Da bi lahko v polnosti razumeli nujnost našega poziva za uvedbo presejanja novorojenčkov za SMA z vami delimo tudi zgodbo našega malega Anžeta, ki jo je zapisala njegova pogumna in ljubeča mamica Urša. Anže je drugače trenutno najmlajši otrok s SMA v Sloveniji:



»Naš Anže je star dobro leto in pol. Letos marca, pri starosti 14 mesecev, smo izvedeli, da ima spinalno mišično atrofijo tipa 2.

A vendar se je Anže rodil kot povsem zdrav in čisto normalen otrok. Pri treh mesecih je že veselo »pasel kravice« in krasno napredoval, potem pa se je pri 9 mesecih vse spremenilo. Opazili smo, da se je njegov razvoj povsem ustavil, imel je mehke nogice, ničesar ni mogel več prijeti in sedel je lahko samo ob podpori. Takoj smo šli na pregled k zdravniku, vendar nam je le-ta rekel, da z njim ni nič narobe, da je vse vredu in da je samo hipoton (malo mišično šibek in da se bo vse to popravilo).

Ampak njegovo stanje se je še naprej slabšalo, ni se mogel več obračati in dvigovati rok. Šele tedaj so naju zdravniki napotili na Pediatrično kliniko v Ljubljani. Tri dobre tedne po pregledu so me od tam poklicali po telefonu in mi povedali za diagnozo – spinalna mišična atrofija (SMA). Seveda sem doživela šok - nisem bila več pri sebi…telefon mi je padel iz rok. Mislila sem samo na to ali bo moj fantek sploh kdaj shodil in kako bom to zmogla.

Že čez dober teden dni zatem je Anže dobil prvi odmerek zdravila Spinraza, ki mu je zelo pomagalo. Sedaj je dobil že 4 aplikacije tega zdravila in je pri njem viden napredek – lahko sedi, se igra, uporablja roke…to je za naju z možem cel svet in sva neizmerno srečna, ko vidiva njegovo srečo na obrazu, ko lahko prime igračko.

Se pa še vedno sprašujem, če bo lahko najin zlati fantek kdaj hodil. Pri tej starosti bi drugače že tekal naokrog, vendar pa ima Anže zaradi SMA zelo šibke noge, ker je bolezen v prvih štirinajstih mesecih njegovega življenja, preden je dobil zdravilo, v njegovem telesu

naredila že veliko nepopravljive škode. Zdravniki nama ne znajo povedati, če bo lahko kdaj shodil. Ampak z možem zelo verjameva v njega, ker je res velik borec. Tudi Anže si zelo želi, da bi lahko hodil, še posebej, ker je zelo živahen in aktiven otrok. To željo vidiva na njegovem obrazu vsak dan.



Je pa včasih zelo težko, včasih skoraj obupam in mi je zelo težko, ker je tudi mož lansko leto doživel srčni infarkt in ima kronično bolezen črevesja. Zato zelo težko pomaga že sebi in jaz držim pokonci vse okrog sebe. In ja, tudi jaz sem borka ter imam okrog sebe dobre ljudi, kot je Anžetov fizioterapevt Bine in delovna terapevtka Marcela.
Moj sonček je res borec in pomeni nama vse na svetu. Z možem si želiva, da se v Sloveniji nikoli več ne bo rodil otrok z SMA, ki mu ne bo diagnoza postavljena že ob rojstvu skozi presejanje novorojenčkov. Če bi Anžetu diagnozo na ta način postavili že ob rojstvu (in ne šele pri 14 mesecih) bi lahko danes že veselo hodil in tekal naokrog. A obstaja verjetnost, da hodil nikoli ne bo. Zato z vsem srcem podpirava pobudo Društva Viljem Julijan, da pri nas uvedemo presejanje novorojenčkov za SMA.«



