel kot svoj izziv. Sistematično je začel pregledovati še ostale člane pacientove družine. Po vsej Evropi je iskal možnosti za genetske analize, s katerimi bi tudi dokončno potrdili bolezen. Poti še niso bile utečene in veliko tovrstnih preiskav je bilo narejenih na podlagi osebnih kontaktov ter bolj kot usluga. Tudi takratna tehnologija je bila takšna, da smo na izvide rezultatov včasih čakali tudi skoraj leto dni. Danes, ko dobimo rezultat že v nekaj dneh in ga določamo pri nas, si to težko predstavljamo. Vendar je bil primarij Verovnik izjemno potrpežljiv in po nekaj letih je izdelal prvi pedigree oziroma družinsko drevo obolele družine. Zelo hitro je na podlagi svojih izkušenj ugotovil in tudi poudaril, da ženske niso le prenašalke, temveč tudi bolnice. Svojih ugotovitev in znanja ni zadrževal zase. Delil jih je s kolegi v obliki predavanj in strokovnih prispevkov, s čimer je postala naša bolnišnica prepoznavna tudi zaradi Fabryjeve bolezni.

V devetdesetih letih prejšnjega stoletja so tudi v drugih bolnišnicah začeli odkrivati posamezne primere; ker pa zdravila ni bilo, so pri bolnikih praviloma reševali le nastale zaplete. Okoli leta 2000 smo se odločili, da bomo sistematično obdelovali in vodili primere bolnikov s Fabryjevo boleznijo, zato so nam kolegi od vsepovsod začeli predajati svoje bolnike v obravnavo. Ker smo od začetka izvajali družinsko testiranje, smo posledično odkrivali nove bolnike, od katerih mnogi, predvsem mlajši in ženske, še niso imeli izraženih znakov napredovane bolezni. Število bolnikov je iz leta v leto naraščalo, a žal jim razen spremljanja in lajšanja težav tedaj nismo mogli ponuditi več — a le do leta 2001, ko se je vse spremenilo.

Na nefrološkem kongresu sem povsem naključno spoznal gospo Rovers, predstavnico podjetja Genzyme, ki je pravkar izdelalo povsem novo zdravilo za zdravljenje Fabryjeve bolezni. Imeli smo pet potrjenih bolnikov z napredovano fazo bolezni, kar je bila tudi za evropske razmere

visoka številka za tako malo državo, še posebno pa za tako majhno bolnišnico. Kmalu po tem dogodku so nas povabili k sodelovanju v prvi mednarodni klinični raziskavi o učinkovitosti novega zdravila. Kljub velikemu priznanju in izzivu, da bi lahko sodelovali z najbolj uglednimi ustanovami na svetu s tega področja, smo ponudbo odklonili. Ponudili so nam namreč vključitev v raziskavo le za dva bolnika, od katerih bi zdravilo prejemal le en bolnik, drugi pa placebo. Odločitev je bila še toliko težja, ker je bilo vseh pet naših bolnikov bratov in so zdravljenje potrebovali vsi. Več jih žal nismo mogli vključiti, ker v takšnih količinah zdravila ni bilo. Verjetno bi bila naša odločitev enaka tudi danes.

Vse napore smo nato usmerili v čimprejšnje omogočanje zdravljenja za vse naše bolnike. V naslednjih letih smo se redno sestajali, vlagali številne prošnje, pisali dopise in ob tem dodobra spoznavali slovensko zdravstveno birokracijo. Kot primer naj navedem, da so vsi organi in pomembni uradi na področju zdravstva zahtevali pozitivno odločitev Strokovne komisije za internistiko, ki pa ni zasedala že nekaj let. Celo predsednik te komisije s hkratno drugo pomembno funkcijo je zahteval isto, vendar sam sej sploh ni skliceval. Pogosto smo poslušali očitke o neodgovornem obnašanju, češ da je zdravljenje te bolezni za le nekaj bolnikov izjemno drago. A številni so nam tudi pomagali; še posebej profesor Rajko Kenda s koristnimi nasveti o krmarjenju med neštevilnimi birokratskimi ovirami. Še danes se spominjam seje Zdravstvenega sveta, ko je pokojni magister Toth po naši predstavitvi zavzel jasno stališče: »Če je zdravljenje dokazano učinkovito, potem je naša dolžnost, da zagotovimo finančna sredstva«. S to izjavo je bilo sestanka konec. Dobljena je bila bitka, vojna pa še ne.

Nikoli ne bom pozabil številnih razgovorov z našim bolnikom Metodom, pri katerem je zaradi Fabryjeve bolezni prišlo do odpovedi ledvic. Vsak drugi dan je prihajal k nam na dializo. Ta pogumni in srčni človek je bil od prvega dne prepričan, da nam bo uspelo. Vsi smo čakali na trenutek, ko se bo zgodil ta »čudež«, a se je vedno le še dodatno zapletalo.

Potem pa se je zgodilo ... Nenadoma je umrl Štefan. Bili smo pretreseni, a ni minil dober mesec, ko je umrl še njegov brat Simon. Še vedno smo čakali na odločitev odgovornih in dovoljenje za začetek zdravljenja. »Bodo morali prej umreti vsi bratje?« smo se spraševali. Morda je bila sreča v nesreči, da so za žalostno družinsko zgodbo izvedeli novinarji in posneli televizijsko oddajo; lahko le ugibamo, ali je to pospešilo, da so se končno in dokončno odprla vrata novemu zdravljenju. Tri mesece kasneje, septembra 2003, je Metod dobil prvo infuzijo nadomestnega encima. A kot da že ne bi bilo dovolj nesreče, je tri dni po prejemu utrpel možgansko kap in kasneje za posledicami Fabryjeve bolezni umrl.

Zdravljenje naslednjih bolnikov je k sreči potekalo brez večjih zapletov, a se je v naslednjih letih pokazalo, da zdravilo, žal, ni čudežno. V naslednjih letih so nas za posledicami bolezni zapustili Branko, Elizabeta, Tone in Marjan. Danes vemo, da je potrebno začeti z zdravljenjem čimprej.

Z dokončno odobritvijo prejemanja nadomestnega encima smo omogočili zdravljenje vsem slovenskim bolnikom, ki so tako zdravljenje potrebovali, in ta pomembna odločitev še velja. Medtem smo spoznali, da je predpisovanje oziroma dajanje zdravila le ena od naših nalog. Postavili smo povsem nove organizacijske okvire. Oktobra 2004 smo ustanovili Center za zdravljenje Fabryjeve bolezni. Po desetih letih delovanja lahko rečemo, da je Center dobil svoje mesto in vlogo tako v naši domovini kot tudi v širšem mednarodnem prostoru. Z načinom dela in rezultati smo uspeli prepričati odgovorne, da je bolnike z redkimi boleznimi potrebno obravnavati drugače — s posebnim pristopom, kjer je v središču obravnave bolnik. Zdravljenje naj se prilagaja njegovim potrebam.

Pripravljeni smo na nove pomembne naloge in izzive. Nekoč so me vprašali, kako nam je uspelo. »Vera,« je bil moj odgovor in tudi v prihodnje bomo verjeli v to, kar delamo, in delali to, v kar verjamemo.

*Prim. Bojan Vujkovic, dr. med.*

*Predstojnik Centra za zdravljenje Fabryjeve bolezni Splošne bolnišnice Slovenj Gradec*



## Veliki ljudje

Pred devetimi leti sem kot še precej neizkušena medicinska sestra nastopila delo v Splošni bolnišnici Slovenj Gradec na Oddelku za interno medicino, sprva še ne na stalnem oddelku, ampak kot t.i. »krožeča medicinska sestra«. Le občasno sem kaj slišala o Fabryjevi bolezni, ki mi je predstavljala nekaj nepoznanega in nenavadnega. V času kroženja po različnih oddelkih sem pogosto delala tudi na oddelku F, kjer je bil tedaj Center za zdravljenje Fabryjeve bolezni. Spominjam se, da si nikakor nisem upala odpreti vrat sobe št. 119 in pogledati, kaj se za njimi sploh dogaja, čemur je najbrž botrovala moja začetniška sramežljivost in neizkušenost. Ker pa sem čutila, da potrebujem večje izzive, sem se prijavila na razpis za tamkajšnje prosto delovno mesto medicinske sestre. Ko sem bila izbrana, sem imela mešane občutke, od strahu, saj mi je bilo to področje dela neznano, do veselja, da bom počela nekaj novega. Nekaj teoretičnega znanja o Fabryjevi bolezni sem na začetku pridobila na internetnih straneh in iz raznih člankov, a sem hitro ugotovila, da bo za uspešno delo potrebno še veliko več. Sodelavka, ki je v Centru delala pred menoj, me je seznanila z organizacijo in vsebino dela, nato pa se je začelo.

Prišli so prvi pacienti. Potrebno si je bilo pridobiti njihovo zaupanje, saj so se nekateri zdravili že nekaj let in so bili navajeni prejšnjih medicinskih sester. Naši odnosi so kmalu postali prijetni in domači, temeljili so na spoštovanju in zaupanju. Zdravljenje Fabryjeve bolezni je doživljenjsko, in ker se s pacienti srečujem vsakih 14 dni, se nanje tudi navežem. Bolezen je kompleksna, zato imajo pacienti veliko različnih težav. Vesela sem, da se lahko z njimi pogovorim o tem, kar jih teži. V času naših srečevanj (terapij) smo se drug od drugega mnogo naučili. Kljub tej izjemno težki bolezni pogumno hodijo po svojih življenjskih poteh; njihove zgodbe se me vedno znova dotaknejo. Tako bolj cenim stvari, ki so se mi zdele poprej samoumevne. Ker je bolezen genetska, se v obravnavo pacientov vključujejo tudi njihovi družinski člani, ki pogosto potrebujejo našo podporo. Leta naših srečevanj so stekala prijetne, ne zgolj profesionalne, pač pa tudi prijateljske odnose. Tako se še posebej veselim letnih srečanj Društva bolnikov s Fabryjevo boleznijo Slovenije, ko pokramljamo tudi o čisto vsakdanjih rečeh, se sprostimo, pošalimo in poglobljamo odnose.

Delo na Centru za zdravljenje Fabryjeve bolezni se zaradi svoje specifične organizacije precej razlikuje od klasičnega zdravstvenega sistema, saj poteka koordiniranje v multidisciplinarnem timu, ki je v veliki meri samostojno. Razgibanost sistema, ki se pogosto posodablja, zahteva prilagodljivost; medicinski sestri, ki se sreča s takšnim načinom dela, na začetku nikakor ni

lahko. Kot v vsakem poklicu izkušnje in večletna izobraževanja opravijo svoje, a brez tima, ki me je ves čas močno podpiral, brez zdravnika Bojana Vujkovca in zdravnice Andreje Cokan Vujkovic ne bi šlo.

Zato sem hvaležna za vse podano znanje in podporo. Hvala tudi sodelavkam, medicinskim sestram, ki so se in se vključujejo v naše delo. Predvsem pa hvala pacientom, ki so izredno prilagodljivi in potrpežljivi pri razporedu zdravljenja. Hvala, da še vedno pogumno prenašajo občasne »falitise« pri nastavljanju i. v. kanalov. Menim, da je obravnava pacientov v Centru za zdravljenje Fabryjeve bolezni strokovna, prijazna do pacientov, predvsem pa jim nudi domače okolje. S to zadnjo trditvijo mislim na to, da se pacienti in njihovi svojci ter seveda sodelujoči zdravstveni tim počutimo dobro, sproščeno in zadovoljno.

Vesela sem, da sem lahko del te obravnave in da sem spoznala mnogo »velikih« ljudi, od katerih sem se ogromno naučila in se bom gotovo še tudi v prihodnosti.

*Vesna Korat, dipl. m. s.*

*Medicinska sestra v Centru za zdravljenje Fabryjeve bolezni Splošne bolnišnice Slovenj Gradec*



#### 4. Društvo bolnikov s Fabryjevo boleznijo Slovenije

*Stori, kar moreš – s tem, kar imaš, in tam, kjer si.*

*Theodore Roosevelt*



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

#### Predstavitve društva

Društvo bolnikov s Fabryjevo boleznijo Slovenije je bilo ustanovljeno leta 2003.

Vanj so se včlanili bolniki, njihovi družinski člani, prijatelji in tudi zdravniško osebje.

V tem letu so se pričeli zdraviti tudi prvi bolniki – pričeli so sprejemati nadomestni encim, in sicer v Splošni bolnišnici Slovenj Gradec.

Društvo se je vključilo v Evropsko združenje FIN in Eurordis.

Nekateri člani so se v teh letih udeležili različnih konferenc, in sicer v Varšavi, Amsterdamu, Sarajevu, Dubrovniku ..., kjer so si izmenjali različne strokovne in osebne izkušnje o redkih boleznih (status bolnika, oskrba z zdravili, organizacija v zdravstvu, ozaveščenost ljudi o redkih boleznih ...).

Pomemben dogodek za naše člane je tudi dan redkih bolezni – 28. februarja, ki vsako leto poteka v Ljubljani. Imeti tak dan je izjemnega pomena, saj ozavešča javnost in postavi pravo mesto tudi redkim boleznim. Žal pa ne za dolgo, kot lahko sklepamo iz izkušenj.

Kot aktivni član dveh delovnih skupin je na Ministrstvu za zdravje za področje redkih bolezni sodeloval in še sodeluje prim. dr. Bojan Vujkovic, dr. med., srce Centra za zdravljenje Fabryjeve bolezni in tudi idejni vodja našega društva.

