

Egyetlen HIBÁS GÉN

A diagnózis:
hemofília

Talán a kaland, a kihívás hiányzott Ferencnek, amikor elhatározta, benevez a Budapest–Bamako sivatagi rallyra. Itt megmutathatta, elsősorban magának, hogy extrém helyzetben is megállja a helyét. Hogy miért olyan hatalmas teljesítmény ez? Mert ez a megpróbáltatás sok egészséges embernek is feladja a leckét, vérzékenységgel pedig igazi csoda teljesíteni.

HAJNAL ÉVA ÍRÁSA



FOTÓ: KARSAY KATALIN

E

gészséges ízületekkel született Nagy Ferenc (45), ma még is minden lépés fáj

neki, minden mozdulatért meg kell dolgoznia. A betegségére negyvennégy évvel ezelőtt derül fény, a neve hemofília, azaz vérzékenység.

CSALÁDI ÖRÖKSÉG

„Egyéves voltam, amikor először kerültem kórházba. Beütöttem a kezem a kiságyba, és ettől a mindennaposnak számító balesettől a könyököm a kétszeresére dagadt – meséli Ferenc. – Az orvos, aki vizsgált, bántalmazásra gyanakodott, ezért édesanyámat felelősségre is vonta. Szerencsére anyának ekkor eszébe jutott, hogy a családban előfordult már vérzékenység. Elvégezték a szükséges vizsgálatokat, és a gyanú beigazolódott. A diagnózis: hemofília A, VIII-as faktor egy százalék alatti. Ez azt jelenti, hogy a véralvadásért felelős egyik faktor, aminek 70 és 140 közötti értéknek kellene lenni, nekem génhibából eredően egy százalék alatt van.” Sokan úgy képzelik a hemofiliát, ha a beteg megvágja az ujját, megállíthatatlanul elvérzik. Szerencsére ez kisebb sérülések esetén nem következik be, bár egy nagyobb baleset végzetes lehet. Legalábbis negyven évvel ezelőtt még megtörténhetett volna. Ma, a korszerű vérkészítmények korában ezzel nem kell számolni, feltéve, hogy közel az orvosi segítség. Megfelelő előkészítés után akár nagyobb műtétekre is van lehetőség. De a betegség velejárói a mindennapos, elkerülhetetlen károsodások is. Mégpedig hogy bármilyen mikrosérülés következtében az ízületekben elpattanhat egy hajszálér, ott felgyülemlik a vér, és ez gyulladást okoz.

GYEREKKOR JÁTÉK NÉLKÜL

„Nekem a sérülésekből megszámlálhatatlan jutott, de abban a szerencsésnek mondható időszakban voltam gyerek, amikor már rendelkezésre álltak megfelelő vérkészítmények – folytatja a férfi. – Ám ahhoz, hogy ezt megkapjam, kórházba kellett menni, és ez Sirok-ról, ahol élünk, négy órába került.

A betegség velejárói a mindennapos, elkerülhetetlen károsodások is: bármilyen mikrosérülés következtében az ízületekben elpattanhat egy hajszálér, ott felgyülemlik a vér, és ez gyulladást okoz.

A körzeti orvos ilyenkor mentőt hívott, és az egri kórházba szállítottak. Akkor még a fagyasztott vérplazmából nyert cryoprecipitatumot először meleg vízben felengedték, és ezt követően adták be. Közben az ízületben folyamatosan gyűlt a vér. Az amúgy is mindig gyulladásban lévő térdem, bokám, könyököm, csípőm ilyenkor a háromszorosára duzzadt, iszonyatos fájdalmakat okozva. A szüleim mindentől óvtak. Kimaradtam a játékból, az önfeledt futkosásból. Egy idő után a gyerekek megszokták, hogy nem veszek részt a játékokban. Különösen az fájt, hogy ők focizhattak, én meg csak néztem. Néha a szüleim mégis megengedték, hogy beálljak közéjük, de annak legtöbbször baj lett a vége. El sem tudom mondani,

hányszor voltam kórházban. Előfordult, hogy délelőtt hozott haza a mentő, és délután megint jött értem. Akkoriban már külön tudták választani a vér alkotóelemeit, és csak a hiányzót adták be. De a nyolcas faktor tulajdonsága, hogy hiába turbózzák fel a megfelelő szintre, természetes úton, nyolc óránként feleződve kiürül a szervezetből.”

SZABADSÁG, SZERELEM

Elteltek a kisiskolásévek, és ott volt a nagy kérdés, hogyan, merre tovább?

