

ARCHA



ZPRAVODAJ

Společnosti pro pomoc
při Huntingtonově chorobě

č. 57/2020



Znak SPCH

Stylizovaný
květ

hvězdíku je
mezinárodním
symbolem
společností pro
HCH. Růžový květ
ve tvaru lidské

hlavy a ramenou připomíná, že
HCH ovlivňuje jak fyzické, tak
duševní schopnosti. Bílá plocha
uvnitř květu znázorňuje úbytek
těchto schopností způsobený
chorobou. Bohaté zelené listy
rostliny představují rostoucí
sílu a rozvoj svépomocných
společností pro pomoc při HCH
na celém světě i mezinárodní síť
vědeckých pracovišť hledajících
na nemoc lék. Znak je
symbolem naděje v budoucnost.



Motto

„Vkrádá se mi do duše bolest,
ale já ji nedovolím se tam
rozprostit, prostě si zakážu se
jí zaobírat.“

Frances Saldañ,
matka pacientky s HCH

„Jediný smysl života s HCH je
žít pro tuto chvíli, protože láska
je všude kolem nás.“

Liz Esquivel,
pacientka s HCH

ŽIVOT SE NEDÁ ODKLÁDAT O ROK O DVA, MUSÍ SE ŽÍT TEĎ, JAKÝ JE A JAK TO JDE

PharmDr. Zdeňka Vondráčková



Vážení a milí čtenáři,
dovolte mi abych se pokusila zhodnotit nelehký rok 2020 v práci SPCH a pokusila se Vám napsat pár milých a povzbudivých slov o vánoční atmosféře a naději, kterou nám každoročně oslava narození Ježíška

přináší a posiluje nás do dalšího života.

Každý z Vás se musel v letošním roce různým způsobem přizpůsobit požadavkům a nařízením vlády a v mnohém své životní stereotypy změnit. Sama jsem chvílemi měla pocit, jako bychom se dostali do válečného stavu, protože jsme narychlo museli v první vlně změnit pravidla a zajistit provoz lékárny v improvizovaném chodu. Než jsme se trochu vzpamatovali, byla tu druhá vlna, kdy jsme už byli lépe připraveni, ale nebyli jsme vůbec odpočatí. Nestihli jsme si chvilku po práci společně posedět a popovídat si a ani letní dovolené nebyly letos dostatečně odpočinkové.

Celý rok byl pro mě a asi i pro Vás velice stresující, vyčerpávající. Nejnáročnější byl podle mě pro matky, které se musejí starat doma o školáky a po práci zajistit jejich výuku a domácnost. Netuším, jak celý rok finančně zvládají ti, kdo přišli nuceně o práci, mají úvěr, ještě případnou péči o nemocného člena rodiny a k tomu školáky.

A stejně tak jako za válečného stavu život musí běžet dál, nedá se zastavit a odložit o rok o dva, tak je tomu i letos. Takže v druhé vlně chod nemocnice, alespoň u nás v Pardubicích, běžel s méně omezeními než v první vlně, i když nemocných s covidem ve vážném stavu bylo hospitalizováno, tedy ještě je, daleko více než ve vlně první.

V první vlně byla v české společnosti velká solidarita a někteří dokonce věřili, že když se semkneme, nemoc se zastaví a že už tu dále žádný covid nebude. Zavřeme hranice, uzavřeme se v domácnostech a bude to jako za socialismu. Prostě nás vláda ochrání a my budeme „spaseni a zachráněni“ před vpádem nemoci. Toto bylo z mého pohledu zcela naivní. Covid však nezmizel a stejně tak

jako u španělské chřipky přišlo několik vln a ani nyní nás covid neopouští a nemůžeme čekat, že nás někdo od nemoci zachrání.

Život se tedy nezastavil a my všichni se musíme přizpůsobit, a i když některé z Vás mohla potkat v letošním roce ztráta blízkého, kde příčinou nebyla HCH, musíme se usebrat a žít v naději dále. Možná někteří mohou namítnout, že nejsou věřící v Boha a že Vánoce jsou jen tradiční svátky, které se u nás slaví od nepaměti. Přece však jen poselství o naději a lásce je to nejdůležitější, co nás v životě posiluje a vede dál, ať v Boha věříme či nikoliv. Věřím proto, že letošní Vánoce nám znovu vlijí optimismus a naději a že se nevzdáme.

My z rodin zatížených Huntingtonovou nemocí vydržíme opravdu hodně. Jsme k tomu nuceni nemocí, která je krutá a krade nám naše blízké postupně a mění je v opravdu závislé a na nás odkázané členy rodiny. Jenomže tato „zkouška“ z nás postupně dělá velice citlivé a odolné pečovatele, matky, otce a vůbec lidi, kteří mají rádi život i s jeho handicapem a kteří si dokážou se Ševčíkovými radostně zatančit v kruhu a zazpívat nádherné moravské lidové písničky. I přes krutou nemoc, která nás v závěru pohltí, neztrácíme lásku, kterou svým nemocným projevujeme dotyky, vyprávěními, vzpomínkami a tím, že jsme stále s nimi. Věřím, jsem přesvědčená, že pacient s HCH nás vnímá do posledních okamžiků svého života a je s námi vnitřně propojen.

Cítím, že ti, kdo jezdí na rekondiční pobyty a nechťejí zůstat s nemocí izolováni a oddáni osudu, chtějí si popovídat o možnostech léčby, zvládnutí vychytávek, které život s nemocí usnadní, zase v roce 2021 rádi přijedou na rekondiční pobyty, které pro ně s láskou náš skvělý tým laskavých, znalých a dávajících dobrovolníků, profesionálů i studentů připraví. Stále zdůrazňuji, že v tomto jsme v ČR jedineční a skvělí.

Všichni do práce s SPHCH dáváme svá srdce, což je částečně nebezpečné, ale je to znát na každém z našich setkání, která jsou stále mimořádná.

