

Martínek rok a čtyři měsíce po operaci: Příběh, který dojal Česko, má nadějně pokračování

Praha, 30. května 2025 – V létě roku 2023 sledovalo celé Česko příběh malého Martínka Zatloukala ze Šumperska, který trpí vzácným genetickým onemocněním – syndromem AADC (deficit aromatické L-minokyselinové dekarboxylázy). Toto závažné metabolické onemocnění narušuje tvorbu klíčových neurotransmiterů v mozku a způsobuje vážné neurologické potíže. Martínek nedokázal držet hlavičku, trpěl záchvaty, silným pocením, zvracením a prakticky nevnímal okolí.

Jedinou dostupnou možností léčby je genová terapie, která však nebyla v dané době v České republice hrazena z veřejného zdravotního pojištění. Rodiče proto na podzim 2023 zahájili veřejnou sbírku, která během několika týdnů oslovila tisíce dárců. Lidé přispěli více než 150 milionů korun.

Díky těmto prostředkům mohl Martínek 31. ledna 2024 podstoupit genovou terapii ve francouzském Montpellieru, kde mu byl přímo do mozku aplikován lék Upstaza. Ten doplňuje chybějící enzym, umožňuje tvorbu dopaminu a otevírá cestu k rozvoji schopností, které nemoc do té doby blokovala.

„Genová léčba u Martínka měla jednoznačný efekt. Martínek je nyní spokojené šťastné dítě, které se vyvíjí a učí se nové dovednosti. Před léčbou byl v permanentním diskomfortu, měl stahy těla, křeče, vysoké pocení. Po léčbě tyto stavy odezněly,“ vysvětluje doc. MUDr. Jana Haberlová, Ph.D., primářka Kliniky dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol.

Operace samotná proběhla bez komplikací. Neurochirurgický zákrok trval několik hodin a vyžadoval maximální přesnost při aplikaci léčiva do konkrétních struktur mozku. Právě technická dokonalost provedení je u této terapie zcela zásadní a může ovlivnit celkový efekt léčby.

„Z pohledu neurochirurga to byla excelentně provedená operace, po kontrole jsme viděli správně aplikovaný lék, bez známek krvácení či infekce, výsledek je skutečně vynikající,“ říká prof. MUDr. RNDr. Ondřej Bradáč, Ph.D., primář Neurochirurgické kliniky dětí a dospělých 2. LF UK a FN Motol.

Martínkův pokrok ocenila při svojí návštěvě ČR i profesorka Agathe Roubertie z Fakultní nemocnice v Montpellier: *„Vidím šťastného chlapce, který se cítí dobře, a to považuji za jeden z hlavních výsledků léčby. Jeho příběh je zároveň důkazem smysluplné mezinárodní spolupráce mezi naším týmem a kolegy z Motola. Společně se snažíme zlepšit život prvního českého malého pacienta s touto vzácnou nemocí a i to je důležitá součást celého úspěchu.“*

Motolský tým dále zmiňuje zásadní význam francouzského centra nejen pro samotný zákrok, ale i pro dlouhodobé sledování: *„Není to jen o tom aplikovat lék, ale mít zkušený multidisciplinární tým, který dítě provází dál,“* dodává docentka Haberlová.

Z veřejné sbírky, která Martínkovi umožnila podstoupit léčbu, stále zbývá část finančních prostředků. Ty slouží nejen na pokrytí jeho navazující intenzivní rehabilitační péče, kompenzačních pomůcek a dalších výdajů spojených s dlouhodobým rozvojem, rodiče zároveň část z nich využívají k pomoci dalším dětem se vzácnými onemocněními.

„Martínek se má dobře, je veselý a usměvavý. Nedávno strávil několik týdnů v lázních, kde podstoupil intenzivní rehabilitaci, a tam ho to opravdu nastartovalo. Začal víc vnímat, co se kolem něj děje, natahuje se po hračkách, hraje si a dává mamince pusinky. Je celkově pevnější, lépe sedí a už tolik nepadá do stran. A i když mu zatím úplně nerozumíme, snaží se s námi víc komunikovat. Pokroky jsou znatelné každý den. Jsme nesmírně vděční všem, kdo nám na téhle cestě pomohli. Bez jejich podpory bychom to nikdy nezvládli,“ uzavírá tatínek Martínka.

Kontakt pro média:

Pavčina Danková, tel:224 431 690, e-mail: pavčina.dankova@fnmotol.cz