

ARCHA

SPOLEČNOST PRO POMOC PŘI HUNTINGTONOVĚ CHOROBE

ZPRAVODAJ



Číslo 50/2017

ReConnect

by VITAE®

Když potřebujete dobít životní energii



**ZNATELNÝ
EFEKT
OD PRVNÍHO
DNE
UŽÍVÁNÍ!**

Unikátní kombinace látek, které se přirozeně vyskytují v lidském organismu

Navíc obsahuje **VITAMÍN C** pro snížení únavy a vyčerpání

Pro více informací navštivte naše webové stránky: www.re-connect.cz

K dostání ve Vaší lékárně



Znak SPHCH

Znak představuje hlavu a horní torzo jedince, neboť Huntingtonova choroba může postihnout jak duševní, tak fyzické funkce. Zmenšený prostor uvnitř symbolu znázorňuje omezené fyzické a duševní schopnosti postižené osoby.

Symbol nahrazuje rozvíjející se květ rostliny, aby byl znázorněn růst a rozvoj činností svépomocných společností pro Huntingtonovu chorobu na celém světě.

Je také znamením naděje – že práce a výzkumné úspěchy posledních let povedou k úspěšné léčbě.

MOTTO:

**„Starý zákon má pravdu: někdy padají hradby pouhým křikem.
Ale pouhým křikem se nedá postavit nic.“**

„Člověk se nikdy nezbaví toho, o čem mlčí.“

„Celý život se utváří mezi tím, co chceme a co musíme.“

„Vážnou příčinou, proč člověk ztrácí důvěru v sebe, je ztráta pocitu, že je milován.“

Autorem všech citátů je Karel Čapek

SEZNAM ZKRATEK

V textu zpravodaje ARCHA se vyskytují různé zkratky. Častým vypisováním plných názvů by se ztěžovala přehlednost textu, proto nejčastěji užívané zkratky uvádíme v úvodu.

SPHCH Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě

HCH Huntingtonova choroba

EHDN European Huntington's Disease Network

EHA European Huntington Association

IHA International Huntington Association

HDSA Huntington's Disease Society of America

NRZP Národní rada osob se zdravotním postižením

KpZ Koalice pro zdraví

APSS Asociace poskytovatelů sociálních služeb

VDÁNO S LASKAVOU PODPOROU:

Ministerstvo zdravotnictví ČR

Královéhradecký kraj

Fresenius Kabi, s.r.o

Beiersdorf, s.r.o

Ginesio Plus, a.s.

OBSAH

ÚVOD	6
Úvodník	6
Žít se zakrytýma očima	9
INFORMACE.....	10
Domácí pohybová cvičení	10
Kondiční trénink těla a mysli	11
Projekty 2017	12
ČLÁNKY	13
Apatie jako projev Huntingtonovy nemoci	13
Vývoj a naděje v oblasti anti-sense oligonukleotidů u Huntingtonovy choroby ..	15
Když se huntingtin chopí kladiva: HCH a oprava poškozené DNA	19
Zmapování funkce proteinu huntingtin	19
Dozor nad opravou poškozené DNA	19
Čelovky pro huntingtin a vedoucí role proteinu ATM	20
Na co se huntingtin při opravách specializuje	20
Zmutovaný huntingtin se sice na místo dostaví, ale je spíš ke škodě než k užitku	21
Další směřování výzkumu: zkoumání poškození DNA v případě HCH	22
PŘÍBĚHY	23
Zn. Budoucnost nejistá	23
VZPOMÍNKYNASPOLEČNÁ SETKÁNÍ	24
Vzpomínka na podzimní rekondičně-edukační pobyt v Prostějově, listopad 2016 ..	24
Podzimní rekondičně-edukační pobyt, listopad 2016	25
SOCIÁLNÍPROBLEMATIKA.....	27
Novela zákona o sociálních službách	27
Novela o nemocenském pojištění	28
Transformace posudkové služby	29
Výkon funkce opatrovníka	29
Poradenství pro osoby se zdravotním postižením	31
Zaměstnávání osob se zdravotním postižením	32
Handicapovaní vzkazují bankám: započítejte nám příjmy z invalidního důchodu ..	33
MOŽNOSTILÉČBYHCHVČR.....	35
MOŽNOSTIGENETICKÉHOTESTOVÁNÍVČR.....	40

MOŽNOSTI POBYTOVÝCH ZAŘÍZENÍ PRO PACIENTY SHCHV ČR... 44

Jihočeský kraj	44
Jihomoravský kraj	44
Kraj Vysočina	45
Královéhradecký kraj	45
Moravskoslezský kraj	46
Pardubický kraj	47
Praha	48
Ústecký kraj	48
Zlínský kraj	49

STALO SE 50

Žena regionu	50
Konference o terapiích pro HCH, Malta 2017	51
Papež František pomáhá zvyšovat osvětu o Huntingtonově chorobě	57
Projekty 2016	58
NGO Market 2017	68

OZNÁMENÍ 69

EHA konference, Sofia, Bulharsko	69
REHAPROTEX 2017	69
SPHCH na Facebooku	69
Stav půjčovny zdravotnických pomůcek v HK	69
Kniha „Nutriční podpora“	70
Časopis „Můžeš“	70
Časopis „Mosty“	70
Pomozte SPHCH nakupováním přes GIVT.cz	71

KONTAKTY 72

Multidisciplinární tým	72
Organizace a instituce	74
Mezinárodní organizace	75
Poradny	75

HUNTINGTONOVÁ CHOROBA 77

ÚVOD

ÚVODNÍK

PharmDr. Zdeňka Vondráčková



Vážení a milí příznivci SPHCH a Zpravodaje Archa,

přišel čas, abych opět zasedla k počítači a zamyslela se nad naší Společností, která se více než 25 let snaží pracovat pro rodiny zatížené Huntingtonovou nemocí.

Ti, kdo mají ke mně osobně blíže, vědí, že každý úvodník do Zpravodaje Archa dlouho nosím v srdci a zvažuji, jaká slova zvolit. A jako každý půlrok čekám na chvíli, kdy bude doma pohoda, abych byla schopná napsat slova hladivá a povzbudivá.

Přesto letos stále myslím na všechna naše setkání od osudového Náchoda 2002, kdy jsem se stala předsedkyní a vzala na sebe velmi těžký úkol – den co den myslet na HCH, den co den při setkáních s lidmi přemýšlet, čím by nám ten či onen mohl pomoci nebo prospět a jak břemeno rodin s HCH nadlehčit, či dokonce sejmout.

A tak jsem nějak zapomínala na sebe a teď se ptám: „Kdo sejme břemeno ze mne?“ Odpověď známe z pohádky. Zatím však stále čekám a hledám osobnost, která bude dost silná a bude mít kolem sebe přátele, kteří jí pomohou veslovat v nelehkých vodách české společnosti.

I proto jsem dnes zvolila motta od pana Karla Čapka. V dnešní vyhrčené politické situaci, v době zhoršujícího se stavu demokracie, kdy osobní svoboda je stále sešněrovanější, nevím, o koho se opřít, když sama již nenacházím odpovědi a oporu. Ve zdravotnictví a sociálních službách se stává vše komplikovanější a daleko hůře dosažitelné než před deseti lety. Tehdy jsem ovládla všechny zákony o sociálních službách i zákony a vyhlášky ve zdravotnictví, ale teď se mi zdá, že už nemohu nikomu dát žádnou radu, protože se ve všech těch novelách ztrácím.

Jak čas běží, stala jsem se svědkem mnoha příběhů i osudů rodin postižených HCH, mnohým jsem se snažila usnadnit cestu životem, ať už prací pro SPHCH, hladivou a empatickou odpovědí na e-mail či dopis, anebo trpělivým vysposlechnutím telefonátu či skutečnou radou nebo jinou pomocí.

Neočekávala jsem za to žádný vděk ani poděkování, proto jsem to vše totiž nedělala. Asi mi je prostě vlastní být na světě pro druhé a snažit se pomáhat. Jenomže přece jen tělo i mysl potřebují odpočinek, odreagování od HCH a v určitou chvíli i opravdovou fyzickou pomoc a spolupráci. A jak přibývá povinností vyplývajících ze všech těch vyhlášek, nařízení a zákonů, abychom se náhodou přece jen nechtěli obohacovat (snad po nás nebudou chtít i EET!), je třeba někoho dalšího, kdo převezme narůstající agendu, zajde na poštu a na rekondici zaveze občerstvení. Celá léta – už od roku 2002 – jsem vždy vše potřebné pro rekondici nejprve shromáždila doma na půdě, snosila do auta, odvezla na rekondici, vynosila z auta do kongresových prostor a potom zase zpět do auta a domů na půdu, kde to čekalo na další rekondiční pobyt. A stále jsem musela některé prosit, aby si udělali čas, přijeli a přiložili ruku k dílu.

Snažím se tím vším připomenout, že nic na světě se samo nezařídí a nic na světě se samo neudělá, neodnese a nepřipraví. Vždy jsou k tomu potřeba lidské ruce a všichni moc dobře tušíte, že dvě ruce udělají zákonitě méně než dvojce, troje....

A letošní rekondice v Pardubicích byla úžasná. Všichni fungovali skvěle, každý si vzal svůj díl a nikoho jsem nemusela o nic prosit. Naopak jsem mohla všem zúčastněným děkovat za včas a perfektně odvedenou práci. Rekondice běžela jako dobře namazaný hodinový stroj. Všem, kdo se zapojili, ten nejvřelejší a nejupřímnější dík.

Letošní pobyt v Pardubicích se od předchozích velmi lišil a řekla bych, že byl zlomový. Při jeho přípravě jsem myslela na příběh 50letého pacienta s HCH a jeho 75leté matky, o nichž jsem se dozvěděla z e-mailu pacientovy bývalé manželky. Stěžovala si, že její ex-manžel potřebuje zařízení, které se o něho postará, protože její bývalá tchýně již na to nemá síly. To, že 75letý senior nemá sílu se postarat o své 50leté dítě s HCH není nic neobvyklého. Senior sám ztrácí duševní i fyzické síly a není tedy divu, že nezvládne dospělého člověka, který potřebuje dopomoci s jídlem, strojením a dalšími sebeobslužnými výkony, zvláště pak když kromě fyzických i duševních sil ztrácí i komunikační schopnosti. Na matce zůstala povinnost, které se pisatelka rozvodem zbavila.

Tady mne nenapadá pro paní jiná odpověď než právě slova Karla Čapka: „*Celý náš život se utváří mezi tím, co chceme a co musíme.*“

Poslední dobou slyším často něco podobného. Nějak se nám ze světa vytrácí zodpovědnost jednoho za druhého, schopnost se zapřít, odepřít si a udělat to, co je třeba. Není možné vše řešit rozvody, soudy a prosazováním své individuality. Člověk se přece stává člověkem díky společnosti, ve které žije, a sám by nebyl nic. Můj strýc říkával své ženě, když si stěžovala, že se musí starat o svou starou matku: „*Když jsme byli mladí, tak jsme cestovali, teď přišel čas se postarat.*“

U HCH je problém v tom, že přichází příliš brzy a péči náš blízký potřebuje v době, kdy se máme my zdraví starat o své dospívající děti, případně své rodiče, a hlavně máme ještě povinnost chodit do zaměstnání. Přesto přese všechno musím konstatovat, že rozvodem zodpovědnost nekončí.

Další příběh, který přišel e-mailem těsně před rekondicí, je také smutný a je vlastně obdobný, jen nešťastnou je matka nemocné. K mamince se vrátila nemocná dcera, kterou opustil manžel. I ta má problém ve svém věku a z důchodu zvládnout péči o svou již velmi dospělou dceru. A navíc cítí ponížení z toho, že se dcera může setkat se svými dětmi jen za dozoru třetí osoby.

Tady je ale něco špatně, nezdá se vám? Odkdy se rodiče mají starat o své opuštěné, rozvedené a nemocné děti?

Nějak se nám ta společnost pokrývá a hodnotově směřuje někam, kam se snad dostat nechceme. Ne, to není možné, aby se ve vyspělé společnosti děly takovéto věci. Kde by skončily nemocné 40-50leté děti, které do nedávna žily spořádaným společenským životem v manželství. Ale kam má takový člověk složit hlavu, když dříve nebo později si nebude schopen vydělat na živobytí, bydlení a ani se sám najíst?

A tak dnes shledáváme, že JÁ a MOJE potřeby se nadrazuje nad MY a nemocný člověk končí u svých starých rodičů, kteří na péči nestačí, ale jsou rodiči v pravém slova smyslu, a cítí, že když nikdo jiný, tak že oni musí. Ale do kolika let mohou senioři pečovat o nemocné s Huntingtonovou nemocí?

Rozvod znamená pro pacienta s HCH vždy ztrátu bytu. Neznám případ, kdy by rozvedený nemocný zůstal v bytě, v němž žil před rozpadem manželství. Nemá také dost schopností a financí, aby se o sebe sám postaral. A pozor, ještě zpravidla musí platit alimony. Dokonce někdy vyšší, než je jeho invalidní důchod.

Ti dva lidé si při vstupu do manželství slíbili, že spolu budou v dobrém i ve zlém, že si budou vzájemně pomáhat a vzájemně se respektovat. Očekávali bychom však marně, že soud např. vyměří nemocnému partnerovi rentu, kterou by mu jeho bývalý životní partner vyplácel.

Může SPHCH v tomto něco udělat?

Stále před sebou vidím zařízení ve Venezuele, ne, to nemůže být pravda, že rodiny takto odloží své nemocné manželky, manžely, sestry či bratry, matky či otce a nebudou je ani nikdy v budoucnu navštěvovat! Nechají je takto žít v osamělosti v době, kdy ztrácí kvůli zákeřné nemoci celou svou osobnost, vezmou jim lásku, tu nejcennější lásku bližního?

Když jsem v roce 2000 mluvila o tom, že je třeba se snažit zajistit pro naše nemocné pobytová zařízení, aby o ně bylo dobře postaráno, až my pečující budeme ještě muset chodit do zaměstnání a starat se o finanční zajištění rodiny, netušila jsem, že v těchto zařízeních budou především absolutně opuštěni nemocní bez lásky svých nejbližších. Naprosto sobecky odloženi a často sebraní z ulic, neboť přišli o střechu nad hlavou.

Papež František přijal ve Vatikánu 18. května 2017 pacienty s Huntingtonovou chorobou, a jejich rodinné příslušníky. „*Dnes jsme tady, abychom sami sobě i světu řekli: Už se neskrývejte... Ježíš se během svého poslání setkal s mnoha nemocnými, bral na sebe jejich utrpení, strhával zdi stigmatizace a marginalizace, které mnohým z nich bránily vnímat úctu a lásku... Také vás povzbuzuji, abyste se necítili sami a nepodléhali pocitům studu a viny. Rodina je privilegovaným prostorem života a důstojnosti. Můžete přispět k vytváření oné solidární a pomocné sítě, kterou může poskytnout pouze rodina a kterou je povolána naplňovat životem. Pro Ježíše nebyla nemoc nikdy překážkou k setkání s člověkem. Naopak. On nás naučil, že člověk je vždy vzácný, vždy je obdařen důstojností, o kterou ho nic a nikdo nemůže připravit, ani nemoc. Křehkost není zlo. A nemoc, která je vyjádřením křehkosti, nám nemůže a nesmí dovolit zapomenout, že v Božích očích zůstane naše hodnota vždycky nevyčísitelná.*“ Přítomné zdravotníky, pečovatele, dobrovolníky a vědce zabývající se studiem HCH vyzval: „*Diagnostických, terapeutických a asistenčních výzev, které s sebou choroba přináší, je mnoho. Ať Pán požehná vaši práci, abyste se stali opěrnými body pro pacienty a jejich rodiny... Bud'te náručí, skrze něj Bůh zasévá naději. Bud'te hlasem, kterým se ti to lidé budou domáhat svých práv!*“

K tomu není co dodat, je to výzva pro nás všechny.

Úvodník jsem začala psát před rekondicí, ale dokončuji ho až po ní. A to je chvíle pro druhý citát z Karla Čapka: „*Člověk se nikdy nezabývá tím, o čem mlčí.*“ Během rekondice velice rychle vyšlo najevo, že je kamarádka nějaká nešťastná. Vyčetla své mamince, (jako nedávno moje dcera mně), že nemá normální rodinu, že tady není od toho, aby řešila matčiny problémy s otcem, že se nechce kvůli péči o ně vzdát svých životních představ a plánů. Ale nakonec se ukázalo, že je vlastně nešťastná sama ze sebe. Naštěstí si to obě s pomocí psycholožky vysvětlily a o vzájemný vztah nepřišly. Bylo to i pro mne bolestivé a zároveň obohacující, nemohla jsem ani mluvit, když jsem si vše pospojovala. HCH s sebou nese neustálé vyrovnávání se s novou situací. První střet s HCH je dramatický, bolestivý a toto období je dlouhé, ale každé další je méně bolestivé a kratší i díky získaným zkušenostem s HCH.

„Starý zákon má pravdu: někdy padají hradby pouhým křikem. Ale pouhým křikem se nedá postavit nic.“ A tak se musíme- zvednout, sebrat všechny síly a začít spolupracovat a komunikovat.

A to podle mne nejdůležitější a poslední, co bych měla ještě napsat je, že bez lásky a přátel by nám bylo na světě s HCH zatroleně smutno, a tak si náklonnost snažme podržet alespoň vzájemným úsměvem jednoho pro druhého.

V závěru jako předsedkyně chci ještě poděkovat všem dárcům za finanční dary, které v roce 2016 věnovali Společnosti a které nám dovolily splnit všechny závazky, které jsme si vytyčili. Ale děkuji i všem těm, kteří pomáhali nezištně na našich aktivitách a samozřejmě všem lékařům, terapeutům i firmám, které naše snažení oslovuje a vidí v něm užitečnou pomoc rodinám se sice řídkou, ale těžkou diagnózou co do osudu zatížených rodin.

V závěru připomínám, že členský příspěvek je 300 Kč a že každá koruna pomůže v činnosti SPHCH, která je především pro vás.

Ať je naděje a láska vždy s námi!

Vaše předsedkyně

Chcete, aby měli vaši blízcí v budoucnu reálnou šanci na kvalitní životní podmínky v nemoci? Podpořte prosím finančně SPHCH na čísle účtu: 1543349/0800.

ŽÍT SE ZAKRYTÝMA OČIMA

Ing. Jiří Hruďa



Je to vize nebo donucení? Nebo rozhodnutí?

Je to radost žít, vstupovat do vztahů, být na světě, když od malička vím, že mám na světě své místo. Že svět je krásné místo k žití. A překážky jsou tu k tomu, aby se překonávaly. Že neexistuje špatné počasí, ale pouze špatné oblečení.

Mám rád písničku Marka Ebena „O Balónu“. Zpívá se v ní: „Vzhůru, nese tě to vzhůru, nedá se to nahmatat ani změřit, vzhůru, nese tě to vzhůru, nezbyvá nic jiného, nežli věřit, že když odhodíš všechna závaží a nažhaviš srdce hořáky, vzhůru, že poletíš vzhůru, až pod mraky.“

Je to tento pohyb vzhůru, k hodnotám, které nás mohou povznést vysoko nad všední poměry. Nad rozhodnutí soudů, nad nevělu ex-partnerů, dát životu smysl, naději, sílu a pokoj.

Někdy jsme rádi při zemi, je tam bezpečno a útulno. Ale někdy je nám při zemi teskno a smutno. Jsme zahlceni problémy a sami sebou a jsme rádi, když můžeme pohlédnout vzhůru.

Nelze si po vzoru malých dětí zakrýt oči a myslet si, že všechno zlé zmizelo. To je jenom iluze a klam. Jsme stále nohama na zemi a cítíme problémy.

Ale důležité je, žít s hlavou vztyčenou!

INFORMACE

DOMÁCÍ POHYBOVÁ CVIČENÍ

Bc. Marta Pudilová, pohybový terapeut

Milí čtenáři,

pojďme si znovu připomenout, proč je pro nás a naše tělo důležitá **pohybová aktivita**.

Vzhledem k tomu, že v současné době stále neexistuje lék na léčbu Huntingtonovy choroby, je důležité využít léčebných režimů ve formě fyzikální terapie. Huntingtonova choroba, jak už víme, zasahuje oblasti motoriky, kognitivních funkcí a ovlivňuje i oblast chování. **Fyzikální terapie (fyzioterapie, pohybové aktivity, ergoterapie, logopedie) zmírňuje nástup výše zmíněných symptomů a napomáhá k celkovému zkvalitnění života.** Dochází k rozvoji kondice těla, a to jak duševní, tak tělesné.

Pohybové aktivity mají velký vliv na neuromuskulární a kardiovaskulární systém. Nejenže přispívají k lepšímu oxyličování a prokrvování mozku (zvyšují jeho funkční schopnosti, snižují depresivní pocity a pocit frustrace), zvyšují kapacitu plic, zkvalitňují srdeční činnost, což vede k lepší distribuci kyslíku krví do celého těla.

Dalším přínosem je **zkvalitnění kostní hustoty** – mineralizace kostí. A to díky jejich zatěžování. Posilováním, chůzí v terénu anebo do schodů, dochází k prevenci řídnutí kostí, snížení rizika osteoporózy a chronických zlomenin.

Pohyb má blahodárný vliv i **na trávicí systém**. Napomáhá nám k udržení nebo dosažení optimální tělesné váhy. Podporuje pravidelné vyprazdňování a podporuje **imunitní systém**.

Pohybová aktivita by pro vás neměla být vynucená nutnost, ale **zábava**. Při pozitivním vnímání pohybu dochází k vyplavování endorfinů, které pozitivně ovlivňují vaši náladu a kvalitu spánku. Proto dělejte vždy to, co vás baví. Pro někoho to může být procházka, někdo si raději zacvičí doma (fitnesscentrum), další využije plavání atd.

Věnujte svému tělu každý den chvilku, mějte se rádi a vaše tělo se vám odvděčí.

Pokud nemáte možnost cvičení ve vašem okolí, **zacvičte si „přes Skype“ s pohybovým terapeutem.**



CVIČENÍ S MARTOU

KDY: v úterý 18 -19 (nebo po domluvě i v jiný den)

KDE: u vás doma

JAK: pomocí SKYPE video-hovoru

CO: - zahřátí
- posilovací, kondiční, koordinační a dechové cvičení
- strečink a uvolnění

Domluvte si termín: marta.pudilova@seznam.cz

KONDIČNÍ CVIČENÍ PROBÍHÁ:

KDY: v úterý 17:00–18:00 hod.

v pátek 17:30–18:30 hod.

JAK: pomocí Skype hovoru přes internet

CO JE POTŘEBA: připojení k internetu, stažený program SKYPE, webkamera + mikrofon

POMŮCKY: podložka, gymball...

ZAMĚŘENÍ: zahřátí, dechová cvičení, posilovací cviky na svaly zádové, břišní a dolních končetin, koordinační cviky, posílení středové části těla, uvolnění a strečink.

KONTAKT: MARTA - marta.pudilova@seznam.cz (možnost domluvit se i na jiný termín)

Těším se na Vás!

Marta

KONDIČNÍ TRÉNINK TĚLA A MYSLI

Bc. Kateřina Blechová, ergoterapeut

Příroda je už zcela probuzena ze zimního spánku a tak je nejvyšší čas, abychom se k ní přidali i my. Rozproudí životní energii, protáhnout si tělo, roztočit mozkové závitky a vpustit radost do běžných dní! To by měly být naše hlavní úkoly nejen na počátku jara.

Pojďme se do toho pustit společně!

Nabízíme Vám cvičení, při kterém se lehce zahřejeme, protáhneme některé svalové skupiny a zvýšíme jejich sílu. Zaměříme se především na posílení a obratnost horních končetin, trénink mozkových funkcí a celkovou pohodu.

Horní končetiny jsou naším velkým pokladem, který máme. Díky nim se oblékneme, najíme a zvládneme běžné denní aktivity. Jsou nám ku pomoci při dorozumívání se s ostatními - ať už ve formě gest, písma či podání ruky při seznámení. Ruce jsou nám oporou. Podrží sklenku s osvěžující limonádou, podají dárek kamarádovi, pohladí po tváři naše milované a mnoho dalšího. Nejen proto si naše ruce zaslouží pozornost, péči a vděk.

Domluvit se, promluvit si a hlavně si porozumět s ostatními je nesmírně důležité. Jsme tvorové společenští a komunikace je naším pomocníkem pro navazování a utužování vztahů.

Nezapomínejme ani na mozek. Zejména paměť, pozornost, představivost a další kognitivní funkce je potřeba trénovat.

Ráda bych ještě zmínila radost. Domnívám se, že by neměla chybět při žádných činnostech, které vykonáváme a které naplňují náš život. Radost je průvodcem celého tohoto cvičení a i proto se těším, že se o ni budu moci s Vámi podělit. Každá aktivita se počítá a je prospěšná jak pro naše tělo, tak i pro naši mysl a duši. Neváhejte a zapojte se!

CVIČENÍ PROBÍHÁ:

- u Vás doma, prostřednictvím SKYPE videohovoru - po internetu,
- ve středu 18.00–19.00 hod,

- cvičíme většinou u stolu a ke cvičení potřebujete drobné cvičební pomůcky, ale využijeme i běžné předměty z domácnosti,
- cvičení je vhodné nejen pro lidi s HCH, ale i pro jejich blízké a pečující osoby.

KONTAKT: KÁŤA - kata.blechova@email.cz

Nezáleží na tom, kde bydlíte, jaké máte zdravotní omezení, nebo kolik je Vám let. Stačí se ozvat. Domluvíme se a společně se do toho pustíme. Těším se na Vás!

Káťa



KONDIČNÍ TRÉNINK TĚLA A MYSLI

Kondiční cvičení, trénink kognitivních (mozkových) funkcí a cvičení horních končetin
s ergoterapeutem - Bc. Kateřina Blechová

KDY: ve středu, 18.00 – 19.00 hod
(od 15.2.2017)

KDO: každý, kdo má chuť a zájem si zacvičit

KDE: u Vás doma, prostřednictvím internetu
- SKYPE videohovoru

Přihlášení na kata.blechova@email.cz,
nebo na tel.č. **737 059 924**

Těším se na Vás! Káťa

PROJEKTY 2017

Mgr. Monika Baxa

V letošním roce plánujeme uspořádat dva rekondičně-edukační víkendové pobyty. Na jarní rekondici jsme se potkali 19.–21. května v Pardubicích, podzimní rekondice je naplánována na 3.–5. listopadu v Prostějově. Připravíme dvě čísla Zpravodaje Archa a nové letáky o fyzioterapii a výživě při HCH. Chceme pokračovat v přednáškách pro pobytová zařízení sociálních služeb, která stále o přednášky projevují zájem. Navíc přineseme bližší informace o navštívených zařízeních a možnostech ubytování a péče pro naše pacienty. Přineseme Vám nejnovější informace o hledání terapie a dění v huntingtonské komunitě z tří mezinárodních konferencí. Pokračujeme v cvičení s pohybovou terapeutkou s využitím Skype videohovorů a nově přes Skype můžete cvičit i s ergoterapeutkou. Cvičení velice doporučujeme. Pravidelná a cílená aktivita pomáhá udržovat soběstačnost a samostatnost. Navíc obě terapeutky jsou vřelá a empatické, připravené Vám pomoci s Vaší konkrétní situací/problémem. Budeme se snažit co nejvíce zajímavých a důležitých informací zveřejňovat na našich webových stránkách (www.huntington.cz) a samozřejmě nadále bude fungovat internetová off-line poradna. Doufáme, že připravené projekty Vám pomůžou a budeme moc rádi za jakékoli podněty pro projekty nové, o kterých si myslíte, že by pro Vás mohly být prospěšné.

APATIE JAKO PROJEV HUNTINGTONOVY NEMOCI

Bc. Rastislav Ostrůž, DiS.



