

# Asgent aneb Náš život s andělem

*Nastává éra genové terapie. Nebo spíše teprve nastane, přestože první přípravky jsou již v klinické praxi. Zatím však nejde o rutinní léčbu. O to, abychom se k ní alespoň přiblížili, se snaží Asociace genové terapie, z.s. – Asgent. Den vzácných onemocnění, který letos připadl tradičně na poslední únorové datum, poskytl příležitost k rozhovoru s jeho spoluzakladatelkou a matkou sedmiletého Olivera, který se narodil s Angelmanovým syndromem, Ing. Lenkou Hajgajdou.*

## **Jak byste charakterizovala počátky patientské cesty své a svého Olivera od těhotenství až do současnosti?**

Co se týče těhotenství a porodu, všechno u nás bylo úplně v pořádku, odcházeli jsme z porodnice v domnění, že máme zdravé miminko. Postupně, zhruba okolo čtyř měsíců, jsme si však začali všimnout, že Olí začíná v porovnání se stejně starými dětmi zaostávat ve svých dovednostech. Prvním signálem, který jsme úplně nedocenili, byla absence očního kontaktu. Od čtyř měsíců jsme slyšeli z okolí, že bychom se měli poradit. Manžel i já jsme inženýři, nikoli doktoři nebo vědci, takže jsme začali pátrat po informacích. Naše dětská lékařka byla pro vyčkávání, že to chce čas, že uvidíme, jak se to vyvine, možná tam bude porucha pozornosti ADHD nebo něco podobného. Vyžádali jsme si však doporučení na rehabilitace a začali jsme cvičit Vojtovu metodu, abychom Olímu pomohli ve vývoji. A právě naše fyzioterapeutka mě s přibývajícím časem upozorňovala, že bychom se měli obrátit na neurologii. Neurolog asi okolo Olího deseti měsíců pojal podezření, že by mohlo jít o náznak epileptických záchvatů. Sice se epilepsie hned nepotvrdila, ale posunula nás ke komplexnímu

vyšetření na lůžku. Součástí diagnostiky byly i genetické testy, které prokázaly Angelmanův syndrom.

## **Co pro vás tato diagnóza znamenala?**

Začali jsme zjišťovat, co to vlastně obnáší, protože komunikace ze strany doktorů nebyla zcela vstřícná a úplná. Diagnóza vážného genetického onemocnění nám byla sdělena po telefonu. Dostali jsme radu, ať se obrátíme

někdy za tři čtvrtě roku. Na konzultaci do nemocnice jsme šli s očekáváním, že to bude náš záchranný bod, jakási kotva, a odcházeli jsme nesmírně zklamaní. Vlastně jsme byli odkázáni na to, abychom si informace zajistili sami.

## **Kdo vám v této situaci pomohl?**

Úplnou náhodou jsme se dostali k tomu, že existuje něco jako patientská organizace, která sdružuje rodiny, v nichž se vyskytla stejná diagnóza. Po-

**Osobní zkušenosti a prožitky jsou ve finále to, co vám nejvíc pomůže, je to vlastně nepřenositelné know how rodin, které si prošly tím samým.**

na ranou péči, kde nám vše řeknou. Když jsme šli na osobní konzultaci ke genetikovi, měli jsme už veškeré informace načtené z internetu. A taky jsem měla obvolánu ranou péči, kde se omlouvali, že mají kapacitu přeplněnou tak, že jsou schopni nás nabrat až

mohla nám i kamarádka, která má syna v Jedličkově ústavu. Ta si vzpomněla, že jí Angelmanův syndrom něco říká, takže zkusila zapátrat a podařilo se jí sehnat kontakty. Tak jsme se zapojili do spolku ANGELMAN CZ. Osobní zkušenosti a prožitky jsou ve finále



Lenka Hajgajda se synem

Foto: Bohumila Čiháková/www.denik.cz

to, co vám nejmíc pomůže, je to vlastně nepřenositelné know how rodin, které si prošly tím samým. Ani odborníci vám nepodají užitečné informace, protože je nemají.