„Még pályaválasztási tanácsadó segítségét is kértük, aki azt tanácsolta, legyek például órás. Az ülőmunka, pont nekem való. Ezzel csak két baj volt. Egyrészt, hogy szakmát tanulni csak Egerben tudtam volna, de a mindennapos utazás nekem megoldhatatlan volt. A másik, ennél is nyomósabb ok, hogy nem volt hozzá kedvem. Végül azt találtuk ki, tanuljak tovább levelezőn gimnáziumban. Ehhez elég volt hetente kétszer Egerbe utaznom. Ez ötlet jónak tűnt, mégis rosszul éreztem ott magam. Csupa meglett, családos emberrel jártam egy osztályba, akikkel nem találtuk meg a közös hangot. Mint ahogy a tanárokkal sem. Sokat hiányoztam, egyszer az egyik az arcomba vágta, hogy ez nem rehabilitációs intézmény, nem kellene nyomorékoknak ide járni. Nem voltam motivált, meg is buktam elsőben. Szerencsére másodikban fiatalok is csatlakoztak az osztályhoz. Végre kortársak közé kerültem, akik elfogadtak, bevettek a csapatba – mondja Ferenc. – Ahhoz, hogy velük tarthassak, az is kellett, hogy a kezelésben is történjen egy hatalmas áttörés. A faktorkoncentrátumot már injekcióba tették, és hazavihettem, miután megtanultam vénásan beadni magamnak. Bárhol, bármikor. Fantasztikus szabadságot hozott az életembe. Kempingeztünk, bicikliztünk, bulikba jártunk, szegény édesanyám meg otthon izgult, de hősiiesen viselte, hogy felnőtt a fia.”



„Alaposan ki kellett lépni a komfortzónánkból. Ez nem egy vasárnapi autózás a Pilisben. Minden ott helyben dől el.”



Aztán érettségi után, az első munkahelyén megismerkedett Anitával. „Alig mertem elhinni, hogy az a gyönyörű, kedves, okos lány elfogad engem a betegséggel együtt. Mindenbe beavattam a lelegején, amire ő azt felelte: ez őt nem érdekli, hiszen szeret. Ez 2000. október 5-én történt. Decemberben összeköltöztünk, májusra kiderült, hogy jön a baba, így gyorsan megtartottuk az esküvőt is” – meséli büszkén Ferenc.

Lányuk, Petra már 19 éves, egyetemre jár, gyógytornásznak készül. Talán nem véletlenül.

„Végtelenül céltudatos, okos, szorgalmas ember lett belőle. És hát igen, abban nőtt fel, hogy engem kímélni kell, vigyázni kell rám. Hatalmas benne az empátia, tiszta szívvel támogatja az elesetteket. Jól jár vele, aki a kezei közé kerül. Lányként ő nem örökölte a betegséget, viszont ha neki fiúgyermek születne egyszer, továbbadhatja a hibás gént. Ám ma már van arra

lehetőség, hogy lombikprogrammal megakadályozzák a hibás kromoszóma továbböröklődését. Ez megnyugtató mindnyájunk számára.”

A KOMFORTZÓNÁN TÚL

Bár a betegség Ferenc életében mindig jelen lesz, a családdal kiteljesedett a boldogsága. Elégedett azzal, amit megteremtettek maguknak, de a vágy, hogy véghezvigyen valamit, ami nem hétköznapi, mindig ott motoszkált a fejében. Amikor találkozott a hírrel, hogy lehet nevezni a Budapest–Bamako–futamra, tudta, hogy ez az, amire vágyik. Barátai, Pozsik Tamás és Hajdu János azonnal igent mondtak a hívó szóra.

„Már az előkészületek is izgalmasak voltak. Először is támogatókat kellett szerezni, hiszen szükség volt fejenként 1-1 millióra. Ezt a feladatot én vállaltam magamra, és az útvonal tervezését is. Rengeteg falba ütköztünk, de végül sikerült. Vettünk egy viseltes kisbuszt, és neki-vágtunk a tíz országot átszelő 9000 kilométeres útnak, aminek minden percét élveztem. Alaposan ki kellett lépni a komfortzónánkból. Ez nem vasárnapi autózás a Pilisben. Minden ott, helyben dől el, és csak a találékonyosság, a talpraesettség és a szerencse segíthet. Sokszor napokig nem fürödtünk, konzerveken éltünk, de az esti tábortűznél hozánk hasonló örültekekkel oszthattuk meg a napi élményeket és a sólet-konzervünket” – meséli lelkesen. De a kihívás mellett másfajta élmény is adott a túra.