Seznam zkratk

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, HN	Huntingtonova choroba, Huntingtonova nemoc
EHDN	European Huntington's Disease Network
EHA	European Huntington Association
IHA	International Huntington Association
HDSA	Huntington's Disease Society of America
NRZP	Národní rada osob se zdravotním postižením
KpZ	Koalice pro zdraví
APSS	Asociace poskytovatelů sociálních služeb

Vydáno s laskavou podporou:

Ministerstva zdravotnictví ČR – Program grantové podpory

Ještě bych se v závěru ráda zmínila o závislosti na alkoholu versus Huntingtonova choroba. Opravdu jsou si tyto dvě nemoci v projevech tak blízké, že i pro profesionály bez specifických vyšetření krve není možné na 100 % stanovit, zda projevy pacienta jsou závislostí na alkoholu anebo zhoršující se průběh Huntingtonovy nemoci. Tím chci říct, že pro laiky, kteří potkají na ulici nemocného huntingtonika, je těžké rozpoznat, zda je to alkoholik nebo huntingtonik, pokud jim to neřekneme.

Opět se mi také potvrdila slova Terezy Uhrové a obecně i z materiálů o HCH, že je třeba v rodině, i přes bolestnost tématu, o nemoci mluvit a snažit se nastalé problémy řešit otevřeně a nezavírat před nemocí oči. A nakonec, nechci to zakřiknout, musím říct, že s HCH se žít nechá a i radostně, když na to nejsme sami, ale s alkoholikem ne.

Berte to ode mě jako poselství i pro pečovatele. Alkohol není cesta, alkohol vše zničí. Absolutně. Ještě to nedokážu úplně popsat, ale jako by lidem, kteří jsou nuceni s alkoholikem žít, zamknul srdce. Zmizí láska, tak důležitá pro život, a zůstane zvláštní hořkost a beznaděj. Ale hořkost a beznaděj nepřináší HCH, tady je naděje a semknutí rodiny a blízkých, které nás nakonec vždy posílí.

V rozhlasě, na internetu a v televizi se propagují různé sbírky na potřebné. Momentálně je nějaká sbírka na samoživitelky a samoživitele s malými dětmi. Honí se mi hlavou myšlenka, jakým způsobem bychom mohli pomoci a ulehčit život našim samoživitelům z rodin s HCH. Mnozí lidé mimo komunitu huntingtonských rodin mohou říct, že jsou tyto rodiny kompletní, ale neuvědomí si, jaká zátěž je – nejčastěji – na maminky kladena. K péči o nemocného přibyla ještě distanční výuka malých, ale i dospívajících dětí.

Sama si pamatuji dobu, kdy byl manžel rok na pracovní neschopence a co čtvrt roku se jeho příjem snižoval a syn měl dělat řidičský průkaz a maturovat, jak to bylo finančně náročné. Víím tedy, že nemoc v rodině, vypadnutí jednoho příjmu a rukou, které se zapojí v domácnosti, chybí. Víím ale také, že nejnáročnější je období, kdy děti dospívají. A nyní v době mimořádného stavu a distanční výuky je ještě k tomu potřeba internet a počítače. K tomu zátěž s pacientem s HCH, který vás vytrhává ze soustředění, stále se na něco ptá nebo se něčeho dožaduje a v malém bytě vzniká absolutně vyčerpávající prostředí. Bohužel tuším, že sociální odbory těmto rodinám moc nepomohou, protože přece jsou rodina, sice s nemocným, ale kde může být problém? Samozřejmě jsou to peníze, možnost si dovolit zaplatit služby a také čas, co nejvíce těmto rodinám chybí. Jedny ruce bez odpočinku 24hodinovou péčí dlouho fyzicky, ale hlavně psychicky nevydrží.

Moc ráda bych za SPHCH vyhlásila nějakou sbírku, i třeba jen mezi naší komunitou, a ráda bych poskytla těmto rodinám finanční pomoc, jen nevím, kolik takových rodin v ČR máme a jak je najít a jak tuto sbírku zorganizovat.

Vím, minimálně o jedné rodině, kterou by potěšila pomoc s dětmi při školní výuce.

Vím však jistě, že když nemusíte myslet na nedostatek peněz, uleví se ze všeho nejvíce a daleko lépe zvládnete další starosti, které s sebou nese do rodin HCH.

Až se svíčky na stromečku kouzelným svitem dětských očí rozžárí a zvonky a koledy začnou tiše hrát, ať radost a pohoda vstoupí do Vašich domovů a ve Vašich srdcích převládne láska a naděje letošních Vánoc.

Z celého srdce Vám přeji lepší rok 2021.



*Společnost pro pomoc
při Huntingtonově chorobě
Vám přeje hodně zdraví, naděje
a radosti v roce 2021.*

NOVINKY Z ONLINE KONFERENCE EHDN 2020

www.ehdn.org, září 2020, Martina Musilová, Zuzana Maurová



V září pořádala European Huntington's Disease Network (EHDN) virtuální konferenci, která shrnovala některé z nejnovějších vědeckých výzkumů a klinických studií Huntingtonovy nemoci (HN). Vědci, lékaři, pacienti a další zájemci si naladili odpolední setkání plné přednášek, otázek a odpovědí a seznámili se s některými nedávnými pokroky ve výzkumu Huntingtonovy nemoci a diskutovali o nich. Jako zástupci SPHCH jsme se konference také účastnili.

V úvodu nás přivítali Anne Rosser, Astri Arnesen a Patrik Weydt, kteří představili program virtuální konference a všechny „přednášející“. Zájem o konferenci byl opravdu obrovský, v jednu chvíli sledovalo přenos více než 500 posluchačů.

Novinky z výzkumu HN

Jako první vystoupil Lesley Jones (University of Cardiff, Spojené království), který zahájil blok s informacemi z nejnovějších výzkumů prováděných v laboratořích po celém světě. V tomto bloku vystoupili Frederic Saudou, Daren Moncjtton, Hilal Lahuel a George McAllister.

Frederic Saudou (INSERM, Francie) přiblížil funkci proteinu huntingtinu. Tento protein je kódovaný genem pro huntingtin, který je u pacientů s HN mutovaný. Je jedním z největších proteinů, jež naše tělo tvoří, a často reaguje s mnoha dalšími proteiny v buňkách, což vědcům velmi komplikuje možnost ho studovat. Saudou se zajímá o roli proteinu huntingtinu v pohyblivých kapslích, tzv. vezikulách, nacházejících se v nervových buňkách. Jedná se o proces, který je zásadní pro funkci mozku. Při použití technologie „brain on a chip“ (emulace mozku) mohou sledovat, jak se mění pohyb vezikul u pacientů s HN i jak se u jejich modelů HN mozkové buňky spojují a spolupracují.