První vjemy a pocity byly zpočátku velmi bolestné, protože setkat se se staršími dětmi a vidět, co vás čeká, je velmi traumatizující zážitek. Teď mi připadá, že je lepší nabalovat poznatky postupně než hned zkraje do té jámy úplně spadnout. Z tohoto pohledu to bylo velmi náročné, ale zároveň velmi přínosné. Když se nám to pak v hlavě trošku rozleželo, uvědomili jsme si, že jsme vlastně

neviděli žádný zhroutený rodiče. Zůstal v nás dojem: vždyť ty rodiny to zvládají a dokážou žít plnohodnotný a šťastný život. Velmi cenné pro nás byly rady, co zafungovalo či nezafungovalo v jiných rodinách, na co je třeba si dát pozor a podobně. To žádný doktor ani odborník nemůže vědět a předat.

**Trochu se zastanu lékařů: vzácných onemocnění už je téměř 8 000, a to prostě není možné obsáhnout. Jaké zkušenosti máte se svým pediatrem?**

V té době naše dětská lékařka odcházela do důchodu. Šla jsem tedy za novým doktorem s domněnkou, že nikdo nemůže znát 8 000 chorob plus nepočítaně dalších, nevzácných. Myslela jsem, že budu muset pana doktora zasvětit do Olího onemocnění, ale on byl tak úžasný, že si problematiku načetl. Při první schůzce se ho možná dokonce dotklo, že ho poučuji. Z tohoto pohledu jsme měli obrovské štěstí na pediatra, který vše nastudoval a zároveň byl pragmatický. Navíc měl pro mne pochopení, když jsem do ordinace lítala s každou Olíkovou teplotkou nebo zakašláním, které jsme s ohledem na riziko epilepsie prožívali mnohem hůř. Já jsem v tom neviděla rýmičku, kašlíček a teplotku. Já jsem v tom viděla potenciální epileptický záchvat, což byla naše noční můra.

Teď jsme v úplně stejné situaci, pan doktor musel kvůli nemoci ze dne na den skončit. Tak uvidíme po sedmi letech, jak se situace změnila, zda budeme mít štěstí a paní doktorka bude mít nastudováno, anebo jestli ji do Angelmanova syndromu budu muset zasvětit.

**Můžete nějak charakterizovat, jak se změnil váš život? Co se vám honilo hlavou, co bylo pro vás to nejtěžší k překonání? Za sedm let jste určitou cestou prošli a vidíte situaci jinak než zpočátku.**

Určitě, myslím, že ty začátky jsou to úplně nejhorší, takže vždycky těm nově diagnostikovaným rodičům říkám: nebojte, bude jenom líp, tohle je ta úplně nejhorší fáze. Alespoň já jsem to tak vnímala, bylo těžké přijmout ten fakt genetického onemocnění, nějak se s tím vyrovnat, zpracovat strach o budoucnost. A vlastně srovnat si to, čemu budete čelit v životě, a přijmout fakt, že se vám život obrátil směrem, který byste nikdy si sama dobrovolně nezvolila. Ale myslím, že jsme se s tím srovnali.

**Jak se vám to podařilo? Co byste poradila jiným rodinám?**

Asi na základě racionálních faktů. Řekli jsme si, že je to ve finále vlastně jenom diagnóza na papíře. My tady máme pořád jedno a totéž usměvavé, šťastné miminko, které nic netrápí. Jeho pohledem se vlastně nic neděje. Olí vnímá svět jinak, to, že se vyvíjí pomaleji

nebo že se některé věci učí pomaleji nebo se je nenaučí, vůbec nevnímá. My ho milujeme, pro nás je prostě nejkrásnější a nejlepší takový, jaký je.

