

# Dcera je těžce nemocná, PROTO ŽIJEME každý den NAPLNO!

Téměř desetiletá Amálka z Královéhradecka boří veškerá očekávání lékařů a navzdory velmi vážné diagnóze mitochondriální encefalopatie se statečně pere s osudem. Velkou oporou jsou jí její rodiče Veronika a Miroslav i sestřička, dvojče Eliška.



Amálka má velkou oporu ve své sestřičce Elišce



Bez vozíčku, plicní ventilace a enterální pumpy se Amálka na výletech neobejde

Amálka žije s vzácným genetickým onemocněním, mitochondriální encefalopatií, na které neexistuje léčba. „Průměrná délka života je u těchto dětí 5 let. Vzhledem k nedostatku energie v buňkách dochází k postupnému ochabování svalstva, zhoršení koordinace pohybů, problémům s trávením, poruchám zraku, zpomalenému růstu, poškozování mozku a nakonec k respiračnímu selhání. U každého pacienta se onemocnění vyvíjí jinak,“ začíná své vyprávění Amálčina maminka Veronika.

## Radost z dvojčátek

Amálka se narodila jako zdravá sestřička svého dvojčete Elišky. „Měli jsme z holčiček velkou radost, ale od začátku jsme vnímali, že je Amálka jiná. Dnes už víme proč. Situace se začala zhoršovat ve třech letech. To přestala chodit, dostala PEG (výživovou sondu přes břicho přímo do žaludku), postupně jí

začaly ochabovat všechny svaly a potýkala se s velkým třesem rukou i problémy s dýcháním,“ popisuje maminka.

## Bez vozíčku to nejde

Život celé rodiny se tak kvůli zhoršení Amálčina stavu změnil od základu. „Všechny plány a cíle najednou ztratily smysl. Každý den se odvíjí podle momentálního zdravotního stavu Amálky. Když to jde, snažíme se fungovat jako běžná rodina – manžel chodí do práce, Eliška do školy, občas všichni společně jezdíme na výlety,“ popisuje Veronika. Což je někdy dost velkým logistickým oříškem. „Amálka má sice svůj elektrický vozík, který jí umožňuje určitou míru samostatnosti, ale když někam jedeme, musíme s sebou zabalit i domácí plicní ventilaci, enterální pumpu, kašlacího asistenta, kyslíkový koncentrátor, odsávačku a spoustu dalšího příslušenství.

Mitochondriální encefalopatie je vzácné progresivní metabolické onemocnění způsobené genetickou mutací (v mtDNA nebo jaderné DNA), která vede k poruše produkce energie v mitochondriích. Postihuje především orgány s vysokou spotřebou energie, jako jsou mozek a svaly, a projevuje se neurologickými příznaky (křeče, ataxie, kognitivní poruchy), svalovou slabostí, laktátovou acidózou a často multi-orgánovým postižením. Na nemoc doposud neexistuje lék, terapie spočívá pouze ve zmiřování příznaků.



Hipoterapie pomáhá holčičce posilovat svaly i koordinaci

Nic nesmí chybět,“ zdůrazňuje starostlivá maminka.

## Malé radosti, smích, zábava...

Přesto se rodina snaží každý den žít naplno, užívat si malé radosti a mezi náročnými dny najít prostor na smích, zábavné hry a chvíle klidu. „Prognózy a tabulky jsme vymazali z hlavy a snažíme se žít každý den naplno. Ale upřímně – někde vzadu v hlavě nás s manželem stále ovládá strach či potřeba být ve střehu. Uvědomujeme si, teď si hrajeme na zahradě, cákáme se v bazénu, ale za hodinu můžeme být na JIP,“ snaží se

maminka Veronika popsat nikdy nekončící obavy a stres z toho, že je potřeba mít se stále na pozoru.

## Díky za pomoc

Protože je péče o Amálku velmi náročná, začali rodině pomáhat Dobří andělé, dárci nadace Dobrý anděl. Jejich pravidelnou finanční podporu rodina využívá na úhradu léčebných pomůcek či cesty k lékařům. „Moc za tuto pomoc děkujeme. Je to opravdu úžasný pocit, když víte, že se najdou lidé s dobrým srdcem, kteří vám v těžké chvíli pomůžou,“ děkuje paní Veronika.



Amálka miluje všechna zvířata, nejraději má koně a poníky



## Dobrých andělů není nikdy dost

Pokud byste chtěli pomáhat rodinám, ve kterých se vyskytlo vážné onemocnění jako u Amálky, staňte se Dobrymi anděly. Je to jednoduché, stačí se na [www.dobryandel.cz](http://www.dobryandel.cz) zaregistrovat, zvolit libovolnou výši příspěvku a začít přispívat. Nadace vaše příspěvky rodinám předá do posledního haléře a vy se díky svému Andělskému účtu můžete každý měsíc podivat, které konkrétní rodině jste pomohli.

DCERA ČELÍ VÁŽNÉ DIAGNÓZE  
MITOCHONDRIÁLNÍ ENCEFALOPATIE