Motivace jako taková je jednou ze základních struktur lidské psychiky, která vede člověka vpřed a podporuje jeho rozvoj, sociální integraci a naplňování jeho cílů. Bez samotné motivace by se tedy obtížně dosahovalo jakýchkoli výsledků a veškeré oblasti života by neměly smysl. Mnoho lidí při představě, co je motivace, vidí motivaci pracovního charakteru, sebemotivaci, aktivní sebezdokonalování a podobně. V širším slova smyslu je takto pojatá motivace výsledkem vývoje společnosti, která klade důraz na rozvoj jedince a jeho schopnost adaptovat se na prostředí. V užším slova smyslu **lze motivaci chápat jako základ lidského přežití**. Takto pojatá motivace se stává důležitou součástí života osoby s Huntingtonovou chorobou (dále jen HCH). Zde lze vycházet například ze základní motivace člověka, která spočívá v samotném přežití. Jedná o tzv. definici přežití moderního člověka, který je charakteristický péčí o své bytí. To zahrnuje příjem potravy, udržování vhodné tělesné teploty nebo být v bezpečí, ale také pobyt ve společnosti jiných lidí. To jsou některé z mnoha atributů projevů motivace. U člověka s HCH dochází k postupnému zhoršování motivace jako takové. To ovšem nelze aplikovat na všechny. Je také důležité podotknout, že ne u všech pacientů jsou projevy ztráty motivace stejné. **Ztrátu motivace lze lehce modifikovat do apatie, kdy člověk ztrácí zájem o věci kolem sebe.** Důležitým momentem je správná identifikace projevu chování. Zde **je nutné rozlišit apatii od deprese**. Osoba v depresi může ztrácet potřebu péče o své přežití. Pacient s HCH tedy může být apatický, ale nemusí mít nutně depresi. Správná identifikace tedy odráží to, jakým způsobem přistupujeme k řešení vzniklé situace, například vhodným nastavením medikace nebo psychologickou podporou. Přítomnost apatie tedy může být indikátorem k vytvoření psychologické diagnózy, zejména v oblasti vzniku deprese.

Již zde je tedy kladen velký důraz na to, jak je zásadní pracovat s apatií, umět ji rozeznat od deprese a znát její projevy. Základní **projevy deprese** nesou znaky iritující náladu, ztrátu motivace k provádění aktivit, úbytek váhy, nedostatek energie, sociální izolaci nebo ztrátu libida. Pro práci s pacientem s HCH, ať je to klient sociální služby nebo rodinný příslušník žijící doma, **je zásadní to, jakým způsobem jeho okolí vnímá jeho projevy, jak se změnila jeho rituály, které činnosti již neprovádí a proč.** Takto nastavené cílené pozorování může včas odhalit přítomnost apatie nebo deprese. Ta může mít na pacienta s HCH těžké dopady. Motivační faktory jsou vlivem HCH značně omezené a tudíž může postupně vzniknout situace, kdy začne pacient ztrácet zájem o společnost, provádění oblíbených aktivit nebo naopak vznikne nechuť k začínání



nových aktivit. Tomu lze v mnoha případech předcházet zejména cíleným pozorováním změn v chování. Včasná aplikace preventivních prvků může zmírnit, popřípadě i odstranit některé projevy apatie. Je pochopitelné, že projevy apatie jsou u lidí s HCH značné. Samotná diagnóza HCH nese s sebou rizika a projevy nemoci, které pacienti nejsou schopni ovlivnit. Mnohdy se nacházejí v situaci, kdy nejsou ochotní a ani schopní řešit tyto projevy a diagnózy. Ty se můžou objevovat nezávisle na sobě. Rizikovou hranicí je ztráta kontroly, respek-

tive nedostatek motivace přijímat jídlo a tekutiny. U některých pacientů se tato hranice může posunout až k pokusům o sebepoškození nebo sebevraždy.

Problematika sebepoškozování nebo pokusů o sebevraždu vychází pravděpodobně z polymorbidity onemocnění, tedy z kombinací přítomnosti deprese a změn v osobnosti pacienta. I zde se vytváří prostor pro pečující, kdy je důležité vyhodnocovat projevy chování a „číst mezi řádky“.

Při **prevenci vzniku deprese** je vhodné se zaměřit na individuální přístup k pacientovi. Motivační faktory jsou rozdílné u všech lidí. Proto je **důležité znát zájmy a životní příběhy pacientů s HCH, o něž pečujeme**. To znamená, že shromážděním všech dostupných materiálů můžeme vygenerovat motivační faktory. Některé jsou důležitější, některé méně. A některé nemají na vznik motivace žádný vliv.

Motivační faktor lze charakterizovat jako něco, co dává člověku jistý smysl. Je to něco, k čemu má pozitivní vztah. Může se jednat o rodinu nebo člena rodiny, zálibu, oblíbený seriál nebo sport. Nebo třeba oblíbené jídlo, silně emotivní zážitek a podobně. Takto definované faktory ale samy o sobě depresi nevyřeší. Neprimějí klienta k aktivitě nebo jej nedonutí přijímat jídlo. **Zjištění motivačních faktorů** je jenom dílčím krokem k celkovému přístupu v práci s apatickým klientem. Následující kroky jsou směřované k **navázání komunikace, získání důvěry a vytvoření neutrálního prostředí**, kde není pacient/klient/rodinný příslušník k ničemu nucen. Třeba k výkonu

aktivit. Zde se dá uplatnit model instrumentálního chování, kdy je chování samotné (pracovníka nebo rodinného příslušníka) nástrojem k dosažení stanoveného cíle (aktivity klienta). Zde se opět musí vycházet z individuality jedince a z jeho hodnot, popřípadě zájmů.

Důležité je ovšem podotknout, že **k dosažení optimální motivace je nutno přistupovat postupně**. Mnohdy se očekávaný výsledek nedostaví. Lze využít následující techniky. **Při rozhovoru limitovat množství informací**. Je možné, že například nabízená aktivita nebyla pacientem zvolena, protože mu bylo nabízeno mnoho variant, a to komplikovalo rozhodovací proces, který je u lidí s HCH omezený. **Dodržování rutiny** – může být bráno jako preventivní faktor. Lze se domnívat, že v případě dodržování pravidelně se opakujících aktivit vznikne jakýsi vzorec chování, který je těžké opustit. **Soustředit se na věci, které jsou realizovatelné**. Zaměřením se na tzv. zdroje, tedy činnosti, které pacient zvládne, můžeme vzbudit motivaci například k jiným činnostem. **Orientace na zájmy**.

Tyto techniky jsou uplatňované opakovaně a již od začátků projevů nemoci. Je zřejmé, že ne vždy se nám podaří dosáhnout postupné motivace, nicméně je důležité, aby pacient nebo klient věděl, že je o něj proječován zájem. **Samotný zájem je totiž nejdůležitějším motivačním faktorem, který nelze opominout**.

Zdroje:

Plháková, A., (2003). *Učebnice obecné psychologie*, Academia.
Johnson, A., C., Paulsen, J., S., (2014). *Understanding Behavior In Huntington's Disease: A Guide For Professionals*, Huntington Disease Society of America.
Nance, M., Paulsen, J. S., Rosenblatt, A., Wheelock, V.M (2011). *A Physician's Guide to the Management of Huntington's Disease Third Edition*, Huntington's Disease Society of America.
Maslow, A. H. (1943). *A Theory of Human Motivation*, York University, Toronto, Ontario.
Nákonečný, M., (2017). *Motivace chování*, Triton.

VÝVOJ A NADĚJE V OBLASTI ANTI-SENSE OLIGONUKLEOTIDŮ U HUNTINGTONOVY CHOROBY

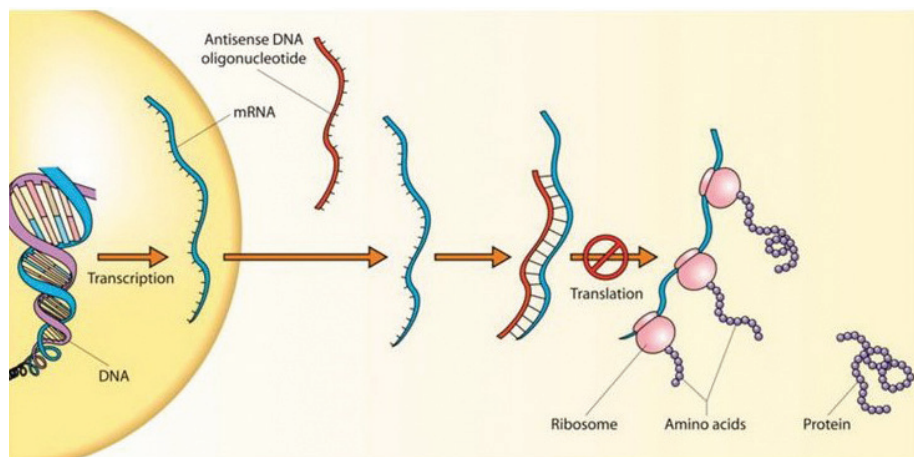
Mgr. et Mgr. Roman Adamczyk, Ph.D.

Viktor Frankl, rakouský lékař, který přežil několik koncentračních táborů a stal se zakladatelem takzvané logoterapie, zdůrazňoval při mnoha příležitostech důležitost smyslu života a naděje. Jako lidé se potřebujeme k něčemu upínat, vztahovat, a to zejména k něčemu, co nás přesahuje. Podle Frankla je toto důležité především v náročných životních situacích a v nemoci. **Pacienti hledají naději** a tuto naději jim může mimo jiné poskytnout pokrok medicíny a poznání, a to i přesto, že lékařská věda stále neumí řešit zdaleka všechny problémy.

V oblasti výzkumu Huntingtonovy choroby bylo již odvedeno mnoho práce, praktické výstupy použitelné ke zpomalení zastavení či napravení chorobných procesů u neurodegenerativních onemocnění jsou však zatím omezené. O to větší naděje se upínají ke každé nové studii, která zkoumá účinky přírodních či syntetických látek

a nelékových (například rehabilitačních) postupů na průběh nemoci. Zmíníme se především o jedné progresivní oblasti, která může posílit naději na pozitivní vývoj směrem k úspěšné léčbě Huntingtonovy nemoci – **genové terapii**. Ta může mít zásadní význam při zastavení patologických procesů nemoci nebo dokonce přispět k regeneraci již poškozeného mozku.

Genové terapie, které již byly v Arše popisovány, mají slibný potenciál pro léčbu řady nemocí a patří mezi ně např. umlčování genů (gene silencing), včetně využití protismyslných oligonukleotidů (anti-sense oligonucleotides – **ASO**). První pokusy o klinické užití genových terapií se datují do 90. let 20. století a od té doby proběhla řada studií u různých onemocnění. ASO jsou zkoumány u dětí se spinální svalovou atrofií,



Anti-sense oligonukleotidy - ASO

jako i pacientů s amyotrofickou laterální sklerózou. V souvislosti s Huntingtonovou chorobou je však nejdůležitějším dosavadním počinem studie IONIS-HTTRx, která má pomocí ASO umlčet gen produkující bílkovinu huntingtin. V souvislosti s podobným neurologickým onemocněním – ALS, kterým trpí i proslulý fyzik Stephen Hawking, propagují někteří komentátoři heslo „(genové) ticho léčí“ – umlčením „špatných“ genů je totiž možné ovlivňovat zdravotní stav osob s dědičnými chorobami a teoreticky zcela zabránit rozvoji nemoci.

V současné době probíhá zmiňovaná první studie zkoumající možnosti umlčování genu Huntingtonovy choroby na lidech – studii organizují farmaceutické firmy Ionis Pharmaceuticals a Roche. Studie nese název **IONIS-HTTRx** (Htt je zkratka pro huntingtin, Rx je zkratka pro terapii). Jde o randomizovanou studii (tedy s náhodným výběrem), ve které je zkoumaná látka podávána **pacientům s mírně pokročilou Huntingtonovou chorobou v jedné skupině, zatímco ve druhé skupině je podáváno placebo** (neutrální napodobenina léčiva). Studie je dvojitě zaslepená, což znamená,

že ani pacienti, ani lékaři provádějící experiment nevědí, zda v dané dávce je placebo či testovaná léčebná látka. Od roku 2015 začala probíhat **I. fáze této klinické studie**. V I. fázích studií se zkoumá zejména to, **zda je potenciální léčivo bezpečné**, a to, jak je pacienty snášeno (tolerováno) např. z hlediska vedlejších účinků. Preparát je založen na takzvaném chimérickém (umělém) 2'-O-(2-methoxyethyl) modifikovaném oligonukleotidu, který má za cíl utlumit produkci bílkoviny huntingtin (všech jejích forem, tedy i té, která je přítomna u zdravých osob). **Preparát má bránit produkci bílkoviny huntingtin** zprostředkované mediátorovou RNA.

Po předchozích nadějných pokusech na myších (zmírnění nechtěných choreatických pohybů) a primátech (snížení tvorby změněného huntingtinu a příslušené mRNA) byl v rámci I. fáze studie od září 2015 preparát podáván pacientům ve Velké Británii, Kanadě a Německu intratekálně, to znamená do mozkomíšního moku prostřednictvím vpichu podobnému epidurální analgezii používané u porodu. Podávání probíhalo v intervalu 4 týdnů po celkovou dobu 13 týdnů. Zkoumány byly čtyři eskalované dávky označené A, B, C, D, s různým množstvím preparátu, podávané vždy jedné ze čtyř skupin v rámci souboru 36 pacientů. Sledovány byly koncentrace huntingtinu v mozkomíšním moku, kognitivní výkony pacientů měřené pomocí testů a některé další parametry, včetně chování léku a jeho metabolismu v lidském těle (farmakodynamika, farmakokinetika). U pacientů jsou průběžně sledovány takové parametry jako myšlení, paměť, pohybové projevy, behaviorální problémy (tj. problémy s chováním), jakož i schopnost vykonávat běžné denní činnosti.

Evropská léková agentura přidělila preparátu **status „sirotčího léku“**, což znamená, že podobně jako jiné potenciální léky na vzácná onemocnění může těžit z určitých výhod na trhu a získat tak podporu vedoucí k urychlení cesty od laboratoře k reálné distribuci v lékárnách, pokud se potvrdí bezpečnost a účinnost přípravku. **V průběhu studie nebyly průběžně zaznamenány zásadní problémy či vedlejší účinky, což je jistě pozitivní zpráva**. V druhé polovině roku 2017 by měly být dostupné podrobnější výsledky I. fáze studie. Zatím je však zkoumána bezpečnost léku, účinnost se poté sleduje až ve fázi II a III, přičemž fáze II by v případě hladkého průběhu fáze I mohla začít v roce 2018. Je potřeba postupně řešit takové otázky, jako **působnost léku v různých oblastech mozku** (mozková kůra, striatum – které bývá při HCH nejvíce postiženo úbytkem neuronů; dle zvířecích modelů se zdá, že ideální je působení v obou oblastech), popřípadě **zacílení genového umlčování na mutovanou formu huntingtinu**. Preparát zkoumaný firmou Ionis tlumí produkci obou forem huntingtinu – „zdravé“ i patologicky změněné, přičemž zdravá forma, která se tvoří u všech lidí, i netrpících Huntingtonovou chorobou, se podílí na řadě běžných procesů v mozku. Patologická forma se naproti tomu podílí na vzniku a rozvoji Huntingtonovy nemoci s jejími projevy. Některé poznatky ze zvířecích modelů naznačují, že dlouhodobé vypnutí tvorby zdravé formy huntingtinu nemusí mít vyloženě závažné škodlivé důsledky, otázkou však je, zda toto bude platit i u lidského mozku. Na alternativě ASO, která by vypínala jen škodlivý (patologický) huntingtin, již v současnosti pracuje nová, menší farmaceutická firma WAVE Life Sciences. Svůj přístup založila na cíleném rozlišení alel při

přepisu huntingtinu, což by znamenalo, že produkce zdravého huntingtinu by mohla zůstat prakticky nedotčena, kdežto produkce patologického huntingtinu by působením specifických ASO byla utlumena či vypnuta.

Předpokladem pro úspěch celého projektu je kromě potvrzení bezpečnosti též potvrzení účinnosti ve fázi II a III studie, což bude zřejmě proces trvající ještě několik let. Pokud budou nyní zkoumané nebo nově vyvinuté anti-sense oligonukleotidy v tomto směru úspěšné, mohou znamenat velký pokrok v léčbě Huntingtonovy choroby, dokonce i ve smyslu zvrácení jejího nepříznivého průběhu („zpětný chod“ vedoucí k opětovné regeneraci mozku). I pouhé zastavení postupu nemoci by však znamenalo zásadní pozitivní průlom v léčbě.

Boj s Huntingtonovou nemocí pokračuje zároveň i na dalších frontách. Výzkumný tým na Univerzitě v Indianě objevil nedávno enzym nikotinamid mononukleotid adenyllyl-transferázu 2 (NMNAT2), který může mít ochrannou funkci bránící rozvoji degenerativních neurologických onemocnění typu Alzheimerovy, Parkinsonovy či Huntingtonovy choroby. NMNAT2 má schopnost udržovat nervové buňky nepoškozené a plní i takzvanou chaperonovou funkci, čehož by se dalo využít při zkoumání dalších možností léčby neurodegenerativních onemocnění.

Časopis *Rare Diseases* (Vzácná onemocnění) publikoval v roce 2016 informace o užití experimentálního preparátu s názvem **olesoxim**, který patří mezi takzvané modulatory mitochondriálních pórů a je chemicky v podstatě odvozen od cholesterolu, u zvoleného myšího modelu Huntingtonovy choroby (takzvaný BACHD model) na jedné z německých univerzit. Mitochondrie jsou u Huntingtonovy choroby působením mutovaného huntingtinu v mnoha ohledech ve své funkci i dynamice narušeny, což následně vede ke ztrátě neuronů. Dlouhodobé podávání olesoximu vedlo ke statisticky významné redukci množství mutovaného huntingtinu. Olesoxim vykázal v provedené studii u jiného onemocnění (spinální svalové atrofie) slibné výsledky, ačkoliv americké i evropské autority regulující trh s léčivými žádají doplnění v podobě další studie (tu plánuje farmaceutická firma Roche uskutečnit v co nejkratším termínu).

S rostoucím poznáním mechanismů nemoci a možných terapeutických cílů roste i šance na nalezení účinné léčby. Dá se říci, že tato šance je větší než kdykoli předtím, přestože pokrok medicíny musí čelit mnoha nečekaným biologickým, technickým a administrativním překážkám. Je to důvod k mírnému, ale důležitému optimizmu pro pacienty i jejich blízké. Důvod pro naději, která přesahuje limity současnosti.

Zdroje:

- HD Insights. Precision Medicine for HD Volume 15, p. 17-20. 2016 [online]. <http://huntingtonstudygroup.org/tag/meet-the-company/>. Cit. 17. 2. 2017.
- Huntington Disease News. [online]. <https://huntingtonsdisaseenews.com/2016/06/06/nmnat2-enzyme-may-help-protect-debilitating-effects-neurodegenerative-disorders/>. Cit. 17. 2. 2017.
- Huntington Disease News. [online]. <https://huntingtonsdisaseenews.com/2016/05/06/calpain-suppressing-effects-olesoxime-huntingtons-disease/>. Cit. 17. 2. 2017.
- Marková M., Hansíková H. *Úloha mitochondrií v patogenезi Huntingtonovy choroby. Klinická biochemie a metabolismus*, 2016, sv. 24 (45), č. 1, s. 27–31. ISSN 1210-7921.
- NewsHD. [online]. <http://www.newsHD.net/articles/9682/ionis-phase-huntingtons-disease-trial-at-halfway-mark-no-surprises-so-far-means-good-news/>. Cit. 17. 2. 2017.
- Weber, J. J., Ortiz Rios, M. M., Riess, O., Clemens, L. E., Nguyen, H. P. *The calpain-suppressing effects of olesoxime in Huntington's disease. Rare Diseases*, 2016, No. 4(1):e1153778. ISSN 2167-5511.

KDYŽ SE HUNTINGTIN CHOPÍ KLADIVA: HCH A OPRAVA POŠKOZENÉ DNA

Leora Fox, www.hdbuzz.net, Překlad: Mgr. et- Mgr. Adriana Fico

Jak vyplývá z nedávné studie, protein huntingtin se podílí na opravách poškozené DNA, a to pod vedením proteinu ATM, který opravuje geny.

Poškození DNA je v kontextu Huntingtonovy choroby žhavým tématem, do něhož vnáší světlo nový výzkum. Kanadští vězkumníci objevili možnou roli proteinu huntingtin při opravě poškozené DNA. Domnívají se, že nezmutovaný protein je „naverbován“ do buněčného jádra, aby tam vytvořil jakési podpůrné lešení pro četú proteinů, které opravují poškozenou DNA. Zmutovaný huntingtin se sice na místo určení dostaví, ale svou práci odvést nedokáže.

Zmapování funkce proteinu huntingtin

Z genetického hlediska je zdrojem Huntingtonovy choroby nepravídelný úsek opakování tripletu CAG. Velkou záhadou však zůstává, jak je možné, že toto jednoduché nadbytečné opakování v jednom genu spouští zhoršení funkce v určitých částech mozku, které ovládají náladu, pohyb a logické uvažování. Výzkum v oblasti HCH zpravidla klade důraz na mutaci a modeluje dysfunkci, k níž dochází v buňkách a u myši. Tento přístup nám skutečně pomáhá chorobě lépe porozumět, avšak **stejně tak důležité je zabývat se normální funkcí proteinu huntingtin**. Jakou úlohu má přesně huntingtin plnit a jak je tato činnost narušena v případě HCH?

Huntingtin je velký multifunkční protein, o němž víme, že je nepostradatelný při vývoji mozku. V dřívějším výzkumu byla tato bílkovina definována jako prostředník při přenosu a komunikaci v rámci nervových buněk. Důležité je to, že se může dostat do buněčného jádra i z něj, přičemž právě jádro je ovládacím střediskem dané buňky a je také místem, v němž je uložena DNA. Doposud přesně nevíme, proč potřebuje mít huntingtin přístup do jádra, avšak jistě vysvětlení nabízí nedávná studie, která poukazuje na **kritickou úlohu tohoto proteinu: oprava poškozené DNA**.

Dozor nad opravou poškozené DNA

DNA odvádí těžkou práci při budování buněčných stavebních kamenů a úpravě molekulárních zpráv. Často se stane, že dojde k jejímu poškození, které je třeba hned opravit. Takových případů bývá i milion denně. Na údržbě se podílí celý tým proteinů.

V r. 2015 jsme informovali o **genu, který se zdržuje v buněčném jádru, zjišťuje, zda nedošlo k poškození DNA a pokud ano, shání proteiny, které by ji opravily**.

Tento gen, který působí jako dozorce, se nazývá **ATM** (zmutovaný gen ataxia telangiectasia), a jeho hladina byla u myši s HCH zvýšena.

Ačkoliv ATM dirigoval ostatní proteiny, aby poškozenou DNA opravily, rekrutoval též proteiny k tomu, aby buňku usmrtily, pokud je porucha příliš velká. Jinými slovy,

u myší s HCH se gen ATM choval jako přespříliš horlivý stavbyvedoucí, který najímá příliš mnoho lidí do týmu opravářů a nadto povolává demoliční čet. Proto když bylo množství ATM u myší s HCH sníženo na polovinu, jejich chování se zlepšilo a ochránilo to jejich mozkové buňky.

Zatímco ATM vykonával dozor nad rušnými místy, kde probíhaly renovační práce a kde byla DNA poškozena, do jádra vstoupil zmutovaný huntingtin. To vedlo kanadského badatele Raye Truanta z Manchesterské univerzity k tomu, aby si položil otázku, **zda ATM nepovolává bílkovinu huntingtin do jádra, aby se k četě opravářů připojila**. Dosavadní práce dané laboratoře tuto myšlenku potvrzovala: když došlo v buňkách ke stresu DNA, huntingtin jakoby dostal dočasnou visačku „posttranslační modifikace“, která mu umožnila do jádra vstoupit. Při bližším prozkoumání se **huntingtin a ATM objevily v jádru na stejných místech**. Je možné, že by huntingtin reagoval na výzvu proteinu ATM a vstupoval do jádra, aby se podílel na opravě poškozené DNA?

Čelovky pro huntingtin a vedoucí role proteinu ATM

Truantův tým, který vedla výzkumná pracovnice doktorka Tamara Maiuriová, použil inovativní metodu k tomu, aby svou hypotézu ověřili. Použili k tomu molekuly, kterým se říká chromotéliska. Ta se dokáží přimknout k určitým proteinovým cílům a vydávat fluorescenční světlo, přičemž osvětlují pracující proteiny, které tak lze sledovat pod mikroskopem. V daném případě je to jako byste na každý protein huntingtin uvnitř jádra připevnili malinkou čelovou svítilnu. Má to sice háček v tom, že tato inovativní metoda může být někdy trochu toxická, avšak jedná se o zcela nový způsob vizualizace huntingtinu v živých buňkách.

Vědci předpokládali, že **pokud je huntingtin sám součástí týmu, který opravuje poškozené DNA, bude se svítící protein přesouvat tam, kde k poškození DNA došlo**, a to na popud proteinu ATM. Aby tento předpoklad otestovali, použili vysoce přesný laserový světelný paprsek k tomu, aby ozářili jednotlivá jádra, přičemž tento paprsek za sebou zanechal pruh poškozených DNA. Krátce poté vědci pozorovali, že se svítící protein huntingtin opravdu dostává do koridoru poškozených DNA. **Na stejném místě se shromažďovaly též proteiny ATM. Když byla použita účinná látka k utlumení ATM, protein huntingtin se do koridoru poškozených DNA nedostavil, z čehož lze usoudit, že ATM dává možná proteinu huntingtin signál k tomu, aby se do opravných prací zapojil**. Protein ATM však nebyl přímo tím, kdo huntingtinu propůjčil „visačku“ k tomu, aby mohl vstoupit do jádra, takže **jeho samotný nábor se pravděpodobně děje přes nějakého prostředníka**. Jak tento řetězec podřízenosti přesně vypadá, bude předmětem budoucích experimentů.

Na co se huntingtin při opravách specializuje

Poškození DNA může mít mnoho podob – představte si dvojitou šroubovici DNA jako dřevěné schodiště, na které se sesype banda rošťáckých dětí. Něco se určitě někde odštípne, nalomí nebo opotřebí, a tato drobná poškození se budou

pomalu ale jistě počítat, což může mít nebezpečné následky. Pokud jsou v buňce poškozená vlákna DNA opravena ledabyle, zůstanou v ní konstrukční deformace nebo je tam přidáno něco, co tam být nemá, může být v krajních případech následkem rakovina nebo i buněčná smrt. Huntingtin se dostavil do koridoru, v němž po sobě laserový paprsek zanechal závažná, mnohotvárná poškození DNA – **při kterém typu opravy má však pomáhat huntingtin?** Většina proteinů, které se podílejí na opravě DNA, se specializují na určitou oblast a Truantův tým se právě pokoušel zjistit, jakou specializaci má huntingtin.

Z jiných nedávných zjištění, která učinila Truantova laboratoř, by se dalo usoudit, že huntingtin může vstoupit do jádra v reakci na stresory, které mohou způsobit poškození jedné báze DNA. Jedná se o poškození, která mají vliv pouze na jedno „písmenko“ jednoho páru v genetickém kódu, což může znít jako zanedbatelné, ale představte si, že z jednoho schodu našeho dřevěného schodiště vyčnívá ostrý hřebík.

Poškození DNA trvalo v buňkách s HCH déle než u normálních buněk, z čehož by se dalo usoudit, že zmutovaný huntingtin je ve své roli při opravách méně účinný.