### **To je úžasný přístup. Předtím jste pracovala, předpokládám, na plný úvazek.**

Přesně tak, samozřejmě na mateřskou jsem nastupovala s tím, že se po ní vrátím do zaměstnání. Po stanovení diagnózy ale bylo jasné, že se do práce hned tak nebudu moci vrátit, takže jsem si prodloužila rodičovskou na čtyři roky, abych měla nějakou jistotu. Časem jsem zjistila, že vlastně není úplně správné se práce vzdát a spíše je lepší udělat všechno pro to, abych se mohla alespoň částečně do zaměstnání vrátit. Byla jsem nesmírně ráda, že mi zaměstnavatel umožnil pracovat na částečný úvazek. Práce v marketingu na zkrácený úvazek mi umožňovala pracovat z domova. Nicméně aktivity, které jsme mezitím rozjeli skrz neziskovou organizaci Asgent, mě natolik vytížily, že jsem uznala, že si toho nakládám zbytečně moc. Abych se tedy

diagnózy jsme nastolili intenzivní program neurorehabilitací a terapií. Jezdili jsme do lázní, absolvovali pravidelně ergoterapii, logopedii. Řekli jsme si, že prvním cílem bude postavit Olího na nohy a přivést k samostatné chůzi, což se podařilo zhruba okolo tří let. V tu dobu udeřila epilepsie – první záchvat. Snad půl roku Olímu trvalo, než nabral znovu sílu. Bylo nutné najít správnou kombinaci léků, takže po půlroce jsme začali znovu. Prvních krůčků při držení za ruku jsme dosáhli, když byly Olímu asi čtyři roky.

Pak jsme se zaměřili na rozvoj komunikace, zlepšení jemné motoriky a udržení pozornosti. V té době, tedy okolo čtvrtého roku, nastoupil do speciální školky. Olí miluje společnost, miluje, když se něco okolo něj děje. Máme obrovské štěstí na školku, kde s dětmi provozují úžasnou činnost, a Olí tam chodí velice rád. Teď, v sedmi letech, chodí do školky každý den od rána do dvou hodin a plánujeme, že příští rok ve stejném objektu nastoupí do speciální školy.

Velký rozdíl je v tom, když Olí něco chce nebo když my chceme po něm, aby se něco naučil. Hodně bojujeme s motivací, abychom podporovali to, co Olí sám chce, ale aby zároveň pochopil, že určité věci se musí naučit i přesto, že je nemá v oblibě.

Olí potřebuje dopomoc ve všech denních úkonech od krmení až třeba po chození na toaletu. Má plenky, ale vysazujeme ho, takže dá se říct, že pleny jsou „jistí““. Pomáháme mu s oblékáním a svlékáním. Spolupracuje, ale sám to nedá.

### **A plánujete, že půjde do speciální školy?**

Určitě, on vlastně teď už má rok odkladu, takže ještě poslední rok ve školce a v tom samém zařízení bude pokračovat ve speciální škole. Je to úžasně zařízení: školka, školička a zároveň stacionář, který pro nás znamená možnost odlehčení. Stalo se nám, že jsme museli nenadále odcestovat kvůli rodinným záležitostem, a Olí přespával v klidu tam, ve známém prostředí a mezi známými lidmi. Musím vyzdvihnout, jak jsou odborníci v tomto zařízení fantastičtí: nejvíce mě dostalo, když jsem se dozvěděla, že každý rok jezdí na celý týden s dětmi na školu v přírodě. Olí byl už dvakrát a bylo vidět, jak se vrací nadšený.

### **Jak situaci bere váš manžel?**

Hned od začátku jsem zaujala mateřský pohled. Začala jsem pátrat po tom, co můžeme pro Olího udělat. A Rada velmi zaujal spíše biologický pohled na nemoc: co to je, jak se to stalo, proč se to stalo, co to obnáší, co se v těle děje? A díky těmto informacím hned narazil na to, že Angelmanův syndrom je předmětem řady výzkumů po celém světě s nadějnými výsledky. Některé články už hovořily ve stylu: již zítra bude léčba. Pro nás to představovalo obrovskou berličku. Manžela napadaly různé terapeutické postupy, jak by se geny daly opravit. Na základě toho množství informací jsme se rozhodli, že se poradíme s vědci. Oslovili jsme Akademii věd České republiky a dostali jsme se k docentu Radislavu Sedláčkovi. Na první schůzku jsme přišli se značně naivními představami: tak co kdybyste tady rozhýbal výzkum na Angelmanův syndrom?

