

## Alexandru Tcaciuc - 30 de ani, din Suceava - Pacient cu boala Fabry

### Povestea mea

Totul începe demult, în jurul vârstei de 5 ani, când am simțit primele dureri de mâini și de picioare. Erau înțepături profunde care îmi creau un disconfort avansat. De atunci și până la vârsta de 29 de ani am avut mereu stări pe care le-aș putea descrie ca usturimi, friguri și înțepături la mâini și la picioare. E destul de greu de descris în cuvinte durerea atât fizică, dar și starea emoțională. Suntem trei (3) copii în familie: am o soră (Anca) și un frate (Andrei), ambii mai mici ca mine. Atât eu, cât și fratele meu, Andrei, avem cruntele dureri. Împreună am observat că aceste dureri se declanșează, în general, când alergăm, facem efort fizic sau la schimbări bruște ale vremii (temperaturi ridicate sau prea scăzute), când suntem răciți/ gripați sau când suntem stresați, etc. Uneori durerile sunt la un nivel acceptabil de disconfort (ca o durere medie de măsea care sâcăie), alteori însă, pot să fie cumplite. Am remarcat că, atunci când răcesc, iar sistemul imunitar îmi este slăbit, durerile sunt de-a dreptul debilitante. Trăiesc o agonie care mă pune la pat! Părinții ne-au dus la medici cu diferite specializări, iar aceștia au pus diverse diagnostice: dureri de creștere, dureri reumatismale, sindromul picioarelor neliniștite, etc.

La vârsta de 12 ani am fost internat la Spitalul Județean Suceava, având ca și diagnostic, blocajul renal.

La 16 ani am fost din nou internat la Spitalul Județean, unde m-am prezentat cu picioarele umflate și dureri insuportabile. A urmat o vizită la Spitalul Sf. Maria din Iași, unde am primit un alt diagnostic: limfedem gambă stângă.

Odată cu trecerea anilor, durerile au început să fie însoțite de: dureri de burtă, diaree, greață, amețeli, tulburări de vedere (negru în fața ochilor) și auz (țiuit), palpitații ale inimii, tremur al mâinilor, ușoară deficiență în vorbire (bâlbâit), stări de nervozitate, etc.

Am ajuns la o avansată stare de disperare, văzând că niciun tratament recomandat de doctori nu mă ajută. Starea emoțională mi-a fost foarte afectată și simțeam că sunt într-un cerc vicios, de unde nu vedeam scăpare. Sâmburele de speranță s-a numit „Google”! După îndelungate căutări am găsit on-line „jurnalul” unei persoane din SUA, care prezenta simptome similare. Tot în acea scriere am găsit și ceva noțiuni despre o boala numită Fabry. Autorul jurnalului a menționat faptul că este, de fapt, un pacient cu boala Fabry. Atunci am simțit că a fost „prima izbândă” în căutările mele.

Într-o zi, fratele meu a făcut o criză de dureri de membre, însoțită de tot felul de simptome specifice bolii Fabry și a ajuns la spital. Medicii i-au administrat calmante, dar era în zadar. Andrei se zvârcolea în pat și plângea de durere. Mi-am luat inima în dinți și am menționat doctorilor despre boala Fabry. Atât mi-a trebuit!...parcă fluierasem în biserică: “ Dar ce ești tu? Ești doctor? De unde știi tu ce are?”

- Nu sunt doctor, dar am citit online și cred că are boala Fabry.

- Lăsa-mă cu toate prostiile citite pe internet. Citiți toate prostiile și veniți la urgențe să faceți pe doctoru’.”

Am început să lăcrimez de ciudă, frustrare, nervi... L-am luat pe Andrei acasă. Nu aveau ce să îi facă... de fapt nu prea știau ce să îi facă. Atitudinea doctorilor m-a împins pur și simplu să le dovedesc că am dreptate. M-am ambiționat. Trebuia cumva să demonstrez că am această boală, atât eu, cât și Andrei.

Am continuat căutările online și am ajuns să citesc că o analiză a ADN-ului demonstrează această boală cu adevărat. La acea vreme, analiza ADN era de neimaginat pentru mine. Mai citisem că boala este reprezentată de un deficit enzimatic: de lipsa enzimei alfa-galactosidaza A în sânge. Am aflat că se poate efectua această analiză la Synevo, dar aveam nevoie de bilet de trimitere de la medic (nu intru în detalii cum l-am obținut). Am făcut rost de bilet și mi-au recoltat proba de două ori, la o săptămână distanță. Prima probă de sânge s-a coagulat, deoarece nu a fost păstrată la temperatura necesară. Rezultatul analizei mi-a venit de la clinica din Germania în aproximativ două săptămâni. Abia am așteptat să vad plicul cu rezultatele! Nici o surpriză pentru mine: valoarea enzimei arăta <1, cu mult sub valorile de referință 14-72,6 nmol/h/mg proteină.

Având acest rezultat și convingerea că am boala Fabry, am trimis mai multe emailuri către diferiți medici. Am trimis un email și Fundației Române de Boli Lizozomale (FRBL), întrucât o bună parte din informațiile legate de boala mea, le-am găsit pe site-ul: [www.boli-lizozomale.ro](http://www.boli-lizozomale.ro). Spre marea mea surprindere, a doua zi am fost sunat de către vicepreședintele Fundației, domnul Marin Zlatea (din București). Am avut o convorbire foarte interesantă: i-am povestit, în mare parte, despre problemele mele de sănătate. Și, pentru prima dată, cineva m-a ascultat și m-a înțeles. Dumnealui mi-a facilitat legătura cu doamna doctor Carmen Anton (care a devenit ulterior medicul meu curant din Suceava). Țin să spun că, de fapt, mai mult plângeam decât povesteam ce simt, acestor persoane. Eram copleșit de emoții și obosit, după o luptă așa de îndelungată. A fost minunat că, în sfârșit, există cineva care să mă asculte și să mă ajute. Cu ajutorul acestor persoane am reușit să învăț multe și, de asemenea, să:

- Fac testarea ADN. Eu, Andrei și Mama am fost testați, iar analiza a fost pozitivă. Sora mea nu are boala Fabry.
- Găsesc pe cineva care îmi înțelege situația și de la care aflu noutăți despre această boală.
- Particip la conferințe/ evenimente, unde întâlnesc persoane asemeni mie;
- Am acces la servicii medicale oferite de medici de top, precum:
  - \* Prof. Dr. Cristina Rusu (Iași) - Genetică
  - \* Conf. Dr. Ruxandra Jurcuț și Dr. Sebastian Militaru (București) - Cardiologie

În momentul de față sunt pe tratament de substituție enzimatică, cu Fabrazyme și simt că lucrurile se îndreaptă spre mai bine. Prima perfuzie am primit-o pe 17 Noiembrie 2017. A fost un moment special, pe care nu îl voi uita curând!

Mulțumesc mult persoanelor care m-au ajutat!

**Simt ca nu mai sunt singur!**