K opravě poškození jedné báze dochází ve specifických místech procesem, kterému se říká bázeová excisní oprava neboli BER. Aby výzkumníci dokázali, že huntingtin může v procesu BER sehrávat určitou roli, vystavili buňky chemické látky, která způsobuje poškození jedné báze. Nejenže se huntingtin dostavil tam, kde probíhal proces BER, ale shromáždil kolem sebe též skupinu jistých proteinů, které se podílejí na opravách DNA. **Na huntingtin se biochemicky navázaly pouze ty proteiny, které patřily do renovačního týmu BER.** To by nasvědčovalo tomu, že huntingtin možná působí jako určité lešení, jež poskytuje rámec pro ostatní BER proteiny k tomu, aby se dostaly na místo, kde je potřeba DNA opravit. I v tomto případě se **huntingtin na daná místa dostavil jen tehdy, když tam aktivně působil protein ATM, z čehož by vyplývalo, že huntingtin byl proteinem ATM „naverbován“.**

Zmutovaný huntingtin se sice na místo dostaví, ale je spíš ke škodě než k užítku

U myši s HCH bylo snížení hladiny ATM prospěšné, snad proto, že utlumilo nesprávně řízené opravy DNA a horlivé demolicе. Pokud ale samotný huntingtin pomáhá opravovat poškozenou DNA, možná existuje rozdíl mezi tím, jak se do jádra dostává normální vs. zmutovaný huntingtin a jakým způsobem se na opravných pracích podílí. Doktorka Maiuriová předpokládala, že zmutovaný huntingtin je možná méně pohyblivý nebo méně účinný. Svůj předpoklad ověřovala na normálních a zmutovaných kožních buňkách darovaných pacienty s HCH a jejich partnery.

Ukázalo se, že v pohyblivosti problém nespočívá – zmutovaný huntingtin se dostavil na místo, kde došlo k poškození DNA, stejně dobře, jako normální huntingtin. Poškození DNA ale bylo v HCH buňkách závažnější a trvalo déle než

v normálních buňkách, z čehož by se dalo usoudit, že zmutovaný huntingtin je v rámci své role při opravách méně účinný. Nevíme přesně jak, ale je možné, že zmutovaný huntingtin vytváří nestabilní lešení, které znemožňuje účinnou opravu pochrumané DNA. Kromě toho je možné, že zmutovaný huntingtin, který je poměrně rozměrný, překáží při dalších důležitých činnostech, které v jádru buňky probíhají. Takže podobně jako když dojde k dlouhotrvajícímu zpoždění na stavbě, kromě nefunkční stavby je zde navíc nadměrný provoz. **Ať už je tomu tak, že huntingtin neprovádí svou práci při opravě dobře, nebo tak, že způsobuje chaos na staveništi, jedná se o situaci, která je v každém případě nevýhodná, když se protein ATM snaží povolát huntingtin do jádra. Tím by se dalo vysvětlit, proč snížení hladiny ATM u myši s HCH bylo prospěšné.**

Další směřování výzkumu: zkoumání poškození DNA v případě HCH

V úhrnu tedy data nasvědčují tomu, že normální huntingtin sehrává určitou roli při opravě DNA, přičemž autorům se podařilo nastínit, jakým způsobem může mutace HCH tuto funkci narušovat. Bude zapotřebí provést další experimenty, aby bylo možné lépe porozumět vztahu mezi ATM a huntingtinem a pochopit, jakým způsobem mezi sebou komunikují ohledně opravy DNA, když dojde k jejímu poškození. Metoda spočívající ve využití chromotélisek nabízí inovativní a užitečný způsob, jak pozorovat pohyb huntingtinu, avšak když dochází k překrytí dvou světélkujících proteinů, nemáme dostatek informací o způsobu a důvodu jejich vzájemné interakce. Huntingtin má několikero funkcí a je možné, že jeho přítomnost v jádru buňky společně s ATM a geny na opravu DNA je náhodná nebo je ovlivněna metodou chromotélisek.

V každém případě je však **myšlenka, že existuje přímý vztah mezi huntingtinem a proteiny, které opravují poškozenou DNA jako je ATM, jistě pozoruhodná. Čím lépe porozumíme tomu, jak působí normální huntingtin a s jakými buněčnými partnery spolupracuje, tím dříve dokážeme vyvinout léky, které budou blokovat nebo přesměřovávat jeho zmutovanou formu.** Tato zjištění přichází v pravý čas, neboť v oblasti genetiky přibývá důkazů o tom, že poškození DNA může sehrávat určitou roli při dřívějším rozvoji HCH. Jinými slovy **oprava DNA je v kontextu Huntingtonovy choroby žhavé téma, které má pozoruhodný potenciál pro využití v léčbě HCH, a jistě nás brzy čekají detailnější mechanistické experimenty.**

Glosář

Posttranslační modifikace – umístění malých chemických „nálepek“ na protein poté, co byl syntetizován. Často se tak v důsledku změny jeho místo nebo funkce.

Protein huntingtin – protein, který je produkován genem huntingtin.

Jádro – část buňky, která obsahuje geny (DNA)

PŘÍBĚHY

ZN. BUDOUCNOST NEJISTÁ

Anonym

Už mi bude 30... Moji vrstevníci oslavují tyto kulatiny s očekáváním, že přijdou nejlepší léta jejich života. Já se na tyto narozeniny netěším, představuji pro mě zlom v životě, který může přinést ne nejlepší, ale nejtěžší chvíle v mém životě a v životě mé rodiny. Neočekávám, že budu budovat kariéru, mít pěkné výdělky, užívat si života. Jsem raději překvapený pesimista než zklamaný optimista, a proto se tímto zlomovým rokem více než jindy zamýšlím nad naší budoucností. Tak moc bych si přála vidět vyrůstat svoje děti, učit se s nimi, předávat jim svoje zkušenosti, být jim vzorem a pomoci jim stát se samostatnými a sebevědomými mladými lidmi. Stále častěji se mi vkrádá myšlenka na prediktivní testování. Vždy jsem se snažila mít vše naplánované, promyšlené. Nevědět, co bude, je pro mě těžké. Na druhou stranu obava z toho, že neuneseme s manželem výsledek testu, je také obrovská. Proč bychom si měli pokazit těch pár posledních let, co nám možná zbývá? Nebo bude lepší začít zařizovat budoucnost a připravit rodinu na těžké chvíle, které přijdou, až už nebudu schopna racionálně uvažovat? Je mnoho pro a proti testování. Každý zažívá svůj vnitřní boj. O to těžší je vidět na svých rodičích, jak nemoc dokáže být krutá. Člověk vlastně může vidět svoji budoucnost na svých nejbližších. To, jak se rodina časem rozpadne, jak se všichni trápí, jak je těžké nést toto břímě – pro pečovatele nebo pro samotného nemocného i pro ostatní členy rodiny a osoby v riziku. Kolikrát si říkám, že bych chtěla alespoň pozměnit nemoc z Huntingtona na Alzheimer. Žila bych v blažené nevědomosti, zapomněla bych na všechno a na všechny a nic by mě tak netížilo, jako vědomí toho, že je moc miluju, ale nejsem schopna jim to dokázat a říci. Jediné, co nám zbývá, je naděje a víra v to, že se brzy najde lék. Ať můžeme začít bojovat :-)



VZPOMÍNKY NA SPOLEČNÁ SETKÁNÍ

VZPOMÍNKA NA PODZIMNÍ REKONDIČNĚ-EDUKAČNÍ POBYT V PROSTĚJOVĚ, LISTOPAD 2016

Marie a Stanislav Straňákovi

Milá a vážená paní Vondráčková,

zdravíme Vás z Nivnice a moc děkujeme za rekondičně-edukační pobyt a posílám Vám naše hodnocení pobytu. Přijali jsme pozvání a zúčastnili se podzimního rekondičně-edukačního pobytu v Prostějově 4.–6. 11. 2016.

Po představení všech odborníků a hostů, jsme byli rádi, že skoro všechny známe. Pozorně jsme vyslechli všechny přednášky a pro nás bylo důležité setkat se s těmito odborníky v diskusních skupinkách. Manžel Stanislav se zúčastnil pohybové terapie a procházky v parku. Já jsem využila čas k diskusím.



Pro mě bylo moc důležité setkání s MUDr. Terezkou Uhrovou, Ph.D. Sdělila jsem jí své problémy, které nás potkaly, když onemocněla naše dcera Marie ve 36 letech. Pozorně mě vyslechla a odborně odpověděla na mé dotazy. Po tomto setkání se mně moc ulevilo, protože jsem zjistila, že na tuto nemoc nejsme sami a je tu spousta odborníků, kteří poradí, potěší a povzbudí. Za toto moc paní MUDr. Uhrové děkuji. Dále jsem byla ve skupince osob v riziku a genetického testování. Tak toto jsou odborníci. Přes své vysoce odborné vzdělání dovedli vysvětlit odborné věci přístupem, kterému rozuměl i neodborník jako jsem já. Velké díky doc. MUDr. Šantavé, CSc., MUDr. Curtisové, MSc., a Mgr. Horňákovi, Ph.D. Pak jsem šla za MUDr. Liškovou, MBA, s kterou jsem probrala problémy s manželem Stanislavem. Opět jsem byla spokojená a moc jí děkuji. Potěšila mě. Také nutriční poradenství bylo moc zajímavé. Mgr. Tereza Novotná mě měřila na přístroji IN BODY. Z tohoto jsem měla obavy, co se dozvím o svém těle, ale ona mně s úsměvem sdělila, že je vše v pořádku.



Také jsem se chtěla zmínit, že mezi vyhodnocenými „Pamětním listem pro pomoc při HCH“ byla oceněna i paní Mgr. et Bc. Dagmar Klučková, která ale nebyla přítomna. Byli jsme pověřeni jí tento Pamětní list předat. Paní Dagmar Klučková byla vedoucí Ústavu pro zdravotně postižené ve Zborovicích u Kroměříže. V tomto zařízení máme i naši dceru Marušku, která má HCH. V tomto zařízení je od 1. 7. 2015. Navštěvujeme ji zde pravidelně každých 14 dní. Můžeme jenom dodat, že je to úžasné, jak se nejenom o ni, ale i o ostatní pečlivě starají. Paní Klučkové a všem moc a moc děkujeme. Protože tito pracovníci, kteří pečují o tyto nemocné, to není jenom jejich povolání, ale poslání, které každý nemá. Velké díky.

Celý pobyt se nesl v duchu přátelství a kamarádství. Společně jsme diskutovali o chorobě a dodávali si sílu k jejímu zvládnutí. Jsme všichni na jedné lodi, proto se nesmíme nechat unášet, ale jít proti proudu a čelem se postavit k životu, který nám toto připravil. Ještě jednou velké díky paní Vondráčkové, panu Hrudovi a všem, kdo se zapojují a informují nás o tak těžké nemoci, kterou je Huntigtonova choroba.

PODZIMNÍ REKONDIČNĚ-EDUKAČNÍ POBYT, LISTOPAD 2016

Mgr. Eva Motyčková, 22. 11. 2016



Na „pobyt“ do Prostějova jsem zavítala již po druhé. Opět jako náhrada za kolegyni muzikoterapeutku Soňu Therovou, která nyní s nadšením plní mateřské povinnosti. První pobyt jsem absolvovala ještě s notnou dávkou nejistoty, neznala jsem do té doby žádné klienty s HCH, ani projevy této nemoci, a neměla jsem vůbec představu, jak bude muzikoterapie u těchto lidí probíhat. Po roce jsem se na pobyt již velmi těšila a moje působení na této akci se pro mě stalo srdeční záležitostí.

Utvrdila jsem se opět v přesvědčení, že Celostní muzikoterapie je metoda, která působí napříč zdravotním postižením, diagnózám i všem možným hendikepům. Je dostatečně univerzální a prospěšná zdravým i nemocným, protože vychází ze znalostí zákonů Přírody, jejíž součástí všichni jsme.

Do programu pobytu se vešla i večerní muzikoterapeutická relaxace, kterou využily kromě pacientů k mé velké radosti i organizátorky pobytu. V sobotu byly muzikoterapeutické dílny zařazeny již tradičně do zdravotního programu vedle ergoterapie,



fyzioterapie a pohybové terapie. Dopolední skupiny klientů dávaly přednost spíše aktivní formě, tedy skupinovému hraní na bubny djembé a různé perkuse (kalimba, maracas, žáby, kladívka, shakery), dokonce se s radostí a chutí vše vyzkoušet zapojily i děti, odpolední skupinka využila možnost receptivní muzikoterapie, při které jsem hrála já, a klienti relaxovali. Účinky nástrojů byly velmi zřetelné a podle reflexí byly silné také individuální prožitky. I klient, který nevyjadřoval své pocity verbálně, dával všem dostatečně najevo, jak se při a po relaxaci cítí. Vidět takové reakce a prožívat je spolu s klienty je pro mě vždy velkou satisfakcí a znovu a znovu mě přesvědčují o prospěšnosti práce, které se věnuji.

Děkuji za pozvání na rekondičně-edukační pobyt a těším se už teď na další milou spolupráci.



SOCIÁLNÍ PROBLEMATIKA

NOVELA ZÁKONA O SOCIÁLNÍCH SLUŽBÁCH

www.nrzp.cz

Vláda ČR dne 29. března 2017 schválila velkou novelu zákona o sociálních službách. Tento zákon teď musí projít celým legislativním procesem a měl by začít platit od roku 2018. Zákon při projednávání ve vládě doznal značných změn. Došlo k **vypuštění části zákona, která převáděla část služeb ze sociálně právní ochrany dětí do systému sociálních služeb**. Tato věc byla napadena z mnoha úřadů a ministerstev a došlo tudíž k jejímu vypuštění.

V případě hospiců, které také měly být převedeny do sociálních služeb, došlo k dohodě mezi MPSV ČR a Ministerstvem zdravotnictví ČR o tom, že Ministerstvo zdravotnictví bude přesně definovat, co je to hospic a na základě toho by došlo pravděpodobně také k úhradě.

Zvýšení příspěvku na péči ve IV. stupni

Schválený vládní návrh novely o sociálních službách **zachovává zvýšení příspěvku na péči ve IV. stupni v případě, že služba je poskytována v domácím prostředí na 19 200,- Kč**. Je to opatření, které by mělo významně posílit péči v domácím prostředí a umožnit pečujícím osobám více objednávat terénní sociální služby a odpočinout si tak, případně se věnovat jiným aktivitám. Tento návrh iniciovala NRZP ČR, protože původně MPSV ČR navrhovalo, aby byla zvýšena dotace pro poskytovatele sociálních služeb, kteří poskytují osobní asistenci. NRZP upozornila, že tento návrh nebude funkční, protože je známo, jak probíhá systém dotací a klient, který potřebuje osobní asistenci, by byl uvázán k jednomu poskytovateli osobní asistence. NRZP dále uvedla, že to může být velmi nebezpečný návrh, kdy řada poskytovatelů se bude definovat jako poskytovatel osobní asistence a může dojít k tunelování celého systému. Místo toho NRZP navrhla vytvořit speciální pátý stupeň pro ty osoby s nejtěžším zdravotním postižením. Ministerstvo práce a sociálních věcí na argumenty NRZP reagovalo tím, že navrhlo zvýšit příspěvek na péči ve IV. stupni u klientů, kteří jsou v domácí péči.

Změna výše příspěvku v případě hospitalizace

NRZP zjistila, že **do návrhu zákona se dostalo i ustanovení, že u osob, které budou hospitalizovány ve zdravotnických zařízeních, a to dobu kratší než jeden měsíc, by měla adekvátní část příspěvku na péči náležet zdravotnickému zařízení nebo jinému poskytovateli a nikoliv uživateli**. Je to zhoršení situace proti současnému stavu a NRZP vůbec nerozumí tomu, proč MPSV ČR na tento návrh, který vzneslo KDU–ČSL, přistoupilo. V původní verzi zákona se navrhovalo naopak prodloužení doby ponechání příspěvku na péči uživateli po dobu dvou měsíců při hospitalizaci ve zdravotnickém zařízení. Tento návrh je jednoznačně proti pečujícím osobám a proti domácí péči. Může to navodit stav, kdy lidé v domácí péči nebudou chtít být hospitalizováni v nemocnici, a to až do krajnosti. **NRZP považuje tuto věc za nedomyšlenou a bude se snažit ji zvrátit.**

NOVELA O NEMOCENSKÉM POJIŠTĚNÍ

www.nrzp.cz

Poslanci schválili návrh Ministerstva práce a sociálních věcí na zavedení dlouhodobého ošetrovného. Nová dávka nemocenského pojištění pomůže od poloviny příštího roku rodinám ve výjimečných nebo krizových situacích s péčí o člena rodiny.

„Ošetrovatelské volno se týká lidí, kteří pracují a platí si nemocenské pojištění. Chceme, aby měli možnost postarat se například o dítě po vážném úraze, o nemocného seniora, kteří se tak budou moci léčit doma a nikoli ve zdravotnickém zařízení,“ řekla ministryně práce Michaela Marksová.

Dlouhodobé ošetrovné pomůže v době, bezprostředně po propuštění ošetrovaného z nemocnice, například po vážném úrazu nebo nemoci. V situaci, kdy je potřeba celodenně pečovat o jiného člena rodiny po dobu alespoň 30 dnů, bude možné požádat o dávku na dobu až 90 dnů ode dne propuštění z hospitalizace. Pečovat s nárokem na dávku bude možné o člena rodiny, u kterého došlo náhle k závažné zdravotní komplikaci, která si vyžádala hospitalizaci alespoň po dobu 7 kalendářních dnů a pokud zároveň nemocnice potvrdila, že jeho zdravotní stav po propuštění do domácího prostředí bude vyžadovat celodenní poskytování dlouhodobé péče alespoň po dobu dalších 30 kalendářních dnů. Potřebu péče v následujícím období potvrdí ošetřující lékař.

Rodiny získají čas bez obav uvážit, jak zajistit péči o svého příbuzného, pokud by měla být dlouhodobá (více než 3 měsíce). Novelou zákona se odstraňují hlavní překážky, které v současné době péči v rodině omezují nebo znemožňují. Jedná se zejména o obavu ze ztráty příjmu a obavu z výpovědi z práce při žádosti o neplacené volno. Pečujícímu, ať již zaměstnanci nebo OSVČ, bude po dobu poskytování dlouhodobé péče náležet z nemocenského pojištění náhrada ztráty příjmu z výdělečné činnosti, která musela být přerušena, a to ve stejné výši jako v případě krátkodobého ošetrovného, tj. 60 % denního vyměřovacího základu. V průběhu péče nemůže zaměstnanec dostat výpověď a po ukončení péče mu nová úprava v zákoníku práce dále garantuje původní práci i návrat na stejné pracovní místo.

Aby byly vyváženy i zájmy zaměstnavatele, nebude poskytnutí pracovního volna pečující osobě automatické. Pokud zaměstnanec záměr pečovat o svého rodinného příslušníka zaměstnavateli oznámí, může zaměstnavatel poskytnutí pracovního volna odmítnout, pokud má pro to vážné provozní důvody a písemně je zaměstnanci sdělí. V ostatních případech je povinen volno poskytnout.

O příbuzného po hospitalizaci bude moci pečovat široký okruh ošetřujících osob. Pokud splní ostatní podmínky nároku na tuto dávku, bude dlouhodobé ošetrovné náležet nejen nejbližším příbuzným ošetrované osoby (rodičům, prarodičům, dětem, sourozencům a jejich manželům nebo druhům), ale například i strýci nebo neteři ošetrované osoby, manželce nebo družce strýce nebo manželovi nebo druhovi neteře. Široký okruh osob dovolí rodinám svobodně se rozhodnout, kdo a jak bude dlouhodobou péčí zajišťovat.

Ošetřující s nárokem na dlouhodobé ošetrovné se mohou v průběhu ošetrování střídat. Ošetrovaná osoba musí vždy dát souhlas k ošetrování konkrétní osobě a musí být nejen v době zahájení poskytování dlouhodobé péče, ale i před jejím započítáním poskytování účastna nemocenského pojištění po stanovenou dobu.

Změna délky vyplácení nemocenské

NRZP ČR poskytla poslancům **pozměňovací návrh k návrhu zákona o změně délky vyplácení nemocenské**, aby dávky nemocenského pojištění nebyly u pracujících starobních důchodců a pracujících příjemců III. stupně ID vypláceny pouze 70 dní, což je dnešní zákonná úprava. Tito lidé platí stejně do sociálního systému jako ostatní zaměstnanci a NRZP se domnívá, že je diskriminující, že tyto dvě skupiny nemají stejný nárok na dávky nemocenského pojištění jako ostatní pracující.

NRZP ČR se za spolupráce pana poslance Víta Kaňkovského snaží, aby byl pevně zařazen tisk 935, to je novela zákona č. 329/2011 Sb., o poskytování dávek pro OZP tak, aby mohl být zákon projednán ve druhém čtení ještě na této schůzi. Bohužel poslanecké kluby ANO a ČSSD vždycky toto pevné zařazení zmařily tím, že pro ně nehlasovaly. NRZP má strach, aby se zákon stihl projednat ještě do voleb, a proto usiluje o jeho projednání co nejdříve.

TRANSFORMACE POSUDKOVÉ SLUŽBY

www.nrzp.cz

Republikový výbor NRZP ČR 20. dubna schválil **dokument Transformace posudkové služby**. NRZP ČR chce tímto dokumentem vyvolat diskusi na téma posuzování zdravotního stavu. **Současný stav, kdy lékařská posudková služba je povinná posuzovat nejen míru invalidity a nárok na nemocenské dávky, ale také posuzování míry závislosti, nárok na průkaz OZP a dávky na zvláštní kompenzační pomůcky, je dle mínění NRZP neudržitelný.** NRZP došla k názoru, že je potřeba aktivně přistoupit k řešení současné neutěšené situace. Lékařská posudková služba tento úkol prakticky nezvládá a je nezbytné urychleně hledat jiná systémová řešení. Jednou z cest je vyčlenit nepojistné systémy z hodnocení lékařskou posudkovou službou a nastavit jiný postup posuzování nároků jednotlivých benefitů.

VÝKON FUNKCE OPATROVNÍKA

Mosty 1/2017

Co obnáší výkon funkce opatrovníka, jaké má opatrovník povinnosti a je možné opatrovnictví odmítnout – toto a mnohé další se řídí zákonem č. 89/2012 Sb., občanským zákoníkem (OZ).

Jde o speciální institut k ochraně práv člověka při jeho snížené schopnosti sám právně jednat. Zákoník důsledně rozlišuje mezi zákonným zastoupením a opatrovnictvím. Zákonné zastoupení vzniká ze zákona (trvá obvykle do zletilosti člověka) a **opatrovnictví vzniká rozhodnutím soudu**. V obou případech je na prvním místě ochrana zájmů zastupovaného, ochrana jeho práv a podpora při jejich naplňování. Zákonný zástupce ani opatrovník nejsou oprávněni jednat v záležitostech osobnostních práv týkajících se např. vzniku a zániku manželství či výkonu rodičovských práv a povinností.

Dovršením 18 let se stává člověk způsobilým k právním úkonům. Může například uzavírat smlouvy, hospodařit s finančními prostředky, pronajímat majetek apod.

Omezení svéprávnosti

K omezení svéprávnosti lze přistoupit jen v zájmu člověka, jehož se to týká, po jeho zhlédnutí a s plným uznáváním jeho práv a jeho osobní jedinečnosti. Přitom musí být důkladně vzaty v úvahu rozsah i stupeň neschopnosti člověka postarat se o vlastní záležitosti (§ 55/1 OZ).

Omezení svéprávnosti je podstatným zásahem do přirozených práv člověka. Dle občanského zákoníku je **toto omezení pojato jako dočasné**. Člověk může být omezen ve svéprávnosti **nejdéle tři roky** a v této době musí být zahájeno řízení o prodloužení doby omezení. Právní účinky původního rozhodnutí trvají i po dobu tohoto řízení, nejdéle však po dobu jednoho roku. Každý zásah do svéprávnosti člověka musí soud nejpozději každé tři roky přezkoumat.

Povinností soudu je spojit řízení ve věcech opatrovnických s řízením o omezení svéprávnosti. O ustanovování opatrovníka je rozhodováno současně s omezením svéprávnosti. Tímto dochází ke zvýšení ochrany práv osob, kterým je svéprávnost omezována.

Kdo rozhoduje o opatrovnictví

V řízení o omezení i vrácení svéprávnosti rozhoduje soud rozsudkem, přičemž v tomto rozsudku musí být přesně vymezeno, v jakém rozsahu je osoba omezována ve svéprávnosti, tzn. ke kterým právním jednáním je osoba ještě oprávněna a ke kterým už ne. Zpravidla se jedná o omezení částky, se kterou může nakládat, dále se jedná o mnoho různých úkonů spojených s rodinným životem, např. schopnost uzavírat manželství.

Soud při rozhodování o omezení svéprávnosti musí vyvinout potřebné úsilí, aby zjistil názor člověka, o jehož svéprávnosti rozhoduje. Rozhodnutí o omezení svéprávnosti nezbavuje člověka práva jednat v běžných záležitostech každodenního života, např. nakupovat potraviny v obchodě nebo se přepravovat hromadnou dopravou atd. Při výběru opatrovníka přihlédne soud k přáním opatrovance, k jeho potřebě i k podnětům osob opatrovanci blízkých, sledují-li jeho prospěch, a dbá, aby výběrem opatrovníka nezaložil nedůvěru opatrovance k opatrovníkovi (§ 62 OZ).

Soud jmenuje opatrovníkem takovou osobu, která je k tomu způsobilá a se jmenováním souhlasí. Pokud opatrovník neplní své povinnosti nebo pokud o to sám požádá, soud ho odvolá a zároveň jmenuje opatrovanci nového opatrovníka.

V případě odvolání opatrovníka nebo jeho úmrtí, opatrovnictví nezaniká, a dokud soud nejmenuje opatrovanci nového opatrovníka, přechází opatrovnictví na veřejného opatrovníka.

Práva a povinnosti opatrovníka

Opatrovnictví je vykonáváno zdarma, pouze má-li opatrovník povinnost spravovat opatrovanci jmění, lze mu přiznat odměnu, o jejíž výši rozhodne soud. Spravuje-li opatrovník, popř. zákonný zástupce jmění zastoupené osoby, pak mu podle OZ náleží pouze běžná správa jmění. Nejedná-li se o běžnou správu jmění, pak bude zapo-

třebí k danému úkonu souhlasu soudu. Je rovněž možné, aby měla osoba mimo svého opatrovníka také zvláštního opatrovníka pro správu jmění nebo jeho části. Soud může v průběhu řízení o omezení svéprávnosti svěřit třetí osobě provedení určitých jednotlivých právních jednání nebo správu majetku, je-li to nutné, aby se zabránilo závažné újmě (§ 58 OZ). **Opatrovník vždy musí jednat v souladu s vůlí opatrovance.**

Opatrovník zastupuje a dbá na zájmy opatrovance. Snaží se o co největší účast na rozhodnutích ovlivňujících jeho život. Měl by chránit jeho zájmy a prosazovat jeho přání. Respektování vůle opatrovance však musí mít také své hranice. Opatrovník nesmí respektovat jeho přání, pokud hrozí, že dojde k nějaké újmě opatrovance nebo porušení zákona.

Opatrovník je povinen vyhotovovat soupis jmění opatrovance a každé vyúčtování doručit opatrovanci, opatrovnícké radě (pokud je ustavena) a soudu. První soupis jmění učiní do dvou měsíců od svého jmenování. Dále pak vyhotoví vyúčtování každý rok vždy do 30. června.

Mezi **opatrovníkovy povinnosti** patří zejména povinnost udržovat s opatrovan- cem pravidelné spojení, a to vhodným způsobem a v potřebném rozsahu, projevovat o opatrovance skutečný zájem, dbát o opatrovancův zdravotní stav, dbát o naplňování opatrovancových práv a chránit jeho zájmy a vysvětlovat mu povahu a následky rozhodnutí v opatrovancových záležitostech (§ 466 OZ).

Opatrovnictví v praxi

Opatrovník se stará o potřeby opatrovance související se zajištěním osobních dokladů (občanský průkaz, rodný list), pomáhá vyřizovat záležitosti týkající se bydlení, zajišťuje stravu, léky, hospodáří s finančními prostředky opatrovance, zajišťuje uplatňování nároku na sociální dávky atd. Důležité je, aby opatrovanci byl zachován co možná největší podíl na rozhodování v těchto záležitostech v míře odpovídající jeho možnostem.