## **My ho milujeme, pro nás je prostě nejkrásnější a nejlepší takový, jaký je.**

mohla věnovat dětem a neziskovce, pracovní poměr jsem ukončila.

Poznatky z marketingu a dříve z obchodu byly fantastickou příležitostí k získání zkušeností, které jsem využila v neziskovce, protože fundraising je vlastně takový obchod.

### **Jak se vyvíjel Oliver, jak to s ním vypadalo v průběhu let?**

S oznámením diagnózy jsme si ujasnili, s čím bojujeme. Je důležité vědět, kam je dobré vkládat energii a kam je to zbytečné. Je ale dobré si uvědomit limity, které nám ukazuje Olí. Nesmí se stát, abychom něco nezkusili jen proto, že bychom si mysleli, že to nedokáže. Prostě to zkusíme a Olí nám sám řekne, jestli ano, nebo ne. Nicméně po oznámení

Jako výhodu vnímáme, že děti s Angelmanovým syndromem jsou schopny se učit po celý život, vidíme nějaké pokroky teď, v sedmi letech, ty pokroky jsou po menších a menších krůčcích, ale pořád jsou.

### **Takže co umí Oliver v sedmi letech?**

Chodí bez pomůcky v doprovodu s držetím za ruku. Co se týče komunikace, tam je to trošku slabší, vidíme tam obrovské rezervy, a to i z naší strany. Kombinujeme alternativní komunikaci, to znamená, že používáme kombinaci všeho možného – na něco si dokáže ukázat piktogramem, na něco ukazuje rukou, takže jakési úplně jednoduché znakování, pro něco má svůj zvuk nebo jednoduché slovo.



Úplně největším překvapením pro nás však bylo, že docent Sedláček hned na té první schůzce v podstatě řekl, že mu Angelmanův syndrom zapadá do výzkumného programu, a rozhodl se, že ho do něj zařadí. To byla pro nás takřka science fiction, která se na jednou začala uskutečňovat.

### ***A od toho se odvíjí i váš projekt Asgent?***

Ano, tehdy jsme se rozhodli, že založíme organizaci, která se bude věnovat systematické podpoře, a to nejen výzkumu. Zpočátku jsme shromažďovali informace, krátce na to nám došlo, že bude nutné i finančně pomáhat. Možná, že finančních prostředků na základní výzkum je dostatek, ale ono těch problémů k probádání je tolik, že spolufinancování může výzkumu Angelmanova syndromu pomoci.

Za velmi důležitou považujeme osvětu, a to na několika úrovních. Uvědomili jsme si, že nejvíc nám pomohly ostatní rodiny, takže se věnujeme osvětě budoucích diagnostikovaných rodičů. Založili jsme instagramový profil @our.life.with.angel, kde sdílíme každodenní život, což může být obohacující pro rodiny ve smyslu, že i s tímto onemocněním lze žít plnohodnotně. Samozřejmě se snažíme o osvětu široké veřejnosti, aby nebylo tabu o této problematice mluvit, aby lidé věděli, jak k těmto pacientům přistupovat, že se mohou někoho zeptat.

Dalším osvětovým tématem je popularizace vědy, aby veřejnost pochopila význam základního výzkumu, který může mít přínos pro každého z nás. Nejenom pro nás vzácné, ale kouzlo základního výzkumu je v tom, že přichází na obecné principy, které pak lze uplatnit u dalších onemocnění.

