

Przestrzenie medycyny

24. Słowo ważniejsze niż lek

Dobre słowo, powiedziane choremu i jego rodzinie, ma niekiedy większą wartość niż kosztowne lekarstwo. Zapominają o tym niektórzy lekarze.

Zastanawiam się, czy decydenci, którzy finansują leczenie, chętnie poprzestaliby na dobrym słowie.

25. Profesor z Cincinnati Children's Hospital

Na spotkanie rodzin z dziećmi chorymi na stwardnienie guzowate, zorganizowane w Domu Morena w Przyjezierzku koło Strzelna, przyjechał profesor J. J. B. ze Stanów Zjednoczonych, wybitny specjalista w zakresie leczenia tej ciężkiej choroby. W swojskiej stołówce dla grupy około pięćdziesięciu osób wygłosił wykład na temat tej choroby (tłumaczony na język polski), a potem udzielał konsultacji rodzinom chorych dzieci, których większość przyjechała z wiosek i małych miejscowości. Jestem przekonany, że J. J. B. nie przyjechałby tak łatwo na zaproszenie uczelni medycznej. Zaproszenie od tych rodzin przyjął bez wahania.

Tacy są lekarze z powołania – niezależnie od miejsca ich pracy i sławy.

26. Nosicielka genu choroby Huntingtona (HD)

„Tak wiele rzeczy wpłynęło na to, że spojrzałam na swoje życie z innej perspektywy. Tak wiele musiało się wydarzyć,

abym dowiedziała się, czego na pewno nie chcę. Kiedy odebrałam pozytywny wynik badania HD, miałam okazję poczuć czas – poczuć, że jest bezcenny, że nie da się go cofnąć, że nie ma dwóch takich samych zachodów słońca, że Wigilia za rok może nie nastąpić, że problemy zawsze da się rozwiązać, że zawsze jest jakieś okno uchylone. Moje życie – dzięki HD – stało się lepsze”.

27. Nosicielka genu choroby Huntingtona (HD)

„– nie ma mnie już

– jestem swoim cieniem bez kolorów, dźwięków, trójwymiarowości

– szara

– bez emocji

– zmęczona, zrezygnowana

– bez poczucia bezpieczeństwa

– z silnym lękiem o jutro”

Mam coraz więcej wątpliwości, czy wykonywać genetyczne badania przesiewowe u osób z rodzin z HD, wykrywające mutacje tego genu u nosicieli bezobjawowych, którzy dowiadują się, że wcześniej czy później na pewno zachorują.

28. Płacz prawdziwie szczęśliwych ludzi

Prawdziwy płacz ludzi szczęśliwych jest wtedy, gdy osoba dowiaduje się, że nie odziedziczyła genu HD od chorego ojca lub matki, którzy, na oczach swoich dzieci, przez długie lata ciężko chorują i powoli umierają.

29. Tracone dusze

Komórki dendrytyczne mózgu Santiago Ramón y Cejal, histolog hiszpański, nazwał t a j e m n y m i m o t y l a m i d u s z y. W chorobie Huntingtona wybiórczo umierają te właśnie komórki.

Czy chorzy na nią stopniowo tracą dusze? Straszna choroba.

30. Motyle duszy

Obraz przekroju komór bocznych mózgu osoby zmarłej na chorobę Huntingtona patomorfologodzy określają jako „skrzydła motyla”.

Czy to tam wędruje tajemny motyl duszy?

31. Zrozpaczona matka po śmierci dziecka z wrodzoną wadą

„Pamiętam do dziś, jak pachniała; jak smakowały jej usta malutkie; przy karmieniu piersią dotyk jej paluszków tak miękkich i delikatnych jak jedwab... wszystko to pamiętam”.

32. Rodzina z chorobą Huntingtona

Pierwszy wynik pozytywnego badania molekularnego wręczyłem chorej matce, kilka miesięcy później najstarszej córce, rok później najmłodszej córce – pozostało jeszcze troje rodzeństwa. Wczoraj otrzymałem pozytywny wynik trzeciej siostry. Spośród rodzeństwa trzy siostry są nosicielkami mutacji i kiedyś zachorują, dwaj bracia zaś nie są nosicielami.

Takie jest sedno genetyki klinicznej. Być genetykiem klinicznym to być bezsilnym świadkiem tragedii całych rodzin.