PORADENSTVÍ PRO OSOBY SE ZDRAVOTNÍM POSTIŽENÍM

Mosty 01/2017

Dlouhodobým problémem sítě specializovaných poraden je **nerovnoměrné regionální zastoupení poraden pro různé cílové skupiny v jednotlivých krajích, absence standardu pokrytí službou** (v jak velkém regionu by měla být jaká poradna) **a roztržitost kapacit**, tj. na stejném území pro obdobné cílové skupiny působí v některých městech více poraden, které se ve své činnosti často nedoplňují, ale překrývají.

Jednou z nejvýznamnějších sítí poraden pro OZP jsou poradny NRZP ČR, které působí v sedmi krajích, které například v roce 2016 využilo více než 5 500 klientů. Nejvíce dotazů bylo na pracovní, pracovněprávní a bytovou problematiku, pojištění a důchody, příspěvek na péči, občanskoprávní problematiku, průkazy OZP nebo dávky a příspěvky.

V oblasti odborného sociálního poradenství zákon o sociálních službách rozlišuje několik základních typů poradenství dle cílových skupin. Jedná se o:

- občanské poradny,
- poradny pro manželství a rodinu,
- poradny pro seniory,
- poradny pro osoby se zdravotním postižením,
- poradny pro oběti trestných činů a domácího násilí,
- poradny pro osoby, jejichž způsob života může vést ke konfliktu se společností (bezdomovectví, drogová závislost atd.).

ZAMĚSTNÁVÁNÍ OSOB SE ZDRAVOTNÍM POSTIŽENÍM

www.mpsv.cz

Pracovní rehabilitace – je souvislá činnost zaměřená na získání a udržení vhodného zaměstnání osoby se zdravotním postižením, kterou na základě její žádosti zabezpečují krajské pobočky Úřadu práce ČR a hradí náklady s ní spojené. Krajská pobočka Úřadu práce v součinnosti s osobou se zdravotním postižením sestaví individuální plán pracovní rehabilitace.

Příprava k práci – zapracování osoby se zdravotním postižením na vhodné pracovní místo na základě písemné dohody s Úřadem práce ČR. Příprava k práci může být prováděna s podporou asistenta. Tato příprava trvá nejdéle 24 měsíců.

Specializované rekvalifikační kurzy – jsou uskutečňovány za stejných podmínek jako rekvalifikace.

Chráněné pracovní místo

Chráněné pracovní místo je pracovní místo zřízené zaměstnavatelem pro osobu se zdravotním postižením na základě písemné dohody s Úřadem práce ČR. Na zřízení chráněného pracovního místa poskytuje Úřad práce zaměstnavateli příspěvek. Chráněné pracovní místo musí být obsazeno po dobu 3 let. Chráněným pracovním místem může být i pracovní místo, které je obsazeno osobou se zdravotním postižením, pokud je vymezeno v písemné dohodě mezi zaměstnavatelem a Úřadem práce. Dohoda se uzavírá na dobu 3 let. Vymezením či zřízením chráněného pracovního místa je podmíněno poskytování příspěvku na částečnou úhradu provozních nákladů chráněného pracovního místa a příspěvku na podporu zaměstnávání osob se zdravotním postižením.

Příspěvky pro zaměstnavatele

Úřad práce ČR může poskytnout příspěvek zaměstnavateli na zřízení chráněného pracovního místa a příspěvek na částečnou úhradu provozních nákladů tohoto chráněného pracovního místa.

Zaměstnavateli, který provádí na svém pracovišti přípravu k práci osob se zdravotním postižením, může Úřad práce uhradit náklady na přípravu k práci těchto osob.

Zaměstnavateli zaměstnávajícímu na chráněných pracovních místech více než 50 % osob se zdravotním postižením z celkového počtu svých zaměstnanců se poskytuje příspěvek na podporu zaměstnávání těchto osob. Příspěvkem jsou nahrazeny skutečně vynaložené prostředky na mzdy nebo platy v měsíční výši 75 % skutečně vynaložených prostředků na mzdy nebo platy na zaměstnance v pracovním poměru, který je osobou se zdravotním postižením, včetně povinných odvodů, nejvýše však 8 000 Kč.

Povinný podíl zaměstnávání osob se zdravotním postižením

Zaměstnavatelé s více než 25 zaměstnanci v pracovním poměru jsou povinni zaměstnávat osoby se zdravotním postižením ve výši 4 % z celkového počtu svých zaměstnanců. Způsoby plnění, tj. zaměstnávání v pracovním poměru, odběr výrobků a služeb nebo odvod do státního rozpočtu, jsou považovány za rovnocenné a lze je vzájemně kombinovat.

HANDICAPOVANÍ VZKAZUJÍ BANKÁM: ZAPOČTETE NÁM PŘÍJMY Z INVALIDNÍHO DŮCHODU

www.helpnet.cz

Z průzkumu, který proběhl v únoru 2017 a zúčastnilo se jej 316 respondentů z řad zdravotně postižených osob, vyplývá, že by drtivá většina zdravotně postižených obyvatel České republiky **uvítala speciální finanční produkt pro financování nebo rekonstrukci vlastního bydlení.** Základním předpokladem pro ně přitom je, že jim finanční instituce započítá jejich invalidní důchod do příjmů. Zároveň by respondenti uvítali možnost zvýhodněných úvěrů na pořízení specializovaného vybavení.

Lidé se zdravotním postižením mají v Česku dlouhodobě problém dosáhnout na vhodný finanční produkt, díky němuž by vyřešili problémy s pořízením či rekonstrukcí bydlení. Vyplynulo to z průzkumu Českomoravské stavební spořitelny (ČMSS) a osvětového projektu Srdcerváči Nadačního fondu pro podporu zaměstnávání osob se zdravotním postižením (NFOZP) na téma „Co vám chybí ve službách finanční společnosti při řešení potřeb spojených s bydlením“. Respondenti v průzkumu uvedli, že nejvíce potřebují, aby jim finanční instituce započítaly jejich invalidní důchod do příjmů.

Poptávka po speciálním finančním produktu

Plné tři čtvrtiny dotázaných by uvítaly specializovaný finanční produkt, který by pomohl s rekonstrukcí bytu či jeho vybavením. Jen o málo menší **zájem je o finanční poradenství**, 68 % dotázaných by rozhodně uvítalo finanční poradenství, které by řešilo speciálně témata vhodná pro zdravotně postižené. U poradenství by byl zájem například o **služby bankéře domů či pomoc při jednání s úřady.**

Více než polovina handicapovaných (54 %) je přesvědčena o tom, že na trhu v tuto chvíli chybí specializovaný produkt pro financování potřeb spojených s jejich bydlením. Není přitom nutné bezpodmínečně vytvářet nové produkty, ale spíše zvýšit dostupnost stávajících produktů.

Invalidní důchod je také příjem

Velkým tématem je pro osoby se zdravotním postižením především **započítání příjmu z invalidního důchodu jako příjmu pro posouzení bonity žadatele**. V tomto postupují finanční instituce rozdílně, některé invalidní důchod započítávají, jiné ne.

Podobně jako invalidní důchod přitom osoby se zdravotním postižením vnímají i fakt, že **zpravidla není možné započítat do příjmů vedlejší příjmy z různých prací na částečný úvazek při dohodě o pracovní činnosti**.

Opakovaně se mezi náměty na lepší služby objevují zvýhodněné úročení i rychlejší vyřízení půjčky. V průzkumu rovněž opakovaně zazněly názor na zvýhodnění úvěrů na potřeby spojené s rekonstrukcí pro zdravotně postižené – na bezbariérové přístupy, speciální vybavení koupelen, výtahy, vozíky či nákup upraveného automobilu.

Zajímavé by podle dotázaných bylo i partnerství s třetími subjekty, uvítali by při pořízení úvěru slevu na vybavení či lázně od partnerských firem. Touto cestou se již ČMSS snaží jít v rámci svého věrnostního programu Ziskejte u Lišky. Osoby se zdravotním postižením by rády využily i služby osobního bankéře, který by za klientem přijel domů, objevují se i hlasy na tlumočení do znakové řeči při jednání s bankéřem.

Problém: nedostatek vlastních financí

Hlavní překážkou rekonstrukce či pořízení nemovitosti je pro OZP nedostatek vlastních financí, tuto možnost označilo 68 % dotázaných. Pro 42 % je velkou překážkou nedostatek informací, ocenili by proto **specializované služby osobního poradce**. Pětina dotázaných pak označila špatný přístup k bankovním úvěrům (u této otázky mohli respondenti volit více odpovědí).

Pokud by se osoby se zdravotním postižením pouštěly do rekonstrukce vlastního bydlení, nejčastěji by vylepšily celý byt (44 %). Následovala by rekonstrukce koupelny či kuchyně a přístupu do domu či bytu. Ze specializovaných potřeb pak nejčastěji zaznívá výstavba výtahu či „schodolezu“.

Zajímavé je i rozdělení očekávané finanční náročnosti rekonstrukce. Zde se prakticky všechny možné výše úvěru pohybovaly mezi 12 a 18 % respondentů, zájem by tak měli jak o malé částky do 100 tisíc korun, tak i o úvěry na koupi s výší přes 2 miliony korun.

MOŽNOSTI LÉČBY HCH V ČR

CENTRUM EXTRAPYRAMIDOVÝCH ONEMOCNĚNÍ NEUROLOGICKÉ KLINIKY 1. LF UK A VFN V PRAZE

Centrum bylo založeno v r. 1994 a navazuje na nepřerušenu tradici Poradny pro extrapyramidová onemocnění na Hennerově neurologické klinice (od r. 1951). Centrum má ve smyslu svého statutu nadregionální působnost pro celou Českou republiku se základní spádovou oblastí v českých krajích a přilehlých oblastech Moravy. Činnost Centra je multidisciplinární, zahrnuje jak klinické obory (neurologie, funkční neurochirurgie, psychiatrie), tak pomocné metody morfologické a funkční diagnostiky.

Centrum se zabývá problematikou extrapyramidových poruch v celé její šíři včetně vysoce specializovaných diagnostických a léčebných postupů, jež jsou zde soustředěny s ohledem na odbornost a účelné využití prostředků (léčba fokálních a segmentových dystonií botulotoxinem, funkční neurochirurgie včetně implantace stimulatorů, kontinuální infuzní terapie přenosnými dávkovači, péče o nemocné s Huntingtonovou nemocí apod.). Mimo vlastní diagnosticko-terapeutické činnosti vede Centrum pre- a postgraduální vzdělávání v dané problematice a metodicky působí na lékaře v oblasti své působnosti, spolupracuje při zakládání celostátních registrů nemocných a umožňuje provádět další práce celospolečenského dosahu, zejména neuroepidemiologické studie. Centrum je metodickou základnou pro svépomocné organizace nemocných a sociální služby. V evidenci Centra je cca 4 900 nemocných.

V rámci Neurologické kliniky je k dispozici 6 standardních neurologických lůžek, dle potřeby ostatní oddělení kliniky, laboratoř klinické neurofyzilogie (mnohakanálová registrace evokovaných potenciálů a EMG, EEG) a neuroradiologické oddělení (RTG, CT, NMR). Součástí centra mimo VFN je Oddělení stereotaktické a radiační neurochirurgie nemocnice Na Homolce (afiliováno k 1. LF UK).

Centrum poskytuje základní a superkonsiliární diagnostické a terapeutické služby pro pacienty s Parkinsonovou nemocí, jinými parkinsonskými syndromy a dalšími onemocněními projevujícími se třesem, choreou, dystonií, myoklonem, tikem aj. abnormálními pohyby. Soustřeďuje zejména nemocné, u kterých nelze provést odpovídající diagnostiku a terapii poruch motoriky na nižších specializovaných stupních základní a regionální péče nebo na nespécializovaných klinických pracovištích. Centrum dále provádí diagnostiku syndromologickou, topickou a etiologickou s využitím klinické zkušenosti centra a komplexního diagnostického vybavení (kompletní laboratoř klinické neurofyzilogie, CT, NMR a další metody), vede medikamentosní léčbu včetně speciálních postupů (např. kontinuální infuze apomorfínu, lokální podávání botulotoxinu včetně aplikace pod kontrolou EMG, hodnocení účinku nových farmak), indikuje funkční neurochirurgické výkony (termolýze, léze gama-nožem, implantace mozkových stimulatorů) a indikuje specializovanou rehabilitaci a fyzioterapii.

Kontakt:

*Centrum extrapyramidových onemocnění Neurologické kliniky I. LF UK a VFN v Praze
Kateřinská 30, 128 21 Praha 2*

Telefon: 224 96 11 11, e-mail: NEURO@LF1.CUNI.CZ

www.neuro.lf1.cuni.cz

PORADNA PRO EXTRAPYRAMIDOVÁ ONEMOCNĚNÍ V PARDUBICÍCH

MUDr. Václav Dostál

Poradna pro extrapyramidová onemocnění a kognitivní deficit neurologické kliniky Pardubické nemocnice byla otevřena v roce 2000 jako pracoviště, které se bude primárně starat o pacienty s Parkinsonovou chorobou a Alzheimerovou demencí. Ti jsou také nejvíce zastoupeni mezi pacienty, které v poradně sledujeme a léčíme. Ovšem postupem času, tak jak se poradna rozrůstala a rozšiřovala pole působnosti, jsme převzali do péče nemocné i s jinými neurodegenerativními onemocněními, jako je multisystémová atrofie, různé jiné formy demence a také řadu pacientů s Huntingtonovou chorobou.

Poradna je součástí neurologické kliniky, která má k dispozici 8 lůžek na jednotce intenzivní péče a 50 lůžek na dvou standardních odděleních. Krom naší poradny funguje na naší klinice centrum pro mozkové příhody, centrum pro roztroušenou sklerózu, poradny pro neuromuskulární onemocnění, epilepsii a bolesti hlavy. Na klinice máme možnost provádět řadu diagnostických procedur – elektromyografii, elektroencefalografii, lumbální punkce aj. Výhodou kliniky je i její provázanost s dalšími odděleními nemocnice – takže máme snadnou dostupnost k rentgenovým vyšetřením, magnetické rezonanci, laboratorním testům apod. Máme možnost rychle zajistit konziliární vyšetření na dalších odděleních – kardiologii, psychiatrii, vyšetření neuropsychologické aj.

Z výše uvedeného vyplývá, že máme tedy možnost se o pacienty s Huntingtonovou chorobou starat komplexně a co nejvíce usnadnit problémy a strádání jak jich samých, tak jejich rodinných příslušníků. Provádíme diagnostiku choroby – jsme tedy schopni zajistit zobrazovací vyšetření (magnetickou rezonanci mozku), laboratorní odběr (včetně odeslání vzorku na genetické vyšetření do Prahy), neuropsychologické vyšetření k určení poruch paměti, samozřejmě neurologické vyšetření a další potřebná konziliární vyšetření. V dalším průběhu se snažíme léčit pacienty a zmírňovat jejich příznaky preparáty v souladu s posledními poznatky lékařské vědy. V akutních případech je možná krátkodobá hospitalizace na našem oddělení, popř. domlouváme hospitalizaci na zdejším psychiatrickém oddělení či v léčebně v Havlíčkově Brodě. U pacientů v pokročilých stádiích nemoci se snažíme v součinnosti se sociálními sestrami nemocnice najít vhodné sociální zázemí (domov důchodců, penzión apod.). Provádíme i posudkovou činnost pro určování pracovní neschopnosti apod.

Tak zákeřné onemocnění jako je Huntingtonova choroba postihuje nejen pacienta, ale i jeho okolí. Provádíme konzultační činnost pro rodinné příslušníky – jak partnery pacienta, tak pro pokrevní příbuzné, kteří jsou v riziku nemoci. S rodinnými příslušníky konzultujeme možnosti testování na gen pro Huntingtonovu chorobu a zprostředkováváme genetické testování v Praze. Staráme se i o několik osob v presymptomatickém stadiu choroby.

Tímto textem jsem chtěl představit naše pracoviště a povzbudit pacienty a jejich rodinné příslušníky vědomím, že se mají kam obrátit. Pacientům z našeho regionu tedy nabízíme možnost léčení a sledování v naší poradně.

Kontakt:

Nemocnice Pardubického kraje, a.s. – Pardubická nemocnice

– Neurologická klinika, Poradna pro extrapyramidová onemocnění a kognitivní deficity

Kyjevská 44, 532 03 Pardubice

MUDr. Aleš Kopal

Telefon.: 466 014 702, e-mail: ales.kopal@seznam.cz

www.nemocnicepardubice.cz

FAKULTNÍ NEMOCNICE OSTRAVA

Ambulance pro extrapyramidová onemocnění a kognitivní poruchy

Ambulance je zaměřena na diagnostiku a léčbu Parkinsonovy choroby a různých sekundárních parkinsonských syndromů, parkinson plus syndromů a neurodegenerativních onemocnění (např. Huntingtonovy choroby), dystonie, různé dyskinetické poruchy (tiky, myoklony, hemibalismy), esenciální a další druhy třesu. Ambulantní léčba zahrnuje provedení klinického vyšetření a diagnostických testů (L-Dopa test, MMSE), prostudování zdravotní dokumentace včetně farmakoterapie a podrobné dovyšetření (laboratorní odběry, zobrazovací metody, sonografické vyšetření, EEG vč. video EEG). Po stanovení diagnózy je pacientovi doporučena adekvátní léčba. Při diagnostice a léčbě spolupracujeme i s jinými obory – psychologická a psychiatrická ambulance, genetická ambulance, interní a urologická ambulance.

Pacient musí mít doporučení svého ošetřujícího lékaře a měl by s sebou přinést dostupnou zdravotní dokumentaci.

Centrum pro kognitivní poruchy

Diagnostika typu a tíže kognitivních poruch s následnou rehabilitací, která je prováděna individuálně a ve skupinách. K tomu je využívána počítačová učebna s desítkami počítačů s programem NEURO 3 a přístroj pro repetitivní magnetickou stimulaci a kognitivní evokované potenciály. Kognitivní rehabilitace je určena pacientům s kognitivním deficitem hospitalizovaných ve FNO a ambulantním pacientům v domácí péči. Cílovou skupinou jsou pacienti s postižením kognitivních funkcí na základě akutního nebo

chronického poškození mozku. Z akutních onemocnění jde o cévní mozkové příhody, kraniotraumata, neuroinfekce, z chronicky progredientních stavů jde o demyelinizační onemocnění a neurodegenerativní onemocnění (Alzheimer, MCI, demence u Parkinsonovy nemoci).

Předpokladem pro zařazení pacienta do programu je možná úprava kognitivního deficitu vzniklého v důsledku onemocnění nebo jiného poškození a oslabení CNS. Cílem kognitivní rehabilitace je začít s pravidelnou, a hlavně včasnou rehabilitací pacientů v rámci dispenzární hospitalizační a posthospitalizační péče. Vybrané skupiny pacientů by měly v kognitivní rehabilitaci pokračovat i po propuštění do domácí péče.

Kontakt:

Fakultní nemocnice Ostrava

17. listopadu 1790, 708 52 Ostrava

MUDr. Pavel Rössner, Ph.D.

Telefon: 597 373 084, e-mail: pavel.rossner@fno.cz

www.fno.cz/neurologicka-klinika/ambulantni-cast

www.fno.cz/neurologicka-klinika/odborna-centra

FAKULTNÍ NEMOCNICE OLOMOUČ

Neurodegenerativní onemocnění patří mezi zdravotně a sociálně-ekonomicky nejzávažnější. Zahrnují Parkinsonovu nemoc a jiné parkinsonské syndromy, Alzheimerovu nemoc a další non-alzheimerské demence, Friedreichovu nemoc a jiné spinocerebellární atrofie, amyotrofickou laterální sklerózu a další onemocnění projevující se omezením volního pohybu, třesem, choreou, dystonií, myoklonem, tikem a jinými abnormálními pohyby, demencí a dalšími kognitivními poruchami. Tato onemocnění mají vesměs vysokou prevalenci - např. Parkinsonova nemoc nejméně 1/1000 obyvatel, Alzheimerova nemoc stejně tak. Neurodegenerativní onemocnění se přitom neomezují na vyšší věkové skupiny - např. dystonické syndromy postihují nejčastěji dospělé osoby v produktivním věku, Touretteův syndrom má maximum výskytu v dětství a dospívání, Alzheimerova nemoc začíná mnohdy před padesátým rokem věku, podobně tak i Parkinsonova nemoc a další neurodegenerativní parkinsonské syndromy. Prognóza neurodegenerativních onemocnění se zásadně změnila v posledních letech s možnostmi moderní farmakoterapie, chirurgické léčby a dalších postupů. Zatímco základní péče může být prováděna v terénu, komplikované stavy a vzácnější poruchy předpokládají přesnou diagnostiku založenou především na klinické zkušenosti s velkými soubory nemocných. Proto v řadě vyspělých zemí vznikla podobná centra pro diagnostiku a léčbu neurodegenerativních onemocnění (Neurodegenerative Diseases Center), která zajišťují vysoce specializovanou (převážně ambulantní) péči o tyto nemocné a jsou zároveň školicími středisky a výzkumnými základnami. Práce těchto Center je multidisciplinární, zahrnuje jak klinické obory (neurologie, neurofyzilogie,

neurochirurgie, neuropsychologie, psychiatrie), tak metody morfologické (neuropatologie) a funkční diagnostiky (zobrazovací metody). V ČR je základem ambulantní péče o nemocné s neurodegenerativními onemocněními síť terénních neurologů. Neurologická pracoviště na regionální úrovni poskytují základní lůžkovou péči o nemocné. Nadregionální superkonsiliární pracoviště zajišťují základní, ale především vrcholnou diagnosticko-terapeutickou péči o nemocné s neurodegenerativními onemocněními, provádějí specializovaná školení v dané problematice a věnují se vědecko-výzkumné činnosti.

Centrum poskytuje veškeré diagnostické a terapeutické služby pro pacienty trpící degenerativními onemocněními CNS. Centrum má podle svého statutu nadregionální působnost pro Českou republiku se základní spádovou oblastí v moravských krajích (Olomoucký kraj, Moravskoslezský kraj, Zlínský kraj, přilehlé části Jihomoravského kraje) a přilehlých oblastech krajů českých.

Kontakt:

Fakultní nemocnice Olomouc

– Centrum pro diagnostiku a léčbu neurodegenerativních onemocnění

I. P. Pavlova 6, 779 00 Olomouc

MUDr. Michaela Kaiserová

Telefon: 588 443 411, e-mail: michaela.kaiserova@fnol.cz

www.fnol.cz

MOŽNOSTI GENETICKÉHO TESTOVÁNÍ V ČR

PREIMPLANTAČNÍ GENETICKÁ DIAGNOSTIKA HCH V SANATORIU HELIOS V BRNĚ

Mgr. Lenka Raszyková



Preimplantační genetická diagnostika (PGD) zahrnuje soubor molekulárně biologických metod umožňujících popsat genetický stav embrya před jeho implantací v děloze. PGD je vázána na umělé oplození (IVF). Hlavní výhodou PGD je, že transferována jsou pouze „zdravá embrya“ (ta, u kterých nebyla prokázána sledovaná abnormalita, v našem případě HCH).

Všeobecně využívá PGD dva přístupy:

- na úrovni chromozómů sledujeme početní chromozómové abnormality (technika fluorescenční in situ hybridizace FISH a celogenomové komparativní hybridizace CGH),
- na úrovni genů detekujeme monogenní onemocnění (technika polymerázové řetězové reakce PCR).

Huntingtonova choroba patří mezi monogenní onemocnění a lze ji v rámci neimplantační genetické diagnostiky úspěšně testovat. Tento PGD PCR test je v Sanatoriu Helios Brno hrazen zdravotní pojišťovnou.

Principem vyšetření je vazebná analýza v kombinaci s přímým testováním mutace. U těch žadatelů, kteří nepodstoupili prediktivní testování na Huntingtonovu chorobu (osoby v riziku), se provádí pouze vazebná analýza, tzn., že i bez přímého testování mutace lze vybrat „zdravá embrya“, přičemž kvalita testu se nijak nesníží. V Sanatoriu Helios se PGD PCR provádí na embryích ve stadiu blastocysty, tj. po pětidenní a/nebo šestidenní kultivaci. Rutinní biopsii blastocyst provádí Sanatorium Helios jako jedno z mála IVF center v Evropě a její hlavní výhoda spočívá v tom, že, na rozdíl od biopsie třídních embryí, se biotupují a vyšetřují pouze embrya nejvyšší kvality, s největší pravděpodobností implantace (uchycení se v děloze). Vyšetřené zdravé embryo je transferováno do dělohy, je-li jich více, jsou zamražena.

Co se týče úspěšnosti IVF a PGD PCR cyklů v Sanatoriu Helios Brno, jsou naše výsledky srovnatelné s výsledky nejlepších světových center zabývajících se problematikou asistované reprodukce a PGD, tj. více než 50 %. Žadatelé o PGD PCR z rodin huntingtoniků, ať už nositelé mutace či osoby v riziku, tvoří v naší PCR laboratoři nejpočetnější skupinu ze všech vyšetřovaných osob s monogenním zatížením v rodině. Potěšující je, že se k nám naši klienti z vašich řad vrací už i opakovaně, když chtějí pořídit svému (a našemu) dítku sourozence.

V případě zájmu či jakéhokoliv dotazu kontaktujte prosím:

MUDr. Ditta Leznarová, klinický genetik, volat přes recepci: 549 523 211

Mgr. Lenka Raszyková, laboratoř lékařské genetiky, 732 856 553

koordinátorky IVF, 549 523 258

Sanatorium Helios spol. s r.o., Štěstěnkova 12, 602 00 Brno

www.sanatoriumhelios.cz

PREIMPLANTAČNÍ GENETICKÁ DIAGNOSTIKA HCH V GENNETU V PRAZE

V. Krutílková, I. Soldátová, D. Stejskal

Preimplantační genetická diagnostika (PGD) je metoda, která umožňuje zjistit u zárodků vzniklých při umělém oplodnění (IVF), zda nesou vlohu pro sledovanou genetickou chorobu. Jde o možnost zabránit přenosu dané choroby do další generace bez nutnosti prenatalní diagnostiky a následného ukončení těhotenství.

PGD musí být vždy spojena s mimotělním oplodněním (IVF). To znamená, že žena podstoupí hormonální stimulaci, čímž je zajištěno dozrání více vajíček. Ta jsou pak oplodněna spermii partnera. Takto vzniklé zárodky necháme růst ve zkumavce do 5. dne.

5. den pomocí mikromanipulačních technik odebereme několik buněk tzv. trofoectodermu (část embrya ze které se později vytváří placenta a plodové obaly) a všechna odebraná embrya vitrifikujeme (šetrnou formou zamrazíme). Z DNA získané z těchto buněk je pak provedena vlastní analýza. V následujícím menstruačním cyklu ženy je do dělohy zavedeno embryo, které nenese dispozici k Huntingtonově chorobě. Vyšetření embrya na Huntingtonovu chorobu je možno v indikovaných případech (např. vyšší věk ženy nebo opakované potraty) doplnit o vyšetření chromosomů.

PGD monogenních chorob, tedy i Huntingtonovy choroby, je na našem pracovišti prováděna tzv. nepřímou neboli haplotypovou analýzou. Každý gen se v buňce vyskytuje ve 2 kopiích – alelách. Jedinec jednu alelu zdědí od otce a jednu od matky. Pomocí určitých markerů (značek) odlišíme tyto dvě alely (haplotypy) a sledujeme, která alela (kopie genu) v rodině segreguje s daným onemocněním. Podmínkou pro tuto diagnostiku je mít k dispozici DNA od obou partnerů, kteří PGD žádají, a od přímého příbuzného s geneticky potvrzenou HCH. Výhodou je možnost takto provést PGD i u žadatele v riziku, který nepodstoupil prediktivní testování. Vyřazena jsou embrya (zárodky), která nesou kopii genu společnou s nemocným příbuzným (nejčastěji rodičem žadatele).