Kot član Društva bolnikov s Fabryjevo boleznijo Slovenije je tudi predlagal:

- da se ustanovi krovna organizacija pacientov z redkimi boleznimi (smo edina država v EU, ki nima krovne organizacije za to področje). Tako bi se lahko bolj celovito povezali bolniki vseh redkih bolezni.
- da se organizira nacionalni kongres, na katerega bi povabili vse, ki so pomembni za reševanje tega področja (bolnike, člane društev bolnikov, predstavnike Ministrstva za zdravje, predstavnike ZZZS, predstavnike stroke), in da poskušamo določiti konkretne naloge in ukrepe v prihodnosti.
- da se organizira delovna skupina pri Ministrstvu za zdravje za področje redkih bolezni, ki bi v svojem mandatnem času izdelala akcijski načrt.
- da se ustanovi pisarna za področje redkih bolezni, kjer bi se zbirale informacije. Te informacije bi služile kot osnova za izdelavo nacionalnega registra (Center za zdravljenje Fabryjeve bolezni že ima svoj register bolnikov s Fabryjevo boleznijo in podatke lahko že sedaj takoj posreduje v skupni register). Z registrom bi dobili posnetek stanja na tem področju v naši državi. Pisarna bi imela tudi podatke o izvajalcih, ki bi jih lahko posredovala bolnikom.

V Društvu bolnikov s Fabryjevo boleznijo Slovenije vsako leto poskrbimo tudi za druženje bolnikov in njihovih družinskih članov s celodnevним izletom, kjer gospod zdravnik Bojan Vujkovic predstavi tekoče informacije, povezane s Fabryjevo boleznijo.

Ena od nalog društva pa je bila tudi izdaja tega zbornika ob 10. obletnici Društva bolnikov s Fabryjevo boleznijo Slovenije. Iskreno se zahvaljujem vsem članom ter zdravniškemu osebju, ki so prispevali svoje misli, občutja, svoje delčke življenjskih zgodb, da je nastala ta naša knjižica.

*Marija Pintarič*

*Predsednica Društva bolnikov s Fabryjevo boleznijo Slovenije*





## 5. Živim(o) s Fabryjevo boleznijo

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

*Simon Gregorčič*

### Oče s Fabryjevim srcem

*Tako se je potem zgodilo, da je mož, ki je bil prej vedno najhitrejši, postal najpočasnejši.*

Saj ne, da človek ne bi želel česa napisati o bolezni, le tako prekleto težko je. Težko je priklicati vse lepe in žalostne spomine, in ob tem ostati hladen, težko brskati po možganih ter pustiti srce pri miru. Tako je nastala, ne brez solz in glavobola, še ena Fabryjeva zgodba.

Nekoč je živel mož. Bil je močan, spreten in trpežen, poln energije. Fizično delo zanj nikoli ni bilo pretežko, v službi je bil vedno »ta glaven«; pokositi ves travnik ročno, zjutraj ali ob opoldanski vročini — opravljeno skoraj za šalo, hoja v gore in smučanje pa sta bila zanj čisti užitek. Nekoč je pripovedoval, kako je kot mlad fant s prijateljem odšel na večdnevno turo po gorah; v tistih časih to ni bilo tako enostavno kot danes, ko se zapeljemo z avtom do izhodišča ali z žičnico kar na sam vrh. Ne, takrat je bilo drugače. Z vlakom si se zapeljal, kolikor se je dalo blizu vznožja, in potem hodil in hodil več ur; prespal si v koči, nadaljeval turo in se po drugi smeri vrnil v dolino do prve postaje. In če si zamudil zadnji vlak? No, nič hudega, si pač pešačil dalje, vse do doma. Ja — vse to je ta mož zmogel.

Potem je nekoč med opravljanjem njemu običajnega poletnega opravila obstal. Košnja travnika je takrat postala prenaporna, povzročila mu je hudo slabost, moral se je odpočiti in se ohladiti. Star je bil skoraj 50 let in srce mu ni dovolilo, da bi delo dokončal. Njegovo telo je sicer svežino prave energije in moči izgubilo že kakšnih 10 let prej. Težave so bile najprej neizrazite, kasneje jih je bilo vse več, a ker je bil močnega značaja, so bile možne težave za ostale, razen seveda za njegovo ženo, bolj ali manj neopazne. A zdaj se je njegovo zdravstveno stanje tako poslabšalo, da je tudi zunanjemu svetu postalo jasno, da mora biti nekaj narobe.

Fizičnega napora ni predstavljala več le košnja, temveč že čisto običajna hoja po stopnicah. Mraz in vročina sta postajala vse težje premagljiva in težave s prebavo vsakodnevni problem. Služba je postala celo tako naporna, da je bil potreben resen ukrep — prehod na polovični delovni čas. To je bilo tudi obdobje, v katerem so v družini diagnosticirali Fabryjeve bolnike — mož, žal, ni bil edini. A tako je, to je narava in mi smo del nje. »V njej pa ni ničesar nekoristnega, niti same nekoristnosti« (Eseji, Montaigne, Michel Eyquem de, 1533—1592).

Pri 53.-ih letih je koronarna arterijska bolezen tako napredovala, da je bil nujen operativni poseg; za moža je bila to neverjetno težka preizkušnja, operacija na srcu je že sama po sebi izredno naporna in dolgotrajna, še posebej, kadar je potrebno opraviti več bypass-ov. Po operaciji nisi mogel točno reči, kako je z njim ... bled in tih; miren, a ne spokojen; ozračje v sobi na Oddelku za intenzivno nego pa napeto kot v sobi duhov. Sicer pa, le kako naj operirani po tako težkem posegu sploh izgleda? Verjetno ne ravno sijoče. Videl si tudi njegovo ženo, kako ji po obrazu lijejo solze, in takrat ti res ni bilo nič več jasno, dokler ni mož nekaj dni kasneje povedal: »Dan po operaciji sem se počutil izjemno dobro (tako nasmejanega ga je videla tudi žena). Res je, da se ni bilo enostavno prebuditi iz narkoze in pričeti samostojno dihati — to je hudo, vendar ne najtežje. Potem pa ... potem se je drugi dan nekaj zgodilo, zaplet ... in še vedno slišim zvok »likalnikov« (o.p. defibrilatorja)«. Moralo je biti resnično hudo — saj je dejal, da na tovrstno operacijo ne gre nikoli več. Razumeli smo, da je krizo komajda preživel.

Potem je počasi okreval. In nikoli več ni bil tak kot prej.

Mož, prej vedno najhitrejši, je postal najpočasnejši. V gore je odhajal le še kot spremljevalec do izhodišča, opazovalec pri vzponu ali kot šofer pri krožnih turah. Le kadar je stopil na smučke, se je preobrazil v svojo staro močno podobo. Joy, kako ga je bilo veselje gledati! Ne samo, da je progo odpeljal tako hitro kot ostali, ne, še tako, rahlo po otročje, je moral pokazati, kako je dober, se med vožnjo zavrteti ali se denimo spustiti po najbolj ledenem delu! Hvala materi naravi, da mu je bilo dano to početi vsaj to in v zelo omejeni meri, a vendarle skoraj do konca življenja. Bila je ena redkih aktivnostih, pri kateri je resnično užival. Njegovo srečo je lahko opazil prav vsak.

Medtem je bil ustanovljen Center za zdravljenje Fabryjeve bolezni, kjer so ga v programu zdravljenja od njegovega 52. leta sedem let redno spremljali. Sprva je po vsakem odmerku opazil vsaj trenutno izboljšanje, zadnje leto, ko je zaradi popuščanja srca dobil tudi srčni spodbujevalnik, pa je večkrat potožil, da mu zdravilo ne pomaga več in da se po prejetju počuti celo slabše. Ves čas zdravljenja mu je pozornost Centra izredno prijala, saj se je tako počutil varneje. Center mu je omogočal druženje z ostalimi bolniki s to redko boleznijo ter pogovore z zdravniškim osebjem, ki mu je ob vsakem času po svojih najboljših močeh tudi pomagalo. Tako mož, čeprav je človek v bolezni vedno sam, vseeno ni bil sam.

Bolezen spremeni človeka. Ko nima več moči in energije, se žal poslabša tudi njegovo psihično stanje. A presenetljivo, pri tem možu ni bilo občutiti, da bi ga mučili depresija ali tesnoba. Morda je bilo ponoči drugače, vendar podnevi ni bilo opaziti, da bi mu bolezen načela voljo. Lahko napišem, da tudi sicer ni bil ravno vesele narave, pogosteje mrk kot nasmejan, a zdelo se je, da mu vsakodnevne drobne stvari, kot so branje, gledanje televizije, poslušanje glasbe in sprehodi, zadostujejo. Ta njegova moč je bila prav zavidanja vredna, saj bi se bilo vendar tako enostavno prepustiti usodi in popustiti pod bremenami sveta. Zelo pozitivna spodbuda za njegovo razpoloženje je bil nenehen stik z naravo. Bog ve, kaj se mu je podilo po glavi, ko se je takole vsak dan sprehajal okrog svojega doma ...

Poleg vseh drugih zdravstvenih težav se je nekega dne pri možu, 57-letnem bolniku s Fabryjevo boleznijo, zaradi slabega ožilja in prekrvavitve infekcija, ki zdravemu človeku ne bi povzročila nobenih posebnih preglavic, tako poslabšala, da je rana postala trdovratna, dolgotrajna in nazadnje nepremagljiva. Operativni poseg bi bil nujen, a je že sama priprava nanj pomenila prevelik napor za opešano srce. Na dan priprave je bil mož zadnjič s svojimi najdražjimi. Kot da bi slutil prihajajoči konec, se od obiskov kar ni in ni hotel posloviti. Od vseh nas se je kmalu zatem za vedno poslovilo njegovo Fabryjevo srce.

*Marija (52 let)*





## Optimizem

*Sedaj že deveto leto prejemam nadomestni encim. Spremembe so opazne, ne tako kot bi si želela, vendar so.*

Odkar pomnim, je bila sopotnica v mojem življenju bolezen, ki mi je v mladih letih vzela tudi mamo. Največji šok za vso mojo družino (moža, otroke, starše, brate in sestre) je bil, ko so v Splošni bolnišnici Slovenj Gradec ugotovili, da imam dedno neozdravljivo bolezen. Tako hudih občutkov se z besedami ne da opisati.

Po temeljitih pregledih so me »označili« kot bolnico s Fabryjevo boleznijo, s čimer sem se počasi sprijaznila in s pozitivnim mišljenjem živela naprej. Hujših težav z zdravjem razen utrujenosti ter prebavnih motenj nisem imela. V družini smo živeli po ustaljenih tirih — služba, dom, dopusti, prosti vikendi, preživeti v naravi, prijateljska druženja ... skratka, vse, kar si človek lahko želi — polno življenje, nabito s pozitivno energijo in dobro voljo.

Toda napočil je čas, ko so mi zdravniki predlagali, da bi začela prejemati nadomestni encim. Nov šok, vendar sem brez pomisleka pristala na zdravljenje in življenje dokončno prilagodila »svoji novi prijateljici Fabry«.

Veliko mi pomenijo družina in prijatelji, ki mi stojijo ob strani, saj v današnjem življenjskem tempu ljudje hodijo drug mimo drugega in nimajo časa za sočutje, bližino in pogovor. Vem, da jih lahko pokličem v vsakem trenutku, če jih bom potrebovala.

Sedaj že deveto leto prejemam nadomestni encim. Spremembe so opazne, ne tako kot bi si želela, vendar so. Kvaliteta mojega življenja se je izboljšala, a želim si, da bi medicina izumila zdravilo, ki bi ga lahko popil ali pa pojedel, saj moje žilice nimajo rade pikanja in tudi nimam možnosti, da bi se lahko s terapijo zdravila sama.

*Marina (52 let)*





## Objem gora

*Odkar se je v našo družino prikradla in tudi postala nujni (čeprav nezaželeni) del nas gospa z imenom Fabry, vem, kaj pomeni videti bolečino in z njo tudi doživljati hudo trpljenje. Ne samo kot Fabryjeva bolnica, temveč kot mama sina, sedaj čudovitega najstnika, ki potrpežljivo živi in mora dihati s svojo bolečino.*

Če bi želeli, da naj najprej izpostavim le ključno besedo, ki jo povežem s Fabryjevo boleznijo, bi zlahka takoj ne le odgovorila, temveč izstrelila – neobvladljiva nevropatska bolečina.

Odkar se je v našo družino prikradla in tudi postala nujni (čeprav nezaželeni) del nas gospa z imenom Fabry, vem, kaj pomeni videti bolečino in z njo tudi videti hudo trpljenje. Ne samo kot Fabryjeva bolnica, temveč kot mama sina, sedaj čudovitega najstnika, ki potrpežljivo živi in mora dihati s svojo bolečino.

Storžič – gorska tura, ki jo je mož načrtoval z 9-letnim sinom. Gora, s katere sta se mož in sin vrnila drugačna. Nanjo sta prišla še zanosna, z nje pa že tako, da je mož nosil sina na hrbtu, saj so ga tako zdelovale bolečine v nogah. Še danes je Storžič simbol njune vztrajnosti in upanja, da se nanjo in na druge naše vršace še povzpnete. Tudi slika s Storžiča, ki stoji na sinovi mizi, kaže neizmeren ponos osvojitve. Vendar pa je ravno ta gorski izlet v nas pustil majhen dvom, zakaj je do tega zapleta sploh prišlo. Že zelo kmalu smo dobili tudi pojasnilo.