Po něm vystoupil Darren Monckton (University of Glasgow, Spojené království) s aktuální informací z výzkumu somatické expanze, který provádí jeho skupina. Somatická expanze je spojená se závažností HN a vzrůstající délka CAG opakování v genu pro huntingtin v konkrétních buňkách a typech tkáně může vést k časnějšímu nástupu symptomů. Nedávno vědci zjistili, že určité malé změny v kódu opravných genů DNA mohou ovlivnit velikost vzniklé somatické expanze. Toto zjištění se shoduje s daty aso-

ciační studie celého genomu, která ukazují, že tyto malé odchylky v sekvenci genů pro opravu DNA mohou u pacientů ovlivnit, zda se příznaky objeví dříve nebo později. Pochození přesného mechanismu a toho, které geny se na něm podílejí, by mohlo otevřít mnoho cest k vývoji nových terapií HN.

Hilal Lashuel, (EPFL, Švýcarsko) dále prezentoval nedávná zjištění své laboratoře, která se mimo jiné zabývá i genem zvaným TBK1 u HN. Tento gen může označit protein huntingtin speciální značkou, tzv. fosforylace (navázání fosfátové skupiny na organickou látku). Označí-li TBK1 protein huntingtin, nervové buňky u laboratorních modelů HN mnohem lépe přežívají. A platí to, i pokud se aktivita TBK1 blokuje. Aktivace TBK1 u pacientů s HN by mohl být nový způsob, jak léčit HN.



Posledním přednášejícím ve vědeckém bloku byl George McAllister (CHDI Foundation, USA), který mluvil o slibné nové orální terapii snižování huntingtinu. Mnoho společností, včetně společnosti Novartis a PTC, vyvíjí léky na snižování huntingtinu, jež by bylo možné podávat v tabletách. Žádná z těchto studií však není dosud v klinické fázi. Znamenalo by to vyhnout se intratekálním (spinální punkce) nebo intrakraniálním (injekce do mozku) metodám podání léku, což je způsob, který v současných klinických zkouškách používá mnoho terapií snižujících huntingtin. Vědci se domnívají, že by takové podávání bylo pro pacienty snazší. Při orálním podání terapie se totiž léčí celé tělo, ne pouze mozek, a výhodou by tedy bylo snazší měření účinku léku, například z krve. Efekt léku by byl také reverzibilní, pokud by se léčba nedařila. Avšak existuje

mnoho potenciálních otázek, které vědci potřebují pečlivě promyslet, jako zda zacílení na celé tělo je adekvátní nebo zda se neobjeví vedlejší účinky. Preklinické a klinické studie snad dají odpověď a my se těšíme, že informace o těchto vzrušujících nových terapiích by mohly být dostupné už v roce 2021.

Klinické studie a nové informace ze zkoušek



Sarah Tabrizi

Následující části předsedal Jean-Marc Burgunder (University of Bern, Švýcarsko) a byla zaměřena na momentálně prováděné klinické studie k nalezení nových způsobů léčby HN. Sekce začala přednáškou Sarah Tabrizi (UCL, Spojené království), která seznámila s open-label extenzí studie Tominersenu, terapie snižující huntingtin, kterou vyvinula společnost Roche. Tato rozšířená studie zkoumá na malé skupině pacientů s HN v předmanifestačním období po dobu 15 měsíců dlouhodobou bezpečnost léčby. Jedním z klíčových zjištění studie bylo, že delší časová

období mezi dávkami Tominersenu stále dostatečně snižují huntingtin, a zároveň méně časté podávání mělo u léčených pacientů za následek méně negativních vedlejších účinků. Stejný osmitýdenní režim bude nyní použit ve zkoušce GENERATION HD1, která zhodnotí, zda léčba Tominersenem zlepšuje u pacientů s HN výsledky. Z hodnocení mozkomíšního moku léčených pacientů, které vědcům nahrazuje hodnocení huntingtinu v mozku, víme, že tento lék snižuje hladiny huntingtinu. Nyní vědci potřebují vyřešit, jestli je snížení huntingtinu dostatečné, aby zlepšilo symptomy pacientů. „Přijímání účastníků do této studie je už uzavřeno a my jsme vděční všem 791 pacientům s HN z celého světa, kteří se zaregistrovali do této zásadní klinické zkoušky,“ řekla Sarah Tabrizi. Navzdory pandemii COVID-19 společnost Roche oznámila, že poctivě pracuje na minimalizování jakýchkoli vlivů na probíhající zkoušky za dodržení podmínky bezpečnosti pacientů, lékařů a rodin s HN.



Dále prezentovala Anna Heinzmannová (ICM Institut du Cerveau, Francie) nové informace ze studie PRECISION HD, zkoumající další terapii snižování huntingtinu, kterou vyvinula společnost Wave. Terapie společnosti Wave míří specificky na mutovanou formu genu pro huntingtin, což by mohl být preferovaný přístup, protože ponechává nemutovaný huntingtin nedotčený. Avšak tato léčba je dostupná pouze pacientům, kteří mají ve své DNA specifický kód, protože lék míří na mutovanou verzi proteinu huntingtinu, takže ne každý pacient přichází pro tuto léčbu v úvahu. Dosud vědci ze společnosti Wave prokázali, že jejich terapie je pro pacienty bezpečná, ale v první čtvrtině roku 2021 bude studie pokračovat a my doufáme, že nová zjištění ukáží, jak dobře jejich lék působí na snižování mutované formy proteinu huntingtinu.

Následující prezentace poskytla přehled o studii anamnézy (natural history study) SHIELD HD, kterou provádí Triplet Therapeutics. Anne Rosserová (University of Cardiff, Spojené království) vysvětlila, že tato studie položí základ budoucím klinickým zkouškám, které budou zaměřené na způsoby opravy poškozené DNA. Společnost Tri-



plet prokázala na myších modelech, že redukování hladin konkrétních proteinů opravujících poškození DNA může zastavit proces somatické expanze. Triplet doufá vyléčit základní patologii HN zacílením na somatickou expanzi tímto způsobem. Účelem studia anamnézy je využití při navrhování budoucích klinických zkoušek a rozhodování, jaká hodnocení by bylo vhodné u pacientů provádět, aby se dalo zjistit, zda jejich terapie funguje. Pacienty s HN přijaté do této studie budou lékaři hodnotit různými metodami v průběhu dvou let a jak data, tak vzorky (jako třeba krev) odebrané pacientům budou pro vědce zásadní při navrhování budoucích klinických zkoušek.