PGD je v Gennetu prováděna od roku 2007, dosud byla provedena u 96 typů monogenních chorob. Úspěšnost (počet gravidit po zavedení embrya do dělohy) se pohybuje mezi 40–50 %. PGD Huntingtonovy choroby byla poprvé provedena v Gennetu v roce 2008. Jedná se o jednu z nejčastějších diagnóz, pro kterou jsme o PGD žádání.

Celý proces (vstupní genetická konzultace, příprava i provedení IVF a PGD) probíhá na našem pracovišti. Metodu máme akreditovanou dle normy ČSN EN ISO 15189, účastníme se mezilaboratorní kontroly kvality organizované britskou UK NEQAS.

Provedení PGD (genetické analýzy) je hrazeno z veřejného zdravotního pojištění. Partneři hradí v každém IVF cyklu tzv. mikromanipulace, tzn. injekci spermie do vajíčka (ICSI) 7 000 Kč, prodlouženou kultivaci (doba do odběru buněk ke genetickému vyšetření) 2 500 Kč a vitrifikaci (zamražení) - 550 Kč za jedno embryo. Možný je doplatek za léky k hormonální stimulaci (t. č. max. 2 000 Kč).

PGD představuje spolehlivou metodou prevence přenosu HCH do další generace, pro mnohé je eticky přijatelnější než podstupovat umělé ukončení těhotenství. Nevýhodou je naopak nutnost podstupovat umělé oplodnění a samozřejmě i jistá finanční náročnost.

Pokud máte o toto vyšetření zájem, nebo o něm uvažujete, objednejte se na genetickou konzultaci, při které vám bude vše podrobně vysvětleno.

V případě zájmu či jakéhokoliv dotazu kontaktujte prosím:

MUDr. Jan Diblík, Ph.D., tel. pro objednání: 222 313 000, e-mail: Jan.Diblik@gennet.cz

Centrum lékařské genetiky a reprodukční medicíny Gennet, Kostelní 9, Praha 7

www.gennet.cz

PREIMPLANTAČNÍ GENETICKÁ DIAGNOSTIKA HCH V SANATORIU REPROMEDA V BRNĚ

M. Horňák, J. Horák, T. Kocur, I. Grochová, K. Veselá



Miroslav Horňák

Preimplantační genetická diagnostika (PGD) je genetické vyšetření, které umožňuje zjistit u embryí vzniklých při umělém oplodnění (IVF), zda nesou vlohu pro sledovanou genetickou chorobu či nikoliv. Cílem je vybrat embryo, které tuto vlohu neponese a přenést ho do dělohy matky. V případě Huntingtonovy choroby (HCH) se tedy PGD provádí za účelem narození dítěte, které neponese vlohu způsobující HCH.

V Centru asistované reprodukce Repromeda provádíme PGD různých genetických onemocnění způsobených nefunkčními nebo špatně fungujícími geny, které může nést kterýkoliv z nás. Takovým případem je i HCH. Specifikem této choroby jsou osoby v riziku onemocnění HCH. Tito lidé často nechtějí, nebo se stále rozhodují, zda podstoupit genetický test, který potvrdí, nebo vyloučí budoucí propuknutí choroby. V Repromedě používáme technologii KARYOMAPPING na DNA čípech, kdy přítomnost mutace u osoby v riziku HCH nepotřebujeme znát a také ji během PGD nevyšetřujeme. Využíváme genetické markery v blízkém okolí genu, které nám umožní rozpoznat geny pocházející z různých rodových linií. Při PGD pak preventivně vyloučíme ten gen, který osoba v riziku zdělila z rodové linie zatížené výskytem HCH, a který je spojen s 50% rizikem onemocnění. Nebude nikdy známo, zda osoba v riziku bude trpět HCH či nikoliv, pokud v budoucnu na vlastní přání nepodstoupí genetický test na příslušném specializovaném pracovišti. Riziko zjištění diagnózy laboratoří provádějící PGD je tímto eliminováno a zároveň je dosaženo jistoty, že pár bude mít děti bez rizika onemocnění a přenosu HCH.

V Repromedě provádíme PGD genetických chorob již od roku 2004, nejdéle ze všech center asistované reprodukce v ČR. Naše bohaté zkušenosti a poznatky v oblasti PGD umožnily přivést na svět desítky zdravých dětí u rodičů, kterých se genetická onemocnění týkají. Ke všem etickým otázkám a soukromí jednotlivců spojených s tímto onemocněním přistupujeme v Repromedě s respektem a PGD provádíme v souladu se směrnicí pro

správnou laboratorní praxi pro molekulárně genetické vyšetřování Huntingtonovy choroby (V. Kerblová & J. Židovská; 2007) a Evropské společnosti pro lidskou genetiku (ESHG).

Samotné PGD je spojeno s mimotělním oplozením vajíček partnerky spermiemi partnera. Z vyvíjejících se embryí odebereme jednu buňku, což ranému embryu nijak neublíží, a odebraná buňka poslouží ke genetickému testování. Do dělohy matky se poté přenáší pouze embrya, u kterých genetický test provedený na odebrané buňce vyloučil riziko postižení HCH. Velkou výhodou metody KARYOMAPPING je i detekce chromosomových vad, jež vedou k selhání IVF.

Kromě testování buněk z raných stadií embryí (blastomer) provádíme vyšetření také na buňkách odebraných z vyšších embryonálních stadií – blastocyst. Vyšetření blastocyst se stává novým trendem, který umožní nejen spolehlivou diagnostiku, ale i výběr embryí, které embryologové pečlivě sledují a umí lépe vyhodnotit jejich kvalitu vývoje. Díky hodnocení morfologie a kvality embryí dokážeme vybrat pro přenos do dělohy matky ta nejvhodnější embrya a díky tomu dosahovat vysoké úspěšnosti otěhotnění. Naše laboratoř je akreditovaná dle mezinárodní zdravotnické normy ČSN EN ISO 15189, čímž naplňuje požadavky vysokého standardu kladené na zdravotnickou laboratoř provádějící PGD. Podmínkou akreditace je také pravidelná účast v mezinárodně organizovaných a nezávislých kontrolách kvality (UK NEQAS), kterých se naše laboratoř účastní. Certifikáty, potvrzující kvalitu naší práce nejen v oblasti PGD, jsou k nahlédnutí na webových stránkách laboratoře.

PGD Huntingtonovy choroby je plně hrazeno zdravotními pojišťovnami. Díky nejnovější technologii KARYOMAPPING na DNA čipech lze vyšetření provést okamžitě a nečekat u páru s dokončením individuální přípravy. Léčený pár si hradí pouze výkony, které jsou během asistované reprodukce ve spojitosti s PGD nevyhnutelné a zároveň nejsou zdravotními pojišťovnami hrazeny. Jedná se například o injekci spermie do vajíčka (ICSI), prodlouženou kultivaci embryí a doplatek za léky pro hormonální stimulaci, která je nutná pro odběr většího počtu vajíček. Doplatek za tyto výkony se aktuálně pohybuje kolem 25 000 Kč na léčebný cyklus.

Plně respektujeme a rozumíme tomu, že záleží pouze na individuálním rozhodnutí páru, kterého se HCH přímo týká, zda je vhodné založit rodinu. Pokud se ale pár rozhodne naplnit snad největší smysl existence člověka, pak PGD představuje spolehlivou alternativu a možnost, jak mít děti bez rizika onemocnění HCH.

Pro bližší informace o preimplantační a prenatalní diagnostice nás neváhejte kontaktovat, rádi Vám podáme bližší informace.

V případě zájmu či jakéhokoliv dotazu kontaktujte prosím:

MUDr. Kateřina Veselá, Ph.D., ředitelka centra, gynekolog,

e-mail: kvesela@repromeda.cz, tel: +420 533 306 351

MUDr. Ilga Grochová, klinický genetik,

e-mail: igrochova@repromeda.cz, tel: +420 533 306 316

Mgr. Miroslav Horňák, Ph.D., molekulární genetik,

e-mail: mhornak@repromeda.cz, tel.: +420 776 850 577

Sanatorium Repromeda s.r.o., Viniční 235, 615 00 Brno

www.repromeda.cz

MOŽNOSTI POBYTOVÝCH ZAŘÍZENÍ PRO PACIENTY S HCH V ČR

JIHOČESKÝ KRAJ

Alzheimercentrum Prácheň

Alzheimercentrum Prácheň – Písek je specializované zařízení pro osoby s Alzheimerovou chorobou a dalšími formami demence v České republice. V současné době se zařízení specializovalo na ošetrovatelsky náročné klienty s apalickým syndromem (bdělé bezvědomí), po mozkových příhodách, onkologických onemocněních a na klienty se zdravotním postižením. Alzheimercentrum Prácheň je registrované zařízení jako Domov pro osoby se zdravotním postižením. Kapacita zařízení je 68 lůžek. Všechny pokoje jsou zařízeny polohovacími lůžky a antidekubitními matracemi. Zařízení se stalo v roce 2010 certifikovaným pracovištěm bazální stimulace. Alzheimercentrum Prácheň získalo od MPSV akreditaci č. 2012/0804-PK a je akreditovanou vzdělávací institucí. V současné době otevírá Kurz pro pracovníky v sociálních službách zaměřené zejména na péči o osoby s demencí. V kurzu jsou uplatněny dlouholeté zkušenosti lektorů v sociální i ošetrovatelské péči o klienty s demencí. Kurz je veden interaktivně a zážitkově.

Kontakt:

Alzheimercentrum Prácheň, 17. listopadu 2444, 397 01 Písek

Telefon: 773377016, email: pisek@alzheimercentrum.cz

www.alzheimercentrum.cz/nase-zarizeni/pisek

JIHOMORAVSKÝ KRAJ

Diecézní katolická charita v Brně

Diecézní katolická charita poskytuje mnoho druhů sociálních služeb a v rámci projektu přednášek zde proběhlo školení o Huntingtonově chorobě a specifikách péče o pacienty s HCH pro zaměstnance z charitní pečovatelské a ošetrovatelské služby. Charitní ošetrovatelská služba je zařízení Diecézní charity Brno – Oblastní charity Brno, jejímž posláním je poskytování odborné zdravotní péče ve vlastním sociálním prostředí klienta. Charitní pečovatelská služba poskytuje služby seniorům a zdravotně znevýhodněným občanům města Brna, kteří potřebují podporu v soběstačnosti při denních aktivitách, aby mohli co nejdéle zůstat ve svém přirozeném domácím prostředí.

Kontakty:

Charitní ošetrovatelská služba, Žižkova 3, 602 00 Brno

Telefon: 545 230 467, e-mail: chos.brno@charita.cz

Charitní pečovatelská služba, Žižkova 3, 602 00 Brno

Telefon: 545 230 178, e-mail: chps@brno.charita.cz

www.brno.charita.cz

KRAJ VYSOČINA

Domov Kopretina Černovice

Vizi organizace je vytvářet domov dětem, mládeži a dospělým se zdravotním postižením, kteří vzhledem ke své sociální situaci nemohou žít v přirozeném prostředí. Důraz je kladen na rozvoj přirozených vazeb s okolím a rodinou.

Zařízení poskytuje denní a týdenní stacionář, domov pro osoby se zdravotním postižením, chráněné bydlení, sociálně terapeutické dílny a odlehčovací služby.

Kontakt:

Domov Kopretina Černovice, Dobešovská 1, 394 94 Černovice

Telefon: 565 427 11, E-mail: info@domovkopretina.cz

<http://www.domovkopretina.cz>

KRÁLOVÉHRADECKÝ KRAJ

Diakonie ČCE – středisko Betanie v Náchodě

Náchodská Betanie je domovem s kapacitou 20 lůžek nabízející dva druhy služeb – 14 lůžek pro klienty v domově a 6 na odlehčovací službě. K trvalým pobytům ve středisku jsou přijímány ZTP osoby, včetně klientů trpících Huntingtonovou chorobou, ve věku od 18 do 60 let. Aktuální požadavky na trvalé umístění klientů s HCH, mužů i žen, několikanásobně převyšují současné možnosti domova. U krátkodobých odlehčovacích služeb je cílová skupina přijímaných osob rozšířena o seniory. Klienti jsou ubytováni převážně ve dvoulůžkových pokojích, přičemž trvale umístění obyvatelé mají možnost zažádat si o umístění na pokoji jednolůžkovém. Stravování se odvíjí od zvyklostí a potřeb jednotlivých klientů. K základní celodenní stravě je možné přidat svačinu a druhou večeři a dokoupit jídlo dle individuálních požadavků. Klientům je poskytována, vedle nepřetržité ošetrovatelské a asistenční péče, zdravotní péče zajišťovaná odborným personálem a na základě doporučení lékaře či dle vlastních požadavků i rehabilitace a ergoterapie. V rámci volnočasových aktivit se klienti účastní koncertů, divadelních představení, výstav, návštěv restaurací, společného opékání či oslav narozenin ostatních obyvatel domova.

Kontakty:

Diakonie ČCE – Středisko BETANIE

– ev. domov v Náchodě, Špreňarova 105, 547 01 Náchod

Tel.: 491 423 154, mobil: 723 631 656, e-mail: betanie@diakoniecce.cz

www.betanie.diakoniecce.cz

Ústav sociální péče pro tělesně postižené v Hořicích v Podkrkonoší

V domovu pro osoby se zdravotním postižením jsou poskytovány pobytové služby osobám, které mají sníženou soběstačnost z důvodu zdravotního postižení, jejichž situace vyžaduje pravidelnou pomoc jiné fyzické osoby. Cílovou skupinou jsou osoby s tělesným postižením s bydlištěm v Královéhradeckém kraji, případně s prokázanou vazbou na Královéhradecký kraj.

K dispozici jsou, kromě pokojů s lůžky, denní pobytové místnosti, prostory rehabilitace, tělocvična, dílna pro pracovní a zájmovou činnost. Uživatelé mohou využívat k odpočinku, ke sportovním, kulturním a společným akcím přilehlý park. Sociální činnosti v domově jsou zajišťovány sociálními pracovníci. Uživatelům je poskytováno sociálně-právní poradenství, pomoc při jednání se správními orgány a institucemi, pomoc v kontaktu s rodinou, přáteli, se společenským prostředím. V rámci terapeutických činností se uživatelé mohou zapojit do vzdělávacích a zájmových činností.

Kontakt:

Ústav sociální péče pro tělesně postižené v Hořicích v Podkrkonoší, Strozziho 1333, 508 01 Hořice

Telefon: 493622827, email: info@usphorice.cz

www.usphorice.cz

MORAVSKOSLEZSKÝ KRAJ

Diakonie ČCE – středisko v Rýmařově

Posláním střediska je provázet a podporovat člověka znevýhodněného stářím, mentálním či tělesným postižením a pomáhat mu dosáhnout nebo udržet stav tělesného, duševního a sociálního zdraví, pohody a souladu s prostředím, v němž žije. Středisko poskytuje sociální služby (osobní asistence, pečovatelská služba, týdenní stacionář, domov pro seniory, domov se zvláštním režimem, sociálně terapeutické dílny) – a službu ošetrovatelskou (domácí péče). Jako křesťanská organizace usiluje také o zajištění duchovních potřeb svých klientů a pastorační péči.

Posláním Domova se zvláštním režimem v Dolní Moravici, Diakonie ČCE – střediska v Rýmařově je poskytnout zázemí a celoroční pobyt, péči a podporu v každodenních činnostech, která je přizpůsobena specifickým potřebám osob s Alzheimerovou demencí a ostatními typy demence, které v důsledku těchto onemocnění mají sníženou soběstačnost a nemohou svou sociální situaci řešit vlastními silami v přirozeném prostředí, za pomoci rodinných příslušníků či jiných služeb.

Kontakt:

Diakonie ČCE – středisko v Rýmařově, tř. Hrdinů 48, 79501 Rýmařov

Telefon: 554211294, e-mail: rymarov@diakonie.cz

www.diakonierymarov.cz

Hospic svatého Lukáše Ostrava

Hospic sv. Lukáše je specializované zdravotnické zařízení poskytující hospicové služby včetně léčby bolesti, kterou s sebou postupující nemoc přináší. Hospic je určen pro osoby nevyléčitelně nemocné v terminálním stadiu života, nejčastěji s onkologickou diagnózou, jejichž obtíže nevyžadují léčbu v nemocnici a není možné je zvládnout ani v domácím prostředí. Než se těžce nemocný člověk dostane do hospice, musí být vyčerpány všechny ostatní možnosti léčby.

Pacientům bez omezení věku je dle jejich individuálních potřeb poskytována zejména komplexní ošetrovatelská péče přizpůsobená jejich zdravotnímu stavu, včetně paliativní léčby (léčby bolesti), psychická pomoc a podpora nemocného a jeho blízkých, ubytování a stravování. Lze také využít možnost trvalé přítomnosti blízké osoby 24 hodin denně. Pokoje jsou vybavené přistýlkou pro blízké osoby, centrálním signalizačním zařízením a rozvodem kyslíku, TV, připojením k internetu, terasou atd. Pacienti mají stálý přístup do kaple, kde jsou pravidelně bohoslužby.

Kontakty:

Hospic svatého Lukáše, Charvátská 8, 700 30 Ostrava

Tel.: 559 508 505, mobil: 732 178 501, e-mail: lukashospic.ostrava@caritas.cz

www.ostrava.caritas.cz – odkaz Hospicové služby

Charita Ostrava

Cílem Charity Ostrava je zabezpečování kvalifikované a komplexní pomoci lidem po stránce fyzické, psychické, sociální i duchovní, pokud možno s důrazem na aktivizaci osob, ke kterým pomoc směřuje. Samozřejmostí je poskytování profesionální pomoci s maximálním úsilím a osobní lidský přístup k lidem, jimž pomáháme, akceptování důstojnosti každého člověka bez ohledu na jeho momentální stav či sociální situaci.

Cílové skupiny jsou senioři, lidé se zdravotním postižením, lidé bez domova, matky s dětmi v tísní, ohrožené děti a mládež, lidé s duševním onemocněním, lidé nevléčitelně nemocní v terminálním stadiu života, lidé v nepříznivé životní situaci.

Kontakt:

Charita Ostrava, Kořenského 1323/17, Ostrava-Vítkovice, 703 00

Tel.: 596 621 094, 731 625 789

http://www.ostrava.charita.cz

PARDUBICKÝ KRAJ

Domov u fontány Přelouč

Domov u fontány poskytuje nepřetržité pobytové sociální služby seniorům a seniorům s onemocněním demence, zejména Alzheimerovy, kteří již nemohou žít ve svém domácím prostředí. Domov se snaží svým obyvatelům vytvořit příjemné prostředí, porozumět jejich životní situaci a umožnit jim žít aktivně, podle jejich přání a možností, vždy s důrazem na jejich důstojný život. Domov u fontány je příspěvková organizace Pardubického kraje a dnes, po částečné rekonstrukci, disponuje kapacitou 230 uživatelů.

Kontakt:

Domov u fontány Přelouč, Libušina 1060, 535 16 Přelouč

Telefon: 466 959 166, e-mail: info@domovufontany.cz

www.domovufontany.cz

PRAHA

Diakonie ČCE – středisko Zvonek v Praze 4

Domov střediska Zvonek nabízí tři typy služeb – domov pro osoby se ZP, chráněné bydlení a centrum denních služeb. Služby jsou určeny pro osoby se zdravotním postižením (s mentálním, případně kombinovaným postižením) a středisko má zkušenosti s pacienty s HCH.

Služba Domova je určena osobám ve věku od 10 do 60 let, které kvůli svému postižení potřebují celodenní pomoc a podporu druhé osoby v základních životních dovednostech. Je zajištěno dlouhodobé ubytování, strava, asistenční, pečovatelské, rehabilitační a zdravotní služby a také možnost vzdělávání nebo pracovní činnosti.

Služba Chráněné bydlení je určena pro osoby ve věku od 18 do 64 let, které jsou závislé na péči druhé osoby (s přiznaným příspěvkem na péči v rozsahu I.–III. stupně). Služba zajišťuje ubytování a stravu společně s pečovatelskou službou (příprava a podávání stravy). Centrum denních služeb podporuje prostřednictvím nabízených aktivit dospělé lidi ve věku 18–64 let ve zvládnání soběstačnosti. Služba zajišťuje důstojné prostředí a zacházení a usiluje o maximální možné začlenění do běžného života společnosti – například zapojení do sociálně-terapeutické nebo chráněné dílny.

Kontakty:

Diakonie ČCE – Středisko Zvonek v Praze 4,

Šípková 1838/1, Praha 4 – Krč, 140 00 Praha

Tel.: 241 406 859, e-mail: stredisko@diakonie-zvonek.cz

ÚSTECKÝ KRAJ

Domov Potoky v Chřibské

Posláním Domova je poskytování nepřetržité pobytové sociální služby osobám, které mají sníženou soběstačnost z důvodu omezení v důsledku chronického duševního onemocnění, včetně všech druhů demence, a jsou plně odkázány na pravidelnou pomoc jiné osoby. Podporuje soběstačnost klientů s respektem k individuálním potřebám a vytváří domácí atmosféru. Usiluje o to, aby uživatelé zůstali součástí přirozeného místního společenství. Respektuje svobodnou vůli uživatelů ve výběru aktivit a snaží se respektovat jejich rozhodnutí, aby měli co nejvíce zachován pocit přirozeného života v příjemném a bezpečném prostředí.

Cílovou skupinou jsou osoby starší 45 let, které mají sníženou soběstačnost z důvodu chronického duševního onemocnění a jsou plně odkázány na pravidelnou pomoc jiné osoby, potřebují soustavnou péči a jejich snížená soběstačnost jim nadále neumožňuje setrvat v dosavadním prostředí ani za pomoci terénních sociálních služeb.

Zařízení upřednostňuje zájemce s Alzheimerovou demencí, jiným typem demence a Huntingtonovou chorobou.

Kontakt:

Domov Potoky v Chřibské, Dolní Chřibská 302, 407 44 Chřibská

Telefon: 412 314 001, e-mail: info@domov-potoky.cz

www.domov-potoky.cz

Domov Severka Jiříkov

Domov Severka se nachází v obci Jiříkov a je součástí Šluknovského výběžku v Ústeckém kraji. Areál tvoří čtyři objekty, ve kterých je umístěno 100 klientů. Domov Severka poskytuje pobytové služby a ústavní sociální péči pro osoby se zdravotním postižením a chronickým duševním onemocněním ve věku od 27 let. Domov preferuje zájemce z Ústeckého kraje.

Domov poskytuje služby pro osoby s jiným zdravotním, kombinovaným, mentálním, tělesným, sluchovým nebo zrakovým postižením.

Kontakty:

Domov Severka Jiříkov, p.o., Filipovská 582/20, 407 53 Jiříkov

Tel.: 412 338 122, 412 337 005, e-mail: reditel@domovseverka.cz

www.domovseverka.cz

ZLÍNSKÝ KRAJ

Penzion Spokojené stáří Pozlovice

Penzion Spokojené stáří Luhačovice poskytuje služby osobám od 50 let – tělesně a zdravotně postiženým a seniorům. Kapacita penzionu je 100 lůžek v jedno, dvou i vícelůžkových pokojích s vlastním sociálním zařízením a čajovou kuchyňkou. V nabídce jsou i dvou-pokojové apartmány pro manželské páry. V objektu Penzionu je poskytována domácí strava v rozsahu plné penze včetně dvou svačin. Ubytovaným je také poskytována sociální služba osobní asistence podle zákona č. 108/2006 Sb. o sociálních službách.

Kontakty:

Penzion Spokojené stáří Pozlovice,

Antonína Václavíka 369, 763 26 Luhačovice – Pozlovice

Tel.: 571 892 321, 774 131 021, e-mail: info@senioriluhacovice.cz

www.senioriluhacovice.cz

Domov pro osoby se zdravotním postižením ve Zborovicích

Posláním Domova je poskytování podpory a péče dospělým uživatelům (ženám i mužům) se sníženou soběstačností v základních životních dovednostech. Tato podpora a pomoc vychází z individuálních potřeb uživatelů, s rozvojem podpory jejich samostatnosti, sociálního začleňování a podporou motivace k takovým činnostem uživatele, které nevedou k jejich dlouhodobému setrvávání či prohlubování nepříznivé sociální situace.

Cílová skupina uživatelů Domova jsou dospělé ženy a muži od devatenácti let s mentálním, tělesným, případně s kombinovaným postižením. U těchto osob se předpokládá částečná nebo neúplná soběstačnost v základních životních dovednostech, se sníženou schopností uplatňovat svá práva, což může vést ke vzniku nepříznivé sociální situace a potřebě využívat sociální službu Domova.

Kontakt:

Domov pro osoby se zdravotním postižením Zborovice, Hlavní 1, 768 32 Zborovice

Telefon: 573 369 018, e-mail: vedouci.uspd.zborovice@ouss-uh.cz

www.ouss-uh.cz

STALO SE

ŽENA REGIONU

Mgr. Monika Baxa

Žena regionu je celonárodní soutěž určená všem ženám, které dosahují jedinečných výsledků nejen ve své profesi, ale aktivně se podílejí i na veřejném životě, tvoří hodnoty, pomáhají nemocným, dětem či zvířatům, přispívají ke zlepšení a rozvoji svého regionu a ještě při tom zvládají péči o rodinu. Nejedná se přitom jen o veřejně známé a úspěšné osobnosti, ale především o obyčejné ženy, o jejichž smysluplných a nezištných aktivitách nemá veřejnost ani média většinou tušení.

Od roku 2009 je vyhlašována celonárodní soutěž, jejímž cílem je ocenit úsilí těchto výjimečných žen a zviditelnit jejich práci a výsledky.

V letošním roce byla **nominována i předsedkyně SPHCH, PharmDr. Zdeňka Vondráčková**, která SPHCH vede již 14 let. Zdeňka se do práce pro SPHCH nesmírně ponořila. Přednáší o HCH a specifikách péče o pacienty v pobytových zařízeních sociální péče, pořádá rekondičně-edukační pobyty se zdravotním programem, vydává zpravodaj Archa,



Home8. ročníkGalerie +Historie +Patronky +Pro partneryKontakt

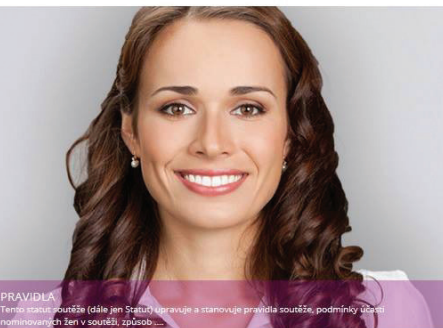
Žena regionu 8. ročník

Znáte někoho, kdo se ve svém volném čase obětuje pro druhé a zvládá své aktivity skloubit s péčí o rodinu? Málo se podle vás o těchto nevěstných ženách veřejně mluví? Změňte to!

HLASOVÁNÍ Online



O SOUTĚŽI
Celonárodní soutěž ŽENA REGIONU je určena všem ženám, které dosahují jedinečných výsledků nejen ve své profesi, ale aktivně se podílejí i na ...



PRAVIDLA
Tento statut soutěže (dále jen Statut) upravuje a stanovuje pravidla soutěže, podmínky účasti nominovaných žen v soutěži, způsob...

DETAIL NOMINACE

Zdeňka Vondráčková

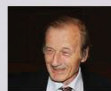
region Královéhradecký kraj

Profese: vedoucí lékárny

Zdeňka Vondráčková je již 14 let předsedkyní Společnosti pro pomoc při Huntingtonově chorobě – spolku s celorepublikovou působností, který pomáhá osobám zastiženým Huntingtonovou chorobou (HCH) - vzácným dědičným neurodegenerativním dosud neléčitelným onemocněním, které se obvykle projevuje po 35. roce života. HCH zasahuje několik generací rodiny, děti pacientů jsou v 50 % riziku, že onemocnění zdědí a z partnerů se stávají pečovatelé. Zdeňka Vondráčková se do práce pro SPHCH nesmírně ponořila. Přednáší o HCH a specifikách péče o pacienty v pobytových zařízeních sociální péče, pořádá



ŘEKL O NÁS



Radoslav Brzobohatý
legendární český herec a divadelník

"Byla to velmi příjemná akce. Těší mě, že jsem zde mohl potkat tolik sympatických žen s tak bohatými osudy."