Na vratih naše družine se je razlaga za sinovo slabše stanje in tudi težje gorske izlete pojavila, ko sem v petem mesecu nosečnosti pričakovala četrtega otroka. Sinova nenadna visoka vročina, ki nikakor ni hotela popustiti deset dni, nam je v telo pognala smrtni strah. Odpeljali smo ga na urgenco s hudimi bolečinami, preiskave na Kliniki za infekcijske bolezni in vročinska stanja pa niso pokazale nič oprijemljivega. Zaradi nenavadnih rdečih pikic na stegnu leve noge so nas vseeno napotili še k dermatologu. Vročina se je po nekaj dneh počasi začela umirjati, bolečine tudi, pregled pri dermatologinji Dragoševi, pa je vzbudil sum, da gre za Fabryjevo bolezen.

Od tu naprej nam je vso in zelo močno podporo nudil Center za zdravljenje Fabryjeve bolezni v Slovenj Gradcu. Šok, ki smo ga doživljali ob dožemanju in sprejemanju bolezni, sta nam s svojo strokovno pomočjo in človeško bližino blažila zdravnik Bojan Vujkovic in Andreja Cokan Vujkovic, za kar smo jima še danes izjemno hvaležni. Sta iskreni, čuteči in izjemno strokovni osebnosti. Bila sta nam močan steber, na katerega smo ob seznanitvi z boleznijo z olajanjem naslonili. Takrat se nisem zavedala, s kakšnimi dogodki se bo naša družina ob sinovi bolezni v prihodnosti še soočala.

Desetletni sin je že v jeseni začel s prejemanjem nadomestnega encima, kar nas je navdalo z velikim upanjem na ublažitev težav. A žal so bile nevropatске bolečine kljub temu hujše iz leta v leto in začelo se je nenehno spopadanje z njimi.

Meni, kot bolnici s Fabryjevo boleznijo, so bile znane le pekoče bolečine v stopalih in dlaneh, bolečine ob snežnem kepanju v času adolescence ter tu in tam močni »migrenski« glavoboli, ki pa v resnici niso bili vzrok migrene, temveč Fabryjeve bolezni. Kljub tem težavam se je moje življenje odvijalo normalno: intenzivno sem se ukvarjala s športom, zelo rada sem se učila, brala, pretekla sem mali maraton, uživala v študiju jezikov, z veseljem opravljala poklic, v katerem še danes ne čutim nobenih omejitev. Tudi zakonsko in družinsko življenje me neizmerno osrečuje.

Bolečine, s katero sem se srečevala ob sinu, sama nisem nikoli poznala in je sprva nikakor nisem mogla razumeti. Zdelo se mi je, da ni tako huda, da je ne bi obvladal najprej on sam, in nato skupaj z našo pomočjo. Priznati moram, da sem jo zelo težko sprejemala in dolgo verjela, da bo enkrat že popustila, da se bo ustavila v tem svojem strahovitem pohodu. Vendar, žal, ni bilo tako. Začeli smo z iskanjem: najrazličnejša protibolečinska sredstva, akupunktura, alternativna medicina ... Odgovor: nespremenjeno stanje ali celo napredujoče slabše. Bili smo popolnoma nemočni. Vedno je zmagala bolečina, ki je pribijala in določala vsak naš vsakdan.

Ker je bil sin zaradi bolečinskih stanj veliko odsoten v osnovni šoli, sem morala dosti časa nameniti prepričevanju učiteljev, da sin s svojimi težavami ni simulant, saj mi približno tri leta niso verjeli oz. so se na njegovo stanje odzivali zelo skeptično. Enako je bilo s sošolci, ki mnenja niso spremenili oz. so si nekateri celo želeli, da bi bili toliko doma kot moj sin, da bi bili oproščeni telesne vzgoje, saj se jim ne ljubi gibati, učiti ... Sin mi je velikokrat povedal, kako mu sošolci zavidajo njegove prilagoditve, izostanke, celo bivanje v bolnici! Skratka, včasih se zdi, da bolezen sama ni toliko huda, kolikor kruto je lahko okolje, ki se nanjo odziva. Toda z vztrajnostjo, z mnogimi pogovori, dokazi in resnicoljubnostjo ter s človeško ranljivostjo sem prihajala v sinovo okolje — odprta za vsa sumničjenja, pa tudi za človeško pomoč in podporo nekaterih učiteljev ter ravnateljice, ki so razumeli našo stisko. Sin je imel kljub bolečinam, ki jih je prestajal, načrte za svojo prihodnost in je zanje naredil mnogo več kot njegovi zdravi sovrstniki.

Spominjam se zmag, ki so postale njegov osebni gradnik: pisanja raziskovalne naloge (kasneje nagrajene) sredi noči do ranega jutra kljub bolečinam – z možem sva ga seveda ob tem tudi ves čas spremljala, vseh opravljenih bralnih značk (slovenska, angleška, nemška), vsa leta je bil odličnjak in tudi edini pohvaljen učenec, ki je kljub velikemu številu izostankov odgovorno in nadpovprečno opravil vse naloge. Sin se je brez strahu in dvoma vpisal v gimnazijo, ki si jo je izbral.

Ob začetku gimnazije se je dvom sicer pojavil, saj sin ni vedel, ali bo lahko ob nevropatški bolečini, ki je bila ves čas prisotna, zmogel zahtevani tempo. Začetne dvome je zelo zanesljivo odpravljala psihologinja gimnazije, gospa Maja Turšič, s katero smo imeli pred začetkom šolskega leta nekaj pogovorov in kasneje stalen stik med šolskim letom. Prilagoditve, ki so jih sinu pripravili na gimnaziji, so bile za vse nas daleč nad pričakovanji. Sin je z zaupanjem pričel gimnazijsko obdobje. Podrobno strokovno predstavitev bolezni na sinovi gimnaziji je požrtvovalno opravil tudi zdravnik primarij Bojan Vujkovic, saj je vedel, kako težko je laikom razumeti Fabryjevo bolezen.

Prvi dve uspešni gimnazijski leti sta za sinom — kljub velikokrat opozorilni nevropatški bolečini ju je opravil odlično, kar je zanj nova dobljena zmaga. Še naprej išče, raziskuje in poskuša ukiniti bolečino, saj zanj skupaj z zdravniško strokovno pomočjo še niso iznašli dokončnega recepta.

Potrpežljivo upa, dela načrte in verjame, da ga v življenju čaka še veliko lepega, tudi objem gora.

*Cabi (45 let)*





## Življenjska optika je bolj ostra in pogledi bolj relativni

*Že prvi stiki z ekipo iz Slovenj Gradca so mi dali slutiti, da smo prišli v stik z zelo plemenitimi in s požrtvovalnimi ljudmi, brez katerih poti do zdravila verjetno sploh ne bi bilo.*

Moje srečanje s Fabryjevo boleznijo je bilo kruto. V goste je prišla pred osmimi leti, zadela pa je mojega ljubljenega 9-letnega sina, s katerim sva veliko sanjarila o vsemogočih aktivnostih, ki se jih bova v življenju lotila ... Namesto plezanja in smučanja po gorah pa sva se morala kmalu začeti spopadati s hudimi bolečinami že ob minimalnem naporu in sprejemanjem življenja z vsemi omejitvami, ki jih je bolezen postopno, a vztrajno prinašala.

Začelo se je z domnevo dermatologinje Dragoševe, ki so nam jo priporočili, da bi preučila nepojasnen izpuščaj na sinovem stegnu, namreč da bi pri njem lahko šlo za Fabryjevo bolezen. Ker za bolezen še nisem slišal, sem se takoj lotil iskanja relevantnih vsebin na svetovnem spletu in boleča resnica je z vsakim opisanim simptomom boleznii globlje rezala vame. Najhuje je bilo dejstvo, da je bolezen progresivna in da počasi ter zahrbtno zajame skoraj vse telo. Postalo je tudi jasno, da je edino upanje, da bo sin lahko živel kolikor mogoče normalno življenje, v čimprejšnjem začetku zdravljenja z nadomestnim encimom. Vendar je bila za to potrebna uradna potrditev diagnoze. Zdravnica Dragoševa je takoj navezala stike z zdravnikom Vujkovcem, primarijem Centra za zdravljenje Fabryjeve bolezni v Slovenj Gradcu, da bi izpeljali gensko analizo krvi in analizo encimske aktivnosti prek specializiranih laboratorijev v tujini. Zahvaljujoč odličnim povezavam, ki jih je imel zdravnik Bojan Vujkovic s kolegi iz Hamburga, je postala resnica v približno enem mesecu dokončna: sin in žena imata Fabryjevo bolezen.

Že prvi stiki z ekipo iz Slovenj Gradca so mi dali slutiti, da smo prišli v stik z zelo plemenitimi in s požrtvovalnimi ljudmi, brez katerih poti do zdravila verjetno sploh ne bi bilo. Tako pa je trajalo le še kakšen dober mesec in na naš urnik so prišli redni dvotedenski obiski na Pediatrični kliniki, kjer je sin prejema infuzijske terapije. Na Kliničnem oddelku za endokrinologijo, diabetes in presnovne bolezni smo spoznali izjemno zdravnico Mojco Žerjav Tanšek, vedno pripravljeno prisluhniti našim težavam in ugoditi našim željam.

V tem prvem navajanju na bolezen nam je bila v veliko pomoč in uteho vsa razpoložljivost tako zdravnika Bojan Vujkovca kot zdravnice Mojce Žerjav Tanšek, občutek, da nam ti ljudje iskreno želijo pomagati. Oba sta nesebično ponudila številki osebnih telefonov in večkrat smo se zapletli v dolge razgovore izven njunega delovnega časa.

Kljub pričakovanju, da bo zdravilo hitro opravilo z boleznijo, ker smo jo pač zalotili že na začetku njenega pohoda, vse težave niso izginile. Predvsem bolečine v nogah in rokah kar nočejo prenehati, s sinovim vstopom v puberteto so se pravzaprav še pomnožile. Šele v zadnjem obdobju se kažejo obratni trendi.

Ko sem se pred kratkim srečal na mednarodni konferenci s pacienti iz drugih držav, sem prišel do zaključka, da imamo pri nas pravzaprav veliko srečo. Slovenski pacienti s Fabryjevo boleznijo imajo možnost zdravljenja z nadomestno encimsko terapijo, kar pa je zaradi visokih stroškov v mnogih drugih državah praktično nemogoče. Zato smo hvaležni in srečni, da sin lahko prejema terapijo, da je njegovo zdravstveno stanje stabilno, da je kos šolskim izzivom in predvsem — da ostaja optimist ...

Vesel sem, da nas življenje pušča na »glavni cesti« kljub pogostemu »bočnemu vetru«. Zaradi življenja s Fabryjevo boleznijo je postala moja življenjska optika bolj ostra in pogledi bolj relativni.

*Franci (46 let)*





## Zaznamovan

*Star sem bil 9 let, ko sem hudo zbolel – teh dni ne bom nikoli pozabil. Kar čez noč se je nenadoma pojavila visoka telesna vročina brez kakršnihkoli prehladnih znakov, le pošastna bolečina, ki je spremljala naraščanje vročine. Jokal sem od bolečine, v hudih napadih celo tulil.*

Hvaležen sem za to, kar sem — Fabryjeva bolezen, ki me je pri mojih sedemnajstih letih že močno zaznamovala, pri tem ni izjema. Ne, nisem nor in nisem pozabil nešteti ur, preživetih v hudih bolečinah, nisem pozabil solz, prelitih na začetku svoje življenjske poti zaradi te »preklete« bolezn, in to pišem kljub temu, da tudi prav sedaj čutim nevropatsko bolečino.

Od majhnega sem hodil na treninge karateja. Na začetku bolečini, ki me je spremljala praktično ves čas vadbe, nisem posvečal pretirane pozornosti, ko pa se je z leti stopnjevala, sem vendarle začel spraševati kolege karateiste, ali tudi oni čutijo tako pekoče bolečine v nogah. Nekateri so pritrdili, verjetno misleč na mišične, zato sem dokaj mirno nadaljeval s svojim načinom življenja in tudi poznejši boleči spomini mi niso spremenili mišljenja, da bi bilo lahko z menoj karkoli narobe..

Pogled nazaj mi seže v čas, ko smo z razredom konec šolskega leta odšli v bazen Atlantis. Razdalja od šole do bazena je bila dokaj kratka, zato smo odšli peš. Če s potjo do tja nisem imel težav, pa je bila zgodba ob vrnitvi v šolo povsem drugačna. Niti v sanjah si nisem predstavljal, da bo tako hudo: bilo je namreč pošastno vroče in nekje na sredini poti sem začutil grozno bolečino, ki se je z vsakim korakom stopnjevala. Malce sem se oddaljil od skupine prijateljev, ker sem v glavi bojeval pravo vojno ... a če sem med potjo bitke še dobival, je bolečina ob vstopu v šolo zmagala. Od močnih bolečin so se pojavili celo krči in ves zakrknjen sem začel jokati in tuliti. Učiteljica me je vsa zmedena spraševala, kaj mi je, jaz pa sem se le kričal: »Tako boooliiiiiiiiiiii!« Odpeljala me je v svoj razred in poklicala starše. Tal se od bolečin nisem mogel niti dotakniti, zato me je mami morala domov odnesti. Bolečina se je s stabiliziranjem telesne temperature po nekaj urah umaknila. Tudi tega dogodka na žalost nismo resno vzeli in na pripetljaj sem skušal pozabiti. Nekaj mesecev pozneje pa se je zgodilo nekaj, česar nisem mogel kar potlačiti v sebi ... Star sem bil 9 let, ko sem hudo zbolel — teh dni ne bom nikoli pozabil.