Bernard Landwehrmeyer (Ulm, Německo) přednášel o studii PROOF HD, která hodnotí potenciál léku Pridopidin pro léčbu pacientů s HN. Pridopidin může ovlivnit signální funkci dopaminu v nervových buňkách a v klinických studiích u pacientů s HN už je. Ačkoli výsledky dřívějších zkoušek byly zklamáním, tato nová studie doufá, že by při dlouhodobějším sledování léčby pacientů s ranou manifestací mohly být u pacientů vidět lepší výsledky.



Ralf Reilmann (George Huntington Institut, Německo) prezentoval nové informace o genové terapii AAV vyvinuté společností Uniquire, která rovněž cílí na snižování huntingtinu. Terapie přípravkem AMT-130 společnosti Uniquire je podávána jednorázově přímo do mozku a tento přístup založený na viru nevratně mění pacientovu DNA, což má za následek redukcí hladin proteinu huntingtinu. Vědcům se již podařilo dokázat, že tato léčba je bezpečná i účinná při snižování proteinu huntingtinu u malých i velkých modelů HN, jako jsou krysy, prasata a opice. V současné studii bude AMT-130-01 podán malému počtu pacientů a vědci budou zjišťovat, jak převést tuto terapii na lidi a zda i pro ně je lék stále bezpečný. Terapii dostane 26 pacientů, kteří podstoupí operaci mozku a následně budou sledováni specialisty na HN z celého světa. V USA právě probíhá přijímání pacientů do studie.

Anne-Catherine Bachoud-Leviová (INSERM, Francie) hovořila o klinické zkoušce MIG HD. Zkouška zkoumá použití kmenových buněk k léčbě HN v dlouhodobé klinické studii trvající už více než deset let. Ačkoli terapie testovaná v této specifické zkoušce nebyla pro léčbu HN úspěšná, vědci se dozvěděli mnoho o nejlepší praxi pro léčbu transplantací kmenových buněk. Od začátku studie došlo v našem porozumění kmenovým buňkám k obrovskému průlomu. Bachoud-Leviová a její tým doufají, že nové terapie založené na kmenových buňkách pomohou pacientům s HN v budoucnosti.

Závěrečnou přednášku tohoto dne přednesl Hugh Rickards (University of Birmingham, Spojené království), který diskutoval projekt HEATED, v němž se řeší otázka rovného přístupu pacientů s HN k efektivním lékům. Existuje stále více velmi zajímavých léků v klinických zkouškách a mnoho vědců zabývajících se HN očekává, že několik by jich mohlo být schváleno pro pacienty s HN. Léky však pravděpodobně budou velmi drahé a dá se tedy očekávat, že ne všichni pacienti s HN je budou moci okamžitě

dostat. Rickards se snaží pochopit výzvy ohledně dostupnosti léků na HN, aby co nejvíce pacientů terapii dostalo hned, jak bude k dispozici.

I když se jednalo o online konferenci, určitě byla velice povedená a přínosná. Zvláště v současné době jsou všechny pozitivní informace, které zde zazněly, tím, co dává pacientům a rodinám sílu a naději v boji s touto diagnózou. Velice děkujeme všem, kteří se v EHDN i v EHA angažují a pomáhají jak vědcům, tak i rodinám.

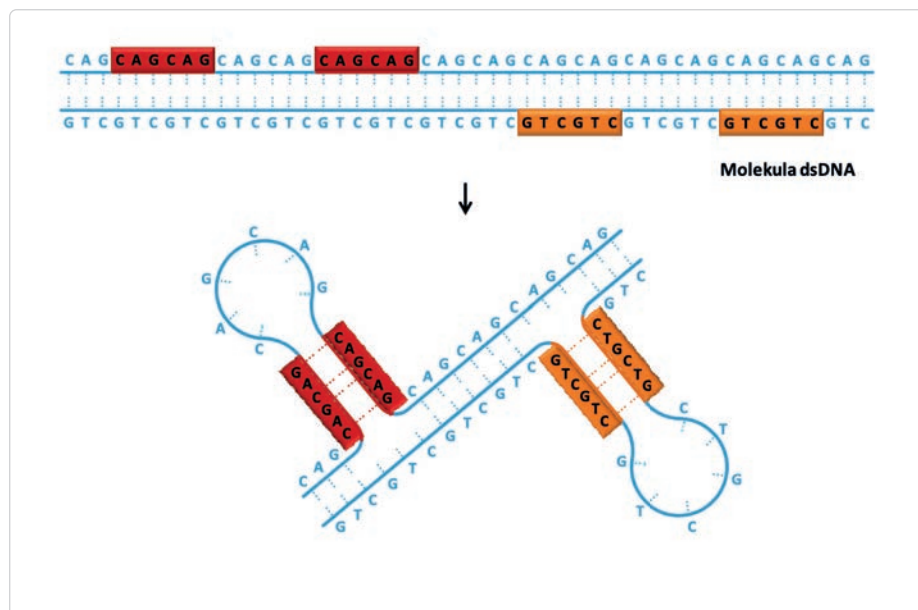
PRAVDĚPODOBNĚ LZE SNÍŽIT POČET TRIPLETŮ CAG V DNA

Steve Bryson PhD, www.huntingtondiseasenews.com, duben 2020, překlad Zuzana Maurová

Sloučenina vázající se na DNA může zvrátit mutaci způsobenou expanzí CAG, která je příčinou Huntingtonovy nemoci (HN), oznámila nedávná studie. U této nové vyvinuté malé molekuly se také zjistilo, že v mozkových buňkách myšího modelu nemoci redukuje bez nežádoucích vedlejších účinků mutovaný huntingtin způsobující nemoc.

Uvedená zjištění naznačují, že by mohla sloučenina zvaná naftyridin-azaquinolon (NA) léčit HN zablokováním expanzí CAG a snížením opakování mutantního genu. Studie „Malá molekula vázající CAG v klouzavé DNA způsobuje in vivo (v živém organismu) snížení počtu tripletů“, byla zveřejněna v časopise Nature Genetics.