○ ○ ○ ○ ○ ● ○ ○ ○ ○

ZÁŠTITA

Soutěž se koná pod záštitou Senátu Parlamentu České republiky a Asociace krajů České republiky.

připravuje edukační materiály, účastní se mezinárodních konferencí, kde sbírá nejnovější informace o potencionálních možnostech léčby a novinkách v péči o pacienty. Získané informace sdílí na workshopech, internetových stránkách organizace, ale také na sociální síti. Do ČR přivezla informace o možnostech PGD (preimplantační genetická diagnostika) pro HCH a spolupodílela se na jejím zavedení pro osoby zatížené HCH v ČR. Tímto bychom jí chtěli za její snahu a obětavost moc poděkovat! Přejeme hodně sil k dalším výzvám!

KONFERENCE O TERAPIÍCH PRO HCH, MALTA 2017

Mgr. Monika Baxa



CHDI Foundation – americká nadace, která (nejenom finančně) výrazně podporuje výzkum hledání terapie pro HCH – každoročně pořádá **konferenci zaměřenou na nejnovější poznatky v oblasti potenciálních terapií pro Huntingtonovu chorobu**. Letos se konference konala na konci dubna na malém evropském ostrově Malta.

Úvodní slovo patřilo Rebecce, která nám postupně představila celou svojí rodinu. Sestru Kate, kterou můžeme znát ze seriálu Dva a půl chlapa, a jejího manžela Justina, s kterým zpívají a hrají po klubech. Sestru Jenne, která je její nejlepší přítelkyní a společně s manželem vychovává dvě nádherné děti. A pak své rodiče Jeffa a Debbie. Debbie mluvila o svém dětství a o tom, jak její sestře byla znenadání diagnostikována HCH. Nikdo v rodině nevěděl, o co se jedná, ani odkud se v rodině onemocnění vyskytlo. Nakonec z indicií vyplynulo, že HCH trpěl jejich otec, který zemřel téměř bez projevů symptomů ve věku více než 80 let. Debbie se krátce po smrti své sestry nechala testovat. 41 CAG. Pozitivní. Měla nesmírný strach o své děti. Dcery se pro test rozhodly všechny. První svůj výsledek znala Kate. Byl negativní. Rebeka a Jenne šly pro výsledky společně o dva dny později. Pozitivní. Obě dvě. Jenniny dvě děti v riziku. HCH je jako chobotnice, která roztahuje svá chapadla. Ještě před dvěma lety vůbec nevěděly, co je HCH. Ted' jsou tři pozitivní, dvě děti v riziku. Další dvě ze čtyř Debbiných sester jsou pozitivní. Další dvě v riziku. Sestřenice i bratřenci v riziku. A celý život naruby. Navzdory tomu rodina neztrácí naději. A své povídání končí slovy Marka Twaina – „Nemůžeš změnit, jak fouká vítr, ale můžeš mu přizpůsobit plachty.“

Všichni dobře víme, že porozumět HCH a najít pro ni léčbu se vědci snaží už řadu let. Ale ani 24 let po objevení příčiny onemocnění (mutovaný huntingtin gen) léčba pro HCH neexistuje. Potencionální řešení přicházejí z různých stran – ať už se zdá být terapie komplikovaná, či nikoli – jakákoli naděje začíná další plamínky pokroku.

A tak se jednou z (nových) možností, jak by bylo možné HCH léčit jeví **mechanismus oprav DNA**. Ptáte se proč? Je zde hned několik důvodů. Prvním z nich je, že jelikož je polyglutaminová sekvence v podstatě dlouhé opakování tří „písmenek“ (bází)

– CAGCAGCAGCAG... není těžké při jejím kopírování udělat chybu (buňky svou DNA kopírují při každém dělení, tj. vždy když vzniká nová buňka). Tato chyba se musí opravit (jinak by mohla vzniknout mutace, která má velice negativní důsledky). A kdo tu chybu opraví? DNA opravný mechanismus. Díky studiím Registry-HD, Enroll-HD a TRACK-HD, kterých se účastnilo několik tisíc dobrovolníků, se např. podařilo zjistit, že mutace (změny) v DNA opravném mechanismu jsou důvodem, **proč se u jedinců se stejným počtem CAG v repetici symptomy HCH objeví v různém věku** (*Leslie Jones, Cardiff University*). Podobně variace (změny) v DNA opravném mechanismu můžou i za **rozdílný průběh rychlosti onemocnění** (*Davina Hensmann Moss, University College London*). A dalším důvodem, který mnozí z vás jistě již tuší, je, že při chybách v opravě DNA sekvence může docházet **k prodloužení CAG repetice** (*Darren Monkton, University of Glasgow*). To znamená, že jestli najdeme způsob, jak modifikovat proces DNA oprav, můžeme oddálit věk nástupu onemocnění, zpomalit jeho progresi nebo zabránit dalšímu prodlužování CAG repetice.

Vliv délky CAG repetice ovlivňuje i **vývoj embrya** (*Alberto Ruzo, Rockefeller University*). Všechny buňky těla se v procesu vývoje tvoří z (embryonálních) kmenových buněk, které, když se dělí, vytvářejí (rostou) různé komplexní tvary, z kterých pak vznikají jednotlivé orgány. Byly vytvořeny kmenové buňky, které byly stejné a lišily se jenom počtem CAG repetice v genu huntingtin. Ukázalo se, že buňky, které mají delší CAG repetici, vytvářejí jiné tvary, což může mít za následek např. ovlivnění fungování vzniklého orgánu (samozřejmě i mozku).

Již několikrát jsme psali o možnosti genové **terapie pomocí utlumení** genu i o probíhající klinické studii s ASOs (oligonukleotidy) od firmy IONIS. Stejnou metodu zvolili (*Harry Orr, University of Minnesota*) pro neurodegenerativní onemocnění, zvané **spinocerebrální ataxie (SCA-1)**, které je rovněž způsobené prodloužením CAG repetice, ale ne v genu huntingtin, nýbrž v genu ataxin-1. Použitím ASOs pro ataxin-1 snížili hladinu mutovaného genu a pozorovaným myším se zlepšily symptomy HCH. Porovnání výsledků s použitím ASOs u HCH by mohlo napomoci k pochopení obou onemocnění.

A také jsme již mluvili i o tom, že zdravý a mutovaný huntingtin jsou – až na délku CAG repetice – stejné. Proto, když se utlumí tvorba mutovaného proteinu, utlumí se i tvorba proteinu zdravého. Jenomže, zdravý huntingtin je pro naše tělo nepostradatelný. Jak to tedy udělat? Současná studie s ASOs tlumí obě formy huntingtinu na určitou mez – kdy zdravého proteinu je tolik, aby v buňkách vše fungovalo správně a mutovaný protein se tvořil v omezeném množství – proto předpokládáme, že progresi onemocnění se zpomalí. Neexistuje ale přece jenom **možnost, jak zdravou a mutovanou formu HTT odlišit**? Zdá se, že možná ano. Prodloužená CAG repetice totiž způsobuje, že mutovaný protein huntingtin má jiný tvar než jeho zdravá forma. A neplatí to jenom pro huntingtin, ale také pro **RNA, z které se protein tvoří** (*Kevin Weeks, University of North Carolina*). Terapie utlumení genu, využívající krátké sekvence nukleotidů, by tak mohla fungovat na principu vytvoření tlumící sekvence specifického tvaru, který jako klíč do zámku zapadne jenom k mutované formě huntingtinu a zastaví jenom jeho tvorbu.



A co tak mutovaný gen jednoduše vystříhnout z DNA? Šlo by to? Ano. Existují „nástroje“, kterými je možné **editovat DNA, např. i vystříhnout nějakou její část**. Otázkou však bylo – nebudou takové nůžky stříhat DNA donekonečna? Podařilo se ale najít způsob, jak tyto „nůžky“ vypnout a prokázat, že v mozcích myši skutečně dochází k výrazně nižšímu množství neúmyslných „vystřížení“ (*Nicole Deglon, Lausanne University Hospital*).

Jenomže krátké sekvence oligonukleotidů k utlumení tvorby proteinu, editace DNA „nůžkami“ – to jsou metody, které pro své provedení vyžadují (chirurgický) zásah do mozku, nebo v lepším případě (bezpečnější) injekci do míchy v páteři. Důvodem je **hematoencefalitická bariéra**, která chrání mozek a z krve do mozku dovoluje projít jenom **úplně malinkatým molekulám** (což léky nejsou). Proto podávání léků formou tabletek není dosud možné. Vědci se ale nevzdávají. Z více než 130 000 různých vyzkoušených („malinkatých“) chemikálií byly vyselektované čtyři, které výrazně snižují množství huntingtinu v buňkách (*Liz Doherty, CHDI Foundation*). Tyto se budou dále testovat na velkých zvířecích modelech.

Ale to zdaleka nejsou všechny možnosti.

Všichni jsme již někdy slyšeli o tom, že je důležité hlídat si cholesterol. Že když ho máme v krvi příliš, škodí nám, avšak ve správném množství je nezbytný k fungování buněk. Bylo prokázáno, že porucha udržování správných hladin cholesterolu poškozuje stejný typ mozkových buněk, jaké umírají důsledkem HCH. Když byl do myších **mozků dopraven gen, který buňkám pomohl zbavit se nadbytečného cholesterolu**, myši se zlepšily (*Natalie Cartier, University Paris Sud*), což naznačuje, že i tento přístup může přinést pozitivní výsledky. Teď probíhají pokusy na opicích a uvidí se, jestli se přejde i ke klinickým studiím.

V mozku se také nacházejí buňky, které slouží jako „imunitní systém mozku“ a nazývají se **mikroglie**. Tyto jsou aktivovány v případě poškození mozkových buněk. Porucha funkce mikroglie může být příčinou různých onemocnění mozku. V průběhu normálního vývoje se tvoří nadbytek buněk, když umřou, „uklidí“ po nich mikroglie. Tento proces je u onemocnění mozku **znovu aktivovaný** – **mikroglie** jsou extra aktivní a uklízejí vzniklý odpad (po buňkách, které umřely kvůli HCH/onemocnění). Ukazuje se tu další možný přístup k nalezení léčby pro HCH (*Richard Ransohoff, Biogen*).



A v případě, že bude vyvinuta nějaká léčba, jak se bude sledovat její účinek? Čekat na zlepšení kognitivních či motorických funkcí může být zdlouhavé, navíc je potřeba mít (hned/co nejdříve) jistotu, že metoda je bezpečná a pacientům neškodí. Měřící/porovnávací metoda by měla být co nejpřesnější. Proto se hledají tzv. biomarkery – tzn. testy, které dokážou změřit (anebo předpovědět) progresi/zpomalení/zastavení onemocnění.

Měřit však něco, co se odehrává v mozku, aniž bychom do něj zasahovali, je velice obtížné. Ale ne nemožné, jak se ukázalo. Nemocné a umírající buňky produkují odpad, který je uvolňován do mozkomíšního moku. Některé tyto „odpadky“ prosakují až do krve, ve které je dokážeme citlivě změřit. U Alzheimerovy a Parkinsonovy choroby odpad mozkových buněk v krvi narůstá. Vědci našli i marker, jehož množství narůstá s progradující/zhoršující se HCH. Tak **je možné poprvé sledovat, co se děje v mozku prostřednictvím odebraných krevních vzorků** (*Ed Wild, University College London*). Mozková aktivita se dá měřit přímo pomocí tzv. **EEG (elektroencefalogram)** – tato metoda, která se dnes již běžně využívá u lidí a dá se aplikovat i u zvířat (*Andrew Leuchter, University of California*). To znamená, že naopak na zvířecích modelech je možné testovat léčiva či potenciální terapie a dle pozorovaných změn v záznamu EEG usuzovat, jestli jsou testované léky účinné. Další možnosti otevírá **proteomika** – věda, která se věnuje studiu funkcí proteinů a umožňuje měřit množství tisíců exprimovaných (v buňce přítomných) proteinů ve stejném čase (*Matthias Mann, University of Copenhagen*). Víme, že huntingtin spolupracuje s mnoha jinými proteiny, zastává několik funkcí, a tak je možné pozorovat nejenom změny tvorby (mutovaného) huntingtinu, ale i jiných proteinů, jejichž přítomnost v buňce huntingtin ovlivňuje.

Velice zajímavá byla zpráva o **mozkových kmenových buňkách** – buňkách, kterých je v dospělém mozku velmi málo, ale vyznačují se tím, že můžou růst, dělit se a produkovat nové mozkové buňky (což neurony neumí – neuron se neumí rozdělit – proto, když odumře, tak v mozku chybí). Těchto kmenových buněk je nejenom málo, ale vyskytují se jenom v omezeně malém počtu míst v mozku. **Je možné zvýšit produkci nových mozkových buněk z kmenových buněk, které se v mozku nacházejí?** U myši se to podařilo

(*Abdel Benraiss, Rochester*)! Dokonce v oblasti mozku zvané bazální ganglia – oblasti, která je u HCH nejpoškozenější. Tyto nové buňky s těmi stávajícími vytvářely spojení. Fascinující. Ale to není všechno. **Do myších mozků byly injikovány lidské mozkové buňky a ty v mozku myši rostly a nahradily myší gliové buňky** (jeden z typů mozkových buněk, které posílají signály jiným mozkovým buňkám). Překvapivě i zdravé gliové buňky (i když to nejsou neurony) pomohly zlepšit symptomy HCH myši.

Tak se zdá, že se mozek opravdu nechá „opravit“ novými buňkami. Studie, ve které se budou **transplantovat mladé mozkové buňky do mozku 2-3 pacientů**, je plánovaná na konec roku 2017-2018 (*Anne Rosser, Cardiff University*). Klíčovým požadavkem pro tento typ experimentů je zdravý zdroj mozkových buněk. Vědci se snaží vyvinout pečlivě kontrolovaný zdroj takovýchto buněk. Když byly tyto buňky transplantovány do zvířecích (myších a opičích) mozků, přežívaly a měnily se na správné mozkové buňky.

Otázku **zdroje mozkových buněk** se snaží vyřešit tzv. **indukované pluripotentní kmenové buňky**, tzn. dospělé diferencované buňky, které byly proměněny na buňky kmenové, a z nich pak na jiný buněčný typ. Představa vědců je taková, že z malého kousku kůže se nakultivují indukované pluripotentní kmenové buňky, které pak budou proměněny v neurony a implantovány do mozku. V laboratorních podmínkách se to již podařilo - kožní buňky v Petriho misce proměnit na neurony, a to jak z kožních vzorků od pacientů s HCH, tak zdravých kontrolních jedinců (*Andrew Yoo, Washington University*).

New fetal tissue transplant studies: addressing critical issues

- 20 patient followed using CAPIT-HD (*Core Assessment Protocol for Intracerebral Transplantation in HD*) protocol
- 2-3 patients to receive bilateral striatal deposits of fetal ganglionic eminence by March 2018
 - using new delivery cannula system and surgical robot (Renishaw)
 - Substantially higher numbers of cells transplanted
 - Duration of immunosuppression increased



Brain Repair and Intracranial Neurotherapeutics Unit
(**BRAIN unit**)

Součástí konference byla i **prezentace posterů**. Těch bylo více než 150. Zahrnovaly témata základního či klinického výzkumu, nové metody využívané k testování účinnosti terapií pro HCH nebo porovnání výsledků získaných ze studií ENROLL-HD, REGISTRY-HD a TRACK-HD.

Jistě jste zaznamenali, že americká FDA schválila pro použití v USA nové léčivo – **deutetrabenazine**, které zlepšuje choreatické symptomy. Jeden poster se věnoval porovnání deutetrabenazinu a tetrabenazinu, a porovnáním výsledků z klinických studií (relativně malý počet pacientů) vyplývá, že účinek obou léků je porovnatelný a nebyla pozorována výrazná zlepšení používáním jednoho konkrétního. Může se ale stát, že jeden nebo druhý nám „lépe sedne“.

Odborná porota vybrala **tři nejzajímavější postery**, které pak byly prezentovány formou krátkých přednášek. Byl mezi nimi i poster prezentující **práci týmu z Ústavu živočišné fyziologie a genetiky AV ČR v Liběchově**. Transgenním prasatům s mutovaným huntingtinem byly do mozku injikovány vektory nesoucí miRNA – krátkou nukleotidovou sekvenci, jejíž úlohou bylo snížit množství mutovaného huntingtinu v mozkových buňkách. Injekce jehlou představuje poměrně limitující prostor, kam se dá vektor dopravit (snahou je dosáhnout minimálního zásahu do mozku, aby se předešlo jeho poškození). Avšak vektory (přepřavci) nesoucí miRNA se dokáží rozptýlit do prostoru a miRNA se tak dostane i do míst, která jsou od místa vpichu injekce vzdálená. **Regulací koncentrace (množství) injikovaných vektorů je možné regulovat množství miRNA, která se do buněk dostane.** Výsledkem doručení miRNA do buněk bylo snížení množství mRNA pro mutovaný huntingtin a zároveň výrazné snížení množství mutovaného proteinu huntingtin. **Míra snížení množství mutované mRNA a proteinu se dá regulovat použitím různých koncentrací vektorů.** To znamená, že je možné se rozhodnout, do kterých oblastí v mozku bude vektor injikován, ovlivnit, jak daleko se miRNA dostane od místa vpichu, a také je možné regulovat, jak moc se sníží množství mutovaného huntingtinu. Sledování množství mutovaného huntingtinu přítomného v CSF (změny odpovídají změnám v mozku) v časovém rozmezí dva týdny před operací až tři měsíce po operaci ukázalo, že **účinkem jedné injekce je sníženo množství mutovaného proteinu po dobu několika týdnů.** To jsou pozitivní zprávy. Navíc byla také ověřena bezpečnost vektorů – imunitní systém mozku (reaguje na nebezpečí) byl po injekci vektorů aktivován v minimální míře asi 10 dnů po injekci a pak se vrátil k normálním hodnotám. Předpokládá se proto, že **imunitní systém mozku reagoval na ránu způsobenou jehlou a ne na vektory a miRNA samotné.** Povzbudivé výsledky otevřely cestu k dalším preklinickým studiím, kdy se plánuje sledovat bezpečnost a účinnost tohoto terapeutického přístupu v dlouhém časovém období (pět let). Začít by se mělo již letos. Tato studie a plány byly prezentovány i v rámci přednášek probíhajících při příležitosti Týdne mozku 2017 na Akademii věd ČR.

Jak vidíte, vědci po celém světě se snaží najít způsob, jak dostat HCH „na lopatky“. Všichni věříme tomu, že dříve či později se to podaří.

Vysvětlivka:

HTT - protein (bílkovina) huntingtin

PAPEŽ FRANTIŠEK POMÁHÁ ZVYŠOVAT OSVĚTU O HUNTINGTONOVĚ CHOROBI

Mgr. Monika Baxa

Papež František pomáhá šířit osvětu o HCH! 18. května 2017 se brány Vatikánu otevřely pro huntingtonskou komunitu z celého světa. Díky iniciativě prof. Eleny Cattaneo, popřední vědkyně věnující se studiu HCH, a Charlese Sabine, celosvětově uznávaného reportéra, se rodiny zatížené HCH setkaly s papežem Františkem. Účastnit se mohl kdokoli, koho se HCH nějakým způsobem dotýká – rodiny, pečovatelé, huntingtonské společnosti, lékaři, terapeuti, vědci. Program začal již v 8 hodin ráno, kdy se postupně začala plnit aula Pavla VI. Za hudebního doprovodu Minera a Sylvie Lewisových bylo obsazeno téměř 2 000 židlí. V 11 hodin Elena Cattaneo a Charles Sabine všem poděkovali za jejich účast na této události, kdy jeden ze světových vůdců poprvé v historii promluvil o HCH a pomůže šířit osvětu o tomto onemocnění.

Na začátku 20. století byly pacienti s HCH sterilizováni, za druhé světové války končili v plynových komorách. Nepochopení, považování za prokleté či očarované, se trápili nejenom onemocněním samotným, ale i odsuzováním a předsudky společnosti. To jsou důvody, proč si mnozí onemocnění nepřipouští nebo se jej snaží ukrývat. Jen stěží nacházejí porozumění a pomoc. V tento den však rodiny zatížené HCH daly celému světu najevo, že už víc nechtějí žít ve stínu nepochopení a odsuzování. **Hidden no more!** – znělo heslo kampaně. Všichni doufají, že to nebyla jenom slova. Věří, že papežova autorita otevře oči politikům a dalším lidem působícím v oblasti zdravotnictví, sociálních služeb a práv pacientů, ale i vedením farmaceutických společností. Papež řekl, že obavy a těžkosti, kterým denně rodiny zatížené HCH čelí, společně s nepochopením a překážkami, které musí překonávat, trvají již moc dlouhou dobu. Že je potřeba ukončit izolaci a pocit ztracení a studu. Přál, aby se nikdo už víc necítil osamocený, aby se ulehčila tíha břímě, kterou nesou rodiny zatížené HCH na svých ramenou, a aby se již nikdo víc necítil odcizen společností. Papež také poděkoval všem, kteří se snaží najít terapii pro HCH. A na závěr se vyjádřil, že životy lidí, kteří trpí HCH, a životy těch, kteří o ně denně pečují, jsou živým důkazem lidskosti, kterou díky Kristovi máme. František požehnal všem zatíženým HCH, a to i osobně, když pozdravil a objal pacienty a jejich příbuzné a pečovatele, kteří tam byli přítomni. Takže – **nemlčme o HCH!**

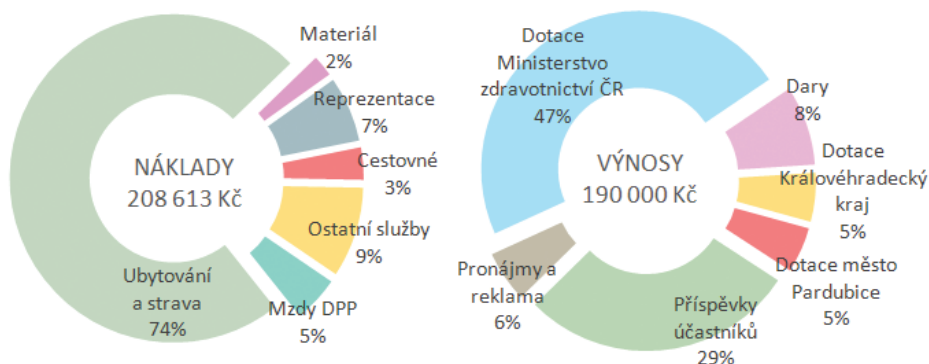


PROJEKTY 2016

Mgr. Monika Baxa

Rekondičně-edukační víkendové pobyty

Projekt přímo prospěl 181 přímým účastníkům rekondičně-edukačních víkendových pobytů se zdravotním programem. Program byl naplněn přednáškami, besedami, panelovými a skupinovými diskuzemi na různá témata týkající se HCH, specifík péče o pacienty s HCH, genetického, neurologického, psychiatrického, psychologického či nutričního poradenství. V rámci rekondičních pobytů probíhaly i terapeutické programy vedené specialisty (neurologové, psychologové, psychiatr, genetici, logoped, muzikoterapeuti, ergoterapeuti a rehabilitační odborníci). Velice důležitou částí byly také individuální konzultace s jednotlivými odborníky dle přání účastníků pobytů. Neopomenutelná je sociální interakce, sdílení zkušeností a navazování přátelství, jejichž vyvrcholením byl společenský večer při hudbě a tanci. Navíc jsme si připomněli 25 let od vzniku SPHCH.



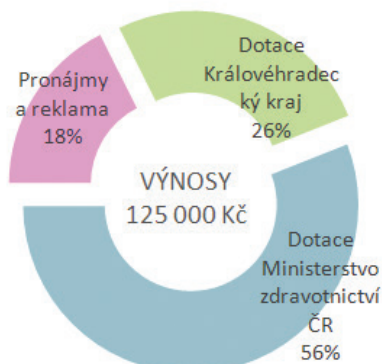
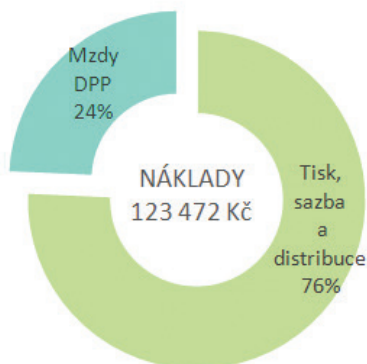
Zpravodaj Archa

Byla vydána dvě čísla zpravodaje Archa – v dubnu 2016 a v prosinci 2016, obě v nákladu 750 ks na číslo.

Obě čísla zpravodaje přinesla množství zajímavých informací, počínaje novinkami z dění v oblasti HCH a jejího výzkumu, přes informace o změnách a novinkách v oblasti sociální péče, ale také příběhy lidí žijících v rodinách s pacienty s HCH. Samozřejmě nechybělo shrnutí jednotlivých akcí, které SPHCH pořádala, včetně Rekondičně-edukačních víkendových pobytů a účastí na konferencích a workshopech.

Téměř všechny výtisky zpravodaje pak byly rozeslány pacientům, jejich rodinám a blízkým, odborníkům (lékaři, terapeuti, vědečtí pracovníci apod.), pobytovým zařízením sociální péče spolupracujícím se SPHCH a dále vybraným odborným zdravotnickým pracovištím a do charit a diakonií. SPHCH si několik výtisků z obou čísel zpravodaje ponechala pro účely své prezentace a reprezentace.

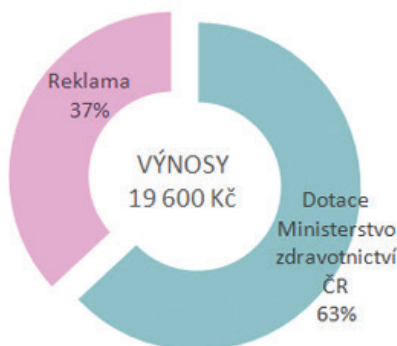
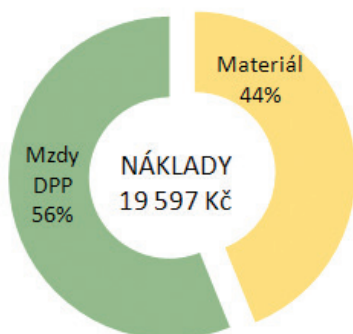
V elektronické podobě je možné si obě čísla zpravodaje zdarma stáhnout na internetových stránkách SPHCH www.huntington.cz.



Domácí pohybová cvičení

Pravidelná pohybová cvičení výrazně zlepšují fyzický (i psychický) stav pacientů a zpomalují průběh onemocnění. Proto je naší snahou motivovat pacienty s HCH, jejich blízké a pečovatele k cvičení, naučit je, jak správně provádět cviky, které jim pomůžou a tyto pohybové aktivity si osvojit. Nejdůležitější je především pravidelnost a motivace, pacient s HCH sám sebe nedonutí cvičit.

Ukázalo se, že vědomí, že na cvičení s pacienty instruktorka čeká a těší se na ně, stejně jako vědomí, že cviky budou konzultovány a vysvětleny, pacienty opravdu motivuje k pravidelnému cvičení.