Čez noč se je pojavila visoka telesna temperatura brez kakršnih koli prehladnih znakov. Pošastna bolečina je spremljala naraščanje vročine. Jokal sem, v hudih napadih celo tulil. Nobeden od mojih družinskih članov ni vedel, kaj mi je in kako naj mi pomaga. Najprej smo odšli k splošni zdravnici, ki je bila zelo zaskrbljena in nas je napotila na Kliniko za infektivne bolezni in vročinska stanja v Ljubljani, ker vzroka za moje hudo vročinsko stanje niso našli. Tudi tam niso našli vzroka za moje hudo bolečinsko stanje. Hvala Bogu pa je zdravnica med pregledom opazila moje angiokeratome (rdeče pikice) na desnem stegnu. Svetovala nam je pregled pri dermatologinji Vlasti Dragoš, ki je prepoznala moje stanje kot Fabryjevo bolezen ter mi s postavljenimi diagnozo močno olajšala življenje. Napotila me je v Center za zdravljenje Fabryjeve bolezni, kjer me je v strokovno obravnavo sprejel internist nefrolog Bojan Vujkovic in mi bolezen natančno predstavil. Dnevi so minevali, začel sem tudi z encimsko terapijo, a bolečina ni popuščala. Ob vsaki telesni obremenitvi, ob vsakem prehladu, vsak dan sem čutil bolečine. Ker se je bolečina stopnjevala od jutra do popoldneva, sem po pouku, čeprav je bila šola oddaljena le nekaj deset metrov, komaj prihajal domov. Tej trnovi poti je vedno sledil počitek, bolečina je padla in dokaj normalno sem lahko preživljal ostanke popoldnevov. Tako je bilo skoraj vsak dan z le redkimi izjemami.

Ob zavedanju, da tovrstna bolečina le ni tako običajna, kot sem si sprva prigovarjal, sem se težavi resneje posvetil. Posledično se je povprečje bolečin čez dan zvišalo. Kljub vsemu svojo bolezen vedno bolj spoznavam in se mi skoraj nikoli več ne zgodijo taki napadi, kot sem jih opisoval. Tudi na to, da bolečino čutim praktično ves dan, sem se že navadil, edino, kar me še moti, je to, da me bolezen močno ovira pri športu, ki ga imam sicer zelo rad. Vendar tudi tukaj vidim še rezerve – v zadnjem času namreč ob večerih, ko bolečina praktično vsak dan izzveni, krepim mišičje ter skušam pridobivati kondicijo. Z izboljšanjem le-te bi se bolečine po mojem mnenju ob resnem naporu pojavile kasneje, saj bi bilo telo že vajeno fizične aktivnosti.

V (predvsem) zadnjem letu ni vse tako črno. Bolečine, kot sem že omenil, prenašam lažje, bolezen spoznavam in jo vedno večkrat speljem na led. Počasi prihajam iz pubertete in lahko čutim staranje svoje zveste »nezaželene prijateljice«. Uspešno sem opravil prva dva letnika gimnazije in mirno lahko napišem, da me bolezen ne omejuje preveč. Živim v družini, ki me razume in podpira, hkrati pa me spodbuja, da si odpiram in iščem nove poti. Zadovoljen sem, ker so tudi v gimnaziji sprejeli mojo posebnost glede obiska pouka ter pisanja testov. Z vsakim profesorjem se dogovarjam individualno.

Če bi me nekdo, ki je izvedel, da imam Fabryjevo bolezen vprašal za nasvet, bi mu svetoval, naj nanjo ne gleda kot na nekaj najbolj groznega, kar se mu je zgodilo, temveč zgolj kot na oviro v življenju. Če jo bo preskočil ali celo podrl, pa se bo odločil izključno sam. Vsekakor je ta ovira z močno voljo premostljiva. Kljub mnogim strahovom in omejitvam me je bolezen zaznamovala predvsem v pozitivnem smislu. Ko se znajdem na tleh iz drugačnega razloga, kot je bolezen, mi prav ta izkušnja pomaga, da se še lažje dvignem. In prav zaradi tega sem hvaležen.

*Franc (17 let)*





### **Najino otroštvo z bratom je bilo polno iger ...**

*V nasprotju z mano je moj brat popolnoma sprejel svojo bolezen in se je zavedal vseh težav in omejitev, ki jih ta prinaša. Zato je večkrat raje rekel, da ne gre nikamor, kot da bi obremenjeval starše in okolico. Poleg tega je postal tenkočutno pazljiv, kar se tiče bolečin. Ugotovil je, kakšno stanje mu jih povzroča (ko se pregreje, ko je utrujen, ko je neprespan ...) in se jim skuša kar se da izogibati. Brat mi predstavlja izjemen zgled moči, volje, optimizma.*

Fabryjeva bolezen se je moji družini predstavila leta 2006, ko je skupek simptomov, ki jih je moj mlajši brat opažal, dobil nadpomenko — Fabryjeva bolezen. Kljub temu, da je postavljena diagnoza vnesla kar precej nemira v naše družinsko življenje, sama brata nisem nikoli dojemala kot bolnika. Še danes mi ni čisto jasno, ali je šlo pri tem za obrambni mehanizem — da nisem dopustila, da bi mi njegova bolezen prišla do živega in bi tako spremenila moje dožemanje njega, ali pa je šlo za kaj drugega.

Najino otroštvo je bilo polno iger, živahnosti, športnih aktivnosti, veselja. Brat je bil sicer od nekdaj bolj mirne narave, a je kljub temu vedno prisostvoval norčijam in idejam starejše sestre — mene. Ko pa je bil star približno šest let, je začel zelo slabo prenašati visoke temperature. Posebno hudo je bilo vsako leto na morju, ko se je iz našega apartmaja slišalo vpitje in se je čutil obup mojih staršev, ki svojemu otroku nikakor nista mogla pomagati pri lajšanju neznošnih bolečin. Le-te so se pojavile, ko se je njegovo telo pregrelo. Pogoste so bile tudi vročine, ob katerih je zelo trpel. Tako sem bila večkrat priča obupanim pogledom mojega očeta, ki je sicer izreden optimist, solzam mame, ki je od nekdaj želela svojim otrokom le najboljše, vzdihom in solzam babice, ki naju je vse otroštvo ljubeče pazila. Sama sem sicer razumela njihovo žalost in trpljenje, a nikakor nisem mogla dojeti, da je moj brat bolan. Tudi ko je prišlo poletje in z njim druženje s prijatelji, sem brata večkrat spodbujala, naj gre kam s prijatelji, a so bili vsakokrat vsi v družini ogorčeni nad mojimi predlogi, češ, »kako naj pa bo kje nekaj ur, če se mu pojavijo bolečine« ali »kako naj pa pride peš od kina do picerije po soncu in v tej vročini ...«. Nikakor nisem mogla ozavestiti, da je pri bratu potrebno mnogo več načrtovanja vnaprej in da zaradi čisto banalnih razlogov večina mojih predlogov ni izvedljivih. V nasprotju z mano je moj brat popolnoma sprejel svojo bolezen in se je zavedal vseh težav in omejitev, ki jih ta prinaša. Zato je večkrat raje rekel, da ne gre nikamor, kot da bi obremenjeval starše in okolico.

Poleg tega je postal tenkočutno pazljiv, kar se tiče bolečin. Ugotovil je, kakšno stanje mu jih povzroča (ko se pregreje, ko je utrujen ...) in se jim skuša kar se da izogibati. Brat mi predstavlja izjemen zgled moči, volje, optimizma. Občudujem ga, da ne obupuje nad življenjem, kako si postavlja cilje, kako si najde hobije, v katerih lahko uživa. Še najbolj pa cenim pri njem to, kako močno si prizadeva, da naše družine ne obremenjuje s svojo boleznijo.

*Jasna (22 let)*

### **Ponosna na svojega starejšega brata**

*Svojega starejšega brata vedno sodim po razpoloženju. Vsakokrat, ko je siten ali ostaja dolgo časa sam v svoji sobi, vem, da se trenutno ne počuti najbolje. Ko pa je moj brat razpoložen in razposajen, je v naši družini še dodatno veselje.*

Nikoli nisem zares pomislila na njegovo bolezen. Včasih sem mu celo zavidala, da je lahko zaradi nje ostal doma in ni odšel v šolo. Tako težko sem verjela, da je moj brat bolan, saj se je vedno vedel kot ostali: kadar se dobro počuti, igra z mlajšim bratom nogomet, zelo rad se šali, pelje psa na sprehod, se pogovarja, opravi kakšno domače opravilo in se zelo uspešno uči.

Mislim, da je moj brat junak, saj je do sedaj toliko pretrpel, kot sama še nisem, in tudi upam, da ne bom nikoli. Vedno pa ob vsej tej borbi z bolečino ostaja optimističen. Zato sem na svojega brata zelo ponosna in je moj vzor, kako reševati težave in ovire v življenju.

*Dora (12 let)*

### **Jezera rajši kot morje**

*Moj brat gre redko z nami na izlete.*

Moj starejši brat je že od rojstva bolan. Včasih je kar tečen do naju s sestro Doro, včasih pa zelo rad z mano igra nogomet. Takrat uživam. Redko gre z nami na izlete. Ima zelo rad šport: nogomet, tenis, košarko in ga tudi redno spremlja. Všeč mu je plavanje. Lani je preplaval po širini Bohinjsko jezero. Jezera ima rajši kot morje. Včasih me tudi straši. Mamica ga krega, kadar pije gazirano pijačo ter kadar je nezdravo hrano. Ni mi všeč, kadar se ne želi igrati z mano. Všeč pa mi je, kadar je z mano prijazen.

*Pavel (8 let)*







### **Babica, mama, žena še kako drugače ...**

*Sedaj je že osem let, odkar se moj vnuk zdravi z encimsko terapijo. Pomagam mu, kolikor sam želi: s prevozom, pripravo obrokov ...*

Živeti kot žena in mama in ne vedeti, da sta tako mož kot hčerka bolna, je breme, ki si ga naložiš na rame in globoko v srce takoj, ko zveš zanj. Sence dedne bolezni so dobile konkretne obrise šele, ko so jo določili mojemu devetletnemu vnuku. Šele takrat je bila bolezen opredeljena tudi pri hčerki — prenašalki, in pri mojem sedaj že pokojnem možu. Kar zgrozila sem se ob dejstvu, da je v naši ožji družini toliko oseb s tako hudo boleznijo.

Nikoli ne bom pozabila dne odkritja te hude bolezni — boleč spomin, za katerega bi si neskončno želela, da ga nikoli ne bi bilo. Odkritje vnukove bolezni je bilo tudi iskanje opravičil za vse, česar nismo ne zdravniki ne jaz mogli ugotoviti, diagnosticirati pri mojem možu in hčerki: glavoboli, neznosne bolečine po vsem telesu proti koncu življenja, moževa depresija, hčerkinе pekoče bolečine v stopalih in v dlaneh v času adolescence. Vse to je dobilo svoj odgovor v obliki diagnoze Fabryjeve bolezni.

Pa vendar sta tako mož kot hčerka težave odlično premagovala. Redno sta se ukvarjala s športom, pretekla sta veliki in mali maraton, hodila v visokogorje, tako da ju sama pravzaprav nikoli nisem doživljala kot bolnika. Živeli smo kot vsaka zdrava družina, morda celo bolje.

Sedaj je že osem let, odkar se moj vnuk zdravi z encimsko terapijo. Pomagam mu, kolikor sam želi: s prevozom, pripravo obrokov ...

Predvsem pa mu pomagam s tem, da v njem vidim osebo, ki bo zmogla v življenju premagovati svoje težave.

*Mila (69 let)*



## Veter, ki nam »kuštra« življenje ...

*Življenje se nam je obrnilo na glavo. V nas sta se prikradla še strah in bolečina, ki sta bila vsak dan še večja in sta se zdela nepremagljiva.*

Na prvi pogled smo popolnoma vsakdanja družina z vsakdanjimi težavami, a vseeno to nismo. Vsak dan se soočamo z resnico in vsak dan posebej je zanjo nova borba, ki pomeni tudi upanje.

Še pred šestimi leti smo z možem in deklicama živeli kot vse običajne družine, z željami in potrebami kot večina drugih, dokler ... se med nas ni vselila bolezen. Izvedeli smo, da ima mož redko genetsko bolezen, zaenkrat še neozdravljivo. Tej novici so sledile ostale, nič kaj prijetne in brezupne. Naš svet se je porušil na tisoče koščkov. Pobiram jih, da bi sestavila nov manjši in drugačen svet, a vedno znova mi komaj postavljene temelje podre še kakšna novica o bolezni in zdravstvenem stanju moža.