Výzkum naznačuje, že prodloužené opakování CAG může být způsobeno rozvojem a chybnou opravou tak zvaných struktur klouzavé DNA (slipped-DNA structures) tvořených těmito opakováními. V klouzavé DNA dva segmenty CAG opakování, které



jsou normálně vedle sebe na jednom vlákně DNA, mohou být spojeny s nesprávnou CAG na druhém vlákně DNA a vytvoří smyčku (viz obrázek). Opravou smyčky klouzavé DNA může vzniknout nové opakování CAG a vytvořit tak navýšení počtu tripletů, které vede k nemoci. Nalezení způsobu, jak zastavit nebo obrátit proces expanze klouzavé DNA může být potenciální léčbou HN.

Vědci spolu s Nemocnicí pro nemocné děti (SickKids) v Kanadě a výzkumným týmem z Osaka University v Japonsku vyvinuli tuto malou molekulu NA, která specificky váže smyčky tripletů CAG v klouzavé DNA. Potom provedli řadu experimentů k měření efektu NA na expanzi CAG. Použili vlákna DNA s mnohonásobným opakováním CAG k imitování mutantního genu a zjistili, že se NA váže pevně a selektivně na opakování CAG, konkrétně blokuje expanzi způsobující opravu klouzavé DNA.

V buňkách získaných od pacientů s HN bylo zjištěno, že NA redukuje počet opakování CAG (dochází ke zkrácení). Pokud tyto buňky působily na vlákno DNA s 43 opakováními CAG, což je délka mutace obvyklá u většiny pacientů s HN, významně redukovaly počet opakování CAG až na 20, což je pod hranici HN, která představuje 35 opakování.

Protože je neurodegenerace často způsobena expanzí CAG v oblasti mozku zvané striatum, byly NA injekčně aplikovány přímo do levého striata myši s mutantním genem pro huntingtin. V pravém striatu, tj. kontrolní oblasti, byl použit fyziologický roztok. Bez léčby byla délka opakování CAG v obou polovinách mozku stejná. Při léčbě s použitím NA byla v levé části striata ve srovnání s pravou částí zjištěna menší expanze CAG. Zvláště patrná byla tato redukce opakování v určitých buňkách (medium spiny neurons), které představují až 95 % všech neuronů ve striatu.

Zvýšení opakování CAG způsobuje, že mutantní protein huntingtin (mHtt) vytváří shluky v neuronech, které jsou také užívány jako biomarker pro stanovení závažnosti HN. Hladina agregátů v levé části striata léčené molekulou NA byla ve srovnání s kontrolní částí významně nižší a poklesl také počet neuronů produkujících tyto agregáty.

Dodatečné experimenty zjistily, že NA neovlivňuje replikaci normální DNA, nemění mozkovou strukturu a nezpůsobuje smrt či patogenní růst buněk. A co je důležité, NA nepůsobily jinde v DNA, takže by molekula neměla mít nežádoucí vedlejší účinky.

„Tyto výsledky jsou ukázkou potenciálu malých molekul vázajících DNA ovlivnit nestabilitu opakování CAG somatických buněk [buněk těla]. Tento postup lze nyní aplikovat na jakékoli nestabilní opakování tripletů,“ napsali vědci.

„Podání takových malých molekul do lidského mozku, pokud by byly optimalizovány pro terapii, by se mohlo účinně zaměřit na hlavní příčinu nemocí způsobených množstvím opakování a na následné škodlivé účinky,“ dodali.

„To je první důkaz, že malá molekula může v živém organismu zajistit v zasažené části mozku snížení počtu tripletů způsobujících nemoc,“ uvedl Masayuki Nakamori, MD, PhD, z Osaka University a hlavní autor studie v tiskovém prohlášení. Christopher E. Pearson, PhD, vedoucí vědecký pracovník SickKids a vedoucí studie, dodal: „Zjistili

jsme, že zacílení na struktury klouzavé DNA, které jsou zásadní pro vznik mutace ve tkáních pacientů, dokázalo snížit počet opakujících se tripletů. Vzhledem k tomu, že delší expanze jsou v průběhu času přímo spojeny s vážnějším průběhem nemoci, naše výsledky nabízejí naději na schopnost oddálit nástup Huntingtonovy choroby a zpomalit její postup.“

PACIENTI S HCH MAJÍ STŘEVNÍ DYSBIOZU

www.news-medical.net, srpen 2020, překlad Zuzana Maurová

První klinická studie střevního mikrobiomu u lidí s Huntingtonovou nemocí zjistila, že se nejedná pouze o mozkovou nemoc, ale také somatickou. Studie provedená Turnerovým institutem pro mozek a duševní zdraví při Monash University (Monash University's Turner Institute for Brain and Mental Health, Austrálie) ve spolupráci s Florey Institute pro neurovědy (Florey Institute for Neurosciences, Velká Británie) našla důkaz o střevní dysbióze (narušených vztazích mezi skupinami bakterií střeva) u lidí s HN, přičemž některá z provedených měření souvisela s příznaky onemocnění, jako jsou poruchy pohybu a myšlení.



Zjištění zveřejněná v časopise Brain Communications nastolila zajímavé otázky ohledně role střeva u HN a možnosti zacílit na něj budoucí terapeutickou intervencí nebo tak sledovat progresi nemoci. Vedoucí výzkumného týmu doktorand neuropsychologie Cory Wasser a profesorka Julie Stoutová, ředitelka Monash University's Clinical Cognitive Neuroscience Laboratory, použili vzorky stolice ke zkoumání, zda se střevní mikrobiom

lidí s HN liší od mikrobiomu těch, kdo gen pro HN nemají. Studie byla provedena na 42 účastnících s genem pro HN, z nichž 19 již mělo příznaky choroby a 23 bylo zatím bez symptomů nemoci, a 36 zdravých participantech, kteří tuto genovou mutaci neměli.

Podle profesorky Stoutové je také možné, že změny v bilionech těchto střevních bakterií, jejichž množství převyšuje počet buněk v lidském těle a o nichž je známo, že „komunikují s mozkem“, by mohly také ovlivňovat symptomy HN, jako je deprese a demence.

U lidí s HN vědci zjistili, že zásadní posuny na úrovni bakteriálních skupin mění potenciál střeva pro zaslání signálů do mozku a dalších orgánů. Tato zjištění mohou také podle vědců znamenat, že změna střevních bakterií může být příčinou nebo prekurzorem (předchůdcem) některých závažnějších příznaků spojených s HN.