Důležité je také si uvědomit, že vzácné onemocnění, i přestože většina pacientů je diagnostikována v dětském věku, se v některých případech může objevit kdykoli v průběhu života. Může se to tedy týkat každého z nás. Přišli jsme i na to, že v oblasti genetiky existuje i určitá prevence – genetické testování ještě před těhotenstvím, o kterém jsme dříve neměli tušení. Kdyby se díky prevenci předešlo jedinému případu za rok, má to smysl. Lidé by o tom měli vědět, aby se mohli sami rozhodnout.

### ***Asgent byl v posledních týdnech vidět. To znamená, že vaše smysluplná práce má úspěch.***

Naše dílčí témata nás přivedla i k tomu, že pilířem organizace je hájení zájmů pacientů, a to na několika úrovních, ať už jsou to kulaté stoly, do nichž vnášíme pacientský pohled nebo pacientskou zkušenost, nebo v sociálních otázkách, výzkumu a přístupu pacientů k inovativní léčbě. Je absolutně nemyšlitelné, když lidstvo dokáže vyvinout a vyrobit lék, aby se k němu pacient nedostal. S tím pak souvisí systematický přístup k řešení situace ve zdravotnictví, refinancování zdravotnictví, protože inovativní léčba se objevuje a bude jí čím dál tím víc.

### ***V jaké fázi je nyní základní výzkum docenta Sedláčka?***

Výzkum prošel několika fázemi. Na začátku proběhl sběr a analýza informací, ve druhé fázi byly vytvořeny myšlivo modely, na nichž lze onemocnění komplexně zkoumat a ověřovat terapeutické přístupy. Zde se podařila fantastická věc – v Českém centru pro fenogenomiku vytvořili jedinečný myšlivo model s genovou delecí takového rozsahu, jaký odpovídá delecí u pacientů s Angelmanovým syndromem. Svátým grálem, k němuž se celosvětový výzkum upíná, je nalézt bezpečný způsob, jak Angelmanův syndrom léčit, tedy jak provést opravu v mozku. Zkouší se vektorový



Česko se rozzářilo modře pro andělské děti 15. února 2024

Foto: Asgent

přístup i systém CRISPR/Cas, zatím se však na bezpečné terapii pracuje. Již bylo dosaženo určitých výsledků, ale za cenu výrazných nežádoucích účinků. Abychom měli jistotu, že výzkum bude i nadále pokračovat, je nutné zajistit spolufinancování. O tom, jaké jsou způsoby pomoci, najdete více informací na <https://asgent.org/chci-pomoc/>.

### **To je poměrně pokročilé stadium výzkumu.**

Znalci problematiky vědí, jakých úspěchů bylo dosaženo, že už jsme blízko. A zároveň tak daleko? Většinová veřejnost to vnímá tak, že lék nemáme.

Samozřejmě jsme si vědomi, že Olímu a již narozeným dětem čas ubíhá každým dnem. Ztrácejí naději na to, že je léčba dokáže ovlivnit, na druhou

stranu naděje umírá poslední. Víme, že k úplné opravě nebo úplnému vyléčení u Olího nedojde. Avšak alespoň částečně pozitivní efekt léčby, po níž by se například zlepšila jeho motorika, naučil by se víc slov, nehrozily by epileptické záchvaty nebo by udržel déle pozornost, tím pádem by byl učenlivější, by znamenal nesmírné zlepšení kvality jeho i našeho života. Podaří-li se přinést budoucím generacím léčbu, pak přece nemůže být vůbec žádných pochyb o tom, že to za to stojí.

### **Angelmanův syndrom**

Někdy označovaný jako syndrom šťastné loutky podle charakteristického fenotypu pacientů (happy puppet syndrome) je mikrolečiční syndrom, způsobený nejčastěji delecí v úseku 15q11–13 na maternálním chromozomu nebo uniparentální dizomií otcovského 15. chromozomu. Jde o vzácné onemocnění, k prvním projevům dochází mezi 4. a 6. měsícem života, a to opožděním psychomotorického vývoje. Incidence toho syndromu je asi 1/10 000–1/30 000.