Življenje se nam je obrnilo na glavo. V nas sta se prikradla še strah in bolečina, vsak dan večja in na videz nepremagljiva. Od takrat se počutimo, kot bi se znašli sredi temnega predora in ne bi vedeli, v katero smer naj gremo in kako naj nadaljujemo pot. Vrtimo se v krogu tega skrivnostnega tunela, izgubljeni in prestrašeni. Ne predstavljate si, kaj vse se spremeni, ko se v družini pojavi bolezen. Poleg tega, da je družinski član bolan in se sooča z boleznijo, se spremenijo še socialni status, družbeni položaj, pride lahko do izgube ali spremembe delovnega mesta in finančnih težav ... Vsi ti stresi in napetosti spremenijo človeka, zamajejo še tako trdno družino in skrhajo odnose. Vsak po svoje se sooča s situacijo in se bori, eden z žalostjo, drugi z jezo, tretji s strahom ... ob spremljavi nenehne bolečine.

A še danes nismo obupali! Borimo se naprej vsak na svoj način. Trudimo se živeti kot vse povprečne družine, le s to razliko, da drugi izbirajo kraje, kjer bodo letovali, mi pa iščemo najprej dializne centre in bližino bolnišnic, šele nato se odločimo za kraj letovanja. »Last minute« možnosti za nas ni, saj moramo pripraviti vso dokumentacijo in jo poslati že nekaj mesecev vnaprej. Vsakokrat, ko grem na dopust, gre z mano tudi strah, zato se še najbolj varno počutim doma, v Sloveniji. Zaradi moža in otrok svoj strah skrivam in se pretvarjam, da je vse v redu, saj vem, da si moramo privoščiti oddih tudi izven meja domovine. Dobro vem, da me strah ne sme obvladovati.

Najini deklici vesta vse, kar se dogaja v naši družini. Zdelo se mi je, da bosta lažje sprejeli očeta takega, kot je. Z možem sva menila, da bomo lažje zaživel normalno življenje, če se

bova z njima pogovarjala in ne bova skrivala bolezn, ki je tako ali tako del našega vsakdana. Na začetku je bilo nekaj časa težko, saj sva z možem veliko časa preživela po bolnišnicah in ambulantah, kar je pomenilo, da sta bili deklici v varstvu vsakič pri nekom drugem, pri prijateljih, sorodnikih in sosedih, ki se jim ob tej priložnosti vsem zahvaljujem za skrb, pomoč in podporo. Vsak od njih je pustil svoj pečat in na svoj način pripomogel, da smo se pobrali in da sta punc, to drugačnost sprejeli kot običajen način življenja. Včasih gresta z očetom na dializo in se brez strahu uležeta poleg njega. V šoli pišeta spise o očetu, ki je bolan, a ju ima neizmerno rad. Rad se igra z njima in zaradi svoje bolezn, ni prav nič drugačen očka od ostalih. Seveda so dogodki, ob katerih sta deklici še kdaj prestrašeni in prizadeti, a takrat nam na pomoč priskoči otroška psihologinja dr. Ahčinova. Nekoč me je v službo v nočni izmeni poklical mož, ki je doživel možgansko kap — težko je govoril in ni se mogel premikati. Takrat je starejša hči, čeprav prestrašena in v joku, odigrala pomembno vlogo: nadomestila me je, ko me ni bilo doma. Pomagala je očetu, odklenila in počakala zdravniško ekipo, pri tem pa poskrbela, da je sestra dogodek prespala. Tako jo je obvarovala bolečine in strahu, čeprav je bila sama zelo prestrašena in žalostna. Tudi to smo preživeli.

In kako je z menoj? Nase sem morala prevzeti veliko breme, tako, kakršnega si ga navadno delita dva. Bila sem potrta, obupana, žalostna, jezna in prestrašena, a tega nisem smela pokazati, saj so se vsi okrog mene že zlomili. Nekdo je pač moral poskrbeti, da se je družina vrnila na prave tere življenja. Pet let je minilo, kot da bi spala, kot da ne bi živela svojega življenja, z zaklenjenimi čustvi, s skrito bolečino in potisnjenim strahom. Bala sem se prihodnosti. Ponoči sem gledala spečega moža in jokala. Še zdaj se prebujam v strahu, da ga ne bi bilo več z nami. Bojim se, da bi najini deklici ostali brez očeta, ko ga bosta najbolj potrebovali. Strah me je pomisliti, da ga ne bi bilo več domov s tremi rožicami ali čokoladnimi srčki — za vsako njegovo punco.

A življenje v strahu je le pol življenja, zato sem se zbudila iz sveta bolečine in strahu ter se odločila narediti nekaj zase in za druge. Prilagodila sem se, se naučila živeti s tem, kar imam, in s tem dobila svoje življenje nazaj — svoje skrite želje, svoje veselje ... Nisem se ustavila, trudim se ustvarjati sanje in pri tem me podpira družina. Še vedno sem včasih žalostna, jezna in prestrašena, obenem pa srečna in hvaležna. Ostajam trdna in močna — vedno. Naposled smo se obrnili v smer, ki vodi iz tunela. Začeli smo novo življenje, čeprav ne vemo, kako dolgo bo trajalo. Mož dobiva zdravilo, ki mu bo mogoče lahko pomagalo upočasniti razvoj bolezn. Medtem ko drugi zajemajo življenje s polno žlico, pobiramo drobtinice življenja ter iz njih gradimo samosvoj, naš vsakodnevni svet. Čas, ki ga preživimo skupaj, tisti drobni trenutki nam pomenijo življenje v radosti, sreči in veselju, vsako jutro pa novo upanje. Ne moremo proti vetru, ki nam »kuštra« življenje, lahko pa obračamo smer vetra in kodrčki bodo manjši. Pripravljeni tudi na najhujše, pogumno korakamo usodi naproti in dokazujemo, da ni vse tako črno, kot se zdi. Kjer je volja, je tudi pot!

*Zvezdana (36 let)*

## Moj očka

*Dobil je tako bolezen, da so mu odpovedale ledvice in zato mora v ponedeljek, sredo in petek hoditi na dializo.*

Ko sem bila še majhna, je moj očka zbolel. Dobil je tako bolezen, da so mu odpovedale ledvice in zato mora v ponedeljek, sredo in petek hoditi na dializo. Zdaj ne sme jesti vse hrane. Včasih, ko mamice ni, na skrivaj popije kakšno pijačo, ki je ne sme. Ko to mamica izve, se začne jeziti in ga krega. Včasih je očka kar malo jezen in žalosten, ker ne sme jesti vse te hrane, ki jo je jedel prej. Čeprav ima to bolezen, se mi zdi čisto isti kot prej. Še kar se igra z mano.

*Lara (8 let)*





### **Kmetija me drži pokonci ...**

*V osnovni šoli sem imel pekoče bolečine v rokah in nogah. Od rojstva sem sicer imel rdeče pikice po koži, ki me niso motile.*

Moja mama je bila Fabryjeva bolnica. Do šestdesetega leta je bila zdrava, nato jo je trikrat doživela možgansko kap ter umrla. Fabryjevo bolezen ima tudi moj brat Vinko. Doma imamo kmetijo, kjer dela nikoli ne zmanjka. Skrbim za štirinajst glav živine, imamo tudi prašiče, kure, tri pse in štiri mačke. Zdaj sem upokojen, saj sem invalid tretje kategorije.

Spomini na šolska leta so lepi, saj sem bil v njej uspešen. Tudi hujših problemov z zdravjem nisem imel. V osnovni šoli sem imel pekoče bolečine v rokah in nogah. Od rojstva sem sicer imel rdeče pikice po koži, ki pa me niso motile. Spomnim se, da sem, ko sem hodil po soncu, moral večkrat počivati. Po naporu sem se usedel in se nato pričel potiti le v glavo.

Šport sem imel zelo rad, zato sem treniral fulkontakt in nogomet, ki sem ga igral do svojega dvaništiridesetega leta. Izučil sem se za tesarja. Ko sem bil star 19 let, sem začel opravljati težko fizično delo za tekočim trakom v rudniku Trbovlje. Večkrat sem moral tudi težko kopati pod bunkerjem. Po petnajstih letih dela v rudniku sem postal tehnološki višek in se nato zaposlil pri gradbenem podjetju. Tudi tu sem opravljal težko fizično delo. Po štiriindvajsetem letu so bolečine v rokah in nogah izginile.

Pred desetimi leti pa so se težave poslabšale. Peljal sem se s tovornjakom po cesti in izgubil zavest. Za nekaj časa se mi je ustavilo srce. Takrat sem dobil srčni spodbujevalec. Letos maja pa so se začele omotice, ki so vedno hujše. Leta 2009 sem doživel rahlo možgansko kap in od takrat je nekoliko slabša desna roka. Zaradi tega ne igram več nogometa. Ko hodim, me zelo zanaša. To je zelo moteče in me ovira. Bolečine v mišicah imam le pri hoji navzdol. Rad se vozim s svojim štirikolesnikom po zagorskih hribih.

Živim s partnerko, s katero imava zdravega dvanajstletnega sina.

*Marjan (48 let)*



## Rdeče pike

*Težave imam z ožiljem. Redno hodim na dializo, ker so mi zaradi Fabryjeve bolezni odpovedale ledvice. Zaradi težav s srcem so mi vstavili srčni spodbujevalec. Večkrat sem imel elektrošoke zaradi motenj srčnega ritma. Prebolel sem tudi srčni infarkt.*

Kot sedemletnik sem dobil hude bolečine v rokah in nogah, močne in pekoče. Včasih so bile tako hude, da sem se nekaj časa lahko premikal le s pomočjo vozička. Trajale so približno deset let. Zaradi njih so me hospitalizirali v bolnišnico Petra Držaja v Ljubljani, kjer so bolečine opredelili kot revmatske. Že od otroštva so se mi po koži pojavljale rdeče pike in nisem prenašal ne vročine ne mraza. Na mrazu so mi močno pobledeli prsti, in ko so se ogreli, me je zelo bolelo.

V šoli sem se dobro učil. Nisem se mogel ukvarjati s športom. Brat mi je umrl pri petintridesetih letih — menda zaradi multiple skleroze. Tudi mati je imela Fabryjevo bolezen in prav tako jo ima brat Marjan. Dvaindvajsetletni sin je zdrav, hčerka pa je umrla pri porodu. Z bratom se zdraviva v Centru za zdravljenje Fabryjeve bolezni v Slovenj Gradcu. Končal sem osnovno šolo, nato pa sem delal kot poštar. Vozil sem se z motorjem v vseh vremenskih razmerah. Večkrat so me bolele roke in noge, pa sem počival. Dobil sem tudi ozeblino. Poškodovan sem bil v prometni nesreči in imam vstavljene vijake v nogi. Nato sem petnajst let opravljal težko fizično delo na separaciji v rudniku Trbovlje. Od takrat sem nekoliko naglušen. Odkar se spomnim, se potim manj kot ostali.

Težave imam z ožiljem. Redno hodim na dializo, ker so mi zaradi Fabryjeve bolezni odpovedale ledvice. Zaradi težav s srcem so mi vstavili srčni spodbujevalec. Večkrat sem imel elektrošoke zaradi motenj srčnega ritma. Prebolel sem tudi srčni infarkt.

Sem srečno poročen in živim na kmetiji. Dela mi ne zmanjka. Imamo štiriindvajset hektarjev obdelovalnih površin, štiri goveda, kure in dva kužka. Zelo uživam v prelepi naravi zagorskih hribov.

*Vinko (1957 – 2013))*



### **Ko si neprestano bolan ...**

*V stanjih hudih bolečin sem si na noge in roke polagal kisove obkladke ter se tuširal s hladno vodo, da sem blažil svoje vročinsko telo.*

Že zgodaj v otroštvu — pri svojih petih, šestih letih — sem začel čutiti grozne bolečine po vsem telesu. Z mamo sva večkrat obiskovala zdravnike. Zavedam se, da je mamo moje stanje tako izčrpavalo, da je bila vsa napeta ter živčna. Bolečine oziroma vročina sta bili tako hudi, kot bi doma vklopil štedilnik.

Kasneje se je pojavila tudi nespečnost. Preiskave zdravnikov žal niso pokazale, da bi šlo za kakšno bolezen, zato so mislili, da sem simulant.

Spominjam se, kako sem velikokrat iskal senco, se skrival ter se močil z mrzlo vodo, saj sem fizične napore ter vročino tako slabo prenašal. Pekli so me koža, noge, roke, zatekal sem v obraz. Že majhen napor me je močno izčrpal, zato sem se premnogokrat izgovarjal in se umikal v stranišče. Zelo težko sem sodeloval na športnih dnevih, šolskih izletih, pohodih in tudi pri šolski telovadbi.

Najhuje je bilo, ko bi moral odslužiti vojaški rok, ki ga seveda nisem mogel. Velikokrat sem prišel domov objokan v misli, da bom storil samomor. Bilo je tako težko živeti z občutkom, da bi skakal do neba, če bi le lahko. Mojih bolečin in občutkov nihče ni razumel, saj sem na videz zdrav človek. V stanjih hudih bolečin sem si na noge in roke pogosto polagal kisove obkladke in se tuširal s hladno vodo, da sem blažil svoje vročinsko telo.

Z leti sem opazil, da se razlikujem od svojega brata ter vrstnikov ...

*Igor (45 let)*



### Bolezen pa gloda, gloda ...

*Po štiridesetem letu so se mu na obrazu zarisali znaki neusahljivih težav, utrujenosti. Iz službe je prihajal vedno bolj utrujen in slabe volje. Pričeli so mu otekati gležnji. Oteklina se je razširila proti kolenu. Bolj ko se je bližal petdesetim, težje je prenašal svojo bolezen z vse izrazitejšimi in vse več težavami.*

Težko sem se pripravila k temu, da sem pričela brskati po spominu, prežetim z bolečino in žalostjo, ki se sčasoma res umakne v globine in na površje pridejo tudi lepi spomini. V času, preživetim z možem, je bilo veliko preveč bolečine in žalosti.