LÉK NA NEUROLOGICKÉ PORUCHY BY MOHL BÝT POUŽIT I K LÉČBĚ HCH

Dr. Rachel Hardingová, říjen 2020, překlad Zuzana Maurová



Při vývoji léku s názvem branaplam určeného pacientům se spinální muskulární atrofií zjistila farmaceutická společnost Novartis, že by mohl být příslibem i pro pacienty s HN. Úřad pro kontrolu potravin a léčiv (Food and Drug Administration, FDA) udělil léku branaplam status léčivého přípravku pro vzácná onemocnění, tzv. sirotčího léku.

Farmaceutická společnost Novartis oznámila, že americká FDA léčivému přípravku branaplam udělila status „sirotčího léku“ (orphan drug – lék pro vzácná onemocnění) pro léčbu Huntingtonovy nemoci. Branaplam byl původně vyvinut pro léčbu neurologické poruchy, spinální muskulární atrofie (SMA), a stále je pro tento účel klinicky zkoumán. Branaplam ovlivňuje to, jak jsou v buňkách zpracovávány informace z genu, a dokáže zvýšit hladiny proteinu SMN2. Často zvýšení hladiny SMN2 pomáhá pacientům se spinální muskulární atrofií, kteří mají hladiny tohoto proteinu nízké, což je vlastní příčinou této nemoci.

Zajímavé je, že branaplam zřejmě také redukuje informace z genu pro huntingtin i hladiny proteinu huntingtinu. A právě na to jsou zaměřeny všechny terapie snižování huntingtinu, u nichž vědci i společnosti doufají, že povedou k vyléčení Huntingtonovy nemoci.

Léky snižující huntingtin, které jsou v současnosti v klinických zkouškách, je třeba aplikovat spinálními injekcemi nebo operací mozku. Na rozdíl od nich je branaplam malá molekula, může být tedy užíván v tabletách. Pokud Novartis dokáže, že branaplam je efektivní léčbou Huntingtonovy nemoci, znamenalo by to, že by mohl být podáván jako pilulka, což je pro pacienty mnohem jednodušší.

Udělení statusu „sirotčího léku“ a co dál

K rozhodnutí FDA udělit status „sirotčího léku“ dochází obvykle v případě vývoje přípravku pro léčbu vzácného onemocnění, jako je Huntingtonova nemoc. Obdržení

statusu „sirotčího léku“ znamená pro společnost, která lék vyvinula, v tomto případě společnost Novartis, výhody a ekonomické pobídky, které podporují vývoj nových léků na nemoci postihující pouze malou populaci pacientů.

Stále je toho hodně, co vědci o použití branaplamu k léčbě pacientů s HN nevědí. Předpokládá se, že léčba založená na užívání tablet ovlivňuje celé tělo, ne pouze mozek, a není tedy docela jasné, jaké by mohly být účinky snížení huntingtinu v celém těle. A konečně – víme už, že branaplam může měnit hladiny jak SMN2, tak huntingtinu, proto je pravděpodobné, že by se při léčbě branaplamem mohly měnit i hladiny dalších proteinů. Bez úplného a přesného porozumění tomu, co vědci nazývají mechanismem působení léku, je komplikované zjistit, jak přesně by léčba branaplamem mohla změnit symptomy HN.

Na malých skupinách pacientů se SMA se ukázalo, že lék je bezpečný, a to je dobrá zpráva. Novartis teď pracuje na fázi II klinické studie s pacienty s HN, do níž plánuje přijímat účastníky v roce 2021. Věříme, že vám brzy přineseme další novinky z tohoto výzkumu.

ZTRÁTA SVALOVÉ HMOTY, FUNKČNOSTI A SÍLY?



VYCHLADIT
PROTŘEPAT
POMALU PÍT

2× DENNĚ

ENSURE® PLUS ADVANCE

JEDINEČNÁ VÝŽIVA
BOHATÁ NA PROTEINY, VITAMÍN D,
S Ca-HMB* A VLÁKNINOU.

Zeptejte se svého lékaře na možnost nutriční podpory.

*Ca-HMB, mohohydrát β -hydroxy- β -methyl butyrátu vápenatého

Potravina pro zvláštní lékařské účely.

Kompletní vyvážená výživa speciálně připravená tak, aby splňovala požadavky na výživu starších dospělých jedinců.

Určeno k dietnímu postupu u dospělých s podvýživou nebo při ztrátě svalové hmoty, síly a funkčnosti.

Důležité upozornění: Ensure® Plus Advance je doplňkový zdroj výživy. Používejte na základě doporučení lékaře nebo osoby kvalifikované v oblasti výživy lidí, farmacie nebo péče o matku a dítě. Není určeno pro děti, pokud tak nedoporučí lékař nebo osoba kvalifikovaná v oblasti výživy.

Materiál je určen pro laickou veřejnost.

Abbott Laboratories, s.r.o., Evropská 2591/33D, 160 00, Praha 6

Datum přípravy materiálu: únor 2020



INFORMACE A OZNÁMENÍ

DOMÁČÍ POHYBOVÁ CVIČENÍ

Bc. Marta Pudilová

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

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

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

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

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

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

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

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

Těšíme se na Vás!

KDE:

u Váš doma, prostřednictvím videohovoru

KDY:

dle individuální domluvy

CO JE POTŘEBA:

internet; chytrý telefon, tablet nebo počítač se Skype, Messengerem nebo WhatsApp

KONTAKT:

Martina Musilová,

e-mail: office@huntington.cz

DOMÁCÍ ERGOTERAPEUTICKÁ CVIČENÍ

Bc. Helena Tlachačová

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

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

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

Nezapomínejme ani na mozek. Zejména paměť, pozornost, představivost a další kognitivní funkce je potřeba trénovat. Ráda bych ještě zmínila radost. Domnívám se, že by neměla chybět při žádných činnostech, které vykonáváme a které naplňují náš život. Radost je průvodcem celého tohoto cvičení, a i proto se těším, že se o ni budu moci s Vámi podělit. Každá aktivita se počítá a je prospěšná jak pro naše tělo, tak i pro naši mysl i duši. Neváhejte a zapojte se! Je to velmi snadné. Nezáleží na tom, kde bydlíte, jaké máte zdravotní omezení nebo kolik je Vám let. Stačí se ozvat. Domluvíme se a společně se do toho pustíme. Těšíme se na Vás!