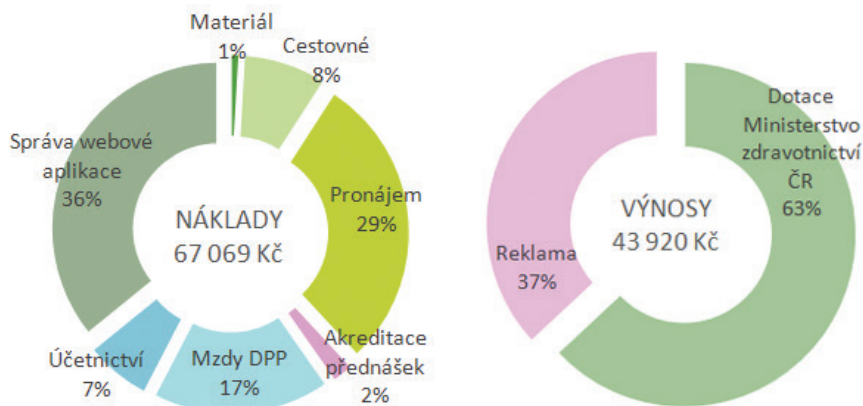
Praktický nácvik dovedností a osobní setkání s lektorkou probíhaly na rekondičních pobytech, které byly zorganizovány v dubnu a v listopadu 2016. Pravidelné cvičení pak bylo realizováno jednou za týden s využitím Skypevideohovoru, což umožnilo cvičit pacientům z celé ČR. Pacienti cvičili v domácím prostředí za aktivní spoluúčasti svých rodinných příslušníků a pečovatelů, kteří jim pomáhali se správným provedením jednotlivých cviků.

Důležité je, že díky videohovoru měl instruktor přehled o technice provedených cviků, kterou mohl svými instrukcemi opravit, ale hlavně měl přehled o momentálním fyzickém stavu pacienta a dokázal tak cvičení přizpůsobit jeho potřebám (což nelze při cvičení dle cvičebního plánu bez dohledu instruktora nebo při cvičení podle videa na DVD).

Zakoupené cvičební pomůcky byly (a budou) využívány při cvičení/nácviku cviků na rekondičně-edukačních víkendových pobytech.

Vzdělávání zdravotnických pracovníků o specifikách péče o pacienty s Huntingtonovou chorobou

Huntingtonova choroba (HCH) patří mezi řídka onemocnění, což je jeden z hlavních důvodů, proč je všeobecné povědomí o této nemoci nízké. To komplikuje i možnost umísťování pacientů s HCH do pobytových zařízení sociálních služeb, protože jejich personál nezná specifika péče o pacienty s touto nemocí. Umístění pacienta do vhodného pobytového zařízení sociálních služeb velice ovlivňuje kvalitu jeho života. Proto jsme se rozhodli pro osvětu a přibližujeme pracovníkům pobytových zařízení sociálních služeb problematiku HCH a specifika práce a komunikace s pacienty s tímto onemocněním.

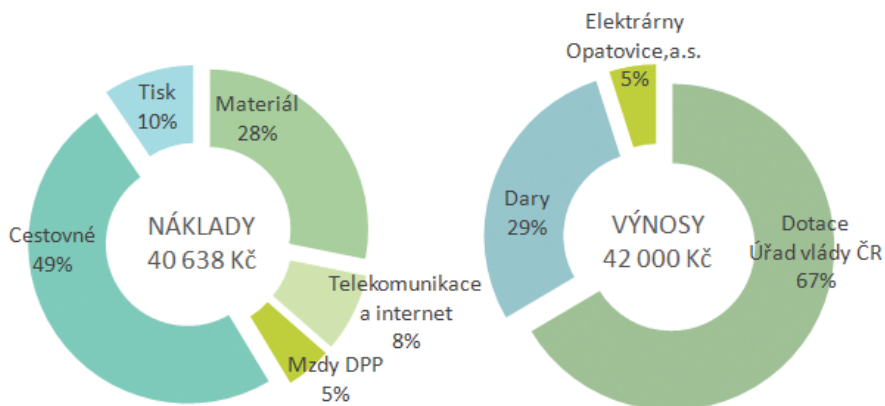


Navštívili jsme šest zařízení sociální péče (některá jsme oslovili my, některá pečují o pacienty s HCH a oslovila nás na základě inzerce), kde jsme realizovali akreditované přednášky o HCH a specifikách péče o pacienty s tímto onemocněním. Přednášeli neurologové, kteří se specializují na HCH, o projevech onemocnění a možných komplikacích, zástupci SPHCH o činnosti SPHCH a o možnostech, jak může SPHCH pomoci zařízení při práci s pacientem, a odborný pečovatel s dlouholetou praxí v péči o pacienty s HCH o specifikách péče o pacienta s HCH v pobytových zařízeních sociálních služeb.

Ve všech zařízeních byly námi poskytnuté informace a nabídnutá spolupráce velice vítány, s příslibem přijímání pacientů s HCH dle volných kapacit zařízení.

Monitoring pobytových zařízení sociálních služeb

Jelikož umístění pacienta do vhodného pobytového zařízení může zvýšit kvalitu jeho života, bylo cílem projektu zmonitorovat možnosti umístění pacientů s HCH do pobytových zařízení sociálních služeb na území České republiky. Sledovala se bezbariérovost stavebního vybavení, přítomnost zdravotních pomůcek usnadňujících manipulaci s pacienty, znalost a povědomí o specifikách HCH, zkušenosti s péčí o pacienta s HCH, ale také možnosti péče lékařských specialistů (neurolog, psychiatr...) a terapeutů.



Celkem jsme navštívili šest pobytových zařízení a zjistili jsme, jaké jsou možnosti umístění pacientů s Huntingtonovou chorobou, zdali již mají zkušenosti s péčí o pacienta s HCH, jaká je pravděpodobnost, že pacienta s HCH ubytují, ale také jaké je vybavení pokojů a možnost používání/poskytování zdravotnických pomůcek (invalidní vozíky, zvedáky do vany, polohovatelná křesla a postele, uzpůsobené nádobí pro stravování...), jaké jsou možnosti volnočasových a pohybových aktivit pro klienty a v neposlední řadě, zdali má zařízení ošetřující lékaře specialisty (neurolog, psychiatr, psycholog...) a terapeuty (fyzioterapeut, ergoterapeut...), kteří do zařízení docházejí a s jakou periodicitou.

Dle možností jsme pořídili fotodokumentaci.

Získané informace jsou zveřejněné na internetové stránce www.huntington.cz a sociální síti www.facebook.com/huntingtoncz.

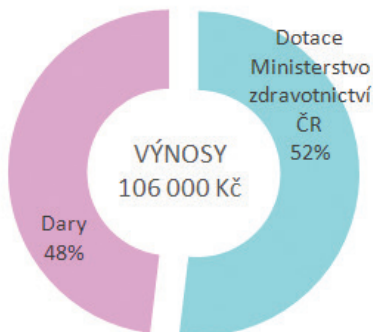
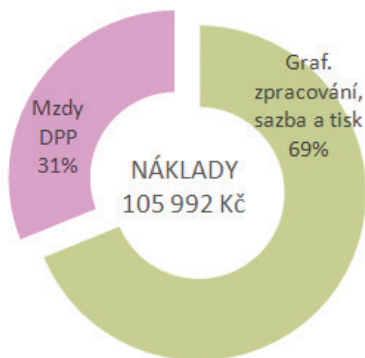
Brožura Otázky a odpovědi při návštěvě lékaře

Vydali jsme informační brožuru, která popisuje návštěvy u jednotlivých specialistů v otázkách a odpovědích. Připravenost na otázky ošetřujícího lékaře umožňuje reálnější posouzení zdravotního stavu pacientů a vhodnější nastavení jejich léčby.

Spolu s publikací jsme vydali také informační kartičku vizitkového formátu, kde jsou sepsané nejdůležitější body toho, jak probíhá návštěva u specialistů.

Publikaci i informační kartičku jsme vydali v nákladu 1 000 ks.

V elektronické verzi jsou publikace i informační kartička volně dostupné na internetových stránkách Společnosti pro pomoc při Huntingtonově chorobě (<http://www.huntington.cz/>).



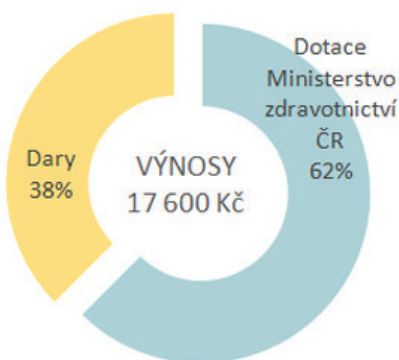
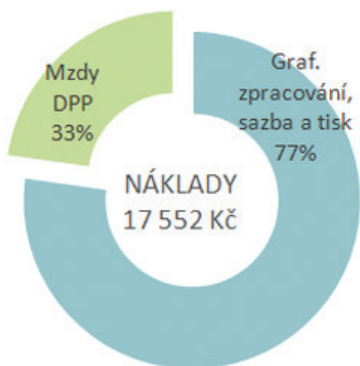
Informační letáky

Byly vydány dva typy informačních letáků, každý v nákladu 1 000 ks.

Leták o Huntingtonově chorobě informuje o komplexním charakteru HCH, o jejích symptomech, průběhu, dědičném přenosu a specifikách. Přináší informace o diagnostice a léčbě a také kontakty na specializovaná centra pro léčbu HCH v ČR.

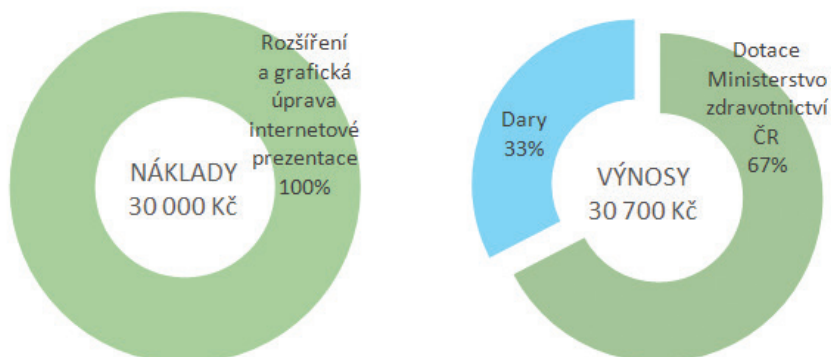
V informačním letáku o SPHCH jsou prezentovány aktivity SPHCH a to, jak osobám zatíženým HCH může organizace pomoci.

Informační letáky jsou zdarma poskytovány novým členům a zájemcům o informace o HCH – lékařské a zdravotnické veletrhy, přednášky, semináře, kongresy atd., případně jsou na vyžádání zdarma zaslány poštou společně s ostatními materiály o HCH. Jsou také zdarma distribuované pečovatelům, lékařům, do zdravotních a pečovatelských zařízení a nemocnicím, psychiatrickým ústavům a také charitám a diakoniím zabývajícím se domácí péčí. V elektronické verzi jsou volně dostupné na internetových stránkách SPHCH (<http://www.huntington.cz>).



Rozšíření internetové prezentace www.huntington.cz včetně nové funkcionality a grafiky

Záměrem tohoto projektu bylo rozšířit a upravit internetovou aplikaci www.huntington.cz po stránce vizuální i obsahové za účelem jednoduššího a přehlednějšího zpracování informací uživatelem. Doufáme, že jsme vytvořili stránky, které uživatele zaujmou a vtáhnou do svého obsahu a problematiky a budou účinným osvětovým nástrojem.

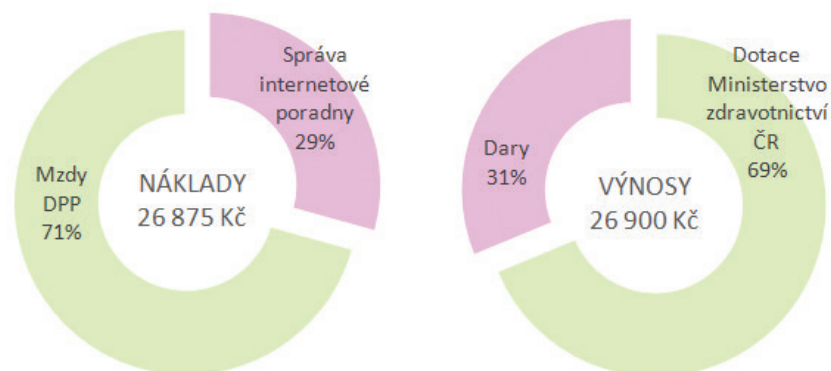


K současnému obsahu byly vytvořeny nové moduly, byly zpřístupněny fotografie a ilustrační obrázky, byl vytvořen prostor pro umístění videí. Možnost přímo podpořit naši organizaci byla vytvořena propojením s portálem Darujme.cz. Dále byly internetové stránky aktivně propojeny se sociální sítí Facebook.

Internetová prezentace byla přizpůsobena i prohlížení na chytrých telefonech.

Internetová off-line poradna

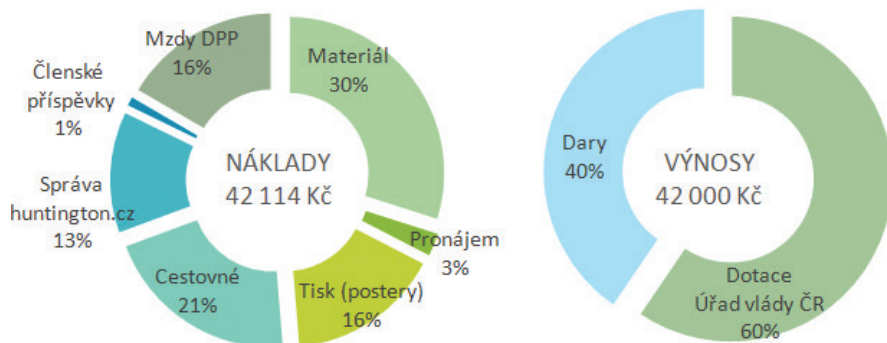
Cílem projektu bylo poskytnout odborné odpovědi lidem z řad veřejnosti (pacienti, pečovatelé, studenti, lékaři, sociální pracovníci atp.) na konkrétní dotazy týkající se problematiky Huntingtonovy choroby a jejích specifík.



Nejčastější dotazy se týkají symptomů nemoci, jejího průběhu a léčby, dále genetického testování, možnosti mít zdravé potomky a v neposlední řadě také dotazy zahrnují sociální a ekonomické otázky. Odborníci na danou problematiku odpověděli celkem 83 tazatelům. V 90 % případů s nimi pak ještě jednotlivé otázky osobně (mailem, telefonicky) konzultovali.

Osvěta o HCH

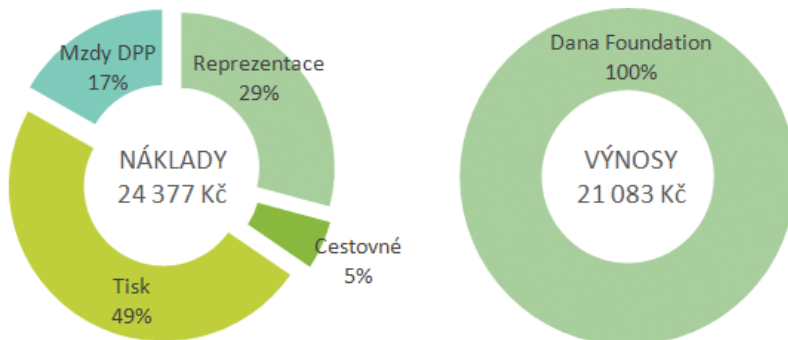
Cílem bylo získat nejnovější informace z oblasti výzkumu HCH, péče o osoby zatížené HCH a zprostředkovat je osobám zatíženým HCH. Dále byla cílem osvěta o HCH a přiblížení problematiky života s HCH veřejnosti. SPHCH pořádala informační kampaň Týden mozku určenou pro širokou veřejnost, připravila letáky informující o 25 letech působení SPHCH, poster o projektu vzdělávání zdravotnických zařízení



sociální péče a zprostředkovala vzdělávání osob zatížených HCH ergoterapeuty. Svou činnost SPHCH také prezentovala na NGO marketu. Informace byly uveřejňovány na internetových stránkách SPHCH i na sociální síti.

Týden mozku 2016

Ve spolupráci s 1. LF UK v Praze a Ústavem živočišné fyziologie a genetiky AV ČR v Liběchově jsme pořádali přednášky pro studenty VŠ na přírodovědecké fakultě UK v Praze, den otevřených dveří v Liběchově - přednášky, komentovaná prohlídka laboratoří



s ukázkami řezů mozků. Veřejnosti jsme také přiblížili v obchodním centru Šestka v Praze nejznámější neurodegenerativní onemocnění a potřebu pečovat o svůj mozek. Měli jsme zde prezentační stánek, bannery, postery, informační letáky a promítali video o HCH.

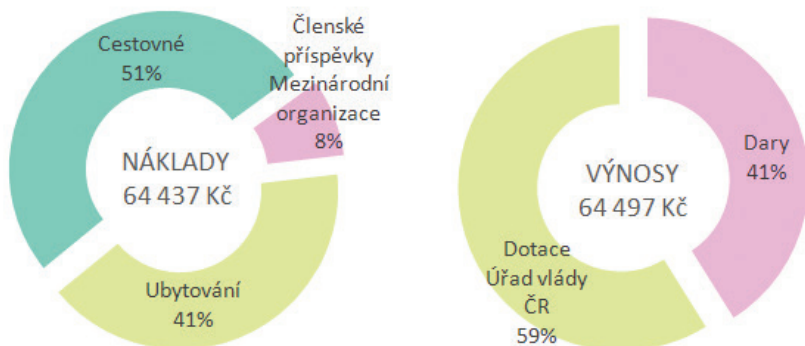
Bližší informace a fotografie na internetové stránce www.huntington.cz a na sociální síti https://www.facebook.com/events/1678680832405120/?active_tab=discussion.

Mezinárodní spolupráce

Členství v mezinárodních organizacích – EHA, EURORDIS nám umožnilo přístup k informacím, které tyto organizace poskytují svým členům. Získané informace zpracováváme a šíříme je na rekondičně-edukačních pobytech, zveřejněním ve zpravodaji Archa a na našich internetových stránkách.

Na mezinárodních konferencích a kongresu v Haagu a Leidenu jsme získali spoustu nových a užitečných informací o pokroku výzkumu hledání terapie pro HCH, jaké jsou možnosti léčby, pravděpodobnost jejího úspěchu a kdy bude léčba dostupná. Praktické byly informace týkající se každodenní péče, vyrovnávání se s HCH, genetického testování, péče nejenom o pacienty, ale také o osoby v riziku a o pečovatele, témata diskuze o HCH s malými dětmi, možnosti mít zdravé potomky a pod.

Získané informace jsme zpracovali a prezentovali na rekondičně-edukačním pobytu v listopadu 2016.

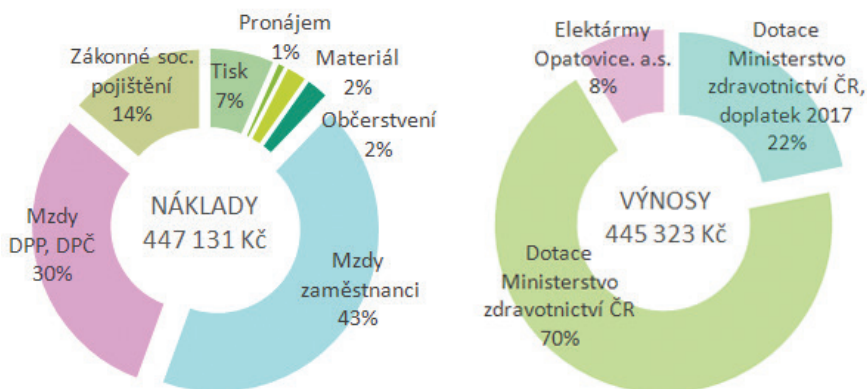


Činnost a aktivitu SPHCH jsme na mezinárodní konferenci EHDN prezentovali také prostřednictvím posteru. Je to jedna z možností, jak získat impulzy, nápady a rady, jak dále rozvíjet činnost SPHCH, jak ještě více pomoci pacientům a jejich rodinám. Zároveň to znamená navázání a rozvíjení spolupráce s jinými patientskými organizacemi.

Osvěta o Huntingtonově chorobě a vzdělávání v oblasti péče o pacienty s Huntingtonovou chorobou, zajištění činnosti organizace

Cílem projektu bylo zvýšit povědomí o HCH, přiblížit specifika komunikace a péče o pacienty s HCH prostřednictvím odborných přednášek a zajistit chod činnosti SPHCH.

Bylo naplánováno a realizováno celkem třináct přednášek ve vybraných zařízeních poskytujících sociální péči nebo ve vzdělávacích institucích. Jednalo se o Diakonii Českobratrské církve evangelické – středisko Betanie v Náchodě, Diakonii Českobratrské církve evangelické – středisko Zvonek v Praze, Penzion Spokojené stáří v Luhačovicích, Domov u fontány v Přelouči, Diakonii Českobratrské církve evangelické – středisko v Rýmařově, Ústav sociální péče v Hořicích, Domov pro osoby se zdravotním postižením ve Zborovicích, Domov Potoky v Chřibské, Diecézní katolickou charitu Brno, Domov Kopretina Černovice, Alzheimercentrum Prácheň, Charitu Ostrava. Nad rámec naplánovaného počtu přednášek byla realizována přednáška na Pedagogické fakultě Univerzity Karlovy (obor Speciální pedagogika).

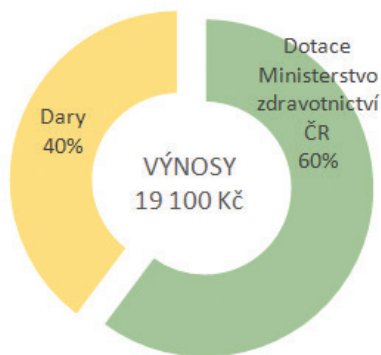
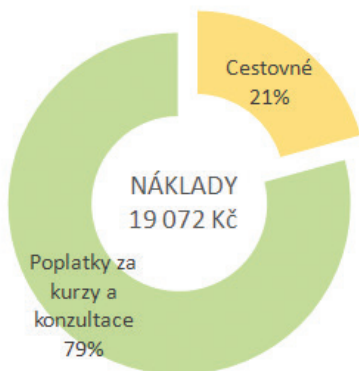


Byly vydány informační materiály a zajištěna publicita projektu. Byly vytvořeny a spravovány internetové stránky projektu.

Zaměstnanec na pozici fundraisera zajišťoval financování činnosti organizace včetně potřebné administrace (vyhledávání vhodných zdrojů ve státním i soukromém sektoru, příprava žádostí o granty a dotace, dokládání čerpaných dotací atd.). Zaměstnanec na pozici administrátora projektu zajišťoval kompletní administrační agendu projektu a plánoval a dohlížel na realizaci projektu. Zaměstnanec na pozici Řízení projektu dohlížel na realizaci a průběh projektu.

Vzdělávací akce a kurzy pro pracovníky Společnosti pro pomoc při Huntingtonově chorobě

Cílem projektu bylo zlepšit schopnosti pracovníků SPHCH v oblasti public relations a fundraisingu a napomoci tak osvětě a popularizaci problematiky Huntingtonovy choroby.

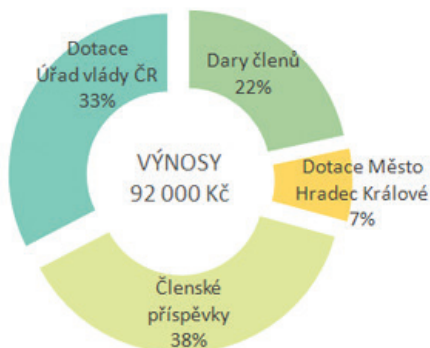
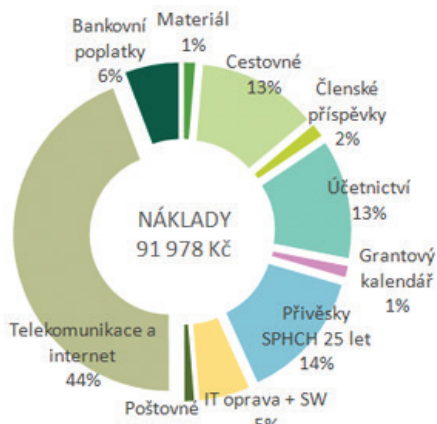


V průběhu roku se dva dobrovolníci účastnili kurzů s PR a FR tematikou. SPHCH využila možnosti zvýhodněných cen za kurzy, jaké poskytují pro dobrovolníky pracující pro neziskové organizace Neziskovky.cz, dále možnost bezplatné účasti na workshoppu pořádaném Českou televizí a uspěla ve výběrovém řízení pro možnost bezplatné účasti na kurzu pořádaném ErsteFoundation.

Absolvované kurzy a konzultace nám pomohly nastavit fundraisingovou strategii a vytvořit fundraisingový plán, zorientovat se v oblasti PR a mediální komunikace, lépe komunikovat s veřejností a s členy a příznivci SPHCH – formou zveřejňování informací na internetových stránkách a sociální síti.

Organizačně administrativní servis SPHCH

Projekt zajistil nezbytné prostředky pro chod samotné organizace – hrazení nákladů na komunikaci (telefony, internetové připojení, poštovné...), nákup tonerů, papírů do tiskáren apod., využití ekonomických služeb, správu bankovního účtu, cestovné v tuzemsku spojené s hlavní činností SPHCH, tj. šířením informací o HCH.



NGO MARKET 2017

Zdroj: www.forum2000.cz

NGO Market je jedinečnou jednodenní akcí, která od svého vzniku v roce 2000 neustále rozšiřuje svůj rozsah i záběr. Neziskové organizace aktivní ve vzdělávání, dobrovolnictví, oblasti lidských práv, environmentální problematice nebo jiných oblastech mají možnost představit své aktivity široké veřejnosti, navázat nová partnerství, zaujmout a oslovit sponzory a dobrovolníky, ale i získat nové vědomosti potřebné pro úspěšné vedení své organizace.



Letošní NGO Market se uskutečnil 12. 4. v pražském Foru Karlín a představil přes 220 neziskových organizací, které se věnují nejrůznějším oblastem od sociálních služeb přes podporu demokracie a lidských práv, vzdělávání, výchovu či ochranu životního prostředí až po kulturu a volný čas.

Veletrh nabídnul návštěvníkům bohatý doprovodný program plný workshopů, seminářů a praktických ukázek z činnosti neziskovek. Pro návštěvníky bylo připraveno slosování o zajímavé ceny věnované samotnými neziskovkami. Připraven byl také celodenní zábavný i vzdělávací program pro děti.

OZNÁMENÍ

EHA KONFERENCE, SOFIA, BULHARSKO

Evropská huntingtonská společnost pro pomoc při HCH (European Huntington Association, EHA) pořádá ve dnech 22.-24. září 2017 konferenci v bulharské Sofii. Cílem konference je poskytnout informace o HCH a účastnit se můžou všichni, kdo mají zájem. Přednášky se budou týkat témat, jakými jsou vyrovnávání se s komplexitou onemocnění, poskytování vhodné péče a každodenní péče o sebe. Otázky změn chování, jak se žije v rodině s HCH, jaké typy zdravotních služeb existují a jak je potřebná správná výživa a fyzická aktivita budou na programu také. Pozvání přednášet přijali Jimmy Pollard – napsal knihu o kognitivních problémech, kterým čelí pacienti s HCH a jejich okolí, Sarah Tabrizi – věnuje se výzkumu hledání terapie pro HCH, Bernhard Landwehrmeyer – zakladatel EHDN a ENROLL studie, Ralf Reilman – neurolog, který se účastní většiny klinických studií pro léčbu HCH, Monica Busse – fyzioterapeutka, která hledá způsoby, jak může fyzická aktivita napomoci pacientům, Alzbeta Muehlbaeck – neuropsycholožka, která pracuje v nemocnici, ve které se specializují na pacienty s HCH, nebo Amy Merkel – učitelka jógy pocházející s rodiny zatížené HCH. SPHCH Vám ze Sofie přinese nejčerstvější zprávy. Kdo chcete, přidejte se k nám. Více informací naleznete zde: <http://eurohuntington.org/2017/01/17/the-european-huntington-association-conference-in-sofia/>.

