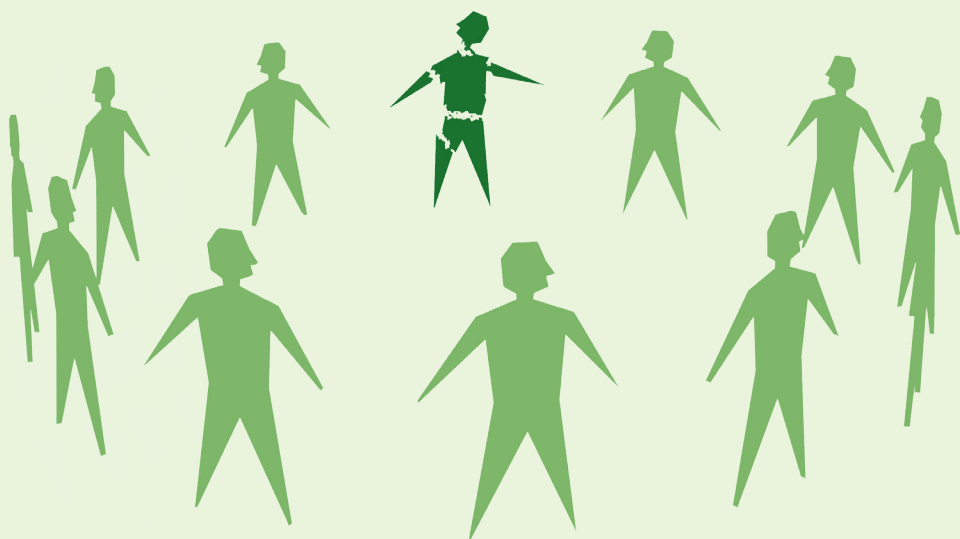


ARCHA



ZPRAVODAJ

Společnosti pro pomoc
při Huntingtonově chorobě

č. 47/2015



5x více
kyseliny hyaluronové

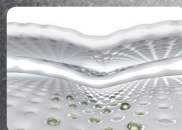
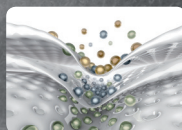


* ve srovnání s předchozím složením krémů

Vyplnění hlubokých vrásek zevnitř.
Bez injekcí!

EUCERIN HYALURON-FILLER

- 5x více kyseliny hyaluronové
- vysoko i nízkomolekulární kyselina hyaluronová pronikající do hlubších vrstev pleti
- pro účinnější vyplnění i nehlubších vrásek zevnitř pleti



Eucerin®

MEDICÍNSKÁ PÉČE PRO KRÁSNOU PLEŤ

Odborné poradenství na www.eucerin.cz
nebo na infolince ☎ 466 029 444



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:

Naděje není přesvědčení, že něco dobře dopadne, ale jistota, že má něco smysl – bez ohledu na to, jak to dopadne.

Václav Havel

Znalost naší budoucnosti nám život vždy neulehčí.

Pečování je spíše umění než věda.

R. B. Hachenberg

Rutina pomáhá nemocným s HCH předvídat den, dává jim sebedůvěru, zajišťuje jim úspěch.

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, HD, HN	. . .	Huntingtonova choroba, nemoc
EHDN		Euro-HD 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:

Královéhradecký kraj,

Nutricia a.s.,

Beiersdorf spol.s.r.o.,

Linde Haelthcare,

Elektrárny Opatovice, a.s.,

TEVA Pharmaceuticals CR, s.r.o.

OBSAH

ÚVOD.....	4
Úvodní slovo předsedkyně.....	4
Úvodní slovo Jiřího Hrudy	7
ČLÁNKY	9
Klinická studie pro léčbu Huntingtonovy choroby vstupuje do první fáze testů	9
Blíží se lék na zpomalení progresu HCH?	11
Rozdílnosti v promotoru genu huntingtin ovlivňují nástup symptomů HCH	15
INFORMACE	19
Nový film o HCH „Dědictví“	19
PŘÍBĚHY	21
Život jde dál, jen se nevzdávat.....	21
Jak jsem ztratila svou matku a kde jsem ji znovu našla.....	24
Seznamte se s malou holčičkou, jejíž narození pomohlo zdolat HCH	27
Život s HCH a fenkou Flo	29
Vědět či nevědět? Toť otázka genetického testování.....	32
VZPOMÍNKY NA SPOLEČNÁ SETKÁNÍ	34
Jak vidět radost v očích.....	34
Vzpomínka na rekondiční pobyt v Pardubicích	34
Jarní rekondičně-edukační pobyt	35
ZDRAVOTNÍ PROBLEMATIKA.....	36
Syndrom zavrženého rodiče	36
Cvičení a kondice	38
Důležitost chápání kognitivních změn.....	40
SOCIÁLNÍ PROBLEMATIKA	47
Výměna průkazů OZP – co s sebou?	47
Sociální pojištění	48
Zvýšení minimální mzdy u OZP	50
Evropský průkaz osob se zdravotním postižením	50
Národní plán podpory rovných příležitostí pro osoby se ZP (2015–2020).....	50
MOŽNOSTI LÉČBY HCH V ČR.....	52
Poradna pro extrapyramidová onemocnění V Pardubicích.....	52

MOŽNOSTI GENETICKÉHO TESTOVÁNÍ V ČR	54
Preimplantační genetická diagnostika HCH v Sanatoriu Helios v Brně	54
Preimplantační genetická diagnostika HCH v Gennetu v Praze.....	55
Preimplantační genetická diagnostika HCH v Sanatoriu Repromeda v Brně	56
MOŽNOSTI POBYTOVÝCH ZAŘÍZENÍ PRO PACIENTY S HCH V ČR	59
Diakonie ČCE – středisko Betanie v Náchodě.....	59
Diakonie ČCE – středisko Zvonek v Praze 4.....	59
Domov důchodců Štítý.....	60
Hospic Svatého Lukáše Ostrava	60
Domov Severka Jiříkov.....	61
Penzion Spokojené stáří Pozlovice.....	61
Domov u fontány Přelouč	62
STALO SE	63
Přednášky v rámci projektu	63
Nový fundraiser SPHCH.....	63
Kongres EHA	64
OZNÁMENÍ	65
Nakupujete v e-shopech? Podpořte nákupem SPHCH!	65
SPHCH na facebooku.....	65
Upřesnění do jarního vydání Zpravodaje Archa	65
Rehaprotex 2015.....	66
Stav půjčovny zdravotnických pomůcek v HK.....	66
HDBuzz.net v češtině	66
Časopis „Můžeš“	66
Časopis „Mosty“	67
Kniha „Nutriční podpora“	67
Projekt Jdi Dál aneb jak být bez dluhů	67
Poradna „Znám své léky“	67
Poradna „Najdi lékárnu“	68
KONTAKTY	69

ÚVOD

ÚVODNÍ SLOVO PŘEDSEDKYNĚ

PharmDr. Zdeňka Vondráčková



Vážení a milí čtenáři Archy a příznivci SPHCH, jsem velice ráda, že má náš zpravodaj stále své čtenáře a že díky němu máme jako SPHCH možnost informovat o problematice rodin zatížených HCH.

Ve všech odborných textech se nejprve dočtete, že HCH je neurodegenerativní genetické onemocnění mozku, které postihuje jedince obojího pohlaví a že dědičnost je 50%. V málokterém odborném textu, který se zabývá výzkumem HCH a hledáním léčby, se ale dočtete o rozsáhlé problematice rodin, kterou tato diagnóza přináší. Neznamená to, že by vědci o problematice nevěděli, ale soustřeďují se především na nalezení způsobu léčby HCH.

O problematice rodin se můžeme dozvědět nejvíce právě na laických kongresech, jako byl např. letos 18.–20. 9. 2015 ve Varšavě, nebo na rekondičních pobytech SPHCH. Jedná se o mimořádnou platformu, kde se setkávají vědci, lékaři, terapeuti, pacienti, osoby v riziku a partneři nemocných.

Ve Varšavě sice proběhl kongres evropský, ale sjelo se na něj asi 170 lidí už tradičně z celého světa. Opět se zde setkali vědci s pacienty a rodinami zatíženými HCH. Kromě představení několika studií, jsme vyslechli několik strhujících příběhů, které nám však nebyly cizí. I my v ČR v rodinách s HCH prožíváme podobné, ne-li stejné příběhy. Není neobvyklé, že se přednášející anebo posluchači dojmou a rozpláčí. I tentokrát jsme vyslechli příběhy o tom, že negativní test, nemusí vždy znamenat úlevu. Mnohdy přináší pocit provinění, že já jsem zdravý a sourozenec ne, a pocit prázdnoty, co bude s mým životem dál.

Jak jsem připomněla, bylo toto setkání mimořádné, nejen pro termín a místo, ale i pro obsah programu. Zúčastnili jsme se za SPHCH čtyři: já, Ing. Jiří Hruďa, Pavla Šašínková a Rastislav Ostrůž. Bližší informace budou v následujícím čísle Archy a na rekondičním pobytu v Prostějově.

Celý kongres huntingtonského hnutí představil obrovské souznění snah vědců s nadějami rodin a pacientů a rodinnou atmosférou. Vůbec neznamená, že když někdo líčí svůj příběh vám neznámou řečí, že mu nerozumíte, ba naopak. Vcítění se do pocitů druhých není na těchto setkáních ničím neobvyklým. Jsem proto stále přesvědčená, že existence SPHCH a mezinárodního huntingtonského hnutí přináší rodinám s výskytem HCH nejen oporu, ale v jistém smyslu i útěchu. Nejsem v tom sám, někdo má stejné pocity jako já. Nejsem nenormální. I tento pocit jsem si odnesla z Varšavy. Přesto mne stále neopouští názor, že když má člověk možnost, neměl by HCH zbytečně používat vědomě do dalších generací. HCH je neustálá zátěž pro rodinu a osoba v riziku ne-

může nikdy odhadnout, jak se bude její zdravotní stav vyvíjet, a že při výběru životního partnera byla volba šťastná a rodina se nerozpadne. I toto zaznělo ve Varšavě. HCH rodinu buď spojí, anebo rozdělí. Zde osobně stále vidím obrovský problém, jak vše budou jednou vnímat děti, co si do života, do partnerství odnesou z rozpadlé rodiny, kde hlavním usměrňovatelem je HCH, nikoli vztahy dvou milujících se rodičů?

Jestli to cítíte podobně jako já, pak by nebylo dobré, kdyby SPHCH zanikla. Možná si řeknete, proč zase pochybuji o SPHCH a proč opět připomínám ekonomickou situaci SPHCH. Nedá se nic dělat. SPHCH je pro vaši rodinu důležitá a má-li tu být pro vás, vaše děti a vnoučata, musí z něčeho žít. Uvědomte si prosím, že překlady, získávání informací z ciziny a edukace veřejnosti i profesionálů v sociálních službách jsou důležité aktivity především pro následující generace. Nebyť SPHCH, tak by v ČR nebylo PGD, genetické prediktivní testování na HCH, tetraabenazin, odborný tým lékařů a terapeutů, stejně tak jako první lůžka pro pacienty s HCH v pobytových sociálních službách a půjčovna zdravotnických pomůcek. My v Radě a další dobrovolníci věnujeme obrovské množství času, ale i financí, abychom vám zprostředkovali nejnovější výsledky z výzkumu a možnosti léčby či terapií. To ale nestačí, bez vaší finanční podpory nemůže SPHCH existovat.

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

Co se v letošním roce v SPHCH událo?

Vzhledem k Evropskému projektu a požadavkům z ministerstev kvůli dotacím potřebujeme vést podvojně účetnictví. Museli jsme proto vyměnit účetní. Požádali jsme paní Pavlu Šašínkovou, zda by nám nepomohla.

Bohužel nebyl dodržen termín k odeslání vyúčtování (15. 2. 2015) a nastal problém. Pokuta za nedodržení termínu byla přibližně 5 000 Kč a mně jako jednatelce přinesla i nepříjemné jednání na finančním úřadě v Hradci Králové.

Další problém nastal, když po schválení dotací z MZČR nebyly včas odeslány přepracované tabulky a my čekali na dotace až do konce srpna. Jednalo se zhruba o 140 000 Kč.

Vše velmi významně zkomplikoval i Evropský projekt, kde dotace přišly také s velkým zpožděním, myslím někdy v červnu, a do té doby musely být placeny výplaty pro dva zaměstnance z našich peněz (20 000 Kč + odvody na sociální a zdravotní pojištění), kterých bylo také nedostatek (toto trvalo 6 měsíců). Dostali jsme se do platební neschopnosti a mne jako předsedkyni absolutně neuklidňují slova administrátorky projektu, že se peníze seženou. Obávám se, že sehnat 120 000 Kč na příští rok na dofinancování projektu není a nebude vůbec jednoduché. Zatím na administrativní servis na projekt je 35 000 Kč z Vlády a k nim se musí přidat dalších 30 % z našich zdrojů. Takže je třeba opatřit dalších 15 000 Kč jenom k tomuto projektu. Další problém byl s dotací na Archu, která takzvaně postoupila do druhého kola, ale nikdo z nás neuhlídal,

že toto kolo bylo na MZČR vyhlášeno hned na počátku července 2015. To znamená, že na Archu nedostaneme ze státních zdrojů nic. Na její vydání jsme získali 50 000 Kč od firmy TEVA, ale na druhé číslo máme jen 20 000 Kč z Opatovické elektrárny, což nestačí. Nedostatek peněz se projevil i na tom, že vám Archa i brožura přišly až v červnu, ačkoliv byly v tisku včas.

Každý rok jsme vstupovali do činnosti s rezervou kolem 200 000 Kč. Loňský rok byl první, kdy jsme byli ve ztrátě, dozníval deficit z nezískané dotace z MZČR v roce 2013 a bohužel příčina bude částečně v Evropském projektu a osobních problémech členů Rady.

Někteří se zlobí, že píší o osobních problémech Rady, ale ano, jsme s rodin s nemocnými pacienty a SPHCH máme jako druhé zaměstnání a doma na práci a vedení domácnosti zůstáváme také sami.

Proto znovu prosím ty, kteří mají volnější ruce, schopnosti a možnosti, ozvěte se nám a přiložte ruku k dílu. Opravdu vás potřebujeme, abychom mohli SPHCH udržet.

V Prostějově předložíme návrh nových stanov a budeme se upřímně ptát, kdo je ochoten ať laicky, nebo profesionálně se ujmout pomoci ve vedení SPHCH. Práce je to velice náročná a vyžaduje hodně času a pro člověka, který aktivně pečuje o nemocného s HCH, což my s Jiřím jsme, je to opravdu náročné. Už to pro nás nebude brzy reálné tak kvalitně zvládat jako doposud.

Z dalších činností, které se týkají odborné stránky, musím říci, že máme nové výborné překladatelky a texty, které budete číst v této Arše, vám dají naději. Neznamená to, jak říká Václav Havel, že cesty, které se otevřely, dobře dopadnou, povedou k léčbě, ale je to VÍTĚZSTVÍ, že se vědci stále snaží najít léčbu HCH, která bude nejspíš absolutně inovativní, ale nebude určitě ještě hned teď. V tomto ohledu mám jako předsedkyně radost.

Radost mi dělá i rozšiřující se spolupráce s terapeutkami, které mají lidský zájem o pacienty s HCH, i když je to zatím především z řad studentů.

Další radost mi dělá i výsledek Evropského projektu, který vzdělává profesionály ze sociálních služeb a dává naději našim pacientům, že pro ně budou v ČR existovat pobytová zařízení, kde o ně bude postaráno a budou mít zajištěnou dostatečnou kvalitu svého života, že budou dle svých možností šťastni.

Velkou radost mi také dělá spolupráce s Ústavem živočišné fyziologie a genetiky AV ČR v Liběchově, z jehož řad je i paní Mgr. Monika Baxa, která nově zastává pozici fundraisera.

V závěru musím vzpomenout také radost z trvalé spolupráce s odborníky na SPHCH z řad lékařů, za kterou jim stále děkujeme, protože je nadstandardní. Jen mne trochu mrzí, že nám tým odborníků pomalu stárne a mladí se zatím o HCH nezajímají tak, jako dříve jejich kolegové. Z poslední rekonvice musím připomenout výborné vystoupení dr. Dostála z Pardubic, psycholožky Mgr. Klempířové a vědců z Liběchova.

Atmosféra na rekondičních pobytech je vždy podle účastníků vřelá, přátelská a myslím si, že by bylo škoda, kdyby jedna z nejlepších aktivit SPHCH skončila na nedostatek financí a neochotě přiložit dobrovolně ruce k dílu.

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

Zatím Vaše předsedkyně

*Zdeňka Vondráčková
Září 2015*

ÚVODNÍ SLOVO JIŘÍHO HRUDY

Ing. Jiří Hruďa



Vážení přátelé, chtěl bych navázat na úvodník předsedkyně, PharmDr. Zdeňky Vondráčkové.

Koncem srpna jsem se zúčastnil semináře k dotacím, vyhlašovaných Úřadem vlády, Vládním výborem pro zdravotně postižené. Pro příští rok je řada novinek, které musíme aplikovat v projektech, na které budeme žádat podporu. Znamená to pozornou práci a pečlivost a hlídání všech směrnic, nám amatérům často neznámých. Proto i to úpěnlivé volání po nových pracovnících.

Ředitel odboru kontroly nás seznámil se způsobem provádění kontrol průběžných, tj. v průběhu roku, a následných, tj. až v dalším roce, po uzavření účetnictví. Zatímco u průběžných kontrol se dá do skončení trvání projektu ledacos vyřešit, u následné kontroly už na základě zjištění koná a trestá finanční úřad (porušení finanční kázně).

Pro vypracování projektů a jejich rozpočtů platí pravidla: účelnost, hospodárnost, efektivnost. Znamená to, že budeme muset dokládat, že jsme udělali výběrové řízení na nákup zařízení, služeb, dělat průzkum trhu. To jsou mi docela známé procedury a postupy ještě z doby mého zaměstnání, ale jednalo se obvykle o zařízení za statisíce i miliony korun. Uvidíme, jak se to dá praktikovat v našich rozměrech. Snad si nebudeme muset udělat certifikaci podle ISO.

Ale jak říká Seneca, chybovat je lidské, a Tacitus dodává, chyby budou, dokud budou lidé.

V textech této Archy mne velmi zaujal článek PhDr. Jany Kovařovicové „O syndromu zavrženého rodiče“ (SZR). Je to stále problém, který se týká mé rodiny. Dcera už více než 2 roky neviděla své děti. Je to pro ni velmi smutné. A v souladu s článkem jde o útěk i útok zdravého rodiče a jeho manipulace s fakty i city.

Chci na tomto místě ocitovat jeden odstavec z článku: „Syndrom zavrženého rodiče vznikne ve chvíli, kdy je dítěti jedním z rodičů vštěpován neoprávněný nebo přehnaný odpor vůči druhému rodiči, rodič toho druhého dlouhodobě přehnaně kritizuje a očerňuje a tím dojde k vytvoření nekompromisně kladného příklonu k „hodnému

a milovanému“ rodiči a současně k nekompromisnímu zavržení „zlého a nenáviděného“ rodiče. K SZR patří i rozšíření zavržení na další členy rodiny zavrženého, takže dítě přichází nejen o jednoho z rodičů, ale i o prarodiče, tety, strýčky a další příbuzné.“

„Co s tím může udělat zavržený rodič nebo jeho rodina? Je-li zavržení rodiče neodůvodněné, nejjistější cestou k normalizaci situace je znovunavázání kontaktu mezi dítětem a zavrhovaným rodičem, případně dalšími příbuznými. Protože nelze předpokládat, že druhý z rodičů by měl na situaci náhled a s kontaktem souhlasil dobrovolně, je obvykle nutné obrátit se na mediátora nebo na soud. Pro vlastní kontakt je pak možné využít neutrální prostředí např. dětského centra, kde v rámci mediačních služeb může být přítomna i třetí osoba, která hlavně v počátcích znovu navazování kontaktu pomůže.“

Toto vše s dcerou postupujeme, ale kontakt je zatím v nedohlednu.

Tak všem z široké rodiny spojené HCH přeju, aby měli jen ty nejlepší kontakty se svými blízkými a mohli se navzájem mít rádi a potěšovat se.

Ing. Jiří Hruša

ČLÁNKY

KLINICKÁ STUDIE PRO LÉČBU HUNTINGTONOVY CHOROBY VSTUPUJE DO PRVNÍ FÁZE KLINICKÝCH TESTŮ

Leora Fox, překlad Mgr. Monika Baxa

<http://en.hdbuzz.net/182>

Na rok 2015 byla naplánována klinická studie pro terapii HCH. Prvním krokem je ujištění se o bezpečnosti léčby.

V roce 2015 se bude klinicky testovat terapie „snižující množství huntingtinu“, která působí přímo na mutovaný huntingtin a nazývá se terapie antisense oligonukleotidy (ASOs). Jsme nadšeni – je to vůbec první klinická studie pro Huntingtonovu chorobu prováděná na lidech, která se zaměřuje na jádro problému. Navíc zkoušky na zvířecích modelech vypadají velice nadějně. O co jde?

Potenciální lék cílí na mutovaný gen

Tato klinická studie představuje spolupráci mezi Isis Pharmaceuticals se sídlem v Kalifornii a švýcarským farmaceutickým gigantom Roche. Lék, nazvaný ASO-HTT-Rx, představuje terapii, jejímž cílem je léčit HCH tak, že se zaměří na samotný gen.

Jádro problému HCH spočívá v chybném úseku DNA – jedná se o extra dlouhý úsek CAG stavebních jednotek v rámci genu huntingtin. Pokyny obsažené v mutovaném genu jsou nejprve zkopírovány do meziprojektu – tzv. „messenger“ neboli posla, z kterého je pak škodlivý protein vyroben. Problémem je tedy mutovaný gen, díky kterému buňky pro vytvoření proteinu používají „špatné“ (mutované) informace v genu, čímž vzniká „špatný“ (škodlivý) protein.

Strategií ASO-HTT-Rx je zničení „messenger/posla“ ve fázi, kdy se z genu vytváří protein.

Tento typ léků se nazývá „antisense oligonukleotidy“ neboli ASOs. Jedná se o syntetické DNA molekuly, které mohou vstupovat do buněk, „nalepit se“ na informaci určenou k vytvoření RNA pro mutovaný huntingtin a způsobit její degradaci. Pokud to bude fungovat tak, jak se očekává, tak tato terapie zastaví vytváření proteinu huntingtin – proto jí říkáme strategie „snižování množství huntingtinu“. Tento typ léčby má v dlouhodobém horizontu potenciál zpomalit nebo zastavit progresi onemocnění.