KDE:

u Vás doma, prostřednictvím videohovoru

KDY:

dle individuální domluvy

CO JE TŘEBA:

internet; chytrý telefon, tablet nebo počítač se Skype, Messengerem nebo WhatsApp

KONTAKT:

Martina Musilová,
e-mail: office@huntington.cz

SRDEČNÉ BLAHOPŘÁNÍ KE KULATINÁM

Protože nám současná epidemie nedovolila oslavit společně s Aničkou Majíčkovou její krásné kulaté narozeniny, tak jí alespoň takto dodatečně přejeme vše nejlepší, pevné zdraví a milující rodinu a přátelé kolem sebe.

Milá Aničko, jste úžasné slunce, které září a hřeje všech na srdce. Máme Vás moc rádi.



Rekondičně-edukační pobyty 2021

I přes trvající pandemii Covid pevně věříme, že se v roce 2021 sejeme na Rekondičně-edukačních pobytech SPHCH, které jsou plánovány na duben 2021 v Pardubicích a na říjen 2021 do Prostějova. Přesné termíny určitě co nejdříve oznámíme na internetových stránkách, facebooku či Vám je zašleme e-mailem/SMS. Velice se na Vás těšíme.

Hledáme spolupracovníky a dobrovolníky

Vážení členové a příznivci SPHCH,

Rada SPHCH hledá do svých řad dobrovolníky/spolupracovníky, kteří budou ochotni se zapojit aktivně do práce SPHCH. Hledáme především administrátory a realizátory projektů, zde se předpokládá buď částečný zaměstnanecký poměr nebo práce na DPP a dále fundraisery.

Stávající Rada by velice uvítala i dobrovolníky se znalostí anglického jazyka, kteří by se zapojili do práce Rady SPHCH, do překladů odborné literatury a zastupování na mezinárodních konferencích o HCH.

Požadavky:

- členství v SPHCH,
- znalost vedení projektové dotační dokumentace,
- organizační schopnosti,
- znalost anglického jazyka výhodou,
- orientace v sociální problematice a vedení neziskové organizace.

Zájemci hlaste se Ing. Martině Musilové, telefonicky na 775 321 784 nebo e-mailem office@huntington.cz. Děkuje.

Terapeutický pobyt pro pacienty 2021

Opět plánujeme speciální letní terapeutický pobyt pro pacienty, který by se měl konat v druhé polovině srpna. Vzhledem k současné situaci, ale ještě nevíme přesný termín. Určitě to bude vícedenní pobyt (středa až neděle) a pravděpodobně se bude konat opět v Prostějově. Pokud byste někdo měl nějaký nápad na jiné místo, kde by podle Vás bylo možné pobyt uspořádat, napište návrhy Ing. Musilové (office@huntington.cz). Těšíme se na společná cviční a terapie.

Mezinárodní kongres EHDN a EHA 2021



EHDN (European Huntington's Disease Network) bude opět pořádát Mezinárodní kongres 2021, který se bude konat v Itálii v Boloni ve dnech 10. až 12. září 2021. Ve stejném termínu a na stejném místě bude pravděpodobně také konference EHA (European Huntington Association). Pokud to bude možné, určitě se zástupci SPHCH zúčastní.

Pomozte SPHCH nakupováním přes GIVT.cz



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

Jak to funguje? **GIVT.cz** je placený e-shop za konkrétní nákupy. Suma, kterou GIVT.cz obdrží, se dělí na poloviny. Jedna polovina jde na zvolenou neziskovou organizaci, druhá zůstává GIVTu. Platíte úplně stejnou sumu a vidíte stejné ceny, jako kdybyste navštívili internetový obchod přímo. Zaregistrovaných je více než 350 e-shopů.

Několik z Vás nás už tímto způsobem aktivně podporuje a společnými nákupy se letos na účet SPHCH již připsalo 417 Kč.

Podívejte se před příštím nákupem na portál www.GIVT.cz, zdali tu e-shop, ve kterém se chytáte nakoupit, není také registrovaný. **V letošním roce online nákupy využijte možnosti udělat dobrý skutek a přispět. Moc děkujeme za podporu.**



facebook.com/huntingtoncz/

SPHCH na Facebooku



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

Stav půjčovny zdravotnických pomůcek v HK

Půjčovnu řídí pan Bc. Jiří Havelka, kontakt v adresáři. V tuto chvíli jsou k dispozici křesla od firmy Kirton, včetně antidekubitních podložek proti proleženinám. Při podpisu smlouvy o výpůjčce vypůjčitel uhradí vratnou **zálohu ve výši 1.000 Kč, poplatek za antidekubitní podložku 1.500 Kč a dále měsíční nájemné 300 Kč**. Smlouva je sepisována s příbuzným pacienty nebo se zařízením, kde pacient pobývá. 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...).

Časopis „Můžeš“



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

Nadace Charty – Konto Bariéry získává peníze pro humanitární účely a na pomoc v sociálních i zdravotních kritických situacích a vydává časopis pro zdravotně postižené Můžeš. Časopis přináší handicapovaným lidem informace a pomoc v oblasti zdravotní, právní a ekonomické. Časopis Můžeš vychází vždy první den v měsíci. Vychází celkem 11 čísel ročně po 29 Kč, roční předplatné je 240 Kč a zvýhodněné dvouleté předplatné je 380 Kč. Objednat si jej lze písemně u České pošty na adrese Česká pošta, s.p., oddělení periodického tisku, Olšanská 38/9, 225 99 Praha 3, e-mailem na postabo.prstc@cpost.cz, na www.postabo.cz nebo telefonicky na bezplatné lince České pošty 800 300 302. Odkaz je na www.muzes.cz. Jeho webové stránky přinášejí první polovinu měsíce zkrácené verze článků, poté plné texty. Web aktuálně informuje o akcích, legislativních změnách a poskytuje prostor k diskusi o závažných společenských tématech.

Časopis „Mosty“



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

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

Eucerin®



PRODLUŽUJE FÁZE BEZ VZPLANUTÍ A SVĚDĚNÍ

AKUTNÍ & DLOUHODOBÁ PÉČE PRO ATOPICKOU POKOŽKU



*Všechny produkty řady AtopiControl kromě AtopiControl Krému na ruce a AtopiControl Spreji proti svědění.