Spoznala sva se vsa polna mladosti ter se odločila za skupno življenjsko pot in si ustvarila družino. Moj ljubljeni mož je bil psihično močna in trdna osebnost ter neusahljivi vir energije. O težavah ni nikoli veliko govoril — le da se ne poti in da težko prenaša vročino ter ima prebavne težave. Zdelo se je, da te težave niso bile povezane z njegovim načinom življenja, saj mu je veliko pomenilo zdravo in zmerno prehranjevanje. Z zdravstvenimi težavami, ki so se z leti stopnjevale in se pojavljale še nove, se je močno in trmasto spopadal, dokler bolezen ni toliko napredovala, da je svoje stanje vedno težje prenašal brez zdravniške pomoči. Po štiridesetem letu so se mu na obrazu zarisali znaki neusahljivih težav, utrujenosti. Iz službe je prihajal vedno bolj utrujen in slabe volje. Pričeli so mu otekati gležnji. Oteklina se je razširila proti kolenu. Bolj ko se je bližal petdesetim, težje je prenašal svojo bolezen z vse izrazitejšimi in vse več težavami. Vse pogosteje je tožil o pekoči bolečini v prsih, težave z dihanjem je imel tudi ponoči, v nogah pa pogoste močne krče. Tako težko je že prenašal napor, da je zaprosil za skrajšan delovni čas. Kljub jemanju zdravil sta postali hoja po stopnicah ali že samo obhod okrog hiše hudi bremeni. Pričel je tudi z zdravljenjem z nadomestnim encimom in upal, da se bodo težave zmanjšale. Res so bile nekatere trenutno manj izrazite, a je večkrat omenil, da je »zdaj pa že čas za drugo dozo«. Kljub jemanju različnih vrst zdravil so težave s srcem tako napredovale, da so mu z operacijo morali narediti štiri obvoje. Okrevanje je bilo počasno, a je imel tri leta kar umirjeno zdravstveno stanje. Ko mu je srce pričelo popuščati, so mu vstavili spodbujevalnik, a ni prav za dolgo pomagalo. Zadnje leto pred smrtjo je pogosto tožil, da se po zdravljenju počuti slabše. O dogodkih njegovih zadnjih let sploh težko izluščim bistvo, saj se je bolezen moje ljubljene osebe tako zasidrala v družinsko življenje, da je določala vse najino bitje in žitje. Pet let po operaciji je moževo srce za vedno prenehalo biti.

Tako sem doživljala njegov boj, o katerem ni nikoli rad govoril; pogovor je vedno preusmeril proč od bolezni, ki ga je pričela počasi glodati v notranjosti. Na višku svoje moči in ustvarjalnosti s še toliko cilji in željami, ki bi jih želel uresničiti in bi moral požeti sadove svojega dela, je bolezen kljub zdravilom in operaciji udarila najhujše. Zdi se, kot da bi po svoje neovirano končala njegovo pot, meni pa zapustila bolečo izkušnjo in neizmerno žalost.

*Valentina (54 let)*



### **Strah v meni ...**

*Zaradi bolečin sem bila veliko na bolniškem dopustu. Obiskovala sem veliko zdravnikov in vsi so mi govorili, da imam revmo, da to ni nič takega in da se bom morala navaditi na bolečine.*

Dolgo sem premišljevala, ali naj napišem nekaj vrstic o svoji življenjski zgodbi in o svoji bolezni. V družini nas je bilo šest. Ata, mama in štirje otroci. Naše otroštvo ni bilo lepo, saj je bil ata alkoholik. Spomnim se, da sem bila kot otrok zelo bolna, enako moj brat. Za poklic se nisem zmogla usposobiti, saj sem se težko učila, pa tudi denarja ni bilo, zato sem šla po osnovni šoli kar delat. Zaposlila sem se v tovarni Gorenje v Velenju, nato sem dobila službo v istem podjetju v Nazarjah, kar je bilo bližje. Tu delam še sedaj.

Zaradi bolečin sem bila veliko na bolniškem dopustu. Obiskovala sem zdravnike, a vsi so mi govorili, da imam revmo, da to ni nič takega in da se bom morala navaditi na bolečine.

Predpisovali so mi protibolečinska zdravila, jaz pa sem jih zaradi res močnih bolečin jedla kot bonbone; tako sem lahko vsaj delala, saj sem bolniški dopust težko dobila. Spomnim se začudenja invalidske komisije, ki je menila, da komaj šestintridestletna nimam kaj zaprositi za invalidsko upokožitev. A jaz sem tako mlada že tako težko delala! Zdržala sem le z ogromnimi količinami protibolečinskih tablet. Po službi sem bila vedno tako utrujena, da sem kar padla v posteljo. Malo sem si že odpočila, a kaj, ko je bilo treba poskrbeti še za vso družino. Imela sem moža in sina. Težave so bile toliko hujše, ker je bil tudi mož alkoholik in sem morala vse postoriti sama. Največji strah mojega zgodnjega otroštva je bil, da ne bi dobila moža alkoholika, saj sem že zaradi svojega zasvojenega očeta preveč pretrpela. A zgodilo se je ravno to.

Moj najlepši dogodek v življenju je bil zagotovo rojstvo sina. Dal mi je dodatno moč za naprej. Nad otrokom je bilo treba bedeti noč in dan — še zdaj ne vem, kako sem pri vzgoji zdržala. Iz dneva v dan sem se borila z bolečinami, delala in sina tudi spravila do poklica.

Šele ko je brat zelo hudo zbolel in so mu odpovedale ledvice, so ugotovili, da ima Fabryjevo bolezen. S sestro so naju povabili na testiranje. Ves čas sem tiho upala, da sama diagnoze ne bom dobila, ampak glede na vse moje težave je bilo pravzaprav vnaprej jasno, da bo bolezen potrjena. Sprva sem bila šokirana, a počasi sem se sprijaznila in se borila naprej. Hvala bogu obstaja vsaj zdravilo. Želim se zahvaliti Splošni bolnišnici Slovenj Gradec, kjer je tudi Center za



zdravljenje te bolezni. Posebno zahvalo želim izreči zdravnikoma Bojanu Vujkovcu in Andreji Cokan Vujkovic ter medicinskim sestram za vso prijaznost in potrpežljivost, ki nam, bolnikom s to boleznijo, veliko pomenita.

Sedaj na štirinajst dni prejemam zdravilo (nadomestni encim). Delam le še štiri ure dnevno, kar je zame velika razbremenitev. V službi razumejo, da sem bolna in delam, kolikor pač zmorem. A žal moram napisati tudi to, da me doma še vedno ne jemljejo kot bolnico in moram vsa gospodinjska dela opravljati sama; včasih jih prav s težavo. Vendar sem potrpežljiva in trmasta ter se borim, čeprav bi se včasih lahko kar zrušila. Če ne bi bila taka, me danes zagotovo ne bi bilo več, tako kot brata.

Še to želim zapisati — če ne bi bilo slovenjegraških zdravnikov, ki so nam pomagali, in nam še danes, z zdravljenjem, nasveti, pogovori ... in seveda, če sama ne bi bila tako trmasta, ne bi bilo tako, kot je. Najlepša hvala še enkrat zdravstvenemu osebju v Slovenj Gradcu. Vsem bolnikom, mojim sotrpinom, želim potrpežljivosti in uspeha pri zdravljenju.

*Terezija (54 let)*



### **Nismo drugorazredni državljani ...**

*Kadarkoli sem prišel k zdravniku, sem bil označen za simulanta, ki se mu ne ljubi hoditi v šolo, kasneje tudi delati. Čutil sem veliko stisko, ker mi celo domači (mama) niso verjeli, kakšne bolečine prestajam.*

Od otroštva sem imel veliko problemov z zdravjem: pogoste vročine, gripe, bolečine po vsem telesu, vročinske napade, ki sem jih doživljal, kot bi imel žerjavico v rokah in nogah. Kadarkoli sem prišel k zdravniku, sem bil označen za simulanta, ki se mu ne ljubi hoditi v šolo, kasneje tudi delati. Čutil sem veliko stisko, ker mi celo domači (mama) niso verjeli, kakšne bolečine prestajam.

Zdravstveni izvidi krvi in urina so bili vedno zadovoljivi, zato mojim težavam tudi zdravniki niso verjeli. Na Dermatološkem oddelku Splošne bolnišnice Celje so mi s tekočim dušikom žgali po vsem telesu angiokeratome. Poseg je bil zelo boleč in neprijeten, da sem se pred novimi posegi mami skrival. Bolečinsko stanje, ki mu nihče ni verjel, je vplivalo name tako, da sem prenehal hoditi k zdravnikom, se zaprl vase in mami skrivaj jemal protibolečinske tablete. Eno največjih težav mi je v osnovni šoli predstavljala športna vzgoja. Učitelj mi nikakor ni verjel, kako hudo je zame biti telesno aktiven; celo pot do le petsto metrov oddaljene šole je zame predstavljala izjemen napor — moral sem počivati tudi do petnajstkrat.

Prišel je čas odhoda v srednjo šolo, ki je bila oddaljena kar pet kilometrov. Vključevala je zopet telesno vzgojo in praktični pouk. Zgodba se je ponovila: nihče ni verjel mojim hudim bolečinskim stanjem, ki se jim je tedaj pridružilo še slabo psihofizično stanje. Srednjo tehnično šolo — smer finomehanik — mi je vsemu navkljub uspelo zaključiti. Težavo s pripravištvom je rešil prijatelj oče s finomehanično delavnico, kjer sem »opravil« prakso, nato pa bi moral oditi na služenje vojaškega roka. Zaradi hudih bolečin sem se služenju izogibal kar se je dalo dolgo, dokler niso nastopile težave s sodnikom za prekrške, ki mi je prisodil denarno kazen.

V naslednjih letih se nikakor nisem znašel — bil sem brez volje do življenja. Mama je umrla, ne da bi vedela za svojo in seveda tudi mojo bolezen. Imela je veliko težkih zdravstvenih težav: po infarktu in šest mesečni nepokretnosti je sledila vsaditev srčnega vzpodbujevalca. Leta 2004 sem po mamini smrti ostal sam. Težko mi je bilo, saj sem bil navajen živeti z mamo. Oče mi je umrl že pri dveh letih.

Leta 2005 sem spoznal zdajšnjo partnerko, ki mi je v močno oporo. Prisilila me je, da sem ponovno obiskal zdravnika. Na srečo sem naletel na odlično dermatologinjo v Splošni bolnišnici Celje, ki se je zelo zavzela zame; pred tem so me namreč pregledovali specialisti različnih strok in niso ničesar ugotovili. Celjska dermatologinja me je napotila na nadaljnji pregled v Splošno bolnišnico Slovenj Gradec k zdravniku Vujkovcu. Po pregledu mi je dejal, da je prepričan, da imam Fabryjevo bolezen in me napotil na nadaljnje testiranje, ki je potrdilo njegovo mnenje.

Preden so mi postavili diagnozo, sem obiskal najmanj petindvajset zdravnikov v kar petindvajsetih letih.

Informacije o Fabryjevi bolezni sem iskal na spletnih straneh. Spoznanje o naravi bolezni me je pahnilo na rob življenja, saj sem bil preplašen, zgrožen in prepoln negativnih občutkov ... V Splošni bolnišnici Slovenj Gradec sem dobil vso potrebno psihično podporo, s katero sem lažje premagoval težave in vem, da so marsikdaj pomagali odkriti pogovori z zdravnikoma Bojanom Vujkovcem in Andrejo Cokan Vujkovic ter ostalimi zdravniki in zdravstvenim osebjem. Seveda mi je sedaj v največjo oporo pri nastajajočih težavah moja partnerka.

Močno me boli, da smo bolniki s Fabryjevo boleznijo obravnavani kot drugorazredni državljani; celo odvisniki imajo več prednosti. Za vse nas bi bilo potrebno urediti status in popolno socialno podporo.

Lahko bi napisal še več, saj imam mnogo težav, ki se jih v tem sestavku nisem niti dotaknil. Upam, da sem vsaj malo pripomogel k ozaveščanju ljudi o tej redki in težki kronični bolezni. Želim si, da nam bodo ljudje vsaj za trenutek prisluhnili ter predvsem verjeli, kakšne težave, hude bolečine in nepredvidljive zaplete preživljamo bolniki s Fabryjevo boleznijo.

*Matjaž (41 let)*

## **Kako bom to zdržala?**

*Obupno slabega počutja na soncu, vročini nikoli nismo povezovali z boleznijo, tudi moja zdravnica ni slutila kaj takšnega. Povezava je prišla, ko so na pregledu sina odkrili njegovo odpoved ledvic.*

Imam 60 let in pred petimi leti so mi odkrili Fabryjevo bolezen. Zanj nismo niti vedeli, dokler ni za to boleznijo zbolel moj sin.

Že v rani mladosti so se mi začeli pojavljati glavoboli, pravzaprav ni minil dan brez njih. Zdravniki so mi vedno postavili diagnozo migrene. Velikokrat sem se počutila brezvoljno, nemočno, premnogokrat bi najraje preležala vse dni. Mojega malodušnega stanja niso razumeli ne v šoli ne kasneje v službi, še celo v družini ne. Da sem preprosto lena, so dejali.

Kadar je prišel čas, da z možem peljeva otroka na morje, me je skrbelo le eno: »Kako bom to zdržala? Kako bom zdržala vročino, sonce, poležavanje na plaži?« Jasno mi je bilo le, da moramo oditi, saj bi se drugače morala boriti še z očitki družine, da jih ne želim peljati na morje. Obupno slabega počutja na soncu, v vročini nismo nikoli povezovali z boleznijo, tudi moja zdravnica ni slutila kaj takšnega.

Povezava se je zgodila, ko so na pregledu pri sinu odkrili odpoved ledvic. Po najrazličnejših preiskavah so mu diagnosticirali Fabryjevo bolezen. Po potrditvi sinove diagnoze smo se testirali še hčerka, moje tri sestre in njihovi sinovi ter sama. Ugotovili so, da sva Fabryjeva bolnika le moj sin in jaz.

Odkar se zdravim v slovenjegraški bolnišnici, se počutim veliko bolje, vendar še vedno ne tako, da bi lahko rekla, da sem popolnoma zdrava.

*Lenka (60 let)*



## **Zaupam družini**

*Po biopsiji srčne mišice in dodatnih pregledih v Centru za zdravljenje Fabryjeve bolezni v Splošni bolnišnici Slovenj Gradec sem leta 2012 izvedel, da imam Fabryjevo bolezen.*

Ob tem dejstvu nisem bil preveč presenečen. Začel sem iskati po spletnih straneh za več informacij o bolezni in kako oz. če se sploh lahko zdravi. Zaupal sem družini, prijateljem, sodelavcem.

Sprejemanje bolezni mi ni delalo posebnih težav, saj sem imel že kar nekaj let zdravstvene težave, ki pa si jih nisem znal razložiti. Bolezen me je najbolj obremenjevala pri fizičnih naporih, saj sem zelo hitro postal utrujen.

V mladosti sem rekreativno igral nogomet. Po opravljeni vojaški obveznosti sem se poročil. Prišle so družinske obveznosti, zato sem šport opustil.

Vesel sem, da družina in okolje, v katerem živim, mojo bolezen doživljata povsem normalno. Trudim se, da ljudje niso pretirano pozorni do mene. Doma in v službi svoje delo opravljam naprej. Bližnji in sodelavci so mi pripravljeno pomagati, kolikor je to potrebno.

O temnih trenutkih svoje bolezni ne razmišljam, bolj o svetlih. Teče sedemintrideseto leto delovne dobe in sem skoraj pred upokojitvijo. Z ženo živiva skupaj triintrideset let. Imava sina in hčerko. Oba sta že preskrbljena. Najbolj sem vesel svojih dveh vnučkov. Če je čas, grem rad s prijatelji na kavo.

Edini nasvet, ki ga želim deliti z bolniki s Fabryjevo boleznijo, je — razmišljati pozitivno.

*Novo (56 let)*



## Izkušnje s terapijo na domu pri Fabryjevi bolezni

*Kmalu bodo minila štiri leta, odkar izvajava terapijo na domu, in vse prednosti, ki jih prinaša, vsekakor odtehtajo kakšno občasno nevšečnost. Dan infuzije lahko v okviru dopustnega okvirja štirih dni prilagodiva najinemu delu in drugim dejavnostim.*

Za redke dedne bolezni sva slišala že prej, prav za Fabryjevo pa še ne. Tudi za izvajanje terapij na domu sva že slišala. Oboje, Fabryjeva bolezen in terapija na domu, sta za naju postali realnost v letu 2009.

Moj mož Tomi je imel težave, ki jih z zdajšnjim vedenjem lahko pojasnimo kot znake Fabryeve bolezni, že od otroštva. Od leta 2004 je imel resne težave s srcem. Kljub zdravljenju mu je srce vsakih nekaj mesecev preskočilo v atrijsko fibrilacijo z zelo visokim srčnim utripom. Vsakič je bila potrebna defibrilacija z elektrokonverzijo. Po še eni takšni epizodi je glede na njegove izvide takrat specializant interne medicine zdravnik David Žižek v pogovoru s svojim očetom zdravnikom Bogomirjem Žižkom, kardiologom, posumil na Fabryevo bolezen. Diagnoza je bila postavljena marca 2009 in oktobra je začel prejemati nadomestno encimsko terapijo.

V Splošni bolnišnici Slovenj Gradec, kjer je Center za zdravljenje Fabryeve bolezni, sva že v času pregledov pred začetkom encimske terapije spoznala strokovno ter izjemno požrtvovalno in zagnano ekipo, ki jo vodi zdravnik Bojan Vujkovic. Kar kmalu so nama predstavili, da je mogoče encimsko terapijo izvajati tudi doma. Ker je Tomi encim prenašal brez vsakih zapletov, se nama je to zdela odlična možnost. Tomija sem vsakih štirinajst dni spremljala v Slovenj Gradec, kjer mi je diplomirana medicinska sestra Vesna Korat, ki koordinira delo Centra za zdravljenje Fabryjeve bolezni, natančno predstavila ves postopek. S pripravo raztopine encima za infuzijo in s sterilnim delom nisem imela težav, saj delam v mikrobiološkem laboratoriju. Nekoliko težje pa je bilo osvojiti nastavljanje intravenskega kanala. Ne toliko zaradi težavnosti tehnike, kot zaradi strahu, da bom človeku, še posebej bližnjemu, povzročila bolečino ali poškodbo. Za dodatno pomoč sem se obrnila na Zdravstveno fakulteto v Ljubljani, kjer so mi prijazno namenili debelo uro vaj na modelu roke z žilami. Prvi »živ model«, ki sem mu nastavila intravenski kanal, je bila sestra Vesna, ki je mirno in pogumno gledala moje tresoče se roke. Vse je šlo dobro in 24. decembra sem, prav tako pod Vesninim nadzorom, Tomiju prvič sama nastavila žilni kateter in infuzijo. Takrat sva prejela tudi vse potrebščine za dajanje infuzije na domu za tri mesece in tudi telefonske številke za nasvet, če bi se kaj zataknilo.

Doma sva ugotovila, da bo najboljši prostor za pripravo infuzije ter nastavljanje intravenskega kanala kuhinja, saj je kuhinjsko mizo najlažje očistiti in razkužiti, pa tudi prostora je veliko. Potem sva pripravila še kaveljčka za obešanje infuzije (takšne, kot jih imamo za npr. obešanje košare na vejo, ko obiramo češnje, le malo manjši); enega na senčnik luči v kuhinji za čas nastavljanja in enega na knjižno polico nad kavčem v dnevni sobi za čas poteka infuzije. Odločila sva se, da prvo infuzijo izpeljeva v jutranjem času med delavnikom, saj so takrat na voljo vse zdravstvene službe, če bi bilo kaj narobe. Vse je šlo gladko, a sva kljub temu jutranji ritem ohranila še kar nekaj mesecev in enkrat nama je to prišlo prav.

Marca 2010 nikakor nisem mogla poiskati in zadeti ustrezne vene, da bi lahko nastavila kanal. Po nekaj poskusih sva bila že oba s Tomijem nekoliko živčna. Tresle so se mi roke, žile pa so se še bolj »potuhnile«, zato sva se odločila, da greva raje po pomoč v bližnji zdravstveni dom, kot da še poskušam sama. V torbo sem zložila potreben material, dokumentacijo in tudi že pripravljeno infuzijsko raztopino. V zdravstvenem domu sem potrkala kar na vrata laboratorija za odvzem krvi in razložila, za kaj gre. Medicinski sestri sicer nista imeli izkušenj z nastavljanjem intravenskega kanala, a sta z veseljem pomagali, našli ustrezno veno in lahko smo nastavili infuzijo. Za vsak slučaj sva kar z nastavljenjo infuzijo odšla domov.

Ob razmišljanju, kako najbolje rešiti situacijo, če se bo še kdaj zapletlo, sva ugotovila, da imava med prijatelji in znanci diplomirano medicinsko sestro in diplomiranega zdravstvega delavca, ki imata izkušnje z nastavljanjem intravenskih kanalov. Oba sta pristala, da nama priskočita na pomoč v takih primerih, če bosta seveda doma. Do sedaj sva njuno pomoč potrebovala dvakrat.

Sčasoma sva pridobivala izkušnje in se naučila različnih trikov. Ugotovila sva, da na primer nekoliko daljša (okoli 30 minut) aktivnost celega telesa lepše napolni žile in jih napravi bolj vidne, kakor nekajminutno stiskanje žogice. Pomagajo vse fizične aktivnosti od kolesarjenja, dela na vrtu, kidanja snega ... do sesanja stanovanja pred dajanjem infuzije, ki je pri naju postalo že rutina. Za ogretost in dobro prekrvljenost je poleg telesne aktivnosti pomembno, da je topel tudi prostor. Tudi pitje nekaj več tekočine pred dajanjem infuzije pripomore k vidnejšim in bolj polnim žilam. Ob misli, da vam v bolnišnici običajno brez težav v prvem poskusu nastavijo venski kanal, se morda zdijo opisane »priprave« pretirane, vendar je doma le nekoliko drugače. Zdravstveno osebje v bolnišnici je izurjeno, postopek izvedejo vsak dan večkrat, če se zaplete, je na voljo pomoč. Sama to počnem enkrat na štirinajst dni, vaje je manj in vse, kar pripomore k uspešni nastavitvi intravenskega kanala, je dobrodošlo. S Tomijem skrbiva tudi, da menjava mesto vboda med rokama in tudi na roki. Izogibava se komolčnemu pregibu, saj ga kot mesto vboda radi uporabljajo ob pregledih, ko je potreben odvzem krvi, in izkoristiva dostop do žil nižje na podlahti.

Kmalu bodo minila štiri leta, odkar izvajava terapijo na domu, in vse prednosti, ki jih prinaša, vsekakor odtehtajo kakšno občasno nevšečnost. Dan infuzije lahko v okviru dopustnega okvirja štirih dni prilagodiva najinemu delu in drugim dejavnostim. Prilagodiva lahko čas v dnevu; zdaj začenjava običajno okoli petih popoldne. Ni potreben obisk zdravstvene ustanove in Tomi lahko med infuzijo dela na računalniku, bere, gleda televizijo, poje večerjo, sprejme kakšen obisk ali odspi »eno kitico ali dve«. Dvakrat sva dajala infuzijo na enotedenskih smučarskih počitnicah v Italiji in enkrat na počitnicah na hrvaškem morju. Seveda sva veliko pozornost posvetila transportu encima in poskrbela, da je bil ves čas na ustrezni temperaturi. Doma sem tudi natančno pripravila komplet potrebščin za infuzijo z nekaj rezerve, ki sva ga vzela s sabo.

Ljudje smo si seveda različni, vsak ima drugačne strahove, zadržke, spretnosti, a kljub temu bi želela spodbuditi tiste, ki razmišljajo o terapiji na domu, naj se ne ustrašijo. Zelo dobro je, če sta oba, tisti, ki bo izvajal terapijo in bolnik, aktivno soudeležena, si pomagata, se o težavah pogovarjata in sodelujeta. Velika večina nas je sposobnih, da se terapije na domu naučimo, prebrodimo začetne težave in se znajdemo tudi, kadar ne gre vse gladko. Manj vezanosti na zdravstvene ustanove, udobnost, ki jo nudi bivanje doma med terapijo, časovna prilagodljivost in še kaj pa so velike prednosti, ki jih pridobimo s terapijo na domu.

*Katarina*

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





## 6. Bolezen naj ne postane edini fokus družine!

*Nikoli, nikoli, nikoli ne obupajte!*

*W. Churchill*

### Od čudeža rojstva do sence bolezn

Tako kot pretrese vsako mamó čudež rojstva otroka, pretrese tudi vsako mamó dejstvo, da njen otrok lahko tudi hudo zbolí. Prav neverjetno je, kako tanka črta je med čudežem rojstva, ki radostno zaobjame družino, in možnim »prekletstvom« bolezn, ki kot senca lebdi nad družino. Sama si v pričakovanju štirih čudežev niti slučajno nisem mislila, da bomo v družino ob rojstvu dobili še eno spremljevalko – redko kronično bolezen. Ko je to dejstvo butnilo v stene naše družino, smo se mnoge noči obupano spraševali ali pre jokali: skupaj, velikokrat pa tudi na samem. Valovi obupa so bili včasih zelo intenzivni, potem pa smo se zopet pobrali in se znova zagnali v nove možnosti, kako bi sinovo bolezen ublažili, zdravili z najmanjšimi dozami protibolečinskih tablet, kako bi prilagodili življenje, da nihče ne bi občutil tolikšne teže bolezn z menjajočimi obrazi – obrazi pekočih bolečin v stopalih, rokah, po celem telesu, črevesnih motenj in hudih glavobolov ... Ves čas smo se trudili, da bi prelisičili bolezen in seveda tudi sebe, da bi zmogli iti naprej, optimistično in aktivno.