Každý ASO má základní strukturu, která může být pozměněná (vylepšená) tak, aby se lépe „nalepila“ na správnou cílovou zprávu, a současně ignorovala tisíce dalších informací v buňce. Je to tak trochu, jako když si jedete do železářství nechat udělat kopii klíče – pracovník vybere odpovídající nový klíč a pak do něj leptá správné pořadí drážek, aby zapadly do vašeho zámku, ale zároveň do žádného ze zámků vašich sousedů. V případě ASOs vědci z Isis používají jednu z molekul, kterou vyvinuli, a přizpůsobují ji tak, aby lék útočil pouze na zprávu/posla pro huntingtin.

Dobrou zprávou je, že firma Isis již léky na bázi ASOs testovala na lidských mozcích – u experimentální léčby ALS (amyotrofická laterální skleróza neboli nemoc motoro-

vých neuronů) a SMA (spinální muskulární atrofie) a že zde nebyly pozorovány problémy s bezpečností terapie.

Doručení léků

Na rozdíl od jiných konvenčních léků ASOs nelze podávat perorálně ve formě tablet. ASOs lék musí být aplikován přímo do nervového systému.

Aby se ASO-HTT-Rx dostalo do mozku, musí být injikováno do tekutinou naplněného prostoru pod spodní míchou. Zní-li to nebezpečně, ujišťujeme vás, že tato metoda je běžně používá v mnoha oblastech medicíny. Podobnou strategii používají onkologové při chemoterapeutické léčbě pacientů s nádory na mozku. Mnohem běžnější však je podobné „epidurální“ podání anestetik ženám proti bolesti při porodu.

Výzkumní pracovníci za hlavní výhodu léků jako ASO-HTT-Rx považují skutečnost, že mohou být podávány přerušovaně a i přesto být stále účinné. „Dovolená pro huntingtin“ – tak vědci nazvali tento přístup „přerušované“ léčby HCH. Cílem je nechat mozek léčebný odpočinek od škody způsobené mutovaným proteinem huntingtin.

Účinek ASO-HTT-Rx je pozorován asi 4 až 6 týdnů po jeho vstříknutí do mozkomíšního moku. Z výsledků studií na zvířatech usuzujeme, že tlumení pak bude trvat po dobu asi 4 měsíců. V současné době je studie navržena tak, aby pacienti dostávali lék jednou za měsíc.

Bezpečnost na prvním místě

Rozhodnutí začít s klinickou studií v roce 2015 je výsledkem více než deseti let práce, které se věnovalo mnoho výzkumníků z akademického prostředí i průmyslu. Podávání ASO-HTT-Rx laboratorním myším u nich prokázalo výrazné zlepšení. ASOs léčba vedla k zlepšení mozků, ale i chování myši, dokonce i když se s ní začalo až po tom, co u myši byly pozorovány příznaky HCH.

Výzkumníci z Isis a prof. Sarah Tabrizi z University College London, která je vedoucí studie ASO-HTT-Rx, zdůrazňují, že tato první klinická studie je určena čistě pro vyhodnocení její bezpečnosti.

Toto je kritický bod. Přitom jak je věda vzrušující, první plánovaný pokus je přísně navržen tak, abychom zjistili, zdali je lék bezpečný. Přímé vstřikování jakéhokoliv léčiva do nervového systému nemůže být provedeno jen tak – všechna potenciální rizika a vedlejší účinky musí být důkladně prozkoumány na malém počtu dobrovolníků z řad pacientů.

Struktura klinické studie

Všechny klinické studie ve fázi I mají za cíl především zhodnocení bezpečnosti a snášenlivosti nových léčiv. To znamená, že malé skupině pacientů (pravděpodobně asi 36) bude podáváno různé množství ASO-HTT-Rx, aby se zjistilo, zda lék má nežádoucí vedlejší účinky, a aby se našla optimální dávka.

Asi 25 % zapojených pacientů obdrží placebo injekci (ta neobsahuje žádné léčivo) a bude sloužit jako srovnávací skupina. Lékaři budou sledovat také symptomy pacientů v reakci na léčbu, ale tato studie se zaměřuje hlavně na to, zdali je nový lék bezpečný.

Jakmile bude lék v I. fázi považován za bezpečný, může postoupit do II. fáze studie. V tomto druhém kroku mohou vzít lékaři do studie větší počet pacientů a začít zkoumat, zdali je lék v léčbě příznaků onemocnění účinný. Tedy až po zjištění bezpečnosti léčiva a ověření jeho optimální dávky v I. fázi studie si mohou vědci položit otázku, zda tato léčba „zlepšuje (nebo zhoršuje!) u pacientů příznaky HCH“.

Pokud by byly výsledky studie z II. fáze pozitivní, následuje III. fáze studie, která zahrnuje ještě větší počet pacientů, ve které se pečlivě zkoumají nežádoucí účinky léku, jeho účinnost a opět bezpečnost. Úspěšné ukončení III. fáze studie je podmínkou, kterou musí splnit farmaceutické společnosti, když chtějí, aby byl lék schválen národními regulačními orgány k léčbě u lidí.

Co to znamená pro pacienty s HCH?

Celý proces uvedení léku na trh trvá léta i v případě, že všechno probíhá skvěle. Pokud se v této studii ukáže ASO-HTT-Rx jako bezpečný lék, je tento první výsledek jen začátkem dlouhé cesty ke klinickému užití léku. Každá část klinických studií – I., II. a III. fáze – bude zahrnovat relativně malý počet léčených pacientů. Kromě toho – v rámci každé z těchto studií – někteří z dobrovolníků obdrží placebo, které slouží pro porovnání s pacienty, kteří dostanou HTT-ASO-Rx.

Pacienti pro klinickou studii HTT-ASO-Rx ve fázi I budou pocházet z několika málo zdravotnických center v Evropě a Kanadě. Vybraná výzkumná centra HCH se budou snažit získat účastníky pro studii. Účastníci budou lidé v raných stádiích HCH, ale konkrétní účastnická kritéria, umístění a načasování zatím nejsou zveřejněny. Víme jistě, že v zákulisí se hodně detailně plánuje, a že každý opravdu usilovně pracuje na tom, aby tato studie začala co nejdříve.

Bezpečnost, nejistota, naděje

Na jedné straně jsme nadšeni, že první klinická studie léku na lidech, který se zaměřuje na příčinu HCH, začne v roce 2015. Naše nadšení je ale zmírněno poznáním, že tato první fáze je především o bezpečnosti a zahrnuje jen velmi malý počet pacientů s HCH.

Léky podobné ASO-HTT-Rx bezpečně obnovily zdravé chování u zvířecích modelů HCH a směřování léčby k lidským pacientům je vzrušujícím krokem pro celou huntingtonskou komunitu. Pečlivě budeme sledovat pokrok této studie a doufáme, že vám čas od času budeme moci opatrně dávkovat optimismus plynoucí z jejích výsledků.

BLÍŽÍ SE LÉK NA ZPOMALENÍ PROGRESE HCH?

*Kerry Gold, překlad Ing. Jiří Hruďa
www.iha.com*

Lék k léčbě Huntingtonovy choroby je blíže než kdykoli jindy, ale ti, kterých se to týká, zůstávají opatrní. Funguje to na myších a opicích. A příští měsíc ve Vancouveru vědci

začnou s dlouho očekávaným pokusem, aby zjistili, zda nová substance může také zpomalit progresi HCH u lidí.

Centrum pro výzkum HCH na Univerzitě Britské Kolumbie, které vede neurolog Dr. Blair Leavitt, již vybírá šest kandidátů, kteří se v srpnu zúčastní pokusu s látkou nazývanou jako ASO-HTT, první látkou, která cílí na příčinu HCH: mutovaný gen, který produkuje toxický protein.

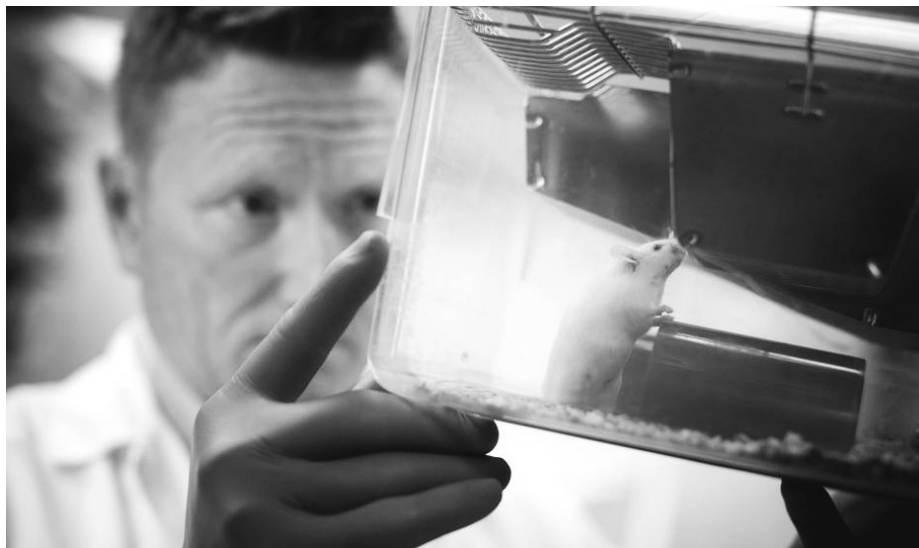
Skupina ve Vancouveru bude následována dalšími skupinami ve Velké Británii a Německu, které doplní vzorek pacientů, dostávajících ASO-HTT, na celkových 36. Na celém světě existuje celá řada dalších potenciálních pokusů s ovlivněním HCH v různých stadiích testování. Jsou dotovány miliony dolarů z různých privátních charitativních nadací.

Nikdo nemůže tvrdit o ASO-HTT nebo jiných navrhovaných terapiích, že jsou jednoznačnými léčbami. Výzkumníci jsou však nadšení možností omezit ničující vlivy nemoci. „Věřím, že jsme na cestě nalézt efektivní léčbu, asi ne v mém životě, ale velmi brzy“, říká Leavitt.

Jestliže ASO-HTT úspěšně zpomalí postup HCH, může být použit k vývoji léčby dalších neurologických nemocí, jako Alzheimerova, Parkinsonova choroba nebo k léčbě ALS (amylotrofické laterální sklerózy).

Ale mezi těmi, na které se nejvíc sází, byly zprávy o možném úspěchu v léčbě přijaty s obezřetností, až rozpolceností.

Michaela, žijící v Ontariu, která byla ve 26 letech pozitivně testována, říká: „Nechci už být ničím dále ovlivňována“. Nechce být uváděna plným jménem. Viděla, jak nemoc pomalu zabíjí její babičku a nyní s ní bojuje její 58letý otec. Říká: „Také nechci HCH věnovat veškerou svou energii. Nevím, jak se s tím čestně vyrovnat“.



Dr. Blair Leavitt

HCH je přenášena geneticky – její symptomy se obvykle objevují kolem 40 let, a potom nemoc probíhá přibližně 15–25 let, kdy postupně ničí mozkové buňky, které řídí myšlenkové a fyzické pochody organismu. V pozdějších stádiích pacient nemůže mluvit, chodit a polykat jídlo. Pacienti s HCH obvykle umírají na udušení, infekci, často na zranění při pádu kvůli problémům s rovnováhou a koordinací. Někteří pacienti, kteří jsou dlouhodobě upoutáni na lůžko a neschopní komunikace, odmítají umělou výživu a nechtějí prodlužování nezbytného konce.

Pokud jeden z rodičů onemocní HCH, jejich potomci jsou v 50% riziku, že zdědí HCH bez ohledu na pohlaví.

Ne každý v riziku onemocnění chce být testován na nositelství genu. Tento přístup je typický především pro rodiny, které popírají existenci HCH. Ti, kteří test podstoupili a jsou pozitivní nositelé genu, to chtějí raději udržet v tajnosti před okolím. A někdy nemoc probíhá jednoduše nepoznána. Často jsou u starých členů rodin symptomy jako je třes, poruchy rovnováhy a zmatení přičítány stáří a rodina na HCH nepomyslí. Některé osoby mohou být nositeli vadného genu bez objevení symptomů, ale u jejich potomků se může projevit nemoc. *(To odpovídá obvykle sedé zóně počtu repetice CAG, kdy se v další generaci repetice zmnoží. Pozn. překladatele).*

„HCH zasáhla můj život. Můj dřívější partner onemocněl. Jeho otec byl první z rodiny, kterému byla nemoc zjištěna. Bratr mého partnera byl také testován pozitivně. Jejich sestra nechce být testována. Jako většina lidí jsem nic o HCH nevěděla, dokud jsem nepoznala svého partnera. Když se mu postupně začala měnit jeho osobnost, stal se apatickým, nemotorným a náchylným k zlobnému vzplanutí. Nemohla jsem tušit, že příčinou je nemoc. Později mi přiznal, že se celou dobu trápil, že si nemůže na něco vzpomenout, nebo když rozbil sklenici. Testovat se nechal těsně po čtyřicítce, když se objevily symptomy HCH.“

Změna osobnosti má hluboký vliv na vztahy. Moje zkušenost jako pečovatele mi umožnila určitý vhled do jednotlivých aspektů nemoci a jak to může přivést rodinu k slzám. Je to krutá genetická loterie – sourozenci, kteří nejsou pozitivně testováni, se mohou trápit vinou. Ti, kdo jsou testováni pozitivně, potřebují najít způsob, jak žít svůj život bez ohledu na to, co je před nimi.

Rozhovory o testování ASO-HTT na lidech se vedly poprvé na Světovém kongresu o Huntingtonově chorobě v Melbourne, Austrálie, v roce 2011, což způsobilo velké vzrušení. Prezident kanadské huntingtonské společnosti říká: „To by mohlo lidem, žijícím s touto chorobou, změnit vše“.

Přece jen ti, kteří mají k nemoci nejbližší – lidé, kteří ji mají zabudovanou do své DNA – jsou více obezřetní. Mají více v sázce, když jejich naděje vzroste. Cítí se bezpečněji, když žijí s tím, co znají.

Gen způsobující HCH byl identifikován v roce 1993. A v posledních 10 letech zkoumají vědci látky tlumící geny (gen-silencing) ze všech úhlů, zatím bez možnosti zkoumat, jak látka interaguje s lidským mozkem. Právě při studii spuštěné ve Vancouveru dostanou šanci.

Vybraní účastníci v počáteční fázi nemoci, dostanou ASO-HTT intratekální injekci – reverzní spinální punkcí – aby bylo jisté, že se dostane do mozku. Leavittův tým bude

účastníky pozorovat po 6 měsících. Tato I. fáze studie ověřuje bezpečnost a vážné nežádoucí účinky. Následující II. a III. fáze ukáže efektivitu testu. S postupem studie bude přizván větší počet pacientů.

Všichni máme 2 kopie genu pro huntingtin, jeden dědíme po otci, druhý po matce. Tento gen má zásadní úlohu při vývoji mozku. Když gen nese HCH mutaci, je v něm segment DNA, který se chová špatně. Opakuje mnohokrát repetici CAG, dokud se počet opakování nestane nebezpečně početný. Pokud se CAG repetice (cytosin, adenin guanin) zopakuje víc než 40x, jedinec onemocní Huntingtonovu chorobou. Pokud je počet opakování mezi 35 a 39, může nebo nemusí onemocnět, nebo může onemocnět až v pozdním věku. Může být také pouze nosičem segmentu CAG a předat jej svým dětem, kdy počet repetice se obvykle zvýší a to způsobí onemocnění jeho dětí.

Problémem není pouze zmutovaný gen, ale také tvorba proteinu huntingtin. Zmutovaná DNA předává instrukce kurýrovi, který se nazývá ribonukleová kyselina (RNA). Tato RNA produkuje škodlivý protein, který působí zmatek v mozkových buňkách.

Substance ASO-HTT přerušuje právě působení na přenašeče, který vstupoval do buňky a ničil RNA, a tak nedochází k tvorbě proteinu. Laboratorní myši po injekci s látkou vykazovaly dramatické zlepšení svých projevů HCH. Odhad je, že látka injektovaná lidem, přinese efekt na 4–6 týdnů.

Vědci znají přesně, co nemoc způsobuje a kdo jí onemocní. Vědci tvrdí, že je to výhoda proti ostatním neurologickým onemocněním, pro které se také hledá léčba. Ve vědeckých kruzích můžeme slyšet názor: „Jestliže vyřešíme HCH, tak to co zjistíme, budeme moci aplikovat na ostatní neurodegenerativní onemocnění.“

Existuje ještě jedna výhoda, kterou má HCH oproti ostatním nemocem: rozvážný miliardář Andrew Schechtel se svými partnery vytvořili neziskovou vědeckou nadaci zvanou CHDI, která je dotována více než 100 miliony USD ročně na výzkum HCH.

Vědci v oblasti výzkumu HCH spoléhají na pořádný podíl prostředků od CHDI. Tento rok probíhá celkem 5 studií různých látek na lidech. ASO-HTT ve Vancouveru a Evropě (podporovaný CHDI probíhá v kooperaci mezi firmou Isis Pharmaceuticals



Dr. Blair Levitt

v Kalifornii a švýcarským farmaceutickým obrem Roche). Dr. Michael Hayden je zakladatel centra UBC pro HCH v Izraeli. Nyní vede výzkum v globálním farmaceutickém gigantu TEVA, který je zapojen do 2 studií.

Dr. Jeff Carroll je v HCH komunitě známý nejen jako výzkumník hledající léčbu, ale je také pozitivním nositelem genu. Je jedním ze 4 pozitivních mezi 6 sourozenci. Nikdo zatím nemá symptomy nemoci. Jeffovi je 37, je ženatý a má dvě krásné a zdravé děti, které nejsou nositeli vadného genu, díky genetickému výběru PGD a IVF metodě oplodnění.

Jeff si pro pokusy nechal odebrat mozkomíšní tekutinu. „Jediný způsob, jak se stát součástí procesu, je tlačit autobus zezadu“, říká Carroll, který pracoval v UBC laboratořích předtím, než odešel do Západní Washingtonské univerzity v Bellinghamu.

A zpátky do Vancouveru. Leavitt, který pracuje na HCH už 16 let, říká, že nemoc je často nazývána jako řídké onemocnění, ale myslí si, že to je spíše pověra. V Kanadě je výskyt 14 případů na 100 tisíc obyvatel, ale každá nemocná osoba ovlivní dalších 5 lidí. A jsou zde ti, kteří nemají potuchu, co se v jejich rodinách skrývá. „Jestliže najdeme léčbu pro 50 %, která by posunula nástup symptomů na 75. rok věku, tak to je dost dobrá překážka nemoci. Nemyslím si, že to je nesplnitelný cíl“, říká Leavitt.

Zpráva o pokusu UBC se rozšířila mezi komunitu rodin postižených HCH. Někteří pacienti chtějí být dobrovolníky. Leavitt řekl, že měl telefonáty až z daleké Louisiany. Ale existují striktní kritéria, která musí být ve studii splněna. Jedno z nich je, že pacient musí bydlet blízko kliniky. Rovněž je to dvojité zaslepená studie, takže určité procento účastníků bude dostávat placebo. Ani Leavitt nebude vědět, který pacient bude dostávat aktivní látku.

Klinické testy jsou velmi nákladné a vývoj léčiv pro onemocnění mozku je skutečně obtížný. Méně než 1% léků na nemoci mozku je funkčních a schválených ke klinickému používání. Fakt, že mnoho výrobců se o toto zajímá a že se tolik léků vyvíjí, je optimistické znamení, že se blížíme k látkám, které budou účinné. „Můj cíl není pracovat na HCH, protože to bude brzy uzavřené“, říká se smíchem. „A pak budu pracovat na něčem jiném“.

ROZDÍLNOSTI V PROMOTORU GENU HUNTINGTIN OVLIVŇUJÍ NÁSTUP SYMPTOMŮ HCH

Melissa Christianson, překlad Mgr. Monika Baxa

<http://en.hdbuzz.net/198>

Tak jako je obtížné přesně předpovědět, kdy se spustí bouře, je stejně obtížné předpovědět, kdy se objeví symptomy Huntingtonovy choroby. Nicméně nový výzkum ukazuje, že malé změny na „tlačítkách Zapnout“ pro gen huntingtin ovlivňují nástup symptomů a mohou poskytnout důležité informace při hledání terapií pro HCH.

Předpovídání bouře

Stejně tak jako známky bouřky i příznaky Huntingtonovy choroby jsou nezaměnitelné. Namísto nárazových větrů, prudkého deště a hromů však Huntingtonova choroba přináší

stereotypní pohyby, kognitivní a psychiatrické symptomy, které jsou u populace pacientů pozoruhodně konzistentní. Přesto tak, jako je obtížné přesně předpovědět, kdy se spustí bouře, je stejně obtížné předpovědět, kdy se objeví symptomy Huntingtonovy choroby.

Již víme, že genetická mutace způsobující HCH, ovlivňuje nástup symptomů onemocnění. Tato mutace se točí kolem sady tří stavebních kamenů DNA uvnitř genu huntingtin, které nazýváme „CAG“. U Huntingtonovy choroby se tyto stavební bloky mnohokrát opakují a tím prodlužují gen – a čím delší je gen, který vzniká, tím dříve (v průměru) se objeví příznaky. Nicméně délka genu neříká o nástupu příznaků vše: i mezi lidmi, jejichž geny pro HCH mají podobné délky, se může nástup příznaků lišit až o desítky let.

Tato rozdílnost možná vědcům pomůže porozumět způsobu, jak příroda oddaluje nástup příznaků HCH. Vědci si myslí, že tu hrají roli také další genetické faktory – a že kousek genu huntingtin, o kterém normálně nemluvíme, v tom může sehrát důležitou úlohu.

Malé změny ve velkém genu

Gen huntingtin je jedním z největších genů v lidské DNA – skládá se z asi 170 000 DNA stavebních jednotek. Zaměřujeme se na repetici, která způsobuje onemocnění, tato část ale tvoří jen nepatrný zlomek celého genu. Zbytek genu je ve skutečnosti také plný informací, které by mohly ovlivnit to, kdy se objeví první symptomy.

Jedna konkrétní část genu, která se nazývá promotor, by mohla ovlivňovat nástup symptomů. Promotor je speciální část genu zodpovědná za zapnutí a vypnutí genu. Pokud si představíte, že gen je jako CD v přehrávači, pak promotor je jako ovladač k němu: stejně jako ovladač zapne CD, aby hrálo, promotor zapne gen, aby vytvářel protein.

Malé změny v promotorech mohou mít ale na geny velký vliv. Budeme-li pokračovat v naší analogii s CD přehrávačem, pak si představte, že jsme udělali malou změnu na tlačítku „Zapnout“ a přesunuli ho na spodní stranu ovladače. Tím, že je teď těžší na tlačítko „Zapnout“ dosáhnout, může tato relativně malá změna způsobit mnohem obtížnější přehrávání CD. Podobným způsobem malé změny v promotoru genu – zejména změny, které činí promotor těžko přístupným – mohou způsobit obtížné zapnutí genu. U genetických onemocnění jako je HCH mohou mít tyto změny velké následky.

Mohl by promotor mít vliv na nástup symptomů?

Skupina vědců pracujících na University of British Columbia ve Vancouveru uvažovala, zda by rozdílnost v promotoru genu huntingtin mohla být jednou z možností, které ovlivňují, kdy se příznaky nemoci objevují.

Abby vědci zodpověděli tuto otázku, podívali se na verzi promotoru genu huntingtin, která se vyskytuje u malého počtu lidí s HCH. Tento vzácný promotor má malou, skutečně maličkou změnu v porovnání s normálním – jen jediný z přibližně 170 000 DNA stavebních jednotek genu huntingtin je jiný. Avšak stejně jako v naší analogii s CD přehrávačem výše, tato malá změna dělá promotor těžko přístupným. V důsledku toho je obtížné zapnout geny, které používají tento promotor jako svoje „tlačítko Zapnout“ a je z nich pak vytvářeno méně proteinu, než je obvyklé. Vědci přemýšleli, jestli by tato drobná změna mohla stačit k tomu, aby ovlivnila věk nástupu příznaků HCH.

Zadrž, je to tam dvakrát

Nicméně klást si tuto otázku není tak jednoduché, jak se zdá. Ve skutečnosti je to dvakrát těžší, než by se dalo očekávat. Důvodem je základní rys lidské DNA. Určitě si pamatujete, že my lidé máme při narození dvě kopie většiny genů (včetně genu huntingtin) – jeden od matky a jeden od otce. U jedinců s Huntingtonovou chorobou každá buňka v těle tedy obsahuje dvě kopie genu huntingtin: kopii normální délky a kopii prodlouženou, která způsobuje nemoc.

Obě kopie musí mít promotor připojený tak, aby mohly být zapnuty. Avšak promotory dvou genů nemusí být stejné. To znamená, že kopie – buďto normální délky, nebo kopie prodloužená – může mít vzácný promotor, který vědci chtěli studovat.

Vědci si položili otázky, zda tento promotor ovlivňuje věk nástupu příznaků Huntingtonovy choroby a zda ovlivňuje přítomnost vzácného promotoru připojeného k prodlouženému genu huntingtin nástup symptomů a zda ovlivňuje takový promotor připojený k huntingtinu s normální délkou též nástup symptomů.

Jedna změna, dva odlišné důsledky

Takže na co vědci přišli, když si položili tyto dvě otázky a odpověděli na ně? Odpovědi na tyto otázky vás mohou překvapit – protože byli protichůdné! Lidé, kteří měli vzácný promotor spojený s prodlouženou kopií genu huntingtin, onemocněli téměř o deset let později, než se očekávalo, zatímco lidé, kteří měli vzácný promotor připojený ke kopii normální délky, onemocněli téměř o čtyři roky dříve, než se očekávalo. Takže tento vzácný promotor by mohl jak zpozdit, tak urychlit nástup symptomů v závislosti na tom, ke které kopii genu byl huntingtin připojen.

Proč by tomu tak bylo?

Naše analogie s geny a CD přehrávačem nám může pomoci pochopit tyto překvapivé výsledky. Vzhledem k tomu, že všichni máme dvě kopie genu huntingtin, je to jako by naše buňky neustále poslouchaly hudbu přicházející ze dvou různých CD hrajících současně. Jedno CD (reprezentující normální délku genu), hraje píseň, kterou buňky potřebují slyšet k tomu, aby zůstaly zdravé, zatímco druhé CD (reprezentující prodloužený gen) hraje pozměněnou melodii, která může přehlušit správnou skladbu.

Přesuneme-li tlačítko Zapnout na přehrávači, zkomplikujeme přehrávání jednoho nebo druhého CD. Je-li těžší zapnutí prodloužené kopie CD, buňky jsou zdravější – protože slyší správnou skladbu mnohem lépe, bez protichůdné melodie v pozadí. Je-li těžší zapnutí CD normální délky, buňky jsou nemocné – protože hraje melodie, která je mate.

V buňkách to funguje na stejném principu: zkomplikování zapnutí škodlivého prodlouženého genu huntingtin opoždí nástup symptomů HCH, přičemž zkomplikování zapnutí dobrého genu huntingtin s normální délkou urychluje nástup příznaků. Ovlivnění promotoru pro gen huntingtin tak dokáže změnit čas nástupu symptomů HCH v obou směrech.

Upozornění

Avšak stejně jako u většiny výzkumných studií před tím, než se pokusíme aplikovat tyto poznatky v širším smyslu, pro pacienty a jejich rodiny, existuje ještě několik věcí, které je potřeba zvážit. Nejdůležitější je, že ta verze promotoru pro huntingtin, kterou vědci studovali, byla poměrně vzácná. Vzhledem k tomu, že jen velmi malá část populace huntingtoniků má tuto genetickou variaci promotoru, nové výsledky se nemohou přímo vztahovat na většinu z huntingtonské komunity.

Další věc, kterou je potřeba zvážit, je fakt, že vědci použili v této studii strategii sledování skupin lidí, u kterých byl nástup příznaků velice brzký nebo velice pozdní. Proč by to dělali a nesledovali každého? Představte si, že se zajímáte o hledání genetických změn, díky kterým jsou lidé opravdu vysocí. Myslíte si, že byste měli větší štěstí najít takovou vzácnou změnu v náhodné skupině lidí nebo u lidí z basketbalového týmu Los Angeles Lakers? Pravděpodobně raději začnete u basketbalistů, kteří mají tendenci být vyšší, než je obvyklé.

Toto udělal i tento tým vědců – obohatili svou studijní populaci o pacienty s HCH, kteří měli velmi brzký nebo velmi pozdní nástup symptomů. To jim dalo větší šanci najít vzácné varianty, které mění věk, ve kterém lidé onemocní Huntingtonovou chorobou. Kdyby se ale podívali na jinou skupinu lidí, aniž by se ujistili, že u většiny z nich byly symptomy HCH pozorovány příliš brzy nebo moc pozdě, nepozorovali by stejný efekt.

Tento výzkum je ještě v plenkách a čeká ho hodně práce, kterou je potřeba udělat. Před tím, než budeme moci přesněji předpovídat věk nástupu HCH pomocí genetiky, mohli bychom třeba najít běžnější genetické varianty promotoru genu huntingtin nebo se podívat na interakce vícero variant. Tato studie však je důležitým důkazem toho, že můžeme najít genetické změny, které modifikují věk nástupu HCH.

Pomůže nám tento výzkum najít terapie pro HCH?

Navzdory těmto upozorněním je tento nový výzkum opravdu vzrušující a přináší několik důležitých myšlenek. Zdůrazňuje, že jak normální, tak prodloužené geny huntingtinu ovlivňují nástup symptomů HCH a že při hledání nových léčebných postupů je důležitá jejich rovnováha. Navíc tento výzkum má význam pro terapii, které se říká „umlčování genu“. Umlčování genu je přesně tím, co slyšíte – způsob, jak vypnout (umlčet) lidské geny. Umlčování genu je u HCH trochu ošidné, protože máme dvě kopie genu huntingtin (jednu dobrou a jednu špatnou).

Tento výzkum naznačuje, že vypnutí obou genů huntingtin by mohlo oddálit nástup příznaků HCH, ale že specifické vypnutí prodloužené kopie huntingtinu by mohlo být ještě účinnější. Zároveň nám pomáhá pochopit, co pohání nástup symptomů Huntingtonovy choroby a vede k hledání účinných terapií.

INFORMACE

NOVÝ FILM O HCH „DĚDICTVÍ“

Michelle Hanna, překlad Mgr. & Mgr. Adriana Fico

Impact Producer, „The Inheritance“ Documentary



Dobrý den, zdravím z australského Sydney, píši Vám, abych Vás informovala o našem novém australsko-novozélandském dokumentárním filmu o Huntingtonově chorobě, který se jmenuje „The Inheritance“ (Dědictví).

Film natočila režisérka Bridget Lyonová, která má Huntingtonovu chorobu a která se s diváky dělí o příběh této choroby ve své rodině a zároveň vypráví o historii, vědeckých poznatcích a dopadech s touto nemocí spojených.

Dokumentární film s názvem „The Inheritance“ (Dědictví) o Huntingtonově chorobě – Intimní příběh odvážné rodiny

Jen těžko si lze představit horší dědictví než ten, o němž pojednává tento obohacující, osobní a odvážný film. Bridget Lyonové, jeho autorce a režisérce, bylo 21 let, když se dozvěděla, že její matka má gen HCH, dědičné neurodegenerativní choroby. V 33 letech se Bridget rozhodla spolu se svými dvěma staršími bratry, z nichž u každého, včetně Bridget, existovala 50% pravděpodobnost, že chorobu mají také, nechat si udělat genetické testy.

Australsko-novozélandští tvůrci tohoto filmu, Bridget a její partner v životě i v práci Jeff McDonald, zdokumentovali okamžiky svého života, kdy jsou konfrontováni se skutečností, že tato strašná choroba se jejich rodině nevyhne.

„Když jsem zjistila, že mne rodinné dědictví nemine, vydala jsem se poctit svou matku a hledat naději pro svého syna,“ říká Bridget.

„Odhaluji hrůzostrašné aspekty umírání na Huntingtonovu chorobu a objevuji příběhy lidí, kteří si raději vzali život při prvních příznacích, než aby se u nich nemoc postupně zhoršovala, jak to viděli u svých rodičů nebo sourozenců.“

„Objevuji také hluboký příběh bezpodmínečné lásky, a to při návštěvě své matky, která vede – po boku s mým otcem – svůj tichý každodenní boj s mým otcem po jejím boku. Velice těžce se vyrovnávám se skutečností, že tento strašný nezvratný osud potkal v mé rodině tolik lidí a děsím se toho, že by jej mohl zdědit též můj syn. Ale pod tíhou tohoto neuvěřitelného tlaku vlastně shledáváme, že jsme silnější, než jsme si mysleli.“

Dokumentární film Dědictví pojednává o historii a dopadech HCH a také o vědeckých poznatcích o této chorobě. Ukazuje také každodenní strasti, s nimiž se lidé konfrontovaní s touto chorobou statečně vyrovnávají, jako je Charles Sabine, bývalý novinář NBC News, který nyní vystupuje jako mezinárodní mluvčí za osoby žijící s HCH.

V dokumentu vystupují historikové, osobnosti světového společenství osob dotčených HCH a přední vědci a odborníci, kteří usilují o brzké nalezení léčby. Mohou na základě svých poznatků říci, že bude možné dědictví Bridget a ostatních, které HCH postihla, změnit již za jejich života?

Film Dědictví měl světovou premiéru v r. 2014 na Novozélandském mezinárodním filmovém festivalu a téhož roku byl také promítán na filmovém festivalu Tasmanian Breath of Fresh Air.

- „*Film, který se vás nesmírně dotkne.*“ Radio New Zealand
- „*Skutečně jeden z nejdojemnějších a nejinspirativnějších příběhů, s kterým jsem se kdy na plátně setkal.*“ The Dominion Post
- „*Je to naprosto neuvěřitelný dokumentární film, jeden z těch, na které po zhlédnutí nikdy v životě nezapomenete.*“ ABC Radio National

Film Dědictví je nyní dostupný na DVD nebo jako VOD (video na požádání) na www.theinheritancedocumentary.com.

PŘÍBĚHY

ŽIVOT JDE DÁL, JEN SE NEVZDÁVAT

Jana Základníková

Asi před 14 dny mě požádala Zdeňka Vondráčková, jestli bych nedokázala napsat článek o Terce Kukučkové a jejím tátovi Jožkovi, jestli bych uměla shrnout, co za posledních pět let, ve kterých se aktuálně potýkají s diagnózou „Huntingtonova chorea“, dokázali zařídit, vyběhat a sehnat, aby se jim každodenní život aspoň trochu zjednodušil.

Tak trochu za sebe. Jožku a Terku jsem poznala asi před 8 lety. Nejdřív jsem poznala Jožku na spinningu v řepském fitku. V té době tam Jožka chodil cvičit, po cvičení jsme si občas jako parta zašli na pívko. Jak jsme se postupně poznávali, vznikla docela správná parta lidí. Protože jsme byli dobrá parta a bylo nám spolu dobře, začali jsme spolu organizovat i volný čas, jezdili jsme spolu na vodu, kola, dokonce i na pochod Prčice. Začali jsme to všechno podnikat i s dorůstajícími dětmi a tak jsem se seznámila s Terkou. Terka žila sama s tátou a byla ráda, když byla nějaká akce. Úplně nadšená byla, když s námi jela poprvé vodu, moc se jí líbil i pochod Prčice, šla ho s námi 2krát, ušla tenkrát přes 30 km. Byla s námi na dovolené ve Španělsku, Chorvátsku, na Slovensku. V té době, už jsme si s Jožkou povíдали hodně o rodině, a tak jsme se dostali i na jejich kletbu – „Huntingtonova chorea“. Jožka se strašně bál, že bude Terka nemocná, ale potvrzené to neměl. Já sama jsem měla pro jeho obavy velké pochopení, protože v mé rodině se zase vyskytovala roztroušená skleróza, a tak jsem věděla, co to psychicky dokáže s rodinou udělat. Poznala jsem Terku, když jí bylo něco málo přes 14 let, vypadala zdravá, zvládala dovolené v zahraničí, vodu, lyže, pochod Prčice, v osmnácti už na ní diagnóza byla poznatelná, některé věci už přestávala zvládat, muselo se to řešit. Proto šli k lékaři a pomalu se sunuli k době, kdy se mohli udělat testy. Bohužel byly pozitivní a tak to začalo, nejdříve strach a panika, co dál a pak? Rozhodnutí udělat vše tak, aby to, co je čeká, bylo co nejsnesitelnější.

Jožka se do toho obul svým beraním přístupem a pomalu začal hledat řešení jejich problémů. Snažili jsme se také Jožkovi pomoci, ale nakonec ho vždy nejlépe navedl in-



ternet. Věděla jsem, že na roztroušenou sklerózu je organizace ROSKA, tak Jožka na internetu hledal něco podobného. A tak jsme se dozvěděli o vašem sdružení, kam poprvé Jožka vyrazil na setkání sám s Terkou a Verčou, která se v té době o Terku starala. Bohužel čas běžel a nemoc u Terky postupovala nevídaně rychle. V deváté třídě Terka udělala zkoušky na střední zdravotní školu, po roce musela přejít ze zdravotních důvodů na učňák na kadeřnici, ale tak se jí začaly trást ruce, že musela během roku přestoupit na prodavačku, bohužel po roce to už nezvládala a zůstala doma. Když už nemohla chodit do školy, aby nebyla izolovaná, Jožka sehnal přes internet kontakt na TA kavárnu. Tam Terka byla docela šťastná, měla radost, že si vydělá pár korun a že je užitečná, bohužel nemoc postupovala moc rychle. Další školní rok práci v TA kavárně nezvládala.

Abyste se úplně neizolovala, protože pořád chtěla mezi lidi, Jožka sehnal kontakt na Diakonii Zvonek, na Praze 4. Tam Terku vozil ráno před prací 3x týdně, dokonce se tam i zamilovala. Zbytek týdne se o ni starala pečovatelská Verunka, kamarádka z TA kavárny, holky si moc dobře rozuměly a tak to docela dobře zvládaly. Jožka celou dobu musel chodit do práce, aby pokryl všechny náklady, někdy to bylo opravdu hodně náročné, ale nevzdávali se. Na setkání v Pardubicích dostal Jožka kontakty a sehnal Terce polohovatelnou postel i speciální křeslo pro hungtintoniky, všechno se doma přizpůsobilo ležícímu pacientovi, protože Terka většinu dne polehávala, k tomu měla strašné trhavé pohyby, což jí velmi vyčerpávalo.

Bohužel v té době sociálka Terce odebrala sirotčí důchod, že Terka pracovala v TA kavárně a měla příjem. Prý byla výdělečně činná, dokonce Jožka musel zpětně doplatit vyplacené sirotčí dávky. Do toho se Terka velice rychle zhoršovala a tak se posunula na třetí stupeň invalidity, bohužel úředníci i posudková lékařka se pořád odvolávali na práci v TA kavárně a nevěřili, že Terka začíná být na okolí totálně závislá. Byla to pro ně velmi zlá doba. Po marném ročním boji, to nakonec Jožka dal k soudu a po dalším roce čekání vyhrál (ale šalamounsky). No nevádí, aspoň v tom bylo zadostiučinění.

Bohužel se Terka stále zhoršovala, už nezvládala pobyt ve Zvonku, ani když jí Jožka vozil, bývalo jí zle a byla totálně vyčerpaná. Na podzim jsme všichni, Terka, Verunka, Jožka i já, jeli do Prostějova na setkání. To bylo naposledy, kdy Terka chodila po vlastních.

Když jsme se vrátili, tak do týdne se její zdravotní stav tak zhoršil, že skončila v nemocnici, kde byla skoro 5 týdnů v umělém spánku a nakonec podstoupila operaci moz-



ku. Nikdo nevěděl, jaké bude mít důsledky. V té době, bylo v listopadu a prosinci před Vánocemi, jsme s Jožkou a jeho sestrou Beátou vytapetovali a přestěhovali Terce pokoj, aby se mohla vrátit domů. Musím upřímně říct, že okolí moc nevěřilo, že to Terka překoná. Jožka věřil, i když mu v nemocnici řekli, že když si jí vezme domů do vlastní péče, tak nevydrží naživu do konce roku. Možná proto jí Jožka na Vánoce domluvil pobyt v ústavu v Řepích v klášteře u Boromejek, tam byla celé Vánoce a chodili jsme jí denně navštěvovat. Občas za ní zašli i kamarádi z party.

Bohužel toto zařízení bylo pro staré pacienty a Terka se tam ztrácela před očima. Jožka po Vánocích rozhodl, že si jí vezme domů a naučí se o ni pečovat sám. Vzal si měsíc dovolenou a začal. V té době mu hodně pomohla sestřička Míša z neurologie na Karláku, kde Terka ležela a prodělala operaci. Ukázala Jožkovi, jakým způsobem o Terku pečovat, a po měsíci přes kamarády sehnali novou pečovatelku Zuzku, manželku našeho kamaráda, která byla nezaměstnaná a dělala si v té době pečovatelský kurz. Zuzka zůstala s Terkou celý rok. Po roce si Zuzka našla práci v pečovatelsství v Řepích a tak se hledala další pečovatelka.

Shodou okolností jsem byla bez práce zase já a tak jsem to na přechodnou dobu, než si najdu práci, vzala já. Strávila jsem s nimi 3 měsíce tohoto roku – od ledna do dubna. Terka za tu dobu, co byla doma se Zuzkou a pak se mnou krásně přibírala, denně jsme s ní cvičili, tak i zesílila. V době, když jsem byla u nich, jsme s Terkou začali chodit i na plavání. Jožka si pořídil ribstoly a žíněnky a začal s Terkou sám cvičit o víkendech. Terka se pořád zlepšovala. Přesto Jožka pokračoval dál, na setkáních se dozvěděl, že by mohl mít nárok na příspěvek na auto, přes internet se dozvěděl, že by také mohl mít nárok na plošinu a na vodící závěsný systém do bytu, aby se Terka mohla pohybovat, aspoň po bytě. Na všechno si vyplnil papíry, samozřejmě to vytelefonoval a skoro nevěřil, když mu koncem srpna napsali, že všechny příspěvky pro Terku budou realizovatelné. Tak už má Terka na sebe koupené zánovní auto, to Jožka realizoval během září. Přestavba bytu na kolejnicový systém a nakonec i realizace plošiny, aby se s Terkou pohodlně dalo chodit ven, by se měla uskutečnit koncem října. Všechna tato činnost, a nakonec i péče o Terku po práci, se odrazila na Jožkovi. Je vyčerpaný, někdy i nervózní, potřebuje odpočinek. To se nakonec taky dalo řešit, toho jsem se ujala já s kamarádkou. Sedly jsem si k internetu a napsaly jsme jejich příběh. Rozeslala jsem to asi do 10 ústavů a různých



nadací, Jožka to ani nevěděla, psaly jsme to jménem kamarádů z party. Nakonec se nám ozvali z pečovatelského domu v Sánech, že by si Terku vzali na týden na odlehčovací pobyt, aby si Jožka taky mohl trochu odpočinout. Tak všichni věříme, že spolu dokážou v pohodě zase zvládnout další zimu. Už jsme se tam byli podívat, moc se nám tam líbilo a Terka se těší na „dovču“. Nastupuje 22. 9. 2015, jsem zvědavá, jak to zvládne. Momentálně má Terka novou pečovatelku Moniku, holku o rok starší než Terka. Je taky moc milá a s Terkou si dobře rozumí. Holky to dobře zvládají. Když se Terky ptám, když jí přijdu navštívit, jak se má, odpovídá: „S Mončou báječně!“ V posledním měsíci Jožka zajistil pro Terku dýchací přístroj, který jí čistí plíce a tak je jí čím dál více rozumět, snaží se ho s Monikou používat 2 krát denně a Terka se vždy na kyslíkovou terapii těší. Jinak tráví dny studováním všeho o psech, sledováním televize, hraním her, a když je unavená posloucháním muziky. Skoro každý víkend jezdí s tátou za babičkou do Úval, dokonce byla na začátku léta s tátou na Slovensku u příbuzných. Prostě žije. No a co říct nakonec, život jde dál. Terka je se svým osudem někdy šťastná, někdy nešťastná, někdy žertuje, někdy se zlobí a někdy zlobí okolí, důležité pro nás je, že žije.

Příběh Terky a jejího táty Jožky jsem popsala tak, jak jsem to s nimi prožila. Chtěla jsem tím příběhem říct, že ať se nám v životě děje cokoliv hrozného a těžkého, nesmíme se vzdávat a musíme bojovat. Pro mně je Terka s Jožkou příkladem toho, že když dokážeme překonat sami sebe, můžeme v každé situaci okolí nabíjet láskou, humorem a následně pohodou. Láska Terky a Jožky se opravdu nedá přehlédnout. Přeji Vám všem hodně pevné nervy a pevnou vůli v boji s osudem „Hungtingtonova chorea“.

JAK JSEM ZTRATILA SVOU MATKU A KDE JSEM JI ZNOVU NAŠLA

Barbara Vandenburg, překlada Eliška Bučková

<http://www.azcentral.com/story>



Eliška Bučková

Zde je další pravdivý příběh o HD k příležitosti dne matek o tom, jaké to bylo vyrůstat s matkou, která měla HD. Barbara nezmiňuje fakt, že je sama v ohrožení HD.

Barbařina matka zemřela loni po dlouhé bitvě se záhadnou nemocí, proto letos Barbara neviděla moc smyslu v tom, aby slavila Den matek a poctila tak zesnulou matku. Svou pravou matku ztratila před mnoha lety. Časem, ale pomalu, začala otevírat fotoalba a sledovat stará domácí videa. A našla něco nového. Byla chladná noc, můj otec byl pryč a my jsme se nudily, tak jsme samozřejmě vyrazily do kina.

Toho pozdního podzimu roku 1990 mi bylo 8 a žadonila jsem do ochraptění, abych mohla vidět nově vysílaný film „Sám doma“. Ale „Sám doma“ ještě promítali v normálním kině. Často jsme chodily s matkou do „dolarového kina“, kde mají falešnou Coca-Colu a vrzající sedadla, kde dávají filmy potom, když už se odehrály ve větších

kiněch a jsou tedy levné. A tak mi mamka řekla, že půjdeme na film „Rocky V“. Umím si představit, jak jsem se asi tvářila. Ale jakýkoliv film byl lepší než žádný. Sedla jsem do auta, začala trucovat a chystala se na nudu.

Auto však odbočilo z předpokládané cesty. „Minula jsi odbočku,“ řekla jsem. Ještě než se mi začal do žaludku vkrádat hřejivý pocit uvědomění, odbočily jsme na Westridge Mall (dnes se mu říká Desert Sky Mall) – do místa kin za plnou cenu, kde dávali „Sám doma“.

Kdybychom bývaly platily plnou cenu vstupenky, nikdy bychom se nedoplátily ceny za všechny ty filmy, které jsme shlédly v mém dětství, protože jsme viděly prakticky všechno. Celé léto a celý školní rok o víkendech dávala moje matka vždycky stranou pár dolarů na lístky. Prošly jsme spolu kolem stánku s občerstvením, protože měla v kabelce svačinu: dvě plechovky Coca-Coly a krabičku našich oblíbených mentolek v čokoládě. Jakmile zhasla světla, mamka vytáhla z kabelky dvě červené plechovky, jednu mi podala a čekaly jsme s připravenými prsty, až se spustí zvuk natolik hlasitý, že zamaskuje zvuk otevírání plechovek. Usrkávaly jsme Colu mezi mentolkami, které jsme jednu po druhé nechávaly rozpustit na jazyku, zatímco na obrazovce publikávalo dobrodružství na naše napjaté čokoládové tváře.

Moje mamka si vždy ráno, když pracovala z domu, pouštěla během práce znělku z „Care bears“ na „plný pecky“. V létě, když jsme byly v bazénu, zpívala písně z Malé mořské víly. Vozila mě do knihovny a na moje vyžáblé ruce kladla jednu knihu na druhou, dokud jsem je už nemohla unést, abych je odnesla do auta. Naučila mě abecedu, ještě dříve než jsem šla do školy, jednu namáhavou řadu za druhou a za každou úspěšnou řadu mi nalepila zlatou samolepku hvězdy.

Někde v době před její smrtí jsem se bolestně snažila ustanovit moment, kdy jsem ztratila svou matku, tuhle matku ze vzpomínek z dětství. Odpověď se měnila v závislosti na tom, jak tragicky jsem se cítila. Bylo to v době, kdy jí amputovali pravou ruku? Bylo to, když se začala dusit a musela jít na pohotovost? Bylo to, když mi začala krást? Bylo to, když mi poprvé řekla, že mě nenávidí? Bylo to, když měla poslední záchvat? Bylo to, když měla první? Začalo to, když jsem byla teenager? Bylo to, když vyprala telefonní seznam a já jsem si nedovedla vysvětlit proč?

Nemohla jsem se rozhodnout, kdy přesně v tom procesu změn se z temperamentní, zapomnětlivé, sladce neuctivé a nekonečně trpělivé matky stal trvale nepohyblivý chrlíč nezřetelných slov, nerozpoznatelné gaučové stvoření, které celý den jen spalo a jedlo s protézou ležerně odpočívající na stolku, jako kdyby to byly brýle?

Někdy v průběhu 10 let, po skončení vysoké školy a když jsem se blížila k věku 26 let, stále bydlící doma, protože jsem cítila, že jsem musela – jsem se rozhodla, že jsem ztratila svou matku a na její místo se dostal někdo jiný. Ta druhá matka, jejíž tělo a mozek zklamávaly v malých, ale nakupených případech. Ta, jejíž záchvaty neměly žádné odůvodnění. Ta, jejíž chůze se stávala rozviklanou a stále pro ni více nebezpečnou.

Já i můj otec jsme se několik let trápili a snažili se najít diagnózu. Magnetická rezonance stále doktory jen mátlá. Testy zmátly neurology na institutu v Barrow natolik, že zavolali kolegy uprostřed vyšetření, aby potvrdili anormalitu. Stav té druhé matky dostal

jméno po pečlivé pitvě jejího mrtvého a poškozeného mozku: Huntingtonova nemoc, nemoc natolik otřesně krutá, že ji jeden student používá jako argument proti existenci Boha.

Ještě v průběhu jejího života ji testovali na neurodegenerativní poruchu, potenciální problematický gen vyčleněný genetikou a pokládaný za normální. Nakonec ale pitva, která analyzovala úpadek jejího mozku, ukázala, že by onemocněla tak jako tak. Buď byl test falešně negativní, nebo její obdoba byla natolik vzácná, že nebyla v žádné knize.

Předtím jí choroba, jakkoliv se jmenuje, poslala do nemocnice nespočetněkrát. Pokaždé během těch patnácti let, jako by se jí vrátilo o něco méně. Zato o něco více té druhé matky. Byla to ta druhá matka, která nadávala rodině a pila alkohol, když rodina nebyla poblíž. Byla to ta druhá matka, která se jednoho rána pokusila spolykat všechna sedativa a zabít se. Byla to ta druhá matka, kterou jsem si myslela, že jsem navštívila na jednotce intenzivní péče po práci jednoho březnového večera, krátce po tom, co mi bylo 32 let.

Vdechnutý kousek kuřete byl první ze sekvence strašidelných událostí, které skončily amputací její pravé ruky a poté smrtí. Potom všem ponížení a úpadku, který přežila, to bylo něco malého jako nitrožilní rána, která se vymkla z kontroly, co ji dostalo. Tu noc jsem stála nad jejím nemocničním lůžkem. Obě jsme ignorovaly její fialovějící ruku, mrtvou pod všemi obvazy, mokvající před amputací, která byla naplánována na ráno. Jednou rukou jsem jí pohladila vlasy, zatímco noční sestra kontrolovala přístroje, sáčky s infuzí a rovnala přehyby a trubice. Naše oči donutily sestru odejít z místnosti.

Moje druhá ruka si úzkostlivě pohrávala v kapse mé mikiny, do které jsem vyprázdnila krabičku mentolek v čokoládě. Byly nepřítelem její tekuté diety, přísně zakázané. Noční sestra konečně odešla. Moje matka otevřela ústa, já jsem vytáhla čokoládový bonbón a dala jí ho do pusy. Nechala si bonbón na jazyku rozpustit a otevřela čokoládovou pusu na další. Ohlédla jsem se ke dveřím a dala jí další. Takto jsme to dělaly, než nám došly. Moje matka mi řekla, že je unavená. Podívala se na mě s hnijící rukou podél těla a řekla mi, abych se nestrachovala, že všechno bude v pořádku. Vyčerpaná jsem odešla a opustila svou druhou matku, ptáčka, kterého jsem musela krmit rukama. Jak jsem si utírala prsty od čokolády do džínové bundy, pomyslela jsem si „Tohle taky? Ta nemoc mi vzala i mentolky v čokoládě.“ Zemřela pár dní poté.

Loni jsem Den matek bez své matky vnímala jako jakýkoliv jiný den. Nedávalo mi smysl ho vnímat jako nějakou událost; nemělo smysl se rmoutit smrtí té druhé matky. Svou opravdovou matku jsem ztratila už dávno.

Poté jsem během roku začala vyhrabávat zažloutlá fotoalba ze zaprášených zákoutí v domě svých rodičů. Jejich ochranný celofán se na rozích vlnil, ale pořád jsem mohla vnímat inteligenci v jejich modrých očích.

Domácí videa byla větším šokem. Můj táta převedl všechny VHS kazety na DVD. Když jsem vložila první disk do přehrávače a zmáčkla play, z reproduktorů se ozval onen pomalý jihokarolínský houževnatý přízvuk, který vymizel po několika desítkách let. Tady to bylo – ten hlas, který jsem si myslela, že jsem dávno zapomněla po tolika letech nezřetelnosti. Ten smích: hlasitý, bezprostřední a nakažlivý, ten který vyčníval nad ostatními a inspiroval ostatní, aby se připojili. Někde v tom jsem mohla slyšet matku, která mi dávala zlaté hvězdičky na konec každé řady abecedy. Tu, která na mé ruce

nakládala hory knih. Tu mamku, která mě tolikrát vzala do kina za dolar. A dnes se vidím – profesionální spisovatelka, nenasytná čtenářka knih, radostný kinofil.

Teď, když je přede mnou Druhý den matek bez mé matky, najednou v naší poslední společné noci na JIPce vidím jakousi jasnost. Měla v očích světlo, jasnost účelu, který tam většinu posledních let nebyl. Pamatuji si, jak říkala, že všechno bude zase dobré. A nyní si už myslím, že tomu věřila asi stejně málo jako já. Uvědomila jsem si, že mi tím dávala sbohem. A uvědomila jsem si, že jsem svou matku nikdy neztratila.

Tu noc před amputací jsem nestála nad svou druhou matkou. Protože tam nikdy nebyla žádná druhá matka. Byla tu jen jedna matka, jejíž láska se nedala odvolat mutovaným genem. Ta matka, která pro mě ráno hrála muziku, když byla osamělá, abych se probudila. Ta matka, která mě brala do „dolarového kina“. Na „Návrat do budoucnosti“ a „Velký“, „Malou mořskou vílu“ a „Hook“, „Falešnou hru s králíkem Rogerem“ a „Želvy Ninja“. A té jedné noci také do drahého kina na „Sám doma“.

Letos na Den matek ji uctím, jako jsem to měla udělat loni. Půjdu do kina s hotovostí v ruce a koupím si lístek na „Avengers: Age of Ultron“ s balíčkem mentolek schovaným v kabelce. Počkám, než se světla zhasnou a až se spustí hlasitý zvuk a až mi to dobrodružství bude poblíkávat na tvář, bude se mi v puse rozplývat mentolka v čokoládě.

SEZNAMTE SE S MALOU HOLČÍČKOU, JEJÍŽ NAROZENÍ POMOHLA ZDOLAT HUNTINGTONOVU CHOROBU

Agency, překlad Mgr. Monika Baxa

www.telegraph.co.uk, 1. března 2015

Narození holčičky Amelie Queenové, které je nyní 7 měsíců, pomohlo její rodině v boji s neléčitelnou chorobou. Amelie je jedním z prvních dětí narozených v Británii, které představují naději, že devastující Huntingtonova choroba bude, nejenom mezi novorozenci, ale také v dalších generacích jejich rodin, zdolána jednou provždy. Ameliina matka Juliana (37), zdělila HCH po svém otci Jackiem (59). Juliana teď bezmocně sleduje, jak se u jejího otce postupně projevují mimovolní pohyby a demence



Když Juliana zjistila, že pravděpodobnost, že onemocnění zdědí i její děti je 50 %, rozhodla se společně se svým manželem Grahamem (50) zúčastnit průkopnického genetického screeningového vyšetření prováděného v Edinburské Královské Nemocnici. O své první dítě přišli, ale v PGD (preimplantační genetické diagnostice) – v procesu, který zahrnoval oplození Julianiných vajíček, výběr a zamražení jenom těch zdravých a následné umělé oplodnění – byli odhodláni pokračovat.

„Získat embrya, vybrat ta zdravá, podstoupit umělé oplození a otěhotnět trvalo 18 měsíců,“ říká Juliana. Amelia se narodila z embrya, které bylo zmrazeno a uloženo v tekutém dusíku pro případ, že by první těhotenství nevyšlo.

„Jenom doufám, že mé rozhodnutí mít zdravé dítě dá jiným matkám, které jsou v mé pozici, naději a sílu, aby udělaly to samé“, dodává. „Vyprávím svůj příběh, abych poukázala na profil Huntingtonovy choroby a řekla jiným rodičům, že pro jejich děti existuje řešení, jak nezdědit mutovaný gen.“

Laskajíc své miminko doma v Newlands, Glasgow, teď dřívější realitní makléřka říká, že je nadšená, že toto průkopnické vyšetření podstoupila. „Jsme neskutečně šťastní,“ říká Juliana objímajíc svůj uzlíček štěstí. „Lékaři zastavili mutovaný gen a zabránili mu přenášet se na další generace. Máme štěstí, že profitujeme ze skvělého pokroku ve vědě. Může se narodit nová generace dětí, které se nebudou potýkat s něčím, co mou rodinu sužuje tak strašně dlouhou dobu. Bez této úžasné technologie bych nikdy neměla děti, protože jsem se zoufale chtěla vyhnout přenosu mutovaného genu na potomky.“

„Amelia je nádherné dítě, které nebude čelit nejisté budoucnosti. Co víc si může rodič pro své dítě přát? Nemůžeme dostatečně poděkovat lékařům za všechen výzkum a práci, který toto umožnil.“

Jako zaneprázdněná nová maminka nemá čas zabývat se tím, jak se její život z pohledu nositele genu může změnit. Ale ze starostlivosti o otce Jackieho ví, kterých symptomů si má všimnout. „Prostě si chci užívat ty vzácné roky mateřství a modlit se za průlom v léčení pacientů s HCH,“ dodává.

Její otec Graham má velikou radost. „Máme neuvěřitelně štěstí, že máme Amelii. Juliana statečně vytrvala všechno to příkoří na cestě za vlastním miminkem. Cítím se jako nejšťastnější člověk na světě,“ dodává. „Teď už, kvůli Julianě, doufáme jenom v průlom v léčení HCH.“ Po narození Amelie přišel jeden z nejemotivnějších momentů, kdy Jacky uviděl svou vnučku poprvé. „Zbožňuje Amelii a celé dny ji zpívá,“ říká Juliana. Julianina specialista, doktorka Mary Porteousová, klinická genetička, je sama ohromena rychlostí pokroku v oblasti genetiky. Potvrdila, že Amelia je jejich prvním miminkem a jedním z prvních ve Skotsku, které se narodilo za použití PGD a IVF

Říká: „Mám veliký respekt k rodičům, kteří podstoupí celé lékařské vyšetření a postupy spojené s PGD proto, aby měli zdravé dítě. Z 15–20 vajíček se získají např. dvě zdravá embrya. Jedno je použito a další je uloženo v tekutém dusíku při -70°C pro případ, kdyby se první těhotenství nepovedlo. Podařilo se nám vyprodukovat hrstku zdravých embryí, které ve svých rodinách potencionálně mohly pokorit HCH. Ne všechna těhotenství skončila narozením miminka, ale rodiče, kterým se narodilo zdravé dítě, mají nesmírnou radost.“

„Když jsem začala pracovat v oblasti genetiky, skreening HCH byl ještě v plenkách. Ale poskytování takto cenné služby je obrovským krokem kupředu. Máme privilegium pomoci rodinám k tomu, aby se jim narodilo zdravé dítě.“

Minulý rok bylo ohlášeno narození dvou sester, Rosie and Daisy Mulchinových, které se jako první v UK narodily po použití PGD. Jejich matka Karen říká: „Je to onemocnění, které ničí rodiny, a poražení HCH v naší rodině použitím této techniky je báječný pocit.“

ŽIVOT S HCH A FENKOU FLO

RB Hackenberg, překlad Mgr. & Mgr. Adriana Fico
www.huffingtonpost.com



Poté, co jsme si všimli nezvyklého duševního a tělesného chování a následně navštívili neurologa a absolvovali u něj vyšetření, nám byla sdělena znepokojivá diagnóza: Huntingtonova choroba (HCH). Bylo to v březnu r. 2010. Bylo to pro nás nevíтанým překvapením, neboť jsme netušili, že tato genetická nemoc, která

postihuje mozek, se v rodině manželčina otce vyskytovala. Reakce Mary byla: „Nechci o tom vědět...“ Ale teď, pět let poté, se již svému osudu odevzdala.

Já jsem byl rád, že jsem alespoň věděl, s čím máme co do činění, avšak nenapadlo by mne, že důchod strávím tím, že budu pečovatelem 24 hodin denně, 7 dní v týdnu. Jsme svoji již 54 let a měli jsme v plánu pokračovat s cestováním po celém světě, které začalo cestou do Japonska po naší svatbě. Ale osud tomu chtěl jinak. Naším novým dobrodružstvím je objevování nových symptomů této neurodegenerativní neléčitelné nemoci a učení se tomu, jak je zvládat.

Ačkoliv to byl pro naši rodinu šok a všichni teskníme po Mary takové, jak jsme ji znali dřív, povzbuzuje nás značný pokrok ve výzkumu, který za těch pět let věda udělala, a také zvyšující se všeobecné povědomí o HCH díky dokumentárním filmům jako je *The Lion's Mouth Opens*.

HCH se zpravidla začíná projevovat mimovolnými pohyby, kterým se říká chorea (z řečtiny „tanec“) a/nebo váhavou chůzí. Mary začala chodit velmi pomalu, takže když jsme byli zaklesnutí do sebe, stahovala mne zpátky. Při řízení domácnosti pro ni začalo být těžké dělat rozhodnutí, platit účty nebo vydávat šeky, obsedantně shromažďovala noviny. V posledních letech se stala citlivější – z ničeho nic někdy plakala, hněvala se nebo cítila úzkost.

Neurolog, který u Mary nemoc diagnostikoval, nás doporučil do odborného střediska při Kalifornské univerzitě v Davisu, které se zabývá Huntingtonovou chorobou a kde jsme se také setkali s týmem odborníků na HCH za účelem hodnocení evaluace. O rok později jsme přešli do střediska Memory & Aging Center při Kalifornské univerzitě v San Francisku, v kterém je více uplatňován horizontální přístup k neurologickým onemocněním a které jsme měli blíž. Setkali jsme se s několika členy týmu kvůli pozorování a konzultaci. Nejprve jsme měli docházet na pozorování každý rok a později dvakrát do roka, posledních 12 měsíců dostává Mary před obědem a před spaním Mirtazapin, lék proti úzkosti. Pokud je přesto rozrušená a nemůže spát, přidáme k Mirtazapinu ještě Melatonin.

Ukázalo se, že nejvýznamnější setkání bylo setkání s fyzioterapeutkou, která nám po krátkém rozhovoru ukázala cviky pro posilování a udržení rovnováhy a také, jak vstávat po pádu. Ale její nejdůležitější doporučení bylo: „Pořídte si psa!“ Od té doby, co jsme měli posledního čtyřnohého přítele, uplynulo nějakých 18 let. Měli jsme černého labradora a pak sibiřského husky. To bylo v době, kdy ještě vyrůstaly naše dvě dcery. Ale dcery se pak vydaly na studia a poté do světa, takže, když husky zemřel, nového psa jsme si již nepořídili.

Naše mladší dcera se již dlouho přimlouvala, abychom si psa pořídili, a Mary, která měla při výběru psa vždy hlavní slovo, řekla, že by chtěla pokojového psíčka, který by s ní mohl sedět v autě nebo vedle ní na pohovce, když se bude dívat na televizi. Já jsem se představil, že budeme mít psa, spíše obával, protože jsem si myslel, že mi bude přidělvat práci.

Zatímco jsme přemýšleli o psovi, zapojili jsme se do dvou skupin vzájemné podpory, tzv. Support Group, které se zabývají HCH. Jedna skupina je určena pouze pro pečovatele, ta druhá byla pro pečovatele a pacienty. Obě sestavy jsou zajímavé, ale kombinovaná skupina se mi zdá užitečnější, neboť naslouchání jak těm, kteří jsou nemocní, tak těm, kteří o nemocné pečují, je většinou velmi poučné. A vůbec se nezdá, že by se v kombinované skupině pečovatelé zdráhali hovořit o svých těžkostech, problémech či úspěších.

Navázali jsme kontakt s některými vzdálenými příbuznými Mary z otcovy strany a dozvěděli se něco o jiných členech rodiny, kteří byli touto nemocí postiženi. Hovořil jsem s jednou příbuznou, které je právě 50 let a která se chystá nastoupit do institucionální péče. Má čtyři děti, manžel ji opustil, ale zato je s ní její milující sestra, která se o ni stará.

Zašel jsem na stránky www.care.com a zadal inzerát na pečovatelskou výpomoc při pohybových aktivitách; s reakcí, kterou jsem dostal, jsem byl moc spokojen a našel jsem profesionální pečovatelku, která začala každý týden brát Mary na procházku, při které si s ní povídá. To, že ji pečovatelka brala ven z domu beze mne, bylo dobré jak pro Mary, tak pro mě. Zašel jsem také do Family Caregiver Alliance (Sdružení rodinných pečovatelů), abych se dozvěděl víc o jejich službách, vzdělávacích programech a workshopech. Paní, která nám vypomáhá při vedení domácnosti, jsem poprosil, aby k nám chodila v týdnu jako pečovatelka na částečný úvazek. A ona mi doporučila svou známou, která pracuje jako pečovatelka a která k nám teď dochází každý týden na šest hodin, což mi umožňuje navštívit psychoterapeuta, který mi pomáhá překonávat po-

city smutku a setkat se s přáteli. Před rokem jsme také začali využívat služby hospicové péče, které jsou velice užitečné.

V září r. 2012, krátce po svých sedmdesátých pátých narozeninách Mary řekla: „Pojďme to Berkeley Humane,“ což je útulek pro zvířata, který jsme často míjeli. Když jsme ošetřovatelce řekli, že hledáme menšího pejska, maxi-



málně do 10 kilo, tak jeden dva roky starého, řekla nám „Tak to byste se měli seznámit s Flo, která je ve vedlejší místnosti.“

Byla to láska na první pohled. Flo je kříženec border teriéra a jezevčíka, má převážně hnědou srst a hnědé oči, nad kterými má srst černou, stejně jako na čumáčku. Vzali jsme ji na procházku a řekli si, že bychom ji chtěli „zachránit“. Po nějakých dvou hodinách papírování jsme nastoupili do auta a svého nového malého přítelíčka si vzali domů. Mary jsem řekl, že ji za záchranu psa z útulku jistě čeká dobrý příští život.

Flo byl teprve jeden rok, byla napůl štěně, napůl již dospělý pes a poté, co se přizpůsobila k novému prostředí, byla naprosto pohodová. S dcerou a zetěm jsme ji vzali do parku, kde nám k potěše nás všech ukázala, jak ráda běhá za míčkem, který téměř vždy přinesla zpátky. Stal se z ní nejen skvělý aportér, ale především útěcha pro Mary a parták pro mě.

To, že máme mezi sebou „třetí stranu“ nám pomáhá myslet pozitivně, dokáže skvěle odbourávat stres – ať už tím, že si hraje s míčkem, žvýká hračku nebo tím, že se svine do klobíčka u Mary na klíně, když někam jedeme autem. Mary je teď méně pohyblivá, takže když počká s psíčkem na klíně, mám čas rychle skočit do obchodu pro to, co potřebujeme.

Flo je také skvělý hlídač pes, který štěká, kdykoliv u nás někdo zazvoní, ale pak, když k nám hosté vejdou, se uklidní. A taky má ráda televizi. Její nejoblíbenější program je Nature, což je řada dokumentárních filmů o přírodě. Často se dívá až do konce, podniká výpady na obrazovku a štěká, když je záběr na zvířata z blízka, a když z dálky, tak se jenom dívá.

Takový čtyřnohý přítel přináší ještě jednu skvělou výhodu, a tou je příležitost sociální interakce pro jeho majitele. Na procházce ráno či v podvečer se na ulici nedaleko našeho domu setkáváme s bezmála tuctem sousedů, protože psi na sebe reagují a jejich páníčci spolu častou začnou hovořit, seznámí se a někdy se stanou přáteli. Tato každodenní mini-setkání jsou vítaným rozptýlením.

Jedna paní, s kterou jsem se takto setkal, k nám začala docházet jako pečovatelka. Se svým psem přichází čtyřikrát v týdnu, vždy na dvě hodiny, a já mám zatím čas udělat nějakou práci kolem domu, obstarat nějaké zařizování a navštívit hodiny Tai Chi. A psi si zatím k radosti nás všech hrají. Máme teď u nás pečovatele každý den v týdnu kromě neděle.

My pečovatelé musíme pečovat také o sebe, abychom mohli dobře pomáhat svým blízkým. Nehledě na pomoc hospicového týmu, pečovateli, kteří k nám docházejí, skupiny vzájemné podpory, workshopy a profesionální dohled mám stále daleko k tomu, abych byl lepším pečovatelem, neboť se někdy cítím frustrovaný, unavený a naštvaný.

Pečování je spíše umění než věda. Bezpodmínečně milující čtyřnohý přítel může být velkým pomocníkem!

Tento článek je publikován v rámci Měsíce osvěty o Huntingtonově chorobě, stejně jako film Lion's Mouth Opens, který měl premiéru na HBO letos 1. června, <http://www.lucywalkerfilm.com/THE-LION-S-MOUTH-OPENS>.

Ukázku filmu můžete shlédnout na <https://www.youtube.com/watch?v=lyPzafHPnFs> RB Hackenberg – člen HDSA (Amerického společenství pro Huntingtonovu chorobu) z Berkeley, CA 05/29/2015 17:59 EDT

VĚDĚT ČI NEVĚDĚT? TOŽ OTÁZKA GENETICKÉHO TESTOVÁNÍ

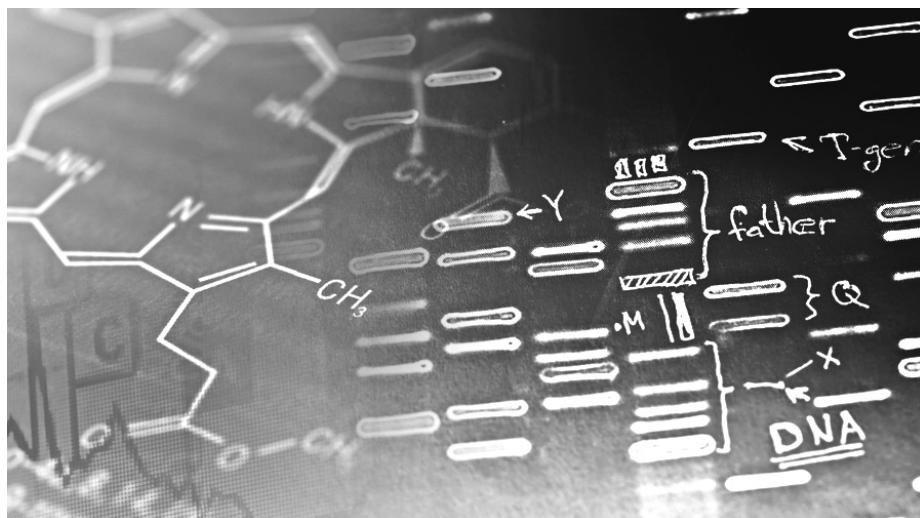
Dustin Petzold, překlad Mgr. & Mgr. Adriana Fico

<http://bigthink.com>

Pokud by u vás hrozilo nějaké degenerativní, nevyléčitelné onemocnění a vy byste měli možnost zjistit, zda vás v budoucnu čeká nebo ne, využili byste ji?

Toto je otázka, kterou si chtít nechť musí položit každý, kdo shlédne krátký dokumentární film *The Lion's Mouth Opens* (Tlampa lva se otevírá), jehož předlohou a scénářistou je skotská rodačka Marianna Palka, která v něm také hraje a která má Huntingtonovu chorobu v rodinné anamnéze. Marianna viděla, jak její otec a jiní příbuzní z otcovy strany trpí tímto onemocněním, které je ve filmu popsáno jako „Parkinson a Alzheimer dohromady“, a proto je jí zákeřnost této nemoci až příliš dobře známá. A je jí také známo, že vzhledem k tomu, že jeden z jejích rodičů onemocněl, existuje 50% pravděpodobnost, že sama tento „defektní gen“ Huntingtonovy choroby zdědila. U lidí, kteří tento gen mají, se příznaky začínají projevovat krátce před čtyřicátkou či krátce po ní. Zpočátku se jedná o změny chování a nálady, později se přidají fyzické symptomy, kdy třes těla značně komplikuje pohyb či dokonce připoutá pacienta k vozíčku. Nakonec dochází u nemocných Huntingtonovou chorobou ke značnému poklesu kognitivních funkcí.

Genetické testování nabízí těm, u kterých Huntingtonova choroba hrozí, možnost zjistit, co je v jejich středních letech čeká. Ovšem, jak je zmíněno ve filmu, pouze necelých 10 % lidí, kteří jsou touto chorobou ohroženi, se rozhodne tuto možnost využít. Pro Mariannu, které bylo v době natáčení 32 let, to byla jasná volba: chce se podrobit testům, protože chce mít příležitost se buď připravit na nejhorší, nebo se zprostit zby-



tečných obav. Tímto se Marianna odlišuje od většiny ostatních, kteří se rozhodnou, že testy podstoupit nechtějí; mnozí, kteří jsou ve stejné situaci jako ona, nechtějí riskovat, že budou po několik let nést na svých bedrech ortel smrti, a to dříve, než se začnou projevovat symptomy.

Dokument *The Lion's Mouth Opens* zachycuje skutečnou noc před tím, než si má Marianna přijít pro výsledky genetického testu. Na večeri pozvala několik svých přátel. Je to událost plná obav, očekávání, pláče a vzpomínání. V určité chvíli Marianna recituje (z paměti!) verše Boba Dylana: „Last Thoughts on Woody Guthrie“. Je to báseň o 1 700 slovech, kterou Dylan napsal jako eulogii pro ikonického písničkáře Woodyho Guthrie, jenž zemřel na Huntingtonovu chorobu ve věku 55 let.

Jeden úryvek, z něhož pochází i název filmu, se hluboce dotýká složitých emocí, které Marianna prožívá:

And the lion's mouth opens and you're starin' at his teeth
And his jaws start closin' with you underneath
And you're flat on your belly with your hands tied behind
And you wish you'd never taken that last detour sign*

*A tlama lva se otevírá a ty se mu na zuby díváš,
A jeho čelisti se teď zavírají a ty se jim bezmocně vzpíráš
A ležíš na břiše, ruce máš za zády svázané
A přeješ si, abys nikdy býval nešel po cestě odbočkou zkřížené.*

Situace Marianny, která se připravuje na oznámení výsledků testu, je velice citlivá: její budoucnost je ponechána na milost a nemilost jediného kousku papíru. Jakmile se jednou dozví pravdu, nemůže ji ignorovat nebo to vrátit zpátky, ať už je výsledek ortelem smrti nebo záplavou štěstí. Ačkoliv možnosti genetického testování se neustále rozšiřují, velké množství lidí se bojí tohoto deterministického určení budoucnosti, které testování nabízí a před kterým již není úniku.

Zatímco genetické testování je velkým pomocníkem pro ty, kdo chtějí znát pravdu, pro Huntingtonovu chorobu neexistuje známá léčba a ani raná diagnóza nemůže postup nemoci výrazně oddálit. Tento krásný snímek, *The Lion's Mouth Opens*, vypovídá o bohatství informací, které nám lékařská věda může nabídnout, avšak zároveň nám smutně připomíná, že znalost vlastní budoucnosti nám život vždy neulehčí.

Celou báseň si můžete přečíst zde: www.lucywalkerfilm.com/THE-LION-S-MOUTH-OPENS

Excerpt: V USA bude film vysílán na HBO v rámci Měsíce osvěty o Huntingtonově chorobě. Poté bude k dispozici též on-line. Byli bychom rádi, pokud by film mohl být komukoliv ze společenství lidí, jichž se Huntingtonova choroba dotýká, užitečný, takže pokud vás napadne způsob, jak film využít k získávání prostředků nebo šíření osvěty, kontaktujte nás, prosím. Máte-li zájem o jeho promítání nebo máte-li jiné dotazy, napište nám na e-mail: lucywalkerassistant@gmail.com.

VZPOMÍNKY NA SPOLEČNÁ SETKÁNÍ

JAK VIDĚT RADOST V OČÍCH

Jitka Sýkorová



V dubnu letošního roku jsem poprvé zavítala na Rekondičně-edukační pobyt pořádaný SPHCH. Přijela jsem jako studentka zabývající se Huntingtonovou chorobou ve své diplomové práci. Četla jsem knížky, ve škole naslouchala teorii, prohlížela zahraniční články. O čem bych však nejraději ve své práci psala? O lidech, které jsem na víkendů potkala, o vstřícnosti, jež mě obklopovala, o radosti ze setkání, která všechny spojovala.

Ráda zkouším nové věci, i když jsou to někdy jen drobnosti. A ještě radši je prožívám s lidmi, s nimiž se malá nadšení dají sdílet. Je to pohled do očí, které říkají: „Mám radost, že tu můžu být!“. Na co mezi řádky vzpomínám? Na tajuplné znění tibetských mís při muzikoterapii, na rytmičné úhozy na djembe. Každý si mohl vyzkoušet, co ho zrovna lákalo. Navíc, kdo by odolal hře na dřevěnou žábu?

S chutí si vzpomenu na taneční večer, který zakončil den plný zajímavých přednášek a diskuzí. Večerní atmosféru doprovází nejen hudba, ale také bujaré povídání, zaslechnete zážitky, nové poznatky, životní cesty. Příběhy bývají k neuvěření, dechberoucí, krkolomné i láskyplné. Příběhy s nepředvídatelným koncem. Ale nyní je čas mít chvíli i pro sebe a pro taneční parket. Protáčíme se všichni, s nohama nebo s koly na zemi, s úsměvem, který nás neopouští, ani když ve víru tance podlehneme gravitaci.

Z víkendů jsem odjížděla plná dojmů a obdivu k lidem, kteří rozdávají krásné chvíle druhým. Odcházela jsem s díky organizátorům a odborníkům, bez nichž by příběhy neměly adresáty.

A jak uvidět radost v očích? Možná teď je ta chvíle, podívejte se sami...

VZPOMÍNKA NA REKONDIČNÍ POBYT V PARDUBICÍCH

Jana Vostatková



Během studia na vyšší odborné škole zdravotnické jsem se poprvé setkala s pacientem s Huntingtonovou chorobou. Jelikož jsem se začala stále více a více zajímat o problematiku HCH a hledala informace, tak jsem po počátečním ostychu, kontaktovala paní doktorku Zdeňku Vondráčkovou. Ta mi nabídla, ať přijedu na rekondiční pobyt, který se konal ve dnech 24. – 26. 4. 2015 v Pardubicích. Pozvání jsem ráda přijala.

V recepci hotelu mě čekalo velmi milé přivítání. Ubytována jsem byla ještě s jednou studentkou, která se též zajímá o HCH. Po večeri následovalo vzájemné představení všech přítomných a proběhlo oficiální zahájení Rekondičně-edukačního pobytu. Během celého pobytu jsem se dozvěděla spoustu informací, které mi při psaní absolventské práce velmi pomáhají. Měla jsem možnost seznámit se s rodinami zatíženými HCH, vyslechnout si jejich příběhy. Úžasná byla i muzikoterapie a vlastně celý pobyt byl moc fajn. Sobotní večer patřil živé hudbě a všem posluchačům a tanečnickům. Bylo prima si zatančit a pozorovat radost všech přítomných. Skládám poklonu všem, kteří se podílí na přípravě Rekondičně-edukačního pobytu. Skvělá organizace, spousta zajímavých přednášek, ta vstřícnost, to se hned tak nevidí. Pro mě je SPHCH jedna velká úžasná rodina, která je vždy po ruce, vyslechne, poradí, pomůže. Ještě jednou všem zúčastněným děkuji, byli jste úžasní. Už teď se těším na příští shledání.

JARNÍ REKONDIČNĚ-EDUKAČNÍ POBYT



ZDRAVOTNÍ PROBLEMATIKA

SYNDROM ZAVRŽENÉHO RODIČE

PhDr. Jana Kovařovicová



V rámci programu letošního jarního Rekondičně-edukačního pobytu v Pardubicích jsem se s některými z vás setkala při diskuzi o rodinných problémech, které Huntingtonova choroba přináší.

Zde jsou některá z témat, o kterých jsme mluvili:

Jak je možné, že dítě, které prožilo se svým nemocným rodičem hodně dobrého, se k němu po vypuknutí nemoci „obráť zády“ a přimkne se ke zdravému rodiči?

Způsob, jakým se partneři lidí, kteří onemocněli tak závažnou chorobou, se situací vyrovnávají, se liší. Zahrnuje širokou škálu od přijetí nemoci a podpory partnera až k vlastní obranné reakci a tou je útek, tj. od popírání závažnosti nemoci až po opuštění partnera nebo útok, tj. „on je ten špatný“, „je to jeho vina“.

Reakce zdravého partnera je pak klíčová pro postoj, jaký zaujme k nemocnému rodiči dítě.

Podívejme se na situaci očima takového dítěte: miluje oba své rodiče, touží po jejich blízkosti, hledá u nich ochranu a bezpečí. Nemocí rodiče je jeho bezpečí zásadně ohrožené. Tak, jak nemoc postupuje, milovaný rodič mu „mizí před očima“, mění se jeho tělo a mění se jeho duše. Dítě se postupně dovídá, že stejná nemoc je možná „ukrytá“ i v něm, že je možné, že „proměna“, které je každý den svědkem, možná čeká jednou i jeho a jeho děti. To se nedá zvládnout bez cizí pomoci!

První, u koho dítě pomoc přirozeně hledá, je druhý z rodičů, ten „zdravý“. Zdraví je ale široký pojem, který zahrnuje jak zdraví tělesné, tak zdraví duševní. To, že u rodiče nepropukla Huntingtonova choroba, není zárukou, že zdravý opravdu je. Těžká nemoc partnera jeho duševní zdraví opravdu důkladně prověří! Způsob, jakým nemoc pojme, je, a způsob, jakým se k ní postaví, zásadně ovlivní i další život dítěte.

Pokud rodič zvolí svou vlastní ochranu, tj. útek nebo útok, může se pod jeho vlivem u dítěte rozvinout „**syndrom zavrženého rodiče**“ (SZR).

„Syndrom zavrženého rodiče“ vznikne ve chvíli, kdy je dítěti jedním z rodičů vštěpován neoprávněný nebo přehnaný odpor vůči druhému rodiči. Rodič toho druhého dlouhodobě přehnaně kritizuje a očerňuje a tím dojde k vytvoření nekompromisně kladného příklonu k „hodnému a milovanému“ rodiči a současně k nekompromisnímu zavržení „zlého a nenáviděného“ rodiče.

K SZR patří i rozšíření zavržení na další členy rodiny zavrženého, takže dítě tím přichází nejen o jednoho z rodičů, ale i o prarodiče, tety, strýčky a další příbuzné.

Dítě si přimknutím se k „hodnému“ rodiči pro danou chvíli intuitivně zajišťuje bezpečí a ochranu. Z dlouhodobého pohledu je tím ale celý jeho psychický vývoj vážně

ohrožen, jde o velmi závažnou sociální patologii narušující základní a přirozené rodinné vztahy. Proto je také SZR chápán jako jedna z forem psychického týrání dítěte spadající pod syndrom zneužívaného a zanedbávaného dítěte, tzv. syndrom CAN („Child Abuse nad Neglect“).

Co s tím může udělat zavržený rodič nebo jeho rodina? Je-li zavržení rodiče neodůvodněné, nejistější cestou k normalizaci situace je znovunavázání kontaktu mezi dítětem a zavrhovaným rodičem, případně dalšími příbuznými. Protože nelze předpokládat, že druhý z rodičů by měl na situaci náhled a s kontaktem souhlasil dobrovolně, je obvykle nutné obrátit se na mediátora nebo na soud. Pro vlastní kontakt je pak možné využít neutrální prostředí např. dětského centra, kde v rámci mediačních služeb může být přítomna i třetí osoba, která hlavně v počátcích znovunavazování kontaktu pomůže.

Zavržený rodič by měl na setkání s dítětem přijít poučený: nevтіrající se, připravený na počáteční nenávisť dítěte přecházející postupně v běžný negativismus, hranou „lhostejnost“, okukování, zájem. Neměl by se pokoušet dítěti „všechno vysvětlit“, „očistit se“, „uvést věci na pravou míru“. Měl by s dítětem trávit „tady a teď“ dobrý čas. Jen opakovanou novou dobrou zkušeností se může jejich vztah „vyléčit“.

Jak zvládat dlouhodobě náročnou péči o nemocného? Jak se vyrovnávat s vlastními negativními pocity vůči němu, když vím „že je nemocný a nemůže za to“? Znamená to, že jsem špatný já?

Pečovatel, který se rozhodl provázet své blízké ve všech fázích těžké nemoci, je dlouhodobě vystaven stresu. Přes všechny jeho dobré úmysly, přes lásku, kterou cítí k nemocnému, přes ochotu od základů změnit vlastní život a podřídit ho potřebám druhého, jeho vlastní zdroje nejsou nevyčerpatelné a i on se může časem ocitnout v pozici toho, kdo potřebuje pomoci: vlivem chronického stresu se u něj může rozvinout **syndrom vyhoření**.

Syndrom vyhoření se projevuje v psychickém prožívání, ve vztazích ale i v tělesné rovině; člověk se cítí vyčerpaný, opotřeбенý, ovládne ho hluboká únava, nemá z ničeho radost, začínají se objevovat poruchy spánku a bolesti hlavy. Jeho tělo i jeho duše říkají: „**Už nemůžu dál!**“

Syndrom vyhoření se rozvíjí velmi pomalu. Na začátku bývá velké odhodlání, velké ideály, člověk je na sebe náročný a hodně od sebe očekává. Plně se věnuje nemocnému, ztrácí „vlastní život“, zdá se mu, že jen taková péče „je dostatečně dobrá“. Časem ale počáteční nadšení mizí, začíná fáze stagnace. Člověk začíná cítit svá omezení, začne toužit po úlevě. Pokud dlouhodobě čelí beznaději a zhoršujícímu se zdravotnímu stavu nemocného, jeho frustrace stoupá, začíná přemýšlet o smyslu svého snažení, o jeho účinnosti. Začíná být popudlivý nebo depresivní, začínají se objevovat první emocionální a fyzické potíže. Po dlouhodobé frustraci přijde apatie, „ať dělám, co dělám, stejně to nezměním“, je to fáze bezmocnosti a beznaděje, nemoc i nemocný ho začínají obtěžovat. Tím už se dostává do konečné fáze vyhoření. Je emocionálně i tělesně vyčerpaný, „už je mu všechno jedno“.

Je někdo náchylnější „vyhořet“ než ostatní? Zdá se, že k syndromu vyhoření přispívají určité osobnostní predispozice, mezi které patří například neschopnost po-

žádat jiné o pomoc, sklony k workoholismu a vysoké nároky na sebe sama, perfekcionismus, pedantství a celkově zvýšená náchylnost k prožívání stresových situací, přecitlivělost.

Lze syndromu vyhoření předcházet? Existuje několik zásad, které pomáhají při předcházení syndromu vyhoření. Jsou to zejména dobré mezilidské a přátelské vztahy, častý a kvalitní kontakt s přáteli, fungující širší rodina. Důležitá je také schopnost kvalitního a častého odpočinku, rozvíjení koníčků a zájmů, umění „užívat si sám sebe“.

Pokud už člověk začíná pociťovat příznaky syndromu vyhoření, je vyčerpaný, podrážděný, všichni a všechno mu „leze na nervy“, nevidí smysl svého snažení a začíná mu být „všechno jedno“, nespí, nejí, bolí ho hlava a nic ho netěší, měl by se začít léčit:

- snížit nároky na sebe i na své okolí: lidé chybují, nejsou dokonalí,
- nesnažit se pomoci všem a vyřešit všechno: nepřebírejte zodpovědnost za zbytek světa,
- naučit se říkat NE, nenechat se přetěžovat: zkuste někdy myslet také na sebe,
- uvědomit si priority: soustřeďte se na to co je pro vás podstatné a neplývejte energií a časem na věci, které podstatné nejsou,
- rozplánovat si čas: nezeňte se z jedné činnosti do druhé, zařaďte si čas na odpočinek a na koníčky, tj. činnosti, která vás opravdu těší a naplňují,
- naučte se mluvit o svých pocitech, svěťte se druhým se svými problémy, nebojte se požádat o radu a o pomoc, a to i odbornou.

Nejste na to přeci sami!

CVIČENÍ A KONDICE

Jimmy Pollard, překlad Zuzana Maurová

Průručka pro pečovatele o pacienty v pokročilém stadiu HCH



Jimmy Pollard

S tím, jak bude nemoc pokračovat, bude se zhoršovat i pacientův zdravotní stav a pacient povede sedavější způsob života. Ačkoli průběh nemoci nelze změnit, rutinní cvičební program se může zaměřit na všechny oblasti, které budou ochabovat, a přispět k celkovému posílení, zlepšení rovnováhy, držení těla a pocitu větší kontroly nad vlastním tělem. Aerobickými aktivitami – jako je jízda na rotopedu – je možné zlepšit dýchání, což na oplátku pomáhá s řízením dechu při mluvení a jídle. Zlepšení hlubokého dýchání může pomoci s udržením schopnosti efektivního kašláni, což může být prevence proti dušení a aspirační pneumonii.

Lidé, kteří pravidelně cvičí, jsou schopní se mnohem efektivněji zbavovat sekretů, když jsou nachlazení nebo při zápalu plic.

Ukázkový cvičební plán

Všechny cviky by měly být prováděny pomalu, každý pětkrát až desetkrát.

Cvičení paží

- Lehněte si na záda s nataženými nohama. Napněte paže nad hlavou, chvíli v pozici vydržte, pak se uvolněte.
- Lehněte si na záda, nohy natáhněte a ruce položte podél těla. Zatněte ruku v pěst, silně napněte paži, zvedněte ji o 30°, vydržte, povolte prsty, pak pomalu pokládejte paži na podlahu.

Dechová cvičení

- Zavřete ústa. Vdechněte nosem, až se vám zvětší hrudník a břicho. Několik vteřin vydržte. Vydechněte ústy, jak nejvíc to jde.
- Opakujte totéž, ale tentokrát vydechněte nosem a zároveň vydávejte zvuk „mmmm“.
- Nyní znovu cvik opakujte, ale vydechujte ústy a vydávejte zvuk „aaaach“.
- Opakujte a dvakrát zakašlete.
- Znovu opakujte a po vydechnutí polkněte.

Cvičení hrudníku

- Položte se na záda, ohněte nohy v kolenou a chodidla položte na zem. Zvedněte pánev, vydržte, pak se pomalu pokládejte, uvolněte se.
- Otočte se na břicho, pak se opřete o ruce a kolena. Jednu ruku předpažte, natáhněte a vydržte. Pak ruku položte a zvedněte opačnou nohu, co nejvíc ji natáhněte. Držte nohu nahoře, pak ji pomalu pokládejte. Opakujte s druhou rukou a nohou.

Celkové cvičení motoriky a cvičení rovnováhy

- Sedněte si na zem se zkříženými nohama. Snažte se držet kolena co nejvíce dole. Pak nohy vyměňte.
- Sedněte si na podlahu, napřimte záda a natáhněte nohy. Natáhněte se k palcům u nohou. Vydržte. Opakujte.
- Stoupněte si a dejte chodidla asi 15 cm od sebe, pokrčte rameny směrem k uším a vydržte. Uvolněte se.
- Chodte tak, že kladete jednu nohu před druhou, jako byste šli po laně. To samé zkuste pozadu.
- Stůjte na jedné noze. Počítejte, kolik vteřin vydržíte. Pak se postavte na druhou nohu a udělejte totéž.

Krátká kazuistika

Tom šel do pečovatelského domu nerad, ale už nedokázal žít sám a v rodině neměl nikoho, kdo by mu mohl pomáhat. Byl skleslý, zanedbaný a podvyživený. Držel se v ústraní, vyhýbal se personálu a ostatním rezidentům, jak jen mohl. Na depresi mu byly předepsány léky a poradenství a v několika týdnech se mu zlepšila nálada, zlepšil se jeho vzhled i nutriční stav. Každý den Toma navštívila „koučka“ z fyzioterapeutického týmu a v jeho pokoji si s ním povídala.

Když se dozvěděla, že Tom, ač není žádný sportovec, rád jezdí na kole, pozvala jej do fyzioterapeutické „tělocvičny“ zajezdit si na rotopedu. Po dalších třech týdnech každenních návštěv si Tom přišel do tělocvičny zajezdit. Po dvou návštěvách tělocvičny souhlasil Tom s fyzioterapeutickou evaluací. Neměl žádné významné známky chorey, ale jeho chůze byla ovlivněna těžkostmi s udržením rovnováhy. Špatné držení těla způsobené ochablými horními zádonými svaly a nedostatečná výdrž zhoršovaly jeho dýchání. Po osmi týdnech tréninku v tělocvičně dosáhl Tom terapeutických cílů i svého osobního cíle – jet na rotopedu 20 minut bez problémů s dechem. Usmíval se, hovořil s ostatními rezidenty domova, začal navštěvovat další terapeutické skupiny. Byl jako vyměněný.

Formálně byl fyzioterapie zproštěn, pokračoval ale ve svém každodenním tréninku v cvičebním programu skupiny. Po dalších třech měsících došlo k rozhodnému zlepšení jeho síly, rovnováhy, chůze i dýchání.

DŮLEŽITOST CHÁPÁNÍ KOGNITIVNÍCH ZMĚN

Jimmy Pollard, překlad Zuzana Maurová

Příručka pro pečovatele o pacienty v pokročilém stadiu HCH

V určitou chvíli shledáte, že jsou nemocní s HCH rozptýlení, zmatení, nespolupracují, jsou zlostní a stažení do sebe. Žádají věci a chtějí je hned. Zlostně vás napadají, když je chcete chránit před zraněním. Odmítají s vámi dělat terapeutická cvičení. A dokonce na vás křičí a vyhrožují vám, když je požádáte, aby udělali tu nejjednodušší věc.

Je těžké nebrat si to všechno osobně, když se nejvíc snažíte poskytnout jim nejlepší možnou péči za těch nejnáročnějších okolností. Ať je to, jak chce nepříjemné, starat se o někoho, kdo se chová takovým způsobem, nikdy nezapomínejte, že problémy, kterým čelíte, jsou způsobeny Huntingtonovou chorobou. Nejsou způsobeny záští k vám, zlomyslným pokusem ztížit vám práci nebo proto, že on či ona jsou špatní lidé. Člověk není ten problém. Chování způsobené změnami mozku je ten problém... pro vás oba.

Zásadní součástí vaší péče je pečlivě pozorovat, co pacient dělá, a určit jeho důvody. Často to, co má nálepku „nepatřičné chování“, je pacientův pokus přes velké překážky, které mu nemoc postavila do cesty, vyjádřit své potřeby a přání. Čím lépe je dokážeme pochopit, tím hladší je naše péče a náš vztah.

Krátká kazuistika

Patricie má HCH a žije v pečovatelském domě. Několik dnů po sobě házela ráno táč se snídání na podlahu. Sestra i asistentka, která se o ni stará, viděly její neklid a připisovaly ho HCH. Sestra o Patriciině špatném chování informovala lékaře, který Patricii předepsal antipsychotikum Haldol na agitovanost. Avšak další šetření provedené asistentkou, která znala Patricii mnohem důvěrněji, ukázalo, že si stěžovala na něco, co nedokázala vyjádřit slovně: měla studenou kávu. Když dostala čerstvou horkou kávu, problém byl vyřešen bez léků.

Nejlepší pečovatelé vědí, že „nevhodné“ chování může být pokusem vyjádřit potřeby nebo přání navzdory mnohým překážkám a handicapům, které HCH způsobuje.

Zde vidíte, jak některé změny v mozku ovlivňují člověka ve vaší péči. Schopnost těmto změnám porozumět vás může naučit lépe „číst“ v jejich potřebách a přáních a také najít nové způsoby, jak jim umožnit dělat věci, které chtějí, i navzdory úbytku schopností.

Zpomalené myšlení

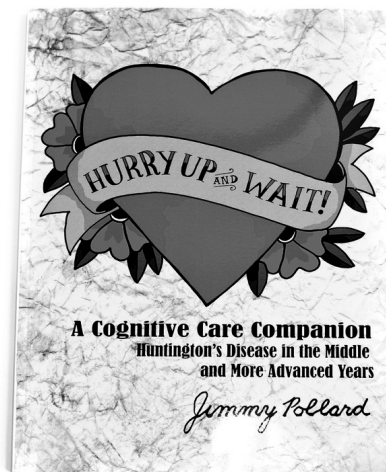
Lidé v pokročilejším stadiu HD nepřemýšlejí a nepracovávají informace tak rychle jako dříve. Jednoduše řečeno mají méně zdravých neuronů potřebných ke zpracování informace. Je to častou příčinou opožděné odpovědi na vaši žádost, otázku nebo poznámku. Ve skutečnosti už byste měli předpokládat několikavteřinové zpoždění odpovědi. Můžete se zeptat: „Chcete jít dnes nakupovat?“ O pět vteřin později stále ještě nemáte na svou otázku odpověď a tak jdete pryč k někomu dalšímu. Ale s desetivteřinovým zpožděním možná ten člověk odpoví: „Ano.“ Příliš často zaměňují pečovatelé zpoždění odpovědi s odpovědí „Ne.“ Dejte pacientům na odpověď víc času, než je obvyklé. Když si jednou uvědomíte, že je třeba počítat u odpovědi se zpožděním, bude pro vás snazší počkat. Možná také zjistíte, že dokážete odpověď předjímat s překvapivou přesností!

Lidé se chtějí sami o sebe starat navzdory všem problémům, které kognitivní poruchy představují. Chtějí se o sebe starat, sami se oblékat, koupat a jíst bez pomoci. Když nereagují nebo to nedělají tak rychle jako vy a já, je obvykle na nás, abychom to pro ně udělali. Tím, že pochopíte, co nedostatek kognitivních schopností způsobuje, a naučíte se zpomalené procesy předjímat, dokážete čekat na odpověď a umožnit pacientovi podíl na péči o sebe. Ti, kdo úbytek kognitivních schopností a opožděné reakce nechápu, mohou aktivně pacienti okrást o nezávislost nebo je učit bezmoci.

Krátká kazuistika

Marek vstává a sedí na posteli. „Dobré ráno, Marku. Snídaně už je dole na stole.“ O pět minut později Marek stále ještě sedí na posteli. „Marku, je čas se umýt a nasnídat se.“ O pět minut později je Marek stále na stejném místě. Přistoupíte k němu, dáte mu do ruky žínku a kartáček na zuby, ukážete ke koupelně a řeknete: „Běžte, Marku, a začněte s mytím.“ O pět minut později má Marek omytý obličej, vyčištěné zuby a je oblečený.

Někdy iniciace činnosti – jen jejího začátku – je velmi těžká. Někteří lidé, stejně jako Marek, od vás potřebují nastartovat. Začněte s nimi nebo malý začátek udělejte za ně a možná zjistíte, že činnost dokončí bez vaší pomoci. Tím, že jim dovolíte činnost dokončit, aktivně jim pomáháte udržet si nezávislost.



Problémy s učním

Je to jen mýtus, že se lidé s HD nedovedou naučit novým informacím. Jestliže se někdo naučil vaše jméno a dokáže najít svůj pokoj, tak už vyvrátil tento mýtus. Jistě je pravdou, že jak HCH pokračuje, učení se komplexu nových pojmů a představ se stává postupně stále těžším. Pokud se lidé učí práci, musí si činnost zopakovat mnohem vícekrát nebo potřebují mnohem více příležitostí věc udělat. Pokud se učí způsobem pokus – omyl, nemusí se už poučit ze svých chyb hned napoprvé. Ale uvěření mýtu, že lidé s HCH už nedokážou přijmout žádnou novou informaci, se může stát krutým sebenaplňujícím očekáváním. Zkoušejte poskytovat jakoukoli příležitost k učení novým věcem.

Protože učení může být stále těžší, je užitečné, když jsou vaše pokyny a příkazy co nejjasnější. Například řekněte: „Pověste si ten kabát do skříně, prosím.“ Je to daleko pochopitelnější než: „Dejte ten kabát pryč.“

Těžkosti s organizací činností

Mnoho každodenních činností se skládá z dlouhé řady menších aktivit. Loupání, krájení na plátky, vaření nebo opékání zeleniny, pečení masa v troubě a prostírání stolu jsou všechno součásti přípravy jídla. Výběr oblečení, oblékání spodního prádla, ponožek, košile, kalhot a svetru, zapnutí pásky, zipu a knoflíků, to všechno jsou jednotlivé kroky oblékání. Tyto sekvence určité aktivity se pro nás staly druhou přirozeností, jsou tak automatické, že o nich téměř nepřemýšlíme, když je vykonáváme. Podvědomě jsme zorganizovali informaci i akce, které jsou třeba k jejímu dosažení. Někteří lidé s HCH začnou mít v určité fázi nemoci problémy s organizováním jednotlivých částí určité aktivity. Tak lze vysvětlit, proč má někdo blůzu přes svetr, nezapnul si košili nebo nemá ponožky. Pomoci může soupis jednotlivých kroků určité činnosti. Jednotlivé kroky oblékání můžete sepsat a seznam postavit na prádelník. Plán denních aktivit s časovými údaji může pomoci s organizací dne.

Potřeba rutiny

Představte si tohle. Někdo se na vás usmívá a říká: „Je čas jít na snídani.“ Každý den svého dospělého života jste snídali, ale nejste si přesně jisti, co to znamená. Jste částečně oblečení, rychle proběhnete, co je třeba ještě do snídane udělat. Je to matoucí. Nedokážete myslet tak rychle, jak jste myslívali, tak tu chvíli stojíte a jen přemýšlíte a pokoušíte se nějak pokračovat. Hluk ve vedlejšímu pokoji vás ruší. Najednou si nemůžete vzpomenout, co jste chtěli udělat nejdříve. Dokonce nedokážete dát dohromady, co udělat dál. Jste roztržití, zmatení a naštvaní. A v poledne znovu slyšíte někoho volat: „Oběd je na stole.“ A zase to začíná... Zase.

Když jste zmatení a nevíte, co dělat dál, někdy neuděláte prostě nic. Když jste zmatení, je někdy snadné rozčílit se. Když jste zmatení, nevíte, co v příští chvíli očekávat. Ve skutečnosti to, že nevíte, co se má v příští chvíli stát, je právě to, co vás mate. Je to úleva vědět, co dělat v příštím okamžiku. Ačkoli to považujeme za samozřejmé, je to velká úleva vědět, co bude následovat. Ta úleva pochází z rutiny.

Logický sled jednotlivých událostí neboli rutina dovoluje mnoha lidem v pokročilém stadiu nemoci bez přerušení pokračovat v denních aktivitách, s větší nezávislostí a v dobré náladě. Rutina vzniká tak, že se stejná věc dělá ve stejném pořadí, ve stejný čas, stejným způsobem den po dni. Když jsou dnešní události stejné jako ty včerejší a předvčerejší, je snadné si představit, co bude zítra. Rutina pomáhá nemocným předvídat den, dává jim sebedůvěru, že dokáží udělat cokoli, o co budou požádáni, buduje důvěru, minimalizuje zmatky, které mohou narušit denní činnost. Umožňuje nemocným ukázat, co všechno dovedou. Zaveďte takovou rutinu, při níž uspějí.

V takových pečovatelských domech, kde se pracuje na směny a většina personálu se střídá třikrát denně, bývá někdy obtížné poskytovat tak konzistentní péči, jak bychom chtěli. Nezapomeňte vystavit denní plán aktivit v pokoji nemocného včetně specifických poznámek ohledně denního programu, pamatujte na nutnost rutiny a závislost na rutině. Pokud nejste schopní denní rutinu dodržet, upozorněte pacienta den předem. Tak nebude překvapen. Bude mít dost času změnu přijmout a změna tak nebude představovat narušení. Ať už jste nastavili jakoukoli rutinu, ubezpečte se, že je snadné ji dodržet. Jakmile ji jednou zavedete, je těžké ji měnit. Pečovatel, který zavede rutinní program, poskytuje nejlepší péči. Rutina je zdrojem povzbuzení a síly.

Neurologický nedostatek vědomí sebe sama

Je znepokojivé vidět někoho s vážnou choreou, jak nastupuje do auta a odjíždí. V pokročilejším stadiu nemoci je stejně znepokojivé vidět člověka s vážnou choreou a velmi narušenou rovnováhou vstávat z kolečkového křesla, pokoušet se jít a vzápětí upadnout. Vidět ho, jak se pokouší zapálit si cigaretu, třebaže ji nedokáže udržet v ústech, ani přiblížit zapalovač k jejímu konci. Je zjednodušující říci, že tito lidé „odmítají“ svou chorobu a využívají všelijaké obranné mechanismy, aby si nemuseli přiznat svá omezení.

Lidi kolem to naplňuje strachem a úzkostí, ale příčinou takového chování může být ve skutečnosti neurologický nedostatek vědomí sebe sama a neschopnost přesně sebe sama vnímat. Často vám řeknou lidé se zřejmou choreou, že si jí nejsou vůbec vědomi. Když je chcete „konfrontovat“ s příklady narušeného pohybu nebo poruchy, požádáte je, aby se podívali na něco, co nemohou vidět. Je zajímavé, že někteří lidé, dokonce i když popírají, že mají choreu nebo HCH, přijmou léčbu nebo léky na své symptomy nebo problémy. Není nezbytné „přesvědčit“ je, že mají HCH, proto abychom jim mohli poskytnout péči.

Špatný úsudek

Pečovatelé mají často strach, když vidí lidi s HCH řídit se svým mylným úsudkem. Často se nechají zatáhnout do „boje o moc“, když se jim snaží jejich úmysly rozmluvit.

Měli byste vědět, kdy se „stáhnout“. Je to samozřejmě těžké, ale v případě, že mylný předpoklad nikoho nepoškodí, měli byste zvážit, zda není lepší, nechat je udělat to, co udělat chtějí. Měli byste jim dovolit, aby přišli sami na to, co vy víte.

Krátká kazuistika

Maureen má HCH už deset let. Žije v pečovatelském domě. Jednou v noci se chtěla vykoupat. Ten večer se sprchovalo několik rezidentů ze stejného podlaží. Voda už nebyla dost horká a tekla z kohoutku jen v pokojové teplotě. Maureen si vzala šampon, ručník a župan a její ošetřovatelka jí přišla pomoci s napuštěním vany. Když byla vana do poloviny plná, ošetřovatelka zastavila vodu a strčila do ní ruku, aby zkontrolovala teplotu. „Brrr, ta je studená,“ řekla k Maureen. „Na koupání příliš studená, budete muset počkat, až se víc ohřeje.“

Maureen to nevyvedlo z míry a začala se svlékat. „Nemůžete se koupat, voda je příliš studená,“ řekla jí ošetřovatelka. „Nevadí. Chci se vykoupat,“ trvala na svém Maureen. „Poslouchejte, Maureen, musíte počkat, voda je na koupání příliš studená,“ kárala ji ošetřovatelka. Maureen měla čím dál větší zlost. Začala se svlékat a blížila se k vaně. „Ne,“ řekla ošetřovatelka, „teď se nemůžete koupat.“

Jiná ošetřovatelka slyšela vzrůstající povyk a přišla do koupelny. Nevěřila, že stojí za to se s Maureen hádat nebo i něco horšího kvůli teplotě vody ve vaně. Řekla první ošetřovateli, že má s Maureen dobrý vztah a že to s ní vyřídí. „Chci se vykoupat a teď hned!“, křičela Maureen na nově příchozí ošetřovatelku. „V pořádku,“ řekla nová ošetřovatelka, „pomohu vám do vany.“ Zvedla jí nohu do vany tak, aby se studená voda dotkla jejího palce u nohy. „Ta voda je úplně zmrzlá, v tom se nemůžu koupat. Počkám, až se ohřeje,“ zvolala Maureen. Problém byl vyřešen, aniž došlo ke konfrontaci.

Problémy s čekáním

Jeden zkušený ošetřovatel si všiml, že lidé s pokročilou HCH nedokážou čekat. Ačkoli to zní absurdně, je toto zjištění založeno na citlivém pozorování problémů, které mají lidé bojující s ovládáním svých pohybů. Když něco chtějí, chtějí to hned. Jejich požadavky jsou vedeny poškozením mozku způsobeným nemocí. Mohou být netrpěliví, nerealističtí, zlostní, sobečtí a mohou podvádět, ale vzhledem k jejich narušené schopnosti omezovat se a řídit své impulsy, když něco nemohou dělat, nedokážou ani čekat.

Pokud vás někdo žádá o pomoc, poskytněte ji ihned nebo co nejrychleji. Ať vás to jakkoli ruší, bude to pro vás z dlouhodobého hlediska mnohem efektivnější. Pokud nemůžete pomoc poskytnout ihned, pokuste se realisticky stanovit přesný čas, kdy budete schopní pomoci. Například byste mohli říci: „Udělám to pro vás za 15 minut, ve čtyři hodiny.“ Určitě slib dodržte. Nenechávejte časový rámec neohraničený: „Udělám to pro vás hned, jak dokončím svou práci.“ To by vás oba frustrovalo, protože nemocný by vám slib připomněl mnohokrát, než byste práci dokončili. Požádat nemocného, aby počkal, je žádat ho o něco, čeho není kvůli neurologické nezpůsobivosti schopen. Vždy vynaložte úsilí na předjímání toho, co je třeba, a eliminaci čekání.

Záměna poruch hybnosti s nevhodným chováním

Někteří pečovatelé dost běžně interpretují problémy s pohybem jako „špatné“ chování, „nevhodné“ chování nebo dokonce „agresivní“ chování. Uvažujte o těchto příkladech:

Pomáháte Henrykovi projít halou a držíte ho za asistenční pás. Zničehonic se sesune na podlahu. Jemně se ho dotknete a vyzvete ho, aby si zase stoupnul. Jak se mu snažíte pomoci, uvědomíte si, že je najednou hrozně těžký. Teď, když je zpátky na nohou, uděláte spolu několik dalších kroků chodbou... vtom se opět sesune na zem, snad aby vyzkoušel trpělivost i toho nejtrpělivějšího ošetřovatele. Podezříváte ho, že to dělá záměrně, možná proto, „aby vzbudil pozornost“.

Pomáháte Michelle jíst oběd, vedete jí ruku k talíři, aby si z něho nabrala lžící brambory. Jak zvedá lžici k ústům, upustí ji. Brambory jí spadnou na bryndák, do klína, na ták a na podlahu. Uklidíte to trochu předtím, než ji pobídnete, aby nabrala další lžici. Na půl cestě k ústům, upustí lžici... znovu. Přibyly brambory na bryndáku, na tácu, v klíně i na zemi. Ale v ústech nemá nic. Frustruje vás ten vzrůstající nepořádek, „promrhané“ jídlo a podezření, „že se moc nesnaží“, můžete se dokonce domnívat, že to dělá „schválně“ a být zvědaví, kolikrát ještě lžici upustí.

Ale jak Henryho padání, tak Michellino upouštění lžice mohou být způsobeny poruchou pohybu zvanou „motorická impersistence“, neschopnost udržet pozici. Henry možná není schopný udržet pozici vstoje a Michelle je neschopná udržet v ruce lžici. Tento stav je druhem poruchy pohybu, který není příliš znám. Jeho příčinou jsou progresivní změny v mozku, ne změny povahy, nálady nebo charakteru.