PŘÍBĚHY A VZPOMÍNKY

V RIZIKU

Jenny Morris, www.huntingtonswa.org, překlad Adriana Fico



O Huntingtonově chorobě a o jejím dopadu na naši rodinu vím zhruba od svých 11 let. Můj dědeček na tom tehdy nebyl tak zle. Někdy jsem si jen myslela, že je to mrzutý stařík, ale teď vím, že jeho výkyvy nálad byly symptomy HCH.

Nad testováním jsem se začala zamýšlet ve svých 18 letech. Když tu ta možnost je, proč ji nevyužít? Ukázalo se ale, že jsem nebyla připravená. O možném pozitivním výsledku jsem nedokázala

uvažovat bez pláče.

Je třeba říct, že logické argumenty byly k ničemu. Tehdy jsem to vnímala tak, že být „v riziku“ znamenalo totéž, jako bych byla pozitivní, a být pozitivní znamenalo, že smysluplný život končí v padesáti. Ani dědečkův relativně pozdní nástup onemocnění (HCH mu byla zjištěna v 60 letech) mi nepomohl dívat se na věc jinak. Děsily mě mé obavy, které jsem přiživovala hrůzostrašnými příběhy o HCH z internetu. Občas jsem ale měla i dobré dny, kdy jsem si uvědomovala, že je to vlastně 50/50. Jindy jsem ale propadala přesvědčení, že pozitivní zkrátka jsem, a žádná věda, logika ani důkaz mi to nedokázaly vyvrátit.

Nevzpomínám si, že bych se HCH nějak zaobírala v letech 2011–2012. Tehdy mě zajímala spousta jiných věcí. To se ale změnilo v březnu roku 2013. Na mládežnickém fóru západoaustralské asociace pro HCH (HWA) vystoupil jistý Travis z Univerzity Edith Cowanové, který hovořil o nesmírně zajímavém výzkumu o HCH (vlastně všechno, o čem tento člověk hovoří, zní nesmírně zajímavě). Zúčastnit se mohli ale jen lidé, u kterých genetické testování prokázalo pozitivitu. A bylo to. Do té doby byl můj pomyslný seznam důvodů, proč se nechat testovat, poměrně chudý, takže jsem se k otázce testování neměla důvod vracet. Nezvažovala jsem založení rodiny, ani jsem se neucházela o povolání, kde by můj genetický status mohl být překážkou (jako třeba v armádě). A najednou tu byla naděje: pokud budu pozitivní, mohla bych pomoci sobě i své rodině tím, že se zúčastním výzkumu.

Proces jsem zahájila koncem roku 2013 a koncem roku 2014 jsem obdržela výsledky. Byla jsem sice rozhodnutá, ale ten rok mi to nijak neulehčilo. Své rozhodnutí jsem zpochybňovala a pořád jsem měla pocit, že pozitivní výsledek by znamenal, že život po

padesátce končí. Vzpomínám si, jak jsem se divila, proč jsem se vůbec pustila do studií práv. Bála jsem se. Připadala jsem si sobecká, když jsem doufala v negativní výsledek, protože v rodině byli ještě další tři členové, kteří testování nebyli. Někdy jsem propadala beznaději, protože jak moje máma, tak její dva sourozenci byli pozitivní.

Problematicke HCH rozumím dobře. Ale na něco tak závažného jako tato choroba je logika krátká.

Pak ten den přišel. Musela jsme ho vmáchnout mezi zkoušky a různé výlety svých rodičů do zahraničí. Z Bali do Perthu přiletěli v době, kdy už jsem seděla v Mirandině ordinaci.

Negativní

To první, co jsem udělala, bylo, že jsem Mirandu požádala, aby mi výsledky zopakovala. Nedošlo mi to hned. Pak jsem plakala a smála se zároveň. Pocítila jsem, že limit, který měl v jistou chvíli můj život krutě ukončit, zmizel. Cítila jsem, jak mi ten těžký kámen spadl ze srdce (ačkoliv zpětně si uvědomuji, že úplná úleva přišla až o několik týdnů později).

Když jsem jela domů, třásla jsem se. Pořád jsme se s přítelem usmívali. Byl to nejemotivnější večer mého života. Moje rodina cítila úlevu, ale zároveň obavy o mou sestru, bratrance a sestřenici.

Když odezněla první vlna úlevy, zjistila jsem, že mě HCH stále znepokojuje. Nechtěla jsem o tom ale mluvit s nikým, kdo byl takzvaně v riziku nebo kdo byl pozitivní, protože by mi to připadalo, jako bych jim to pořád připomínala nebo jako by mi můj výsledek nebyl dost dobrý. Také jsem měla pocit, že do komunity HWA už nepatřím.

Trvalo hezkých pár týdnů, než se emoce uklidnily. Teprve poté jsem si uvědomila, jak moc jsem na očekávaný výsledek testu celý ten rok myslela. V posteli před spaním jsem si uvědomila, že je tam teď prázdné místo, které bylo dříve vyhrazené pro mé obavy spojené s HCH a mou budoucností.

UDĚLEJ TO JEN PRO SEBE

Ellis Kerton, www.hda.org.uk, překlad Adriana Fico

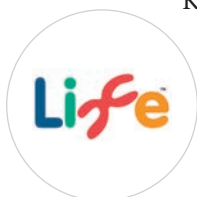
Je mi 19 let a jsem z Northumberlandu (Anglie), ale teď studuji účetnictví a finance na univerzitě v Lincolnu. Projevy Huntingtonovy choroby jsem vnímala od nepaměti. Nejdříve ji měla moje babička, pak jsem se dozvěděla, že ji zdědil i můj otec, a že u mě je 50procentní riziko. Podstoupila jsem genetické testování a v září 2016 jsem zjistila, že jsem ten gen zdědila také.

Začala jsem se angažovat v Asociaci pro Huntingtonovu chorobu (HDA), protože jsem viděla, jak můj táta i děda pomáhali vybírat pro asociaci peníze, a tak jsem se chtěla nějakým způsobem podílet na tom, aby se jim jejich obdivuhodné nasazení vrátilo. Chtěla jsem také pomáhat dalším rodinám, které jsou na tom stejně, jako my. A tak jsem se v září 2014 poprvé zúčastnila charitativního běhu Great North Run.





Pozitivní přístup



K HCH a jejím dopadům jsem vždycