

Maximek (5) z Kostelce trpí Mabry syndromem: Nemoc má jen on! ...a dalších 9 lidí na světě!

Malý Maximek (5) z Kostelce nad Černými lesy u Prahy si v genetické loterii vytáhl hodně špatnou kartu. Trpí extrémně vzácnou metabolickou poruchou zvanou Mabry syndrom. Na světě jí trpí jen 10 lidí.

Když se Maximek narodil, vážil téměř pět kilo. Lékaři hned věděli, že s miminkem něco není v pořádku. Nikdo ale nedokázal říct co. „První diagnóza zněla: celková svalová hypotonie. Navíc měl Maximek neprůchodné trávicí ústrojí a některé další znaky vývojové vady,“ vzpomíná maminka Petra Čejkovská (30).

Lékaři stále netušili, co přesně Maximkovi je. Postupem času ale Petra i její manžel i bez konkrétní diagnózy pochopili, že syn bude vážně postižený. Rozhodli se ale, že se o něj postarají. Přizpůsobili péči o něj své bydlení i život. Diagnóza přišla teprve nyní, po pěti letech. Vzhledem k neobvyklosti choroby je však třeba provést další testy. Maximek se nemůže nijak pohybovat a nelze přesně říct, co ze svého okolí vnímá. Na podněty totiž příliš nereaguje. „Mě a další členy rodiny určitě poznává, když nejsem poblíž, bývá neklidný. A naše dcera Amálka (7) má k bráškově úžasný vztah,“ říká maminka. Mabry syndrom je zatím zcela neléčitelný, Petra však neztrácí naději. „Nikdy nevíte, kam medicína pokročí,“ doufá v zázrak.

Co je to za nemoc

Mabry syndrom je extrémně vzácné onemocnění z kategorie metabolických poruch. Těžkou formou trpí jen deset lidí na světě. Nemocní nedokážou odbourávat enzym fosfatázu a ta se v organismu hromadí a škodí mu. Onemocnění ovlivňuje celý organismus.

Víčka na odsávačku

„Ekologové si stěžují, že lidé kupují nápoje v PET lahvích kvůli sbírkám víček. Vždyť je to nesmysl,“ kroutí hlavou maminka Petra. „Díky hodným lidem nám víčka vydělala na mobilní odsávačku slin. Ráda bych všem poděkovala,“ ukazuje přístroj, díky němuž se rodina může pohybovat s Maximkem i venku.

Chcete pomoci?

Seznam sběrných míst víček najdete na stránkách www.maximek.eu.

Příspěv můžete i finančně na účet 2300276294/2010, variabilní symbol 11300008.

Více na http://www.ahaonline.cz/clanek/musite-vedet/114505/maximek-5-z-kostelce-trpi-mabry-syndromem-nemoc-ma-jen-on-a-dalsich-9-lidi-na-svete.html?utm_source=ahaonline.cz&utm_medium=copy