### Srca se ne da prelisičiti

Toda srca, ki ljubi, se ne da prelisičiti. Srca, ki bi vse naredilo za svoje ljubljene, ne moremo zatajiti, potlačiti. Občutki strahu in negotovosti, včasih tudi tesnobe so postajali vse močnejši in glasnejši. Naša družina je vedno redkeje odhajala na izlete, opustila naporna potovanja ... Počasi pa smo bili tudi že kar malo siti neprestanih vprašanj sorodnikov, prijateljev, znancev: »Ali vašega sina pa ni? Kaj se spet slabo počuti?«

### Odkrit pogovor o bolezn

Čeprav smo po šoku seznanitve z boleznijo s prijatelji, sorodniki in znanci zelo iskreno in odprto govorili o bolezn, so bila velikokrat vprašanja o sinovi bolezn že kar nadležna. Menili smo, da je to tudi najboljša terapija za nas, če o bolezn odkrito govorimo in se počasi sprijaznimo z njo. Vem, ljudje smo, kadar se pogovarjamo o bolezn, smrti, drugih tabujih, včasih precej

nespretni. Potrebna je zares velika mera tenkočutnosti in subtilnosti, da sploh zaznamo drugega in njegovo doživljanje. Šele po nekaj letih smo kot družina spoznali, da nam ni potrebno tako izčrpno razlagati o sinovem počutju ter njegovem zdravstvenem stanju. Takrat nam je bilo bolje.

### Stiske, strahovi, črne misli se ob vsaki bolezni kopičijo

Vse stiske in strahovi, skrbi in črne misli, ki so se podile v moji glavi, pa so se vseeno vztrajno in počasi kopičile, dokler se ni omajalo tudi moje zdravstveno stanje. Potrebovala sem neko nujno »streznitev« o svojem precej izčrpanem zdravstvenem stanju — hvalabogu sta mi jo je v pravem trenutku nudila moj mož ter prijateljica fizioterapevtka, ki sta me postavila na trdna realna. Na bolniškem dopustu sem spet začela razmišljati o sebi, o svojem življenju, o potrebah celotne družine, o srcu, ki zagotovo ne bo nikoli povsem osvobojeno okovov sinove bolezni, vendar pa bo moralo ubrati takšno pot, da bo te moje strahove otrok čim manj občutil.

### Ob bolezni družinskega člana mora vsak član družine nujno skrbeti tudi sam zase. Bolezen ne sme biti fokus družine.

Spoznala sem, da se moram za nekaj časa načrtno oddaljiti od sinove bolezni in poiskati nov vir energije in zaupanja, da se bo vse uredilo. Spoznala sem tudi, da moram načrtno poiskati svoj čas zase, za moža in za druge člane družine, saj še kako nujno spet potrebujem lastno notranje ravnovesje. Le tako sem lahko bolnemu sinu kar najbolje pokazala svoje popolno zaupanje v njegovo samostojno in odgovorno življenjsko pot, ki bo zmogla premagovati »nesramne« trenutke bolezni. Edino v trdnem notranjem ravnovesju lahko najdemo moč za skupnost, bližino, spontanost, tenkočutnost ter odkritost. Ohranjati ravnovesje med boleznijo in boljšimi, lepimi trenutki življenja je izjemno pomembno, saj bolezen ves čas deluje in vpliva na družinsko razpoloženje, na odnose, spreminja kompas, ki ga želi postaviti družina. Bolezen ne sme biti fokus naše družine.

### Notranja, osebna odgovornost bolnega družinskega člana

V tem boju spopadanja z lastnimi strahovi in iskanja svojega notranjega ravnovesja pa mi je prišel naproti tudi sin sam. S svojo izjemno tenkočutnostjo je zaznal moje prestrašeno občutje in se navidezno odmaknil s stavkom: »Od sedaj naprej bom nadzor nad svojo boleznijo in svojim življenjem prevzel sam. Povedal vama bom, ko bom potreboval starševsko pomoč.« To se je zgodilo, ko smo imeli za sabo že precej nočnih ur pogovora, v katerih smo se karseda odkrito pogovarjali o svojih mislih, občutkih, razmišljanjih, strahovih. Doživljati takšne trenutke z otrokom in možem je milost in blagoslov. So redki, vendar nadvse dragoceni. Z možem nisva vedela,

kaj bo to pomenilo v prihodnosti, vendar sva mu popolnoma zaupala. Kasneje se je izkazalo, da je bil to prelomni trenutek v njegovem življenju, saj je dokazal, da odgovorno ravna, s tem, kar mu je družina predala: z občasno telesno vadbo, učenjem, s samodisciplino, potrpežljivostjo je potrdil osebno odgovornost.

»Vsi otroci se v čustvenem, intelektualnem in filozofskem pogledu z življenjem svojih staršev ukvarjajo bistveno več, kot si večina odraslih sploh lahko predstavlja. In vaš otrok toliko svoje energije porablja tudi za to, ker je popolnoma prepričan, da je on vzrok vaših skrbi, strahov in žalosti in da poleg tega obremenjuje vaše življenje. Zato je dobro in nujno, da se v družini odkrito in kar najbolj iskreno pogovarja o občutkih, da pokažemo starši pristno in stalno zanimanje za to, kar naš bolni otrok razmišlja in kaj čuti,« pravi znani danski družinski terapevt Jesper Juul.

### Socialna vključenost ali izključenost

Eden večjih stalnih strahov, ki sem jih doživljala ob sinovi bolezni, je bil zagotovo strah, da bo sin zaradi bolezni izgubil intenzivne socialne stike z vrstniki, ki so pomembni v odraščanju. To me je preganjalo ves čas in nikakor se nisem mogla pomiriti ali potolažiti. Vedela sem, da stike z vrstniki, z okoljem nujno potrebuje, toda le-ti so bili zaradi same narave bolezni precej okrnjeni. Proces razumevanja vrstnikov je šel nekako v tem zapovrstju: najprej začudenje oz. presenečenje nad tem, da je sin bolan, nato delno razumevanje oz. površinska toleranca, nato pa spet nerazumevanje ter egoizem. Vrstniki so bili sicer do neke mere do njegove bolezni tolerantni, večkrat pa se jim je dozdevalo, da sin svoj položaj izkorišča. Ko smo kot družina začutili, da je okolje postalo do njegove bolezni dokaj nestrpno oz. je pričakovalo, da naj bi sin imel enak položaj kot ostali vrstniki, se je sin odločil, da bo v razredu predstavil svojo bolezen in o njej odkrito spregovoril. Pri odločitvi, da bolni otrok spregovori o svoji bolezni, je potrebno tudi začutiti, kdaj je okolje zrelo za to oz. predhodno zares dobro pripraviti okolje na takšen pogovor. Tako je sin v 1. letniku gimnazije pred sošolci spregovoril o svoji bolezni in bil s to odločitvijo zadovoljen. Od takrat naprej je bilo sinu in okolju malo lažje. Pri bolezni, kot je Fabryjeva, je ravno tenkočutnost tista, ki lahko nekaj negativnega rahlo spreminja v pozitivno: okolje namreč zelo težko sprejema bolezen, ki se navidezno kaže kot popolnoma neproblematična. »Pa vsaj vsakogar boli malo glava, pa saj ima vsak kdaj takšne bolečine kot bolnik s Fabryjevo boleznijo ... pa saj, pa saj ...,« sem večkrat slišala. Spomnim se, kako težko je bilo celo bližnjim sorodnikom razložiti sinove bolečine. »Pa saj izgleda popolnoma zdrav fant!« so velikokrat govorili. Zato je potrebno v okolje, kamor bolnik zahaja, ves čas zelo subtilno ozaveščati, z namenom preprečevanja škodljivih posledic nerazumevanja. Nikoli ne bom pozabila pobude dr. Vujkovca, ki je bil pripravljen predstaviti Fabryjevo bolezen tudi sinovim profesorjem. Večina profesorjev je bolezen sprejela zelo sočutno. Prepričana sem, da je res težko najti pravo mero razumevanja ter tudi pomoči.

### Nujni socialni stiki

Sin je svojo nevpetost v socialno okolje kompenziral z rednimi telefonskimi stiki s prijateljem iz zgodnje mladosti ter starejšo sestro. Ta se je kot prijateljica, zanimiva sogovornica in kot ženska prinašalka informacij iz okolja veliko pogovarjali z njim v nočnih urah. Hčerka je sinu dala občutek, da je ob njej popolnoma enakovreden sogovorec, da ji je njegovo mnenje zelo pomembno ter da ga ne obravnava kot bolnika. Z možem sva vesela, da imata najina otroka tako lep in trden odnos. Mislim, da počasi zapuščam strah pred sinovo socialno izključenostjo. V sebi utrjujem zaupanje, da sin v svoje odraščanje in zorenje lahko sam vnaša potrebne socialne stike.

### Otrok je osebnost in ne le bolnik

Zaupanje v trdnost odnosov, ki naj bi jih v naši družini občutil vsak član, je za naju z možem tisti pomemben vir energije, iz katerega črpamo, kadar se nam zdi, da je breme bolezni težko. Družina je res kraj, kjer je vse povezano – kar se zgodi enemu od članov – dobro ali slabo, vpliva na vse. Prav kvaliteta te družinske interakcije vpliva oz. določa, kako bodo napredovali vsi družinski člani in kako bodo razvijali individualne potenciale kakor tudi skupno moč. Vsak dan si je potrebno priklicati zavedanje, da je otrokova bolezen samo manjši del njegove osebnosti in tudi obstoja. Otrok ni le bolnik, je predvsem osebnost, ki je žal naključno tudi bolna. Bolezen pa nikakor ne sme biti fokus družine, saj je njeno obzorje mnogo širše in globlje.

*Karmen*







## 7. Epilog

*Če pogum ti brani – presezi svoj Pogum.*

*Emily Dickinson*

### **Za vse napisane zgodbe, objavljene v tem jubilejnem zborniku, je bil potreben pogum.**

Pogum, da smo se ustavili v tem noro hitrem svetu in zrlji svoji bolečini ter trpljenju v obraz.

Pogum, da smo se odkrito pogovorili s svojo boleznijo in to tudi zapisali. Pogum, da gremo s svojo zgodovino naprej in jo želimo podarjati tudi drugim, tistim, ki se morda šele soočajo s svojimi prvimi bolezenskimi znaki.

Zagotovo je še mnogo nezapisanih besed na papirju in v srcu neizgovorljivih, vendar verjamemo, da bomo znali v pravem trenutku spet prekiniti modri molk ter ubesediti tisto težko in skrivnostno.

Za ta podarjeni pogum zapisov osebnih zgodb sem hvaležna. Z njimi sem jokala, včasih tudi celo odložila uredniško pero, da sem zdržala vso to napisano bolečino. Danes, ko zaključujem misel, čutim neizmerno bogastvo skupne moči, ki smo jo zmogli podariti drug drugemu za nove korake duhovne moči, modrosti ter umetnosti življenja.

Kot je v zadnjem poglavju Esejev pojasnil Nietzschejev občudovani Montaigne, je umetnost življenja v tem, da znamo zasukati težave v svoj prid:

»Naučiti se moramo, kako prenašati tisto, čemur se ne moremo izogniti. Naše življenje je tako kakor vsa harmonija sveta sestavljeno iz razglašanih not in najrazličnejših tonov, milih in ostrih, v duru in molu, tihih in glasnih. Ko bi bili glasbeniku vseč samo nekateri od njih, kako naj bi pel? Naučiti se mora, kako uporabiti vse in kako jih povezati med seboj. Tako moramo storiti tudi mi z dobrim in slabim, ki sta iz iste snovi kot vse naše življenje.« Alain de Botton, Uteha filozofije, str. 231-232

*Karmen Bizjak Merzel*

# Fabryjevo srce

**Verjemite nam ♥**

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

Urejanje in lektoriranje: Karmen Bizjak Merzel

Fotografije: Andrej Porenta (str. 4, 6, 10, 19, 20, 22, 24, 28, 30, 34, 37, 38, 42, 45, 48, 51,  
52, 54, 56, 58, 60, 65, 67, 69, 77), Tomi Trilar (str. 13, 17, 23, 27, 33, 36, 41, 46, 62, 72, 78)  
in David Valič (str. 14)

Oblikovanje: Maja Gspan

Tisk: Tiskarna Golc

Naklada: 350, prva izdaja

Publikacija je brezplačna.

Izdala in založila:

Center za zdravljenje Fabryjeve bolezni

in Društvo bolnikov s

Fabryjevo boleznijo Slovenije

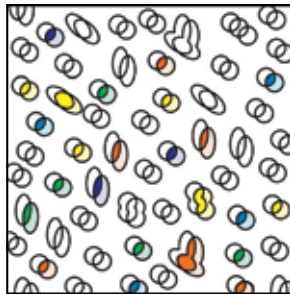
Slovenj Gradec, septembra 2014

CIP - Kataložni zapis o publikaciji  
Narodna in univerzitetna knjižnica, Ljubljana

616-056.7(082)  
061.2:616-056.7(497.4)(082)

FABRYJEVO srce : verjemite nam! :  
[jubilejni zbornik ob 10-letnici  
Centra za zdravljenje Fabryjeve bolezni ter Društva  
bolnikov s Fabryjevo boleznijo Slovenije] / [urejanje  
Karmen Bizjak Merzel ; fotografije Andrej Porenta,  
Tomi Trilar in David Valič]. - 1. natis. - Slovenj Gradec :  
Center za zdravljenje Fabryjeve bolezni : Društvo bolnikov  
s Fabryjevo boleznijo Slovenije, 2014

ISBN 978-961-281-532-5  
1. Bizjak Merzel, Karmen  
2. Center za zdravljenje Fabryjeve bolezni (Slovenj Gradec)  
3. Društvo bolnikov s Fabryjevo boleznijo Slovenije  
275357952



**CENTER ZA ZDRAVLJENJE  
FABRYJEVE BOLEZNI**



---

**DRUŠTVO BOLNIKOV  
S FABRYEVO BOLEZNIJO**

Dobja vas 153, 2390 Ravne na Korotkem

---