Podobně se můžete pokoušet pomoci Shaunovi při sprchování. Protože má sám co dělat s rovnováhou a dá mu práci udržet se madla ve sprše, jemně mu zvednete loket nahoru a nabídnete mu, že mu pomůžete se pod paži omýt. Příští věc, co cítíte, je jeho loket ve vaší tváři. Okamžitě dáte najevo svůj nesouhlas, voláte o pomoc a ukončíte sprchování prohlášením, že Shaun se do vás pokusil vrazit loktem.

Další věc, kterou musíte pochopit, chcete-li porozumět pohybovým poruchám, je neschopnost přizpůsobit nebo regulovat sílu pohybu. Shaun se pokoušel jemně zvednout paži a nechat vás, abyste ho pod ní umyl, ale nebyl schopný regulovat sílu, když paži zvedal, jeho dobrá vůle a pokus vám pomoci dopadl spíš jako pokus vám ublížit. Pokud tento aspekt pohybových poruch pochopíte, můžete upravit svou polohu tak, aby vás tyto nečekaně prudké pohyby nepřekvapily nebo neporanily. Často za nimi není nic jiného než pokus o spolupráci s pečovatelem.

Lpění

Lidé ve střední nebo pokročilé fázi nemoci se běžně zablokují nebo ulpějí na určité věci. Mohou od vás něco požadovat nebo po vás chtít, abyste něco udělali... ustavičně. Může to být cokoli od žádosti o cigaretu po přání navštívit přítele... dokola, dokola a dokola. Mohou na vás tlačit, abyste jim pomohli za absolutně nevhodných podmínek, které činí nemožným, abyste udělali to, co po vás žádají. Nátlak se může stupňovat až ke křiku a klení. Vaše vysvětlování se jim jeví tak nerealistické, jako se zdá vám jejich žádost.

Pro nemocné je nadmíru obtížné přestat na něčem lpět nebo naléhat. Je to stejné jako s malými dětmi, které se chovají také tak. Několik níže popsanych zásad vám může pomoci při řešení problémů s opakujícími se žádostmi a kompulzivním chováním.

- Zaveďte rutinní program a pravidla a pak na nich trvejte. Jestliže každý pečovatel na opakované požadavky reaguje různě, je to pro klienta matoucí.
- Neslibujte, že něco uděláte za minutku, jestliže víte, že slib nemůžete dodržet. Pokud dáte slib, dodržte ho.
- Dodržujte program a často pacientům připomínejte, v kolik hodin je určitá věc na programu a co po ní bude následovat.
- Ujistěte se, že plníte některé žádosti. Lidé v pozdním stadiu HCH se mohou cítit dobře nebo být šťastní mnoha způsoby a odpírat jim tato potěšení kvůli „špatnému chování“ nebo protože jste zaneprázdněni, není znakem dobré péče.

Když už slíbíte něco udělat „za minutu“ a nemocný na tom trvá, „minuta“ je – přísně vzato – 60 vteřin. Mohli jste stanovit mnohem delší čas – dostatečný na to, abyste měli spoustu prostoru přání splnit. Pokud slíbíte, že něco v určitý čas uděláte, musíte jistě vědět, že to stihnete. Někdy se stává, že pacient trvá víc na domluvené době, než na tom, co po vás v tu dobu chtěl. Obecně platí pro dobrou péči pravidlo, že máte udělat to, oč jste žádáni, jak nejdříve je to z praktických důvodů možné. Dokonce, i když to může dočasně přerušit vaši aktivitu a oddálit vaši pomoc někomu jinému, z dlouhodobého hlediska to stojí za to. Vyhněte se příliš častému popisu „lpění“ jako „agitovanosti“.

Pokud někdo na něčem lpí, neříkejte mu: „Ne.“ Odmítnutím zbytečně riskujete, že se rozčílí. Na příklad: Virginia pravidelně kouří jednu cigaretu denně po snídani v 9.00 hodin. „Můžu si dát cigaretu?“ zeptá se v 8.45. Lepší než říci: „Ne, ještě není na cigaretu čas,“ je navrhnout: „Ano, můžete. Za 15 minut vám ji přinesu. Tak si zatím běžte do kuřárny.“

Klení a útočné poznámky

Kombinace nedostatku kontroly nad svými impulsy a zlosti nad ztrátou nezávislosti se může u člověka s HCH projevit útočnými poznámkami nebo sprostými slovy namířenými na pečovatele. I když si uvědomíme, že za sprostými slovy je HCH, stejně je nepříjemné být terčem takové špíny. Ignorovat to vyžaduje z naší strany velkou dávku tolerance. Nesnášejte to sami, řekněte o tom, co se děje, supervizorovi, aby se těmito zraňujícími útoky bylo možné zabývat, kdyby přetrvávaly. Důsledná zdvořilost ošetřujícího může problém překonat.

Shrnutí

Někdy se můžete divit, proč je pacient zmatený, když mu řeknete: „Oblečte se a ať jste za hodinu připraven.“ Nebo můžete žasnout, když si vezme cigaretu z cizí krabičky a zapálí si, aniž požádá o dovolu. Je snazší všimnout si, že problémy s rovnováhou vedou k pádům, než si všimnout, jaký vliv mohou mít problémy s myšlením na chování, na schopnost vyvolat něco z paměti, na schopnost začít, organizovat a dokončit činnost a že v jejich důsledku může nemocný ztratit kontrolu nad svými impulsy. Tyto symptomy HCH před vás staví jedinečné výzvy. Důvody nepatřičného chování můžete začít hledat tak, že se budete snažit pochopit, jak změny mozku ovlivňují proces myšlení. Často je to klíč k jednoduchým řešením v situacích, které se zdály na první pohled komplikované.

SOCIÁLNÍ PROBLEMATIKA

VÝMĚNA PRŮKAZŮ OZP – CO S SEBOU?

Mgr. Václav Krása

www.nrzp.cz

Co vše je třeba vzít s sebou na Úřad práce při podání žádosti o přechod nároku na průkaz osoby se zdravotním postižením.

Podle zákona č. 329/2011 Sb., o poskytování dávek osobám se zdravotním postižením končí platnost průkazů osob se zdravotním postižením, které byly vydány před rokem 2015, a to dne 31. 12. 2015. V letošním roce probíhá výměna těchto průkazů. Vzhledem k tomu, že se blíží termín, do kdy je potřeba průkazy vyměnit, doporučuji Vám, kteří jste ještě nepožádali o výměnu průkazu, abyste tak co nejdříve učinili. Úřady práce sice většinu držitelů vyzvaly k výměně průkazu, ale je nepochybné, že v řadě případů mohlo dojít ke ztrátě dokumentace a Úřad práce nemá kompletní databázi držitelů průkazů OZP.

Co je třeba vzít s sebou na ÚP ČR? Při podání žádosti o přechod nároku na průkaz OZP je nutné, aby si klienti s sebou vždy vzali průkaz mimořádných výhod nebo dočasný průkaz OZP – na výměnu mají nárok pouze držitelé platného průkazu, který má platnost delší než 1. 1. 2015. V případě, že má člověk průkaz mimořádných výhod, který mu ještě přiznal obecní úřad do konce roku 2011, doporučuje ÚP ČR vzít s sebou i rozhodnutí o přiznání mimořádných výhod.

Dále je třeba doložit aktuální fotografii, která odpovídá formátu fotografie určené na občanský průkaz. Tuto fotografii mohou lidé přinést až dodatečně, při podání žádosti o přechod nároku na průkaz OZP není nezbytná. A v neposlední řadě, stejně jako při každých úředních jednáních, je potřeba prokázat totožnost občanským průkazem.

Pokud má krajská pobočka ÚP ČR pochybnosti o platnosti a pravosti dokladů, na základě kterých klient prokazuje nárok na průkaz OZP, zahájí správní řízení z moci úřední o přiznání průkazu OZP, což znamená, že proběhne nové posouzení zdravotního stavu osoby.

Od 1. 1. 2015 mají klienti také možnost sami si zvolit, zda si přejí na průkazu uvést symbol označení osoby s úplnou nebo praktickou hluchotou nebo osoby hluchoslepé anebo osoby úplně nebo prakticky nevidomé (piktogram znázorňující jedno z uvedených druhů postižení). Držitelé výše uvedených průkazů provedou tuto volbu při podání žádosti o přechod nároku na průkaz OZP.

Je důležité, abyste tuto věc nepodceňovali, a pokud jste nebyli vyzváni Úřady práce k výměně průkazů OZP, prosím, abyste urychleně navštívili svoje Úřady práce a požádali o výměnu.

SOCIÁLNÍ POJIŠTĚNÍ

Eliška Škrancová

Mosty 03/2015

Pro nárok na starobní důchod je třeba dosáhnout důchodového věku a v letošním roce získat potřebnou dobu pojištění v délce 31 let. V roce 2016 je to 32 let a každý další rok se doba pojištění zvyšuje, až v roce 2019 dosáhne 35 let. Doba pojištění je stejná pro muže i ženy. Pro nárok na invalidní důchod je doba pojištění vázaná na věk žadatele.

Nárok na invalidní důchod má občan, pokud je invalidní v některém ze tří stupňů a získal potřebnou dobu pojištění. Podmínka potřebné doby pojištění se nevyžaduje v případech, že invalidita vznikla následkem pracovního úrazu (nemoci z povolání).

Podmínka doby pojištění pro přiznání invalidního důchodu je u pojištěnce:

- do 20 let méně než 1 rok,
- od 20 do 22 let 1 rok,
- od 22 let do 24 let 2 roky,
- od 24 let do 26 let 3 roky,
- od 26 let do 28 let 4 roky,
- nad 28 let 5 let.

Potřebná doba pojištění pro nárok na invalidní důchod se zjišťuje z období před vznikem invalidity, a jde-li o pojištěnce ve věku nad 28 let, z posledních deseti roků před vznikem invalidity. U pojištěnce staršího 38 let se podmínka potřebné doby pojištění pro nárok na invalidní důchod považuje za splněnou též, byla-li tato doba získána v období posledních 20 let před vznikem invalidity; potřebná doba pojištění činí přitom 10 roků. Podmínka potřebné doby pojištění pro nárok na invalidní důchod se považuje za splněnou též, byla-li tato doba získána v kterémkoliv období deseti roků dokončeném po vzniku invalidity.

Zvláštním případem je invalidita z mládí, která vznikla před 18. rokem života. Nárok na tzv. „invalidní důchod z mládí“ vznikne pouze osobě, která byla uznána invalidní pro invaliditu třetího stupně (dříve plně invalidní), dosáhla aspoň 18 let věku, má trvalý pobyt na území České republiky a nebyla účastna pojištění po potřebnou dobu.

Velmi často se stává, že člověk získá některý z invalidních důchodů a poté se již o sociální pojištění nezajímá. To je ale velká chyba. Poživatelé invalidního důchodu III. stupně jsou sociálně pojištěni, ale invalidní důchodci v I. a II. stupni sociálně pojištěni nejsou. Pokud se invalidnímu důchodci v I. a II. stupni zhorší zdravotní stav a žádá o zvýšení stupně invalidity, tak se může stát, že mu je vyšší stupeň invalidity přiznán, ale důchod je vyplácen stále ve stejné výši a nedojde k jeho zvýšení z důvodu chybějících dob sociálního pojištění. To platí i při přechodu z invalidního důchodu I. a II. stupně do starobního důchodu. Může se také stát, a těchto případů také přibývá, že člověk pobírá invalidní důchod I. či II. stupně, ale zdravotní stav se zlepší a důchod je odebrán. Po nějakém čase se opět zdravotní stav zhorší natolik, že by mohl být přiznán invalidní důchod, ale žadateli nevznikne na výplatu důchodu nárok, protože nesplnil potřebnou dobu pojištění, neboť když byl poživatelem invalidního důchodu v I. či II. stupni, neodvážel žádným způsobem sociální pojištění.

Platba sociálního pojištění není vždy povinná, a proto pokud člověk nepracuje a neodvádí pojištění, velmi často na ně zapomíná.

Jak a kde získat přehled o dobách pojištění

Přehled o dobách našeho pojištění je evidován na České správě sociálního zabezpečení. Jednou ročně můžeme bezplatně písemně ČSSZ požádat o zaslání informativního osobního evidenčního listu důchodového pojištění (ioLdp) na adresu: ústředí ČSSZ, odbor správy údajové základny, Křížová 25, 225 08 Praha 5. List bychom měli dostat do 90 dnů po žádosti. Do žádosti o zaslání IOLDP uveďte své jméno, příjmení, rodné příjmení, adresu trvalého bydliště, doručovací adresu, rodné číslo, místo, datum a podpis.

Osobní list obsahuje přehled o dobách pojištění a za dobu od roku 1986 obsahuje také přehled vyměřovacích základů a vyloučených dob. Najdeme zde tedy vše potřebné k určení nároku na důchod a jeho výpočet.

Jak postupovat, když něco v evidenčním listu chybí

Pokud se v listu neobjevila některá naše doba zaměstnání, měli bychom se obrátit na svého tehdejšího zaměstnavatele, upozornit ho, že pravděpodobně nesplnil své zákonné povinnosti v oblasti evidenčních listů a požádat jej o zaslání evidenčního listu ČSSZ.

Pokud s námi zaměstnavatel třeba odmítá spolupracovat nebo již neexistuje, obrátíme se na OSSZ podle místa útvaru zaměstnavatele, ve kterém vede nebo vedl evidenci mezd. OSSZ by měla už sama zjednat nápravu. OSSZ nám rovněž může zjistit adresu archivu u zaniklých zaměstnavatelů, případně nám poradit, jakým dalším způsobem můžeme chybějící dobu zaměstnání prokázat.

Chybějící dobu zaměstnání či studia můžeme dále prokázat například čestným prohlášením svým a dvou svědků, dodatečným potvrzením zaměstnavatele nebo obecního úřadu, vysvědčením, vojenskou knížkou a podobně.

Obsah evidenčního listu

List je přehledem dob sociálního pojištění, ať už jsme byli zaměstnaní nebo vykonávali samostatnou výdělečnou činnost, které má ve své evidenci ČSSZ. Doby pojištění zaměstnanců dává do evidence ČSSZ zaměstnavatel formou evidenčních listů. Doby pojištění OSVČ tam zasílá příslušná OSSZ. List IOLDP obsahuje i některé náhradní doby pojištění, např. dobu studia, vojenské služby, vedení v evidenci úřadu práce. Od roku 1986 obsahuje i přehled vyměřovacích základů, tedy hrubých výdělků a vyloučených dob, např. nemocenskou, peněžitou pomoc v mateřství, podporu při ošetřování člena rodiny. Nově list obsahuje také celkový počet neevidovaných dob (i celkový součet), které chybí mezi naším prvním a posledním nárokovým dokladem a ČSSZ o těchto dobách nemá v evidenci žádné doklady. Právě informace o neevidovaných dobách nás mohou včas upozornit na konkrétní chybějící doby pojištění, a my je tak můžeme doplnit.

ZVÝŠENÍ MINIMÁLNÍ MZDY U OZP

www.nrzp.cz

Na konci srpna projednávala vláda zvýšení minimální mzdy. Standardní minimální mzda bude od 1. 1. 2016 činit 9.900 Kč. Současně došlo také k navýšení minimální mzdy u příjemců invalidních důchodů. Minimální mzda u příjemců ID bude od 1. 1. 2016 činit 9.300 Kč to znamená, že minimální mzda se u této skupiny zaměstnanců zvyšuje o 1.300 Kč. Je to dobrý základ k tomu, aby od 1. ledna 2017 došlo k vyrovnání standardní minimální mzdy a minimální mzdy u příjemců invalidních důchodů. Vláda tak plní svůj závazek, který je schválen v Národním plánu podpory vyrovnávání příležitostí na období 2015–2020. Současně by mělo dojít k navýšení příspěvku zaměstnavatelům, kteří zaměstnávají více než 50% pracovníků se zdravotním postižením. Tudiž by zvýšení minimální mzdy nemělo mít dopad na zaměstnanost OZP. Navýšení příspěvku pro zaměstnavatele, kteří zaměstnávají více než 50 % OZP, bude ještě předmětem jednání. Úroveň příspěvku ještě nebyla stanovena.

EVROPSKÝ PRŮKAZ OSOB SE ZDRAVOTNÍM POSTIŽENÍM

www.nrzp.cz

V pátek 3. 7. 2015 oznámila poslankyně Evropského parlamentu paní MUDr. Olga Sehnalová, že došlo k významnému posunu v dlouho diskutovaném tématu Evropského průkazu zdravotního postižení. Podle oznámení komisařky Marianne Thyse na úterním slyšení v Evropském parlamentu začne na zavedení jednotného průkazu pracovat skupina 17 členských států, a to od roku 2016. Evropská komise přislíbila podpořit tento projekt 1,5 milióny EUR. Tento průkaz umožní vzájemné uznávání statutu osoby zdravotně postižené napříč státy EU. Postižení díky tomu budou moci při cestování po EU užívat stejná práva, jako mají místní občané (např. v Rakousku sleva z dálničního poplatku). Teď už záleží jen na Ministerstvu sociálních věcí, zda a v jaké míře se ČR zapojí do tohoto projektu.

NÁRODNÍ PLÁN PODPORY ROVNÝCH PŘÍLEŽITOSTÍ PRO OSOBY SE ZDRAVOTNÍM POSTIŽENÍM NA OBDOBÍ 2015–2020

www.vlada.cz

V pondělí 25. května 2015 vláda České republiky projednala a usnesením č. 385 schválila nový Národní plán podpory rovných příležitostí pro osoby se zdravotním postižením na období 2015–2020.

Od roku 1992, kdy byl schválen první národní plán, se jedná již o šestý plán, jehož cílem je podporovat integraci lidí se zdravotním postižením. Svou strukturou bude opět navazovat na Úmluvu OSN o právech osob se zdravotním postižením.

Naplňováním doposud realizovaných národních plánů došlo ke zlepšení přístupu státu k osobám se zdravotním postižením, což se pozitivně promítlo v řadě oblastí,

kteřé jsou k zajištění podmínek pro kvalitní a důstojný život této skupiny lidí důležité a napomáhají jejich integraci do společnosti.

Přestože většina opatření obsažená v doposud realizovaných národních plánech byla splněna, zůstává však i pro následující období řada otevřených a nedořešených otázek, které se přímo dotýkají života jednotlivých skupin lidí se zdravotním postižením. Z tohoto důvodu je potřebné navázat na státní politiku v této oblasti předložit vládě ČR nový Národní plán pro osoby se zdravotním postižením na období 2015–2020.

Na přípravě Národního plánu se podílela především Pracovní skupina pro přípravu Národního plánu pro osoby se zdravotním postižením 2015–2020. Tuto pracovní skupinu tvořili zástupci všech zainteresovaných resortů a institucí. Konkrétně se jedná o Ministerstvo dopravy, Ministerstvo financí, Ministerstvo kultury, Ministerstvo pro místní rozvoj, Ministerstvo práce a sociálních věcí, Ministerstvo průmyslu a obchodu, Ministerstvo spravedlnosti, Ministerstvo školství, mládeže a tělovýchovy, Ministerstvo vnitra, Ministerstvo zdravotnictví, Ministerstvo zemědělství, Český statistický úřad, Národní radu osob se zdravotně postižením ČR, Asociaci zaměstnavatelů zdravotně postižených ČR a zástupce Sekretariátu VVZPO. Dále byla zastoupena i krajská samospráva a to Asociací krajů ČR. Na tvorbě Národního plánu se také podílely některé organizace osob se zdravotním postižením (Asociace organizací neslyšících, nedoslýchavých a jejich přátel, Společnost pro podporu lidí s mentálním postižením ČR, organizace zastupující osoby s duševním onemocněním aj.), které zaslaly návrhy opatření nebo se také účastnily některých jednání.

Kromě pokračování v již nastavených programech a činnostech, jako je odstraňování bariér veřejných budov, komunikací a dopravy a také pokračování v podpoře organizací osob se zdravotním postižením, obsahuje plán i řadu nových úkolů, zcela novou oblastí jsou například rizikové situace a přístupnost informací a veřejných služeb. Jedním z opatření, které se týkají systematické změny, je revize systému podpory zaměstnanosti osob se zdravotním postižením. Další důležitou oblastí je uplatňování inkluzivního vzdělávání. Naléhavým úkolem je také nalezení transparentního, spravedlivého a efektivního způsobu financování sociálních služeb. Významnou oblastí je dále rovnost před zákonem a přístup ke spravedlnosti, kde se navržená opatření týkají zejména podpory zavádění podpůrných opatření při rozhodování pro osoby s omezenou svéprávností. Oblast participace občanů se zdravotním postižením a jejich organizací na správě věcí veřejných obsahuje také cíl týkající se zlepšení podmínek přístupu osob se zdravotním postižením k výkonu volebního práva.

MOŽNOSTI LÉČBY HCH V ČR

PORADNA PRO EXTRAPYRAMIDOVÁ ONEMOCNĚNÍ V PARDUBICÍCH

MUDr. Václav Dostál

Poradna pro extrapyramidová onemocnění a kognitivní deficit neurologické kliniky Pardubické nemocnice funguje již přesně 15 let. V roce 2000 byla poradna otevřena 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 2 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 punce 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, penzion 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.

V případě jakéhokoli dotazu kontaktujte prosím:

MUDr. Václav Dostál, MUDr. Aleš Kopal

Tel.: 466 014 704, fax: 466 014 702, e-mail: comply@seznam.cz

Nemocnice Pardubického kraje, a.s.

Neurologická klinika – Poradna pro extrapyramidová onemocnění a kognitivní deficit

Kyjevská 44

532 03 Pardubice

www.nemocnicepardubice.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 2 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 bioptují 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 zamrazena.

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) dítěti sourozence.

V případě zájmu či jakéhokoliv dotazu kontaktujte prosím:

Mgr. Lenka Raszyková, molekulární biolog, mobil: 732 856 553

MUDr. Věra Hořínová, klinický genetik, mobil: 604 415 649

Mgr. Dušana Vránová, IVF koordinátorka, mobil: 731 416 420

MUDr. Pavel Texl, gynekolog, ředitel sanatoria, tel.: 549 523 211

SANATORIUM Helios, spol. s r.o., Štefánikova 12, 602 00 Brno

www.sanatoriumhelios.cz

PREIMPLANTAČNÍ GENETICKÁ DIAGNOSTIKA HCH V GENNETU V PRAZE

V. Krutílková, M. Putzová, I. Eliášová, D. Stejskal



MUDr. Věra Krutílková

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. To znamená, že žena podstoupí hormonální stimulaci, čímž je zajištěno dozrání více vajíček. Ta jsou pak oplodněna spermiemi partnera. Takto vzniklý zárodek se 3. den skládá z 6 – 10 dosud nespecializovaných buněk – blastomer. Každá z nich nese kompletní genetickou informaci.

