



Bolezen, ki napada fantke

Imunske bolezni niso le posledica stresa, nezdravega okolja ali cepljenja. Obstajajo tudi prirojene **imunske bolezni**, te so lahko smrtno nevarne, a jih pri otrocih navadno odkrijejo zelo pozno. Njihovo število v zadnjih letih narašča. Devetletni Miha Erman iz Dolenjske je tako bolezen premagal s transplantacijo matičnih celic.

Tekst: **MATEJA A. HRASTAR**, foto: **IZTOK DIMC**

Od rdeče pikice do hude bolezni. Ko je bil Miha Erman star približno mesec, se mu je na trebuščku naredila rdeča pikica. Mama Marija je sprva mislila, da gre za plenični izpuščaj. »Ščasoma so se naredili mehurji in zdravniki so nam rekli, da gre za herpes,« se spominja mama. Takrat si ne ona ne mož nista mislila, da bo ta rdeča pika prvo znamenje hude sineve bolezni, ki bo zaznamovala petčlansko družino. Kaj šele, da bo treba kar nekaj let, da bodo zdravniki sploh postavili pravo diagnozo, kaj je z Mihom pravzaprav narobe.

Vseh devet let njegovega življenja je bilo zaznamovanih z različnimi infekcijami. Začelo se je, ko je iz materinega mleka prešel na mlečni nadomestek. Pojavile so se krvave driske. Še huje je bilo, ko je začel jesti gosto hrano: »Vse, kar je bilo konzervirano in z dodanimi barvili, mu je povzročalo nenehne krvave driske. Zato je jedel le doma pridelano in pripravljeno hrano. Takrat smo celo sumili, da ima celiakijo, in smo se kar sami odločili, da gre na celiakalno dieto. Malo je pomagalo, težav pa ni odpravilo.« Najhuje je bilo to, da so vsi testi za alergije vedno pokazali negativen rezultat. Kot da z njim ni nič narobe. A je bilo: pobiral je vsako infekcijo, nenehno je bil na antibiotikih. »V vrtcu je bil le tri mesece, a še takrat je bil nenehno bolan,« pravi mama, ki je

med nosečnostjo izgubila službo in je bila tako z Mi-

hom doma, »sploh ne vem, pri koliko zdravnikih smo bili, v Sevnici, Celju, Mariboru, a nobeden ni vedel, kaj je narobe.« Imel je zatečene in povečane bezgavke, povečane organe, trebušček je imel čisto napihnjen. Začeli so s terapijo bioresonance in stanje se je nekoliko umirilo, a še vedno je bil veliko bolan. »Najhuje je bilo, ko je zbolel za novo gripo. Po televiziji je gledal vsa ta poročila o tem, kako je nevarna, in me je vprašal, ali bo on tudi umrl. Kar stisnilo me je. Kaj naj odgovorim otroku?« o težkih trenutkih govori mama.

Pozne diagnoze imunskih bolezni. Šele ko so jih čisto po naključju poslali v Ljubljano, so na Pediatrični kliniki končno ugotovili, da ima Miha obliko primarne imunske pomanjkljivosti. Primarna imunska pomanjkljivost je genska bolezen, ki se pojavlja v več kot 150 različnih oblikah. Pri Mihi je šlo za kombinacijo več oblik. In bolezen je redka. »V Sloveniji imamo na seznamu 166 oseb s težjo primarno **imunsko pomanjkljivostjo**,« je poudaril profesor Tadej Avčin, vodja Službe za alergologijo, revmatologijo in klinično imunologijo Pediatrične klinike UKC Ljubljana. Na leto potrdijo deset do dvanajst novih bolnikov. Zato se v primarnem zdravstvu redko srečajo s to boleznijo in jo težko diagnosticirajo. Tudi zato, ker je bolezen tako redka, so ustanovili Društvo za pomoč otrokom z imunskimi boleznimi. Javnost bi radi ozavestili, da te bolezni obstajajo in da jih je treba zgodaj odkriti. »Ljudi želimo naučiti, kaj je imunski sistem in kako deluje, ter jih

opozoriti, da obstajajo genetske bolezni, ki povzročijo okvaro imunskega sistema.«

Napačno je mnenje, da je število primarnih imunskih pomanjkljivosti v zadnjih letih naraslo. »Predvidevamo, da so bile bolezni vedno, le da jih nismo odkrili. Tako so otroci umirali zaradi nepojasnjene sepse ali hude pljučnice, čeprav so verjetno imeli gensko okvarjen imunski sistem. Če bi Miha zbolel pred desetimi leti, mu ne bi mogli postaviti diagnoze,« je opozoril doktor Avčin. Šele sedaj je medicina tako napredovala, da to lahko storijo. In da ne bo nespornost: primarna imunska pomanjkljivost je genetska okvara, za katero pogosteje obolijo fantki, saj so prenašalke genske napake ženske. In bolezen nikakor ni posledica stresnih vplivov okolja, okužbe ali cepljenja.

Nevarno le cepljenje z živim cepivom. Je pa cepljenje lahko nevarno za otroke s primarno **imunsko pomanjkljivostjo**. »A tudi tu ni vse črno-belo,« opozarja Avčin, »včasih je veljalo, da nihče s primarno imunsko pomanjkljivostjo ne sme biti cepljen. Sedaj se odločimo za vsakega bolnika posebej. Bolnike s primarno **imunsko pomanjkljivostjo** lahko vedno cepimo z mrtvim cepivom, s čimer lahko dosežemo vsaj delno zaščito. Pri živih cepivih je mogoč stranski učinek cepljenja to, da se lahko zgodi okužba. Taki primeri so, denimo, cepiva za tuberkulozo, rotavirus in ošpice, mumps in rdečke.«

Ravno pri cepljenju proti tuberkulozi in rotavirusu nastopi težava. Cepljenji sta sicer prostovoljni, a se izvajata v prvih tednih življenja no-

vorojenčka, proti tuberkulozi celo dva dni po rojstvu. Takrat je skoraj nemogoče vedeti, ali ima otrok prirojeno **imunsko pomanjkljivost** in bi mu cepivo povzročilo lahko celo smrtonosno okužbo. »Najboljša rešitev bi seveda bila, da že pri novorojenčku s presejalno metodo ugotovimo, ali ima težjo primarno **imunsko pomanjkljivost**. V nekaterih zveznih držav v ZDA so že začeli programe neonatalnega ugotavljanja te vrste genetskih bolezni. Pri nas je Ministrstvo za zdravje dalo razpis za sofinanciranje pilotnih projektov s področja zdravstvenih tehnologij in objavili smo se s programom neonatalnega ugotavljanja imunskih pomanjkljivosti, a je bil razpis pozneje odpovedan,« je opomnil profesor Avčin in nadaljeval: »Ekonomsko bi bilo tako testiranje smiselno. Če motnjo ugotovimo že pri novorojenčku, gre takoj v postopek transplantacije, še preden pride do dolgotrajnih okužb, ki zahtevajo intenzivno zdravljenje in so lahko smrtne. Izvedba presejalnih testov pri novorojenčkih je naš načrt za prihodnost.«

Toda testi, za katere je potrebna le kapljica krvi in tehnično že dolgo niso več problem, so znanstvena fantastika za naše zavarovalnice. »Medicina v imunologiji prehitro napreduje in zavarovalnice preprosto ne sledijo vsem novim diagnostičnim postopkom in metodam zdravljenja,« opozarja Avčin. Zatakne se že pri plačevanju zdravljenja sedaj odkritih bolnikov. Transplantacije matičnih celic zavarovalnice krijejo, tudi če so opravljene v tujini. Za osnovno obliko zdravljenja z infuzijami serumskih gamaglobinov pa Pediatrična klinika ne dobi nobenih sredstev. »To zdravljenje krijemo s ceno bolnišničnega oskrbnega dne, ki pa ne zadošča za kritje stroškov dragih zdravil,« je opomnil profesor Avčin.

Končno transplantacija matičnih celic. Ko so Mihi postavili diagnozo, je imel že pet let. Takoj so

začeli terapije in stanje se je umirilo. Začel je hoditi v šolo, a ker je imel težave po skoraj vsaki hrani, ki jo je zaužil, mu je mama vsak dan v šolo prinesla doma skuhanu hrano. Najraje ima kislou repo in žgance. Otroci so se vedno norčevali, češ, kakšna hrana je to, repa in žganci. Bil je več doma kot v šoli. Da bi kljub temu izdelal razred, so k njim domov hodili učitelji.

Potem so se pojavili spet novi zapleti. Vnel se mu je solzni mešiček in dvakrat je bil operiran na očesu. Lani pa se je vse obrnilo na slabše. Mihi se je stanje hitro slabšalo. Zdravniki so jim povedali, da je nujna transplantacija matičnih celic. Ker je bil Mihov primer tako težaven in zapleten, so za pomoč prosili kolege iz Newcastlea, ki je eden največjih centrov, kjer se ukvarjajo s primarno imunsko pomanjkljivostjo. »V zadnjem letu smo imeli tri transplantacije, dve v tujini in eno na Pediatrični kliniki, septembra bodo naredili še eno transplantacijo pri nas,« je razložil Avčin, »še se danes, v novi Pediatrični kliniki, imamo ustrezne razmere zanje.«

Lani zgodaj poleti so šli Ermanovi v Anglijo, da potrdijo diagnozo in začnejo postopke priprave na transplantacijo matičnih celic. Pri tem lahko darovalca najdejo v registru darovalcev kostnega mozga in v registru bank popkovne krvi. Da bi v takem primeru uporabili ob rojstvu shranjeno otrokovo popkovno kri, ni mogoče, saj gre za gensko bolezen, torej so matične celice iz otrokove popkovne krvi tudi okvarjene.

V Mihovem primeru so kmalu primernega darovalca kostnega mozga našli v mednarodnem registru. Bil je iz Nemčije. Darovalec je za datum transplantacije določil 23. december. Na lepo sončno nedeljo v oktobru se je družina Erman odpravila na Brezje in prosila za zdravje in srečno vrnitev. Prošnja je pomagala. »Tistih pet mesecev je bilo res hudih. Prve tri smo preživeli v bolnišnici, pozneje smo bili v najetem stanovanju. Ker so bili stroški bivanja za naju z mo-

žem tako visoki, so sosedje pripravili dobrodelni koncert, da bi zbrali dovolj sredstev, da bi lahko bila z otrokom,« se sosedske pomoči hvaležno spomni mama.

Toda Miha bi na bolnišnico v Angliji najraje pozabil. Ves čas je bil izoliran v sterilnem okolju. Od kemoterapij je bila njegova koža, kot da bi bila opečena. V ustih in grlu so se mu naredile glive, tako da sploh ni mogel jesti. Nenehno je imel visoko vročino. Ni hotel vstati iz postelje, bil je prešibak in preveč utrujen. Končno so ga spodbudili s skirojem, ki sta ga po bolnišnici vozili ena izmed malih bolnic in glavna sestra. Ko je smel iz bolnišnice, se je najbolj razveselil olimpijskega ognja, ki so ga nesli prav pod njihovim stanovanjem.

Jeseni v šolo. Po petih mesecih v Angliji se je končno vrnil domov v Šentjanž na Dolenjskem. Pričakalo ga je pet mladih kužkov, s katerimi se ni smel igrati, saj je bil njegov imunski sistem zaradi transplantacije še vedno šibak. Nadeli so mu rokavice, da se je lahko podil z njimi. Takoj pa je spet jedel kislou repo in žgance, svojo najljubšo hrano. »Ne, sedaj imam rad milko,« protestira. Prej ni jedel čokolade, ker ni prenašal mleka. Sedaj ga je začel počasi uživati, zato je odkril mlečne čokolade.

Za rojstni dan kmalu po vrnitvi so mu priredili veliko zabavo, na kateri je igral ansambel Nemir, Mihov najljubši. Tudi zato, ker je eden izmed članov njihov sosed in Mihov dober prijatelj.

Sedaj komaj čaka, da gre v šolo. Normalno šolo. Enkrat na teden mora sicer še v Ljubljano na celodnevno infuzijo zdravil, a sedaj transfuzija teče res hitro, tako da med čakanjem Mihi kar zmanjka časa za igranje šaha. A ga to ne ovira pri snovanju nogometne ekipe prijateljev. Ne smemo dvomiti, da bo Miha v letošnji jesenski ligi nosil majico Lionela Messija, svojega najljubšega igralca.

Deset opozorilnih znakov primarne imunske pomanjkljivosti

Bolniki s primarno imunsko pomanjkljivostjo trpijo za dolgotrajnimi in ponavljajočimi se okužbami. Če pri otroku zaznate najmanj dva znaka od spodaj navedenih, se posvetujte s svojim zdravnikom.

- Najmanj štiri okužbe ušes v enem letu.
- Najmanj dve težji okužbi sinusov v enem letu.
- Najmanj dva meseca antibiotične terapije z majhnim učinkom.
- Najmanj dve pljučnici v enem letu.
- Zastoj rasti teže in višine pri dojenčku.
- Ponavljajoči se globoki ognojki na koži ali ognojki na notranjih organih.
- Ponavljajoči se soor v ustih ali glivične okužbe na koži.
- Potreba po intravenskih antibiotikih za zdravljenje okužb.
- Najmanj dve globoki okužbi s septicemijo.
- Pozitivna družinska anamneza za primarno imunsko pomanjkljivostjo.

Otrok s primarno imunsko pomanjkljivostjo ne bi smeli cepiti, toda ministrstvo je odpovedalo program zgodnjega odkrivanja te bolezni pri novorojenčkih.



Med mučnim bivanjem v Londonu se je Miha najbolj razveselil olimpijskega ognja.



Prof. dr. Tadej Avčin



Srečni starši in Miha, ki zdaj že lahko je tudi čokolado.

Mihu so pomagali s transplantacijo matičnih celic