DR. VARGA NORBERT

csecsemő- és gyermekgyógyász,
klinikai genetikus
www.gendiagnosztika.hu

VÉRALVADÁS

„Szervezetünkben a véralvadáshoz a véráramban keringő fehérjék együttes funkciója szükséges. Ezeket véralvadási faktoroknak hívjuk. Feladatuk, hogy sérülés esetén, fibrinszálak létrehozása révén tapadós váladékká alakítsák a vért, és ezzel megakadályozzák, hogy nagyobb vérmennyiség léphessen ki az erek falán keresztül. A folyamatban a részt vevő fehérjék, a faktorok szép fokozatosan aktiválódnak, egymást aktiválják. Ha valamelyik faktor hiányzik vagy nem funkcionál, az vérzékenységet okozhat – ismerteti dr. Varga Norbert csecsemő- és gyermekgyógyász, klinikai genetikus. – Vérzékenységet kialakítani leggyakrabban a nyolcas és a kilences faktor hiánya tud. A nyolcas és kilences faktor génjei az X kromoszómán találhatóak, így ha ezen a kromoszómán valamilyen sérülés történik, vagy a gének valamilyen módon sérülnek, akkor róluk nem íródik át az adott faktor, és a faktorhiány következtében vérzékenység alakul ki.”

„A legfontosabb, hogy megtapasztalhattam a szintizta barátságot az első és a második alkalommal is, amikor Halász Gyurival vágtunk neki, mert nekem egy túra nem volt elég. Társaim kíméltek, vigyáztak rám, nem emelhettem meg a vizes kannát, de még a gurulós bőröndömet sem húzhattam. De a másik élmény sem volt kisebb horderejű. Kis adományokat vittünk magunkkal: bébitápszert, gumikesztyűt, fertőtlenítőszeret, írószert, játékokat, hiszen az afrikaiak a legapróbb dolognak is tudtak örülni. Olyan csillogást láttunk a szemükben, amit korábban el sem tudtunk képzelni. A gazdag embert látták bennünk, ami rossz érzést keltett a lelkünkben, fájdalmas volt érzékelni a hatalmas különbséget az életünk között. És ami ott szintén fontos tapasztalat volt számomra: soha nem fordultak utánam, hogy megbámulják a bicegésemet.” ◀

EGY KIS GENETIKA

Dr. Varga Norbert tolmácsolásában:

- A faktorok genetikájára az jellemző: ha a szervezetünkben lévő gének kópiákból egy már működőképes, akkor nem fog betegséget okozni.
- Ha a gének kópiákból egyik sem működőképes, akkor kialakul a betegség. Az X kromoszómán kódolódik a génje, amiből nőkben kettő, férfiakban egy található.
- Ha a férfiaknál az X kromoszómán a nyolcas vagy a kilences faktor génje sérült, akkor bennük nincsen másik kópia, ami azt a funkciót ellátná, így ők vérzékenyé válnak.
- A nőknél ha az egyik X kromoszómán sérül a nyolcas vagy a kilences faktor génje, akkor a másik kromoszómán található nyolcas, kilences faktor génjei el tudják látni ezt a funkciót, így vérzékenység nem tud kialakulni. Viszont hordozzák és átadhatják a hibás géneket.

- Ha egy hordozó nőnek fia születik, vagy az egyik, vagy a másik X kromoszómáját adja neki tovább. Ha azt az X kromoszómát adja tovább, amely a hibás gént tartalmazza, akkor az ő fiúgyermeké vérzékeny lesz. Ha azt a kromoszómát adja a fiának, amelynek génjei nem hibásak, akkor a fia egészséges lesz.
- Ha lánya születik egy hordozó nőnek, és továbbadja neki azt az X kromoszómát, amely a hibás gént hordozza, akkor az ő lánya is vérzékenységhordozó lesz. Viszont ha azt a kromoszómát örökli a lány, amelyik nem tartalmaz hibás géneket, egészséges lesz.
- Ha egy vérzékenységben szenvedő férfinak fia születik, és a fiának az Y kromoszómát adja át, akkor a fia nem lesz vérzékeny. Ha lánya születik, akkor a lányának továbbadott X kromoszóma hordozni fogja a hibás gént, tehát az ő lánya hordozó lesz, a fia pedig egészséges.