Etiologie Angelmanova syndromu úzce souvisí se syndromem Prader-Willi. Oba syndromy mají rozlišný fenotyp, ale úsek delecce je u obou shodný. O tom, kterým z nich bude jedinec postižený, rozhoduje genomový imprinting. V deletovaném úseku se vyskytují dva kritické genové úseky: PWCR a ASCR. Angelmanův syndrom vzniká tak, že na 15. maternálním chromozomu dochází sice k delecce obou úseků, ale důsledkem toho je na otcovském homologním chromozomu metylován úsek ASCR, čímž dojde k jeho inaktivaci. Aktivní tedy zůstává pouze úsek PWCR na otcovském chromozomu.

Děti potřebují celoživotní asistenci.

#### **Fenotyp Angelmanova syndromu**

- U všech postižených pozorujeme:
  - málo rozvinutou řeč – pouze minimum slov, spíše neverbální projev,
  - těžkou mentální retardaci v pásmu debility až imbecility,
  - motorické problémy – ataktické pohyby, strnulá chůze (připomínající pohyby loutky),
  - bezdůvodné záchvaty smíchu.
- Asi u 80 % se vyskytuje:
  - porucha pozornosti,
  - hypotonie,
  - mikrocefalie,
  - abnormální EEG.
- U 20–80 % se může/mohou objevit:
  - šilhání,
  - poruchy polykacího reflexu,
  - hypopigmentace,
  - oploštělé záhlaví,
  - hyperaktivita,
  - epileptické záchvaty.

Angelmanův syndrom byl poprvé popsán v roce 1965 Harry Angelmanem, pediatrem ze severní Anglie. Měl ve své péči tři děti, které měly velmi podobné příznaky: nemotornou chůzi, trhavé pohyby a tendenci mávat rukama při vzrušení. Proto Harry Angelman popsal tyto děti v první publikaci o AS jako „šťastné loutky“. V České republice se AS začal diagnostikovat v roce 1997. Podle odhadů by v ČR mělo žít kolem 120–150 pacientů, ale diagnostikováno a evidováno je 80. Pravděpodobně se nemocní skrývají pod jinými diagnózami, nejčastěji jako dětská mozková obrna.

### **Proč se Asgent vyprofiloval trochu jiným směrem než jiné pacientské organizace?**

Manžel je technicky zaměřený, ale biologie pro něj byla koníčkem. Tvrdí, že kdyby byl mladší, šel by biologii studovat a postavil by se i do laboratoře. Současně má motivaci ve studiu, a proto biologickým principům rozumí a může být partnerem výzkumníků. Pacientských organizací, které podporují rodiny, pořádají pro ně edukace, pobyty a různé akce, je více a jsou v tom dobré. My jsme zvolili podporu výzkumu jako oblast, kde můžeme být prospěšní s dalekosáhlejšími důsledky. Při fundraisingu říkáme, že darovaná částka nepřinese okamžitý efekt, ale dárce se může stát součástí něčeho mnohem většího – až přijde lék na trh, bude vědět, že i jeho stokoruna k tomu úspěchu přispěla.

### **Co by se podle vás mělo zlepšit?**

Podle mne tím nejužším místem zůstane doktor bez empatie, který si ani neudělá čas, aby se podíval na internet a zjistil, jakými informacemi může pacienta s konkrétní diagnózou či jeho rodinu vybavit. Může pacienta aspoň seznámit s pojmem pacientská organizace a odkázat jej na ni. Určitě by mělo smysl vybudovat síť koordinátorů pro vzácná onemocnění. Pak by doktor předal jedinou informaci: tady máte kontakt na koordinátora pro vzácná onemocnění, který by byl i jakýmsi průvodcem péči. Do té doby budou neinformovaní lékaři tím nejužším místem cesty pacienta celým systémem.

Marta Šimůnková

Výzkum vzácných onemocnění lze podpořit dárcovskou SMS na číslo 87 777 ve tvaru DMS ASGENT 90. Více na [www.darcovskasms.cz](http://www.darcovskasms.cz)