REHAPROTEX 2017

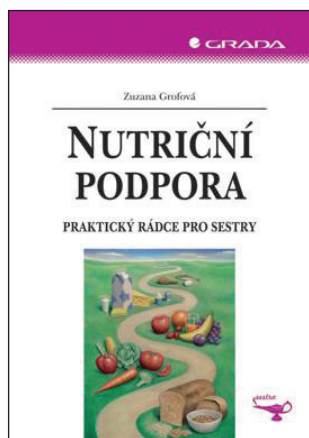
Na brněnském výstavišti se ve dnech 19.–22. září 2017 uskuteční veletrh rehabilitačních, kompenzačních, protetických a ortopedických pomůcek REHAPROTEX. SPHCH zde bude prezentovat svou činnost a potřeby pacientů prostřednictvím posteru.

SPHCH NA FACEBOOKU

Chcete být aktuálně informováni o tom, co se děje v SPHCH a jaké jsou novinky ve výzkumu HCH? Na sociální síti Facebook <https://www.facebook.com/huntingtoncz/> máte možnosti jednotlivě informace komentovat, klást dotazy a diskutovat. Nalezne zde množství fotografií z pořádaných akcí, které jsou přehledně členěny v záložce „Údálosti“, ale také informační videa, která jsme pro Vás otitulkovali, a upozornění na zajímavé akce, novinky a zprávy ze světa HCH. Přidejte se k nám! :-)

STAV PŮJČOVNY ZDRAVOTNICKÝCH POMŮCEK V HK

Půjčovnu řídí pan Bc. Jiří Havelka, kontakt v adresáři. V tuto chvíli jsou ve skladu k dispozici 4 zvedáky do vany, 2 nastavitelné čalouněné postele, 5 křesel od firmy Kirton a dostatečné množství náhradních podložek na oba typy křesel proti proleženinám. Při podpisu smlouvy o výpůjčce, vypůjčitel uhradí vratnou zálohu ve výši 1 000 Kč a dále měsíční nájemné 300 Kč. V případě, že je výše nájemného neúnosná, můžete zaslat na diecézní charitu žádost o snížení nájemného ze sociálních důvodů – je vhodné situaci podrobněji popsat (např. omezené zdroje příjmu v rodině, vysoké náklady na domácnost, léky...).



KNIHA „NUTRIČNÍ PODPORA“

Knihu od MUDr. Zuzany Kala Grofové doporučujeme k přečtení. Je zde i kapitola o nutriční podpoře pacientů s HCH. Publikace je zaměřena především na praktické provádění nutriční podpory.

ČASOPIS „MŮŽEŠ“

Časopis i web vydává Sdružení přátel Konta Bariéry ve spolupráci s Nadací Charty 77.

Nadace Charty – Konto Bariéry získává peníze pro humanitární účely a na pomoc v sociálních i zdravotních kritických situacích a vydává časopis pro zdravotně postižené Můžeš. Časopis přináší handicapovaným lidem informace a pomoc v oblasti zdravotní, právní a ekonomické. Časopis Můžeš vychází vždy první den v měsíci. Vychází celkem 11 čísel ročně po 29 Kč, roční předplatné je 280 Kč, potom je cena 26 Kč. Zvýhodněné dvouleté předplatné je 380 Kč. Objednat si jej lze písemně u České pošty na adrese Česká pošta, s.p., oddělení periodického tisku, Olšanská 38/9, 225 99 Praha 3, e-mailem na postabo.prstc@cpost.cz, na www.postabo.cz nebo volejte na bezplatnou linku České pošty 800 300 302. Odkaz je na www.muzes.cz. Jeho webové stránky přinášejí první polovinu měsíce zkrácené verze článků, poté plné texty. Web aktuálně informuje o akcích, legislativních změnách a poskytuje prostor k diskusi o závažných společenských tématech.



ČASOPIS „MOSTY“

Dvouměsíčník MOSTY - časopis pro integraci, podává informace o aktuálním vývoji v oblasti legislativy a politiky ve vztahu k vyrovnávání příležitostí pro osoby se zdravotním postižením.

Časopis vychází pětkrát ročně a je ZDARMA pro osoby se zdravotním postižením, jejich rodinné příslušníky a organizace osob se zdravotním postižením. Pro objednání bezplatného doručování časopisu MOSTY napište na adresu NRZP ČR, Partyzánská 7, 170 00 Praha 7 nebo na e-mail m.dvorak@nrzp.cz. Jednotlivá vydaná čísla jsou ke stažení na stránkách <http://www.nrzp.cz/novy-casopis.html> ve formátu PDF a DOC.



POMOZTE SPCH NAKUPOVÁNÍM PŘES GIVT.CZ

Víte, že SPCH můžete finančně podpořit jednoduchým nákupem přes internet a nic Vás to nebude stát?

Jak to funguje? GIVT.cz je placený e-shop za konkrétní nákupy. Suma, kterou GIVT.cz obdrží, se dělí na poloviny. Jedna polovina jde na zvolenou neziskovou organizaci, druhá zůstává GIVTu. Platíte úplně stejnou sumu a vidíte stejné ceny, jako kdybyste navštívili internetový obchod přímo. Zaregistrovaných je více než 800 e-shopů.



SPOLEČNOST PRO POMOC PŘI HUNTINGTONOVĚ CHOROBĚ
Velké náměstí 37, 500 01 Hradec Králové, IČ: 40614603, www.huntington.cz, info@huntington.cz, funds@huntington.cz



Věděli jste, že nyní můžete naši organizaci pomoci i obvyklým nákupem na internetu?

- 1. Nakupujte na oblíbených e-shopech**
- 2. Část z vaší útraty půjde nám**
- 3. Vy nezaplatíte ani korunu navíc!**

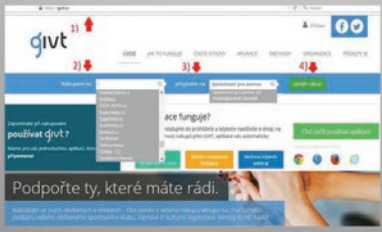


**NAKUPOJETE PŘES INTERNET?
PODPOŘTE SPCH!**

Nebude Vás to stát ani jedinou korunu.

Stačí udělat tyto 4 jednoduché kroky:

- 1) Zadejte do vyhledávače **www.givt.cz**
Díky cookies Vás následně vybraný e-shop identifikuje jako zákazníka z GIVT.cz, proto givt.cz nezavírejte kým nákup nedokončíte.
- 2) Vyberte obchod, ve kterém chcete nakoupit
- 3) Vyberte organizaci, kterou chcete podpořit
Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě
- 4) Zahajte nákup



JAK TO FUNGUJE?

GIVT.cz je placený e-shop, za konkrétní nákupy. Suma, kterou GIVT.cz obdrží, se dělí na poloviny. Jedna polovina jde na zvolenou neziskovou organizaci, druhá zůstává GIVTu. Platíte úplně stejnou sumu a vidíte stejné ceny, jako kdybyste navštívili internetový obchod přímo. Zaregistrovaných je více než 150 e-shopů.



Několik z Vás nás už tímto způsobem aktivně podporuje a společnými nákupy se tak na účet SPCH již připsalo 3 109,- Kč.

Podívejte se před příštím nákupem na portál www.GIVT.cz, zdali tu e-shop, ve kterém se chytáte nakoupit, není také registrovaný. Děkujeme!

KONTAKTY

Multidisciplinární tým

1. LF UK a VFN Praha

NEUROLOG. KLINIKA – CENTRUM EXTRAPYRAMIDOVÝCH ONEMOCNĚNÍ

Kateřinská 30, 120 00 Praha 2

Dotazy na neurologické problémy, ev. na zprostředkování péče vč. hospitalizace

prof. MUDr. Jan Roth, CSc., tel.: 224 965 539, e-mail: jan1roth2@gmail.com

doc. MUDr. Jiří Klempíř, Ph.D., e-mail: jiri.klempir@seznam.cz

Dotazy na psychiatrické problémy

MUDr. Tereza Uhrová, Ph.D., mobil: 602 327 487, e-mail: uhrovat@centrum.cz.

Dotazy na psychologické problémy, např. rozhodování osob v riziku, zda podstoupit genetické testování

PhDr. Mgr. Olga Klempířová, Ph.D., Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd UK, e-mail: olga.klempirova@vfn.cz

Konzultace z logopedie

Mgr. Eva Baborová, tel.: 224 965 020, mobil: 777 942 147, e-mail: eva.baborova@seznam.cz

Konzultace z fyzioterapie

Mgr. Romana Konvalinková, tel.: 224 965 513

PSYCHIATRICKÁ KLINIKA

Ke Karlovu 11, 120 00 Praha 2

doc. MUDr. Martin Anders, Ph.D., tel.: 224 965 220, e-mail: anders.martin@vfn.cz

doc. MUDr. Jan Vevera, Ph.D., tel.: 224 965 359, e-mail: janvevera@centrum.cz

KLINIKA DĚTSKÉHO A DOROSTOVÉHO LÉKAŘSTVÍ

Odd. lékařské genetiky, Ke Karlovu 2, 128 02 Praha 2

Genetické konzultace

MUDr. Jana Židovská, CSc., mobil: 737 198 841, e-mail: jana.zidovska@seznam.cz

Odd. lékařské genetiky: tel.: 224 967 171–2 (čtvrtek).

Privátní genetická ambulance (Sokolovská 35, Praha 2): tel.: 224 941 033 (úterý, středa, pátek)

Fakultní nemocnice a Univerzita Palackého Olomouc

I. P. Pavlova 6, 779 00 Olomouc

ÚSTAV LÉKAŘSKÉ GENETIKY

MUDr. Václava Curtisová, MSc., tel.: 588 443 722, e-mail: paul.curtis@volny.cz

doc. MUDr. Alena Šantavá, CSc., tel.: 731 577 312, e-mail: alena.santava@iol.cz, alena.santava@fnol.cz

doc. MUDr. Radek Vrtěl, Ph.D., tel.: 588 444 666, e-mail: radek.vrtel@fnol.cz

NEUROLOGICKÁ KLINIKA

prof. MUDr. Petr Kaňovský, CSc., tel.: 588 443 400, e-mail: petr.kanovsky@upol.cz

MUDr. Michaela Kaiserová, tel.: 588 443 411, e-mail: michaela.kaiserova@fnol.cz

KLINIKA PSYCHIATRIE

prof. MUDr. Klára Látalová, Ph.D., tel.: 585 444 613 (588 443 503 – asistentka),

e-mail: klara.latalova@upol.cz

MUDr. Dana Kamarádová, Ph.D., tel.: 588 443 515, 588 444 611, e-mail: dana.kamaradova@upol.cz

MUDr. Radim Kubínek, tel.: 588 444 614, e-mail: radim.kubinek@fnol.cz

Fakultní nemocnice Ostrava

17. Listopadu 1790, 708 52 Ostrava – Poruba

NEUROLOG. KLINIKA, AMB. PRO EXTRAPYRAMIDOVÁ ONEMOCNĚNÍ

MUDr. Pavel Ressler, Ph.D., tel.: 597 373 110, e-mail: pavel.ressner@seznam.cz,

pavel.ressner@fno.cz

MUDr. Petra Bártová, Ph.D., tel.: 597 373 110, e-mail: petrabartova@seznam.cz,

petra.bartova@fno.cz

ODDĚLENÍ LÉKAŘSKÉ GENETIKY

MUDr. Nina Dvořáčková, tel.: 597 372 527, e-mail: nina.dvorackova@fno.cz

ODDĚLENÍ PSYCHIATRICKÉ

MUDr. Petr Šilhán, tel.: 597 373 145, e-mail: petr.silhan@fno.cz

Fakultní nemocnice u sv. Anny a LF Masarykovy univerzity v Brně

NEUROLOGICKÁ KLINIKA

Pekařská 53, 656 91 B Brno

doc. MUDr. Marek Baláž, Ph.D., tel.: 543 182 637, e-mail: marek.balaz@fnusa.cz

PSYCHIATRICKÁ KLINIKA

Jihlavská 20, 625 00 Brno

MUDr. Libor Ustohal, Ph.D.; tel.: +420 532 232 071, 2 229, e-mail: lustohal@fnbrno.cz

Ostatní pracoviště

NEMOCNICE PARDUBICKÉHO KRAJE, a.s. - Pardubická nemocnice

Kyjevská 44, 532 030 Pardubice 3

Dotazy na výživu

MUDr. Zuzana Kala Grofová, Nutriční a dietologické oddělení,

tel.: 466 012 999, 466 019 426, e-mail: zuzana.grofova@nemocnice-pardubice.cz

Poradna pro extrapyramidová onemocnění a kognitivní deficit

MUDr. Aleš Kopal, tel.: 466 014 702, e-mail: ales.kopal@seznam.cz

PGD kliniky

SANATORIUM HELIOS spol. s.r.o.

Štefánikova 12, 602 00 Brno, www.sanatoriumhelios.cz

MUDr. Ditta Leznarová, klinický genetik, Tel.: 549 523 211

Mgr. Lenka Raszyková, laboratoř lékařské genetiky, Tel.: 732 856 553

GENNET s.r.o.

Kostelní 9, 170 00 Praha 7, www.gennet.cz

MUDr. Jan Diblík, Ph.D., tel.: pro objednání: 222 313 000, e-mail: Jan.Diblik@gennet.cz

SANATORIUM REPROMEDA s.r.o.

Studentská 812/6, 615 00 Brno, www.repromeda.cz

Mgr. Miroslav Horňák, Ph.D., molekulární genetik, e-mail: mhornak@repromeda.cz,
mobil: 776 850 577

Sdružení pro alternativní a augmentativní komunikaci

Tyršova 1835/13, 120 00 Praha 2, www.saak-os.cz

Mgr. Jana Šarounová – konzultace, tel.: 222 518 280, e-mail: caak@braillnet.cz

Česká asociace ergoterapeutů

Kloboučnická 1627/7, 140 00 Praha 4, www.ergoterapie.cz

Konzultace z ergoterapeutické pomoci.

Asociace klinických logopedů ČR

Sokolská 35, 120 02 Praha, tel.: 222 518 769, www.klinickalogopedie.cz

V odkazu „Pro veřejnost“ je k dispozici adresář pracovišť klinické logopedie.

Půjčovna zdravotnických pomůcek

Diecézní katolická charita Hradec Králové, Velké nám. 37, 500 01 Hradec Králové

Bc. Jiří Havelka, tel.: 495 063 148, mobil: 731 402 271, e-mail: jiri.havelka@hk.caritas.cz

O r g a n i z a c e a i n s t i t u c e

České organizace

NÁRODNÍ RADA OSOB SE ZDRAVOTNÍM POSTIŽENÍM V ČR

Partyzánská 7, 170 00 Praha 7, tel.: 266 753 425, e-mail: nrzp@nrzp.cz,
www.nrzp.cz

KOALICE PRO ZDRAVÍ, O.P.S.

Ulice 5. května 65, 140 21 Praha 4, tel.: 261 174 079, kancelář: Jana Petrenko,
e-mail: info@koaliceprozdravi.cz, www.koaliceprozdravi.cz

ČESKÁ ASOCIACE PRO VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ

Kudrnova 22/95, 150 06 Praha 5, tel.: 774 151 290, e-mail: cavo@vzacna-onemocneni.cz,
www.vzacna-onemocneni.cz

NÁRODNÍ CENTRUM DOMÁCÍ PÉČE ČESKÉ REPUBLIKY

www.domaci-pece.info

MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ ČR

Palackého nám. 4, 128 01 Praha 2, tel.: 224 971 111, www.mzcr.cz

MINISTERSTVO PRÁCE A SOCIÁLNÍCH VĚCÍ

Na Poříčním právu 1/376, 128 01 Praha 2, tel.: 221 921 111, www.mpsv.cz

KANCELÁŘ VEŘEJNÉHO OCHRÁNCE PRÁV

Údolní 658/39, 602 00 BRNO, tel.: 542 542 111, e-mail: podatelna@ochrance.cz,
www.ochrance.cz

Mezinárodní organizace

European Huntington Association (EHA): Evropská asociace pro pomoc při HCH, <http://eurohuntington.org/>, e-mail: astri@eurohuntington.org

European Huntington's Disease Network: (EuroHD-net, EHDN), Oberer Elsenberg 45/1, 89081 ULM, Germany, tel.: (+49) 731 500 63101, fax: (+49) 731 500 63082, www.euro-hd.net, e-mail: info@euro-hd.net

Koordinátor pro EHDN v ČR: Tomáš Bernard, Clinical Research Consultant, Vrchlického 2035, 272 01 Kladno, tel.: 605 128 472, e-mail: tomas.bernard@seznam.cz

Huntington's Disease Youth Organization, www.hdyo.org

International Huntington Association (IHA): Mezinárodní asociace pro pomoc při HCH, www.huntington-assoc.com, e-mail: iha@huntington-assoc.com

Hereditary Disease Foundation, www.hdfoundation.org, e-mail: cures@hdfoundation.org

Slovenská spoločnosť pre pomoc pri Huntingtonovej chorobe, www.sphch.sk, predsedkyňa: Jana Pavlíková, Klokočová 727, 981 01 Hnúšťa, Slovensko, tel.: (+421) 475 423 856, mobil: (+421) 915 800 155, e-mail: jana.pavlikova@pmxmail.sk

Stowarzyszenie na rzecz osób z chorobą Huntingtona w Polsce, www.huntington.pl, kontakt@huntington.pl

Deutsche Huntington Hilfe e. V., www.huntington-hilfe.de

P o r a d n y

Poradna NRZP ČR

Partyzánská 7, 170 00 Praha 7, tel.: 266 753 427, fax: 266 753 431, e-mail: poradnanrzp@nrzp.cz, www.nrzp.cz. Odborné sociální poradenství je poskytováno bezplatně.

Poradna pro uživatele sociálních služeb

Partyzánská 7, 170 00 Praha 7. www.poradnaprouzivatele.cz. Zde jsou ke stažení příslušné dokumenty pro uzavírání smluv, vzorové smlouvy, adresy poraden pro uživatele sociálních služeb v celé ČR, platné právní předpisy, tiskoviny v PDF formě a důležité odkazy, jako např. na MPSV (Ministerstvo práce a sociálních věcí) atp.

Umění doprovázet

Tel.: 604 414 346, e-mail: poradna@umenidoprovazet.cz, www.umenidoprovazet.cz

Poradenská linka pro ty, kteří trpí nevyléčitelným onemocněním, pro jejich rodiny a blízké. Pracovníci poradny jim poskytnou podporu a informace o službách v oblasti hospicové, sociální i zdravotní.

Psychologické poradenství

PhDr. Jana Koblihová, jana.koblihova@cpost.cz

Dotazy na psychologické problémy, např. rozhodování osob v riziku o genetickém testování.

Poradenství v sociální oblasti

Mgr. & Bc. Dagmar Klucková, DiS., Ředitelka sociálních služeb města Kroměříže, p.o., Riegrovo nám. 159/15, 767 24 Kroměříž, tel 774 771 051, e-mail: kluckova@sskm.cz

Poradenství v domácí péči

Bc. Rastislav Ostrůž, DiS., Obránců míru 142/25, 533 12 Chvaletice, tel.: 776 364 690, e-mail: rusty1@centrum.cz

Poradenství v oblasti ergoterapie

Bc. Kateřina Blechová, tel.: 737 059 924, e-mail: kata.blechova@email.cz

Bc. Helena Kirschová, tel.: 734 583 168, e-mail: h.kirschova@seznam.cz

Poradna pro rodinnou terapii

PhDr. Jana Kovařovicová, Vršovická 77, 100 00 Praha 10, tel.: 605 742 769,

e-mail: jana.kovarovicova@email.cz.

Poradna pro výživu

www.vyzivavnemoci.cz

Seznam ambulančí a lékařů, kteří mohou předepisovat nutriční výživu na lékařský předpis (úhrada z veřejného zdravotního pojištění), lze nalézt na stránkách Společnosti klinické výživy a intenzivní metabolické péče www.skvimp.cz.

Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě

Velké náměstí 37/46, 500 03 Hradec Králové, e-mail: info@huntington.cz, www.huntington.cz

PharmDr. Zdeňka Vondráčková – předsedkyně, Česká Čermná 41, 549 21 Česká Čermná, tel.: 491 424 142, mobil: 723 349 327, e-mail: zdenka.vondrackova@seznam.cz

Mgr. Monika Baxa, Střemy 100, 277 34 Nebužely, mobil: 733 575 075, e-mail: monika.baxa@huntington.cz

Ing. Jiří Hruďa, EUR ING, Bělobranské nám. 6, 530 02 Pardubice, mobil: 724 903 243, e-mail: info@huntington.cz, hruďaHD@seznam.cz, jirihruďa@seznam.cz

Ing. Marie Baxová – pokladní a účetní, Česká 500, 463 12 Liberec, mobil: 608 152 097, e-mail: bx.plus@volny.cz

Kontaktní adresy členů SPHCH

Jedná se o členy, kteří jsou ochotni podělit se o své zkušenosti, poradit a povzbudit.

Ludmila Slavíková, dcera bývalého pacienta a sestra pacientky

U Splavu 428, 533 03 Dašice, tel.: 466 951 865, mobil: 607 672 128, e-mail: lidaslavikovaa@seznam.cz

Anna Majíčková, matka bývalé pacientky

Ostrožská Nová Ves 505, 687 22 Ostrožská Nová Ves, mobil: 608 435 337

Jana Špatná, manželka a matka bývalých pacientů a babička pacientky

Spálov 30, 513 01 Semily, tel.: 481 623 064, mobil: 776 087 853, e-mail: j.spatna@seznam.cz

Ladislava Hockeová, dcera bývalé pacientky, sestra pacienta, zkušenost s presymptomatickým testem

Lány na Důlku 125, 530 02 Pardubice, mobil: 721 201 015

Ing. Anna Englerová, manželka bývalého pacienta

Tehov 110, 251 01 Říčany u Prahy, tel.: 323 640 530, mobil: 722 004 450, e-mail: aenglerova@centrum.cz

Věra Rařlová, dcera bývalé pacientky, zkušenost s presymptomatickým testem

Novodvorská 1099, 142 00 Praha 4, tel.: 241 493 684, mobil: 604 424 427, e-mail: v.rařlova@seznam.cz

Iva Vestřálová, manželka bývalého pacienta a matka pacientky

Stračovská Lhota 19, 503 15 Nechanice, mobil: 725 044 525, e-mail: ivavestřalova@seznam.cz

Eva Jedličková, dcera bývalé pacientky, zkušenost s presymptomatickým testem

Moravská 108, 700 30 Ostrava Jih, mobil: 603 319 781, e-mail: evajedlickova@seznam.cz

Alena Strašíková, tchýně bývalé pacientky

Paskovská 244, 720 00 Ostrava Hrabová, mobil: 604 969 061, e-mail: rstrasik@seznam.cz

HUNTINGTONOVA CHOROBA

Huntingtonova choroba (HCH) je dědičné neurodegenerativní onemocnění, charakterizované mimovolnými pohyby, poruchami chování a demencí. K nástupu příznaků dochází obvykle v dospělosti, nejčastěji mezi 35.–45. rokem života. Progresivní ubývání tělesných a duševních schopností vede k úplné závislosti pacienta na péči okolí. Jde o relativně řídké onemocnění s výskytem 1 nemocný na 10 000–20 000 obyvatel. HCH se v rodinách vyskytuje po řadu generací a je velkou zátěží pro pacienty i jejich rodiny. Účinná léčba dosud neexistuje. Příbuzní a partneři postižených i osoby v riziku jsou obvykle po léta konfrontováni s povahou i průběhem choroby. Mívají velmi jasnou představu o její neodvratnosti i o dědičném přenosu. Rodina se dostává do sociální izolace, především kvůli změně životního stylu a nepochopení okolí. Někdy může hrát značnou roli též snaha onemocnění utajit. Zátěž je umocňována pocitem výjimečnosti, daným řídkým výskytem onemocnění. Rodina obvykle nezná kromě příbuzných nikoho se stejnými problémy a ani u odborníků vždy nenajde patřičné poučení a podporu. Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě, z.s. (SPHCH) vznikla roku 1991 jako nezisková svépomocná patientská organizace. Jejím cílem je poskytovat všestrannou pomoc a podporu pacientům a jejich rodinám, zlepšovat informovanost rodin, profesionálů i veřejnosti a zkvalitňovat dostupné služby a péči.

K hlavním aktivitám patří vydávání informačních materiálů o všech aspektech onemocnění a pořádání Rekondičně-edukačních pobytů pro pacienty a pečovatele. Dále se SPHCH podílí na vzdělávání zdravotníků i na osvětě širší veřejnosti a snaží se zajistit finanční zdroje pro veškerou svou činnost. Díky spolupráci s Diecézní katolickou charitou v Hradci Králové je zde v provozu půjčovna zdravotnických pomůcek pro pacienty s HCH.

Kontaktní adresa Společnosti pro pomoc při Huntingtonově chorobě, z.s.:

E-mail: info@huntington.cz, www.huntington.cz

Sídlo společnosti: Velké náměstí 37/46, 500 03 Hradec Králové

PharmDr. Zdeňka Vondráčková

Česká Čermná 41, 549 21 Česká Čermná

Tel.: 491 424 142, mobil: 723 349 327

E-mail: zdenka.vondrackova@seznam.cz

Mgr. Monika Baxa

Střemy 100, 277 21 Nebužely

Mobil: 723 575 075

E-mail: monika.baxa@huntington.cz

Ing. Jiří Hruďa

Bělobranské náměstí 6, 530 02 Pardubice

Mobil.: 724 903 243

E-mail: hrudaHD@seznam.cz

Zapsána ve spolkovém rejstříku, spisová značka L 513 vedená u Krajského soudu
v Hradci Králové, IČ: 40614603
Běžný účet u České spořitelny č.1543349/0800



ZPRAVODAJ ARCHA

Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě, z.s.

č. 50 - 2017

Počet výtisků: 750 ks

Redakční rada: Mgr. Monika Baxa, PharmDr. Zdeňka Vondráčková, Ing. Jiří Hruda,
Zuzana Maurová

Grafické zpracování, sazba, tisk a distribuce: TISKÁRNA V&H Print Hlávko s.r.o.

ISSN1803-4500

Eucerin®

MEDICÍNSKÁ PÉČE
PRO KRÁSNOU PLEŤ

NOVINKA

s kyselinou
hyaluronovou



Hloubková sluneční ochrana s péčí proti vráskám

UV záření je hlavním důvodem předčasného stárnutí pleti! Proto nová **Eucerin Emulze na opalování proti vráskám SPF 50** chrání pleť před poškozením sluncem i v hlubších epidermálních vrstvách a zároveň složení s kyselinou hyaluronovou intenzivně hydratuje pleť a viditelně redukuje vrásky na obličeji a dekoltu:



Bez sluneční ochrany



Při použití Eucerin Emulze
na opalování proti vráskám

- ▶ Vysoce účinný, fotostabilní systém UVA/UVB filtrů
- ▶ Biologická ochrana kožních buněk a DNA před poškozením UV zářením
- ▶ Osvědčená péče Eucerin s kyselinou hyaluronovou proti vráskám

www.eucerin.cz

Fresubin® DRINK

Vyzkoušejte
NĚCO
NOVÉHO!



Vychladit protřepat súsměvem vychutnat

- Osvědčená klinická výživa pro nemocné a seniory k doplnění energie, bílkovin, vitaminů a minerálů
- Široký výběr variant a chutí
- 2 – 3 lahvičky denně pomalu popíjet mezi jídly

Fresenius Kabi s.r.o., budova Filadelfie, Želetavská 1525/1, 140 00 Praha 4 - Michle, Česká republika
tel.: +420-225-270-111, fax.: +420-225-270-562, e-mail: czech-info@fresenius-kabi.com

Potraviny pro zvláštní výživu - potraviny pro zvláštní lékařské účely. Přípravky klinické výživy by měly být podávány na základě doporučení lékaře nebo osoby kvalifikované v oblasti výživy lidí, farmacie nebo péče o matku a dítě. Více informací na etiketách přípravků.



**FRESENIUS
KABI**

caring for life