Pomocí mikromanipulačních technik je jedna blastomera odebrána. Z DNA získané z této buňky je pak provedena vlastní analýza. 4.–5. den je do dělohy zavedeno embryo, které nenese dispozici k dané chorobě. Vyšetření je možno provést též z několika buněk tzv. trofoectodermu (část embrya, ze kterého se později vytváří placenta a plodové obaly) odebraných 5. den. V tomto případě je embryo vitrifikováno (velmi šetrně zamrazeno) a zavedení embrya bez dispozice k Huntingtonově chorobě probíhá v dalším cyklu příjmkyně.

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 příímého příbuzného s geneticky potvrzenou Huntingtonovou chorobou. Výhodou je možnost takto provést PGD i u žadatele v riziku, který nepodstoupil prediktivní testování. Vyřazena jsou embryo (zárodky), která nesou kopii genu společnou s nemocným příbuzným (nejčastěji rodičem žadatele).

PGD je v Gennetu prováděna od roku 2007, dosud byla provedena u 95 typů monogenních chorob. Úspěšnost (počet gravidit po zavedení embrya do dělohy) se pohybuje kolem 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.

Co se týká finančních nákladů, na přípravě genetické analýzy se partneři podílí 10 000 Kč. V každém IVF cyklu si hradí tzv. mikromanipulace, tzn. injekci spermie do vajíčka (ICSI) při IVF, odběr blastomery a prodlouženou kultivaci (doba mezi odběrem blastomery a přenosem vyšetřeného embrya do dělohy). Jedná se zde o částku 15 000 Kč, možný je doplatek za léky k hormonální stimulaci (t. č. max. 6 000 Kč). PGD představuje spolehlivou metodou prevence přenosu Huntingtonovy choroby 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. Věra Krutílková, tel. pro objednání: 222 313 000,

e-mail: vera.krutilkova@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



Mgr. M. Horňák, Ph.D.

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 nechťejí, nebo se stále rozhodují, zda podstoupit ge-

netický test, který potvrdí, nebo vyloučí budoucí propuknutí choroby. V Repromedě používáme technologii KARYOMAPPING na DNA čipech, 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 zdédila 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 laboratorii 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 stádií embryí (blastomer) provádíme vyšetření také na buňkách odebraných z vyšších embryonálních stádií – 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 prenatální 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: 533 306 351

MUDr. Ilga Grochová, klinický genetik,

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

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

e-mail: mhornak@repromeda.cz, mobil: 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

DIAKONIE ČCE – STŘEDISKO BETANIE V NÁCHODĚ



Náchodská Betanie je domovem s kapacitou 20 lůžek, nabízejícím 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 požádat si o umístění na pokojí 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.diaakoniecce.cz

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, 140 00 Praha 4 – Krč
Tel.: 241 406 859, e-mail: stredisko@diakonie-zvonek.cz
www.diakonie-zvonek.cz

DOMOV DŮCHODCŮ ŠTÍTY

Hlavním cílem tohoto zařízení je poskytování služeb sociální péče osobám, které se v důsledku svého věku nebo zdravotního stavu ocitly v nepříznivé sociální situaci, kterou nejsou schopny překonat ve vlastním prostředí ani za pomoci jiných typů sociálních služeb nebo rodiny a potřebují pravidelnou pomoc při zajištění svých potřeb s cílem zachovat a rozvíjet svou soběstačnost, společenské návyky a dovednosti. O uživatele pečují všeobecné sestry, pracovníci v sociálních službách, rehabilitační pracovnice a sociální pracovnice.

Podmínkou přijetí je nutnost přiznání příspěvku na péči!

Kontakty:

Domov důchodců Štíty, Na Pilníku 222, 789 91 Štíty
Tel.: 583 480 050, 583 455 660,
e-mail: vaclav.veprek@domovstity.cz, pavlina.vlkova@domovstity.cz
www.domovstity.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 nevléčitelně 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 poskytujeme dle jejich individuálních potřeb zejména komplexní ošetrovatelskou péči přizpůsobenou jeho zdravotnímu stavu, včetně palia-

tivní léčby (léčby bolesti), psychickou pomoc a podporu 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

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

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. Od 8. dubna 2013 je ubytovaným 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, mobil: 774 131 021, e-mail: info@senioriluhacovice.cz

www.senioriluhacovice.cz

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

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

www.domovufontany.cz

STALO SE

PŘEDNÁŠKY V RÁMCI PROJEKTU



Přednáška v Penzionu Spokojené stáří Pozlovice

Třetí přednáška se konala 30. 4. 2015 v Penzionu Spokojené stáří v Pozlovicích (Luhačovice). Celková doba přednášky byla asi 3 hodiny.

Přednášeli MUDr. Pavel Ressler, Ph.D. (přednáška + diskuse), PharmDr. Zdeňka Vondráčková a Rastislav Ostríž (přednáška + diskuse).

Přednáška pana doktora Resslera byla o HCH a jejích specifikách, PharmDr. Vondráčková přednášela o SPHCH a o správné péči a o úskalích péče o pacienty s HCH mluvil pan Ostríž. Po přednáškách opět následovala diskuse a připomínky k vhodnosti prostředí pro pobytovou péči u pacientů s HCH. Vystoupení v rámci projektu bylo v závěru zpestřeno promítnutím filmu ze života klienta tohoto zařízení pana Jiřího Lhoty, který byl v mládí aktivním sportovcem a reprezentantem USA. Na přednášce byla vřelá atmosféra a celá řada odborných dotazů, následovala prohlídka zařízení a upřesnění bezpečnosti zařízení a péče o pacienty s HCH.



Přednáška v Domově u fontány v Přelouči

Čtvrtá přednáška se konala 14. 9. 2015 v Domově u fontány v Přelouči. Celková doba přednášky byla asi 3 hodiny. Přednášeli PharmDr. Zdeňka Vondráčková a Rastislav Ostríž.

Hlavní témata byla opět představení SPHCH, specifika Huntingtonovy choroby a péče o pacienty s touto chorobou. Po přednáškách opět následovala diskuse, posouzení úskalí zařízení a jeho vhodnosti pro umísťování pacientů s HCH, velice zajímavá debata s PhDr. Danuší Fomiczewovou (ředitelkou zařízení) a prohlídka.

Další plánované přednášky

Do konce letošního roku je naplánována v říjnu přednáška v Diakonii ČCE ve středisku Rýmařov (okres Bruntál) a v listopadu a v prosinci přednáška v domově pro osoby se zdravotním postižením ve Zborovicích a v Diakonii ČCE v Hořicích.

NOVÝ FUNDRAISER SPHCH

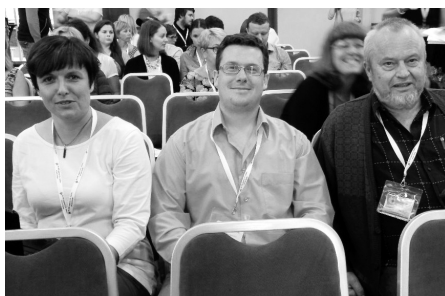
Vážení čtenáři Archy, je mi potěšením, že můžu napsat, že jsem se stala součástí SPHCH. Pracuji po vás jako fundraiser. To znamená, že mým úkolem je „získávání“ finanční

podpory pro aktivity SPHCH – jako je uspořádání rekondičních pobytů, vydávání Archy a jiných publikací, provoz internetových stránek, evropský projekt atp. Samozřejmě že bychom rádi pomohli při získávání finančních prostředků i vám. Proto v případě, že potřebujete např. pořídit nějaký přístroj, který vám ulehčí život či péči, příspěvek na rehabilitaci, najít zaměstnání nebo cokoliv jiného, o čem si myslíte, že by vám mohlo pomoci, neváhejte mne kontaktovat na emailové adrese funds@huntington.cz nebo na telefonním čísle 733 575 075. Doufám, že se nám společně podaří najít řešení. Těším se na spolupráci,

Mgr. Monika Baxa

KONGRES EHA

Ve dnech 18.–20. 9. 2015 proběhl kongres EHA v Polsku ve Varšavě. Účastnili jsme se ve čtyřech a celý kongres byl velice zajímavý z hlediska přednášek o pokrocích ve výzkumu HCH a byl také velice emocionální díky mnoha příběhům z rodin zatížených HCH a diskusním příspěvkům, které následovaly. Organizace byla profesionální, a tak velmi rychle následovaly přednášky a diskusní kroužky v pěti sekcích za sebou. Přivezli jsme domů nové podněty pro následnou naši práci i pro projekt přednášek pro pečovatele financovaný z fondu švýcarsko-české spolupráce. EHA má od letošního roku nové logo. V EHA je registrováno 40 členských organizací a má celkem 37 000 členů. O celém kongresu budeme informovat v Prostějově a následně na jaře v Arše.



OZNÁMENÍ

NAKUPUJETE V E-SHOPECH? PODPOŘTE NÁKUPEM SPHCH!



Pokud nakupujete v internetových obchodech, můžete nyní svým nákupem podpořit SPHCH. Nebude Vás to stát ani jedinou korunu navíc.

Stačí udělat tyto čtyři jednoduché kroky:

- Podívejte se na portál GIVT.cz, jestli se mezi zde zaregistrovanými obchody nachází e-shop, na kterém se chystáte nakoupit.
- Pokud ano, klikněte na něj a tím se jeho název objeví v políčku „**Nákupem na...**“
- Nyní klikněte na políčko „**přispívám na...**“, a z nabídnutých organizací vložte **Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě**.
- Zbývá už jen odkliknout „**Zahájit nákup**“.

Tím se dostanete do Vámi zvoleného e-shopu a zde již pokračujete v nákupu, jak jste zvyklí. Po jeho skončení provozovatel e-shopu pošle předem dané procento ze zaplacené částky (o jehož výši jste při zahájení nákupu informováni) provozovateli portálu GIVT.cz, který jej pak po odečtení si provize převede na účet SPHCH. **Opravdu zaplatíte stejnou částku jako při nákupu bez použití givt.cz!** Více si o portálu GIVT.cz můžete přečíst na <https://givt.cz/>.

Mezi zúčastněnými e-shopy je již řada známých internetových obchodů a slevových portálů. Byla by proto škoda, kdybyste nevyužili možnosti nechat je věnovat určitou část peněz z Vaší útraty nám, případně jiné neziskové organizaci, kterou chcete podpořit. Předem Vám za to děkujeme!

SPHCH NA FACEBOOKU



Jelikož jdeme s dobou (možná někdy trochu pozdě, ale přece), tak máme konečně i vlastní facebookové stránky na www.facebook.com/huntingtoncz. Budeme se snažit co nejčastěji doplňovat nové a zajímavé informace, a tak využívat sociální sítě pro větší osvětu o Huntingtonově chorobě a o činnosti SPHCH. Určitě nám dejte svůj „palec“. Děkujeme... :-)

UPŘESNĚNÍ DO JARNÍHO VYDÁNÍ ZPRAVODAJE ARCHA

V jarním vydání Zpravodaje Archa byl uveřejněn článek s názvem „Pozdní stadium nemoci: Komunikace ve vztahu a v rodině“ od Jimmyho Pollarda a chybně zde byl uveden

překladatel, správně mělo být „překlad Mgr. Petra Ostrižová, Pavla Šašinková a Zuzana Maurová“. Tímto se za chybu omlouváme.

REHAPROTEX 2015



Veletrh REHAPROTEX je tradičně významným místem setkání domácích i zahraničních dodavatelů s poskytovateli zdravotní, rehabilitační a sociální péče a letos se koná od 21. do 24. října. Bude zde představen široký sortiment kompenzačních, protetických, ortopedických a rehabilitačních pomůcek, služeb v oblasti wellness, nabídek pro seniory a prezentací poskytovatelů sociálních služeb. Veletrh nemá ve středoevropském prostoru konkurenci. SPHCH se zúčastní jako vystavovatel posterovou prezentací.

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, 2 nastavitelné postele, 8 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...).**

HDBUZZ.NET V ČEŠTINĚ

HD Buzz.net je webová adresa, která byla zpřístupněna počátkem roku 2011 a první informace o ní byly zveřejněny v Praze 2010 na kongresu EHA. Odborné články zde najdete také v češtině, www.cs.hdbuzz.net. Překládá je pro vás jako hlavní garant Mgr. Monika Baxa a další překladatelé. Mezi nimi je také Ing. Jiří Hruďa a společně se Zuzanou Maurovou zajišťuje korektury přeložených textů. Výhradním správcem české verze stránek je Mgr. Monika Baxa. Pokud se chcete připojit k překladatelům, kontaktujte Ing. Jiřího Hrudu (hruďaHD@seznam.cz) nebo Mgr. Moniku Baxu (baxa@iapg.cas.cz).

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 so-

ciálních 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 240 Kč, potom je cena 20 Kč. Objednat si jej lze na adrese Postservis, oddělení předplatného, Poděbradská 39, 190 00 Praha 9 nebo na www.periodik.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 na závažná společenská témata.

ČASOPIS „MOSTY“

Časopis MOSTY, do roku 2010 vycházel pod jménem „Skok do reality“, je samostatně neprodejný a vydavatel jej distribuuje přímo do schránek na základě objednávky. Časopis vychází pětikrát 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.

KNIHA „NUTRIČNÍ PODPORA“

Knih 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.

PROJEKT JDI DÁL ANEB JAK BÝT BEZ DLUHŮ

Projekt osobního bankrotu je společnou snahou hned několika subjektů pomoci zadluženým lidem začít nový život – bez dluhů, bez strachu před exekutory. Lidem ve svízelné situaci nabízí zákon legální možnost, jak začít nový život bez dluhů a právě pomoc s oddlužením dle insolvenčního zákona je hlavním cílem tohoto projektu. Více informací o možnostech oddlužení naleznete na internetových stránkách www.jdi-dal.cz.

PORADNA „ZNÁM SVÉ LÉKY“

Unikátní edukační projekt určený pacientům – odborná online poradna „Znám své léky“. Poradna pomůže i vašim pacientům vyznat se v užívaných lécích, odhalit přípravky, které se mohou nesnášet, i bylinky a pokrmů, jejichž konzumaci by se měli

vyhnout. Poradna je zcela anonymní a bezplatná. Podrobné informace o poradně naleznete na www.ZnamSveLeky.cz.

PORADNA „NAJDI LÉKÁRNU“

Portál www.najdi-lekarnu.cz, který již více než rok poskytuje službu hledání lékových interakcí. Hledání probíhá online a na základě dat z U.S. National Library of Medicine, která se někdy liší od dat v českých databázích lékových interakcí. Lékové interakce zobrazujeme i v detailu ke každému léku, takže uživatel může velmi rychle zjistit, zda náhodou není kombinace léčiv považována za nebezpečnou.

KONTAKTY

MULTIDISCIPLINÁRNÍ TÝM

1. LF UK a VFN Praha

NEUROLOGICKÁ 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

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

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. Lenka Vinciková, tel.: 224 965 513, mobil: 723 968 415,
e-mail: vincikova.lenka@seznam.cz

PSYCHIATRICKÁ KLINIKA

Ke Karlovu 11, 120 00 Praha 2

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., mobil: 731 577 312, e-mail: alena.santava@iol.cz, alena.santava@fnol.cz

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, 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 Ressner, 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. Eva Šilhánová, tel.: 597 372 527, e-mail: eva.silhanova@fno.cz

ODDĚLENÍ PSYCHIATRICKÉ

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

Ostatní pracoviště

PARDUBICKÁ KRAJSKÁ 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@upce.cz

Poradna pro extrapyramidová onemocnění a kognitivní deficit

MUDr. Václav Dostál, tel.: 466 014 704, e-mail: comply@seznam.cz

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

SDRUŽENÍ PRO ALTERNATIVNÍ A AUGMENTATIVNÍ KOMUNIKACI

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

Konzultace z alternativní a augmentativní komunikace

Mgr. Jana Šarounová, tel.: 222 518 280, e-mail: caak@brailnet.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.

PGD kliniky

SANATORIUM Helios, spol. s r.o.

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

MUDr. Věra Hořínová, klinický genetik, mobil: 604 415 649

Mgr. Lenka Raszyková, molekulární biolog, mobil: 732 856 553

GENNET s.r.o.

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

MUDr. Věra Krutílková, tel.: 222 313 000, e-mail: vera.krutilkova@gennet.cz

SANATORIUM REPROMEDA s.r.o.

Viniční 235, 615 00 Brno, www.repromeda.cz

Mgr. Miroslav Hornák, Ph.D., molekulární genetik, mobil: 776 850 577,

e-mail: mhornak@repromeda.cz

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

ORGANIZACE A INSTITUCE

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, mobil: 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'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,
mobil: 605 128 472, e-mail: tomas.bernard@seznam.cz

Hereditary Disease Foundation

www.hdfoundation.org, e-mail: cures@hdfoundation.org

Internacional Huntington Assotiacion (IHA)

Mezinárodní asociace pro pomoc při HCH, www.huntington-assoc.com,
e-mail: iha@huntington-assoc.com

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

Slovenská spoločnosť pre pomoc pri Huntingtonovej chorobe

www.sphch.sk, predsedkyně: 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 choroba Huntingtona w Polsce

www.huntington.pl, kontakt@huntington.pl

Deutsche Huntington Hilfe e. V.

www.huntington-hilfe.de

PORADNY

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

Mobil: 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, e-mail: jana.koblihova@cpost.cz

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

Poradenství v sociální oblasti

Mgr. & Bc. Dagmar Klučková, DiS., Hlavní 1, 768 32 Zborovice, tel.: 573 369 017,

mobil: 736 528 119, e-mail: vedouci.uspd.zborovice@ouss-uh.cz

Poradenství v domácí péči

Rastislav Ostriž, Obránců míru 142/25, 533 12 Chvaletice, mobil: 776 364 690,

e-mail: rusty1@centrum.cz

Poradna pro rodinnou terapii

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

e-mail: jana.kovarovicova@email.cz

Poradna pro výživu

www.vyzivavnemoci.cz

Seznam ambulancí 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 CHOROBI

Velké náměstí 37, 500 01 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.

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

MUDr. Jana Židovská, CSc., Odd. lékařské genetiky, DAK, Ke Karlovu 2, 128 02 Praha 2 (čtvrtek). Privátní genetická ambulance, Sokolovská 35, Praha 2 (úterý, středa, pátek), mobil: 737 198 841, e-mail: zidovska.jana@vf.cz, jana.zidovska@seznam.cz

Pavla Šašínková, DiS. – pokladní a účetní, Purkyňova 535, 547 01 Náchod, mobil: 602 289 567, e-mail: pavla.krapacova@seznam.cz

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

Ing. Martina Musilová – administrátor projektu přednášek, Bratranců Veverkových 2675, 530 02 Pardubice, mobil: 775 321 784, e-mail: office@huntington.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: lidaslavikova@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 Vestřalová, 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 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 (SPHCH) vznikla roku 1991 jako svépomocná patientská organizace (neziskové občanské sdružení). 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:

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

Sídlo společnosti: Velké náměstí 37, 500 01 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

MUDr. Jana Židovská, CSc.

Oddělení lékařské genetiky, DAK, Ke Karlovu 2, 128 08 Praha 2

Tel.: 224 967 171-2, mobil: 737 198 841, e-mail: jana.zidovska@seznam.cz

Ing. Jiří Hruďa, EUR ING

Bělobranské náměstí 6, 530 02 Pardubice

Mobil: 724 903 243, e-mail: hruďaHD@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

Společnosti pro pomoc při Huntingtonově chorobě

č. 47 – 2015

Počet výtisků: 750 ks

Redakční rada: PharmDr. Zdeňka Vondráčková, Ing. Jiří Hruda, Zuzana Maurová,
Ing. Martina Musilová

Grafické zpracování, sazba, tisk a distribuce: Rapid & Smart s.r.o.

ISSN1803-4500

Nutridrink Crème – nutričně kompletní výživa v alternativní formě



200 kcal a 12 g bílkovin
v jednom kelímku pro udržení
svalové hmoty a tělesné váhy

Bezpečná a pohodlná
konzumace díky
krémové konzistenci

Alternativa k běžným
výživovým nápojům
pro lepší compliance
pacientů

K dostání v příchutích:
čokoláda, lesní ovoce,
banán, vanilka



Nutridrink Crème je vysokoenergetická klinická výživa pro lékařské účely se zvýšeným obsahem bílkovin, která splňuje výživové požadavky nemocného.

2 kelímky denně zabezpečí 85 % denní referenční hodnoty příjmu (RI*) vitamínu D a 41 % RI* vápníku pro posílení kostí

RI* denní referenční hodnoty u zdravého dospělého člověka jsou 5 µg vitamínu D a 800 mg vápníku

Potravina pro zvláštní výživu – potravina pro zvláštní lékařské účely.
Materiál je určen pro odbornou veřejnost.

NUTRICIA
Advanced Medical Nutrition



Přístroje pro umělou plicní ventilaci

Ventilátory Philips Respironics BiPAP® V60™ a Trilogy™

Jedinečné parametry těchto přístrojů zajišťují skvělé výsledky při neinvazivní i invazivní ventilaci. Rychlá odezva na neustále se měnící potřeby pacienta, vynikající kompenzace netěsností v okruhu a stabilní tlak i při vysokém průtoku, to jsou vlastnosti, díky nimž vítězí na poli neinvazivní ventilace. V60 se navíc může pochlubit snadným ovládáním pomocí přehledného velkoplošného barevného dotykového displeje.

Příslušenství

Nabízíme široké spektrum příslušenství a spotřebního materiálu včetně patientských okruhů a masek pro neinvazivní ventilaci od firmy Philips Respironics. Vzhledem k množství dodávaných typů a velikostí poskytneme řešení pro každého pacienta.

Airway management – Philips Respironics CoughAssist™

CoughAssist je neinvazivní terapeutický přístroj, který bezpečně a důkladně odstraňuje sekret z dýchacích cest u pacientů, kteří nedokáží efektivně vykašlávat. CoughAssist pročistí dýchací cesty tím, že v nich vytváří přetlak a poté náhlou změnou podtlak. Tato rychlá změna tlaku vytváří rychlou expiraci a simuluje tak přirozený kašel.

Výhody CoughAssistu

- Zbavuje dýchací cesty sekretu
- Snižuje výskyt respiračních infekcí
- Bezpečná a neinvazivní alternativa odsávání
- Snadná obsluha pro lékaře i pacienty
- Flexibilita
- Možnost použití s obličejovou maskou, náustkem nebo adaptérem na tracheostomickou kanylu
- Schváleno i pro domácí použití u dospělých i dětí



Linde Gas. Váš dodavatel přístrojů Philips Respironics

Dovozce do ČR: Linde Gas a.s. | Linde Healthcare
 U Technoplynu 1324, 198 00 Praha 9
 Tel.: 272 100 791, Zákaznické centrum: 800 121 121, www.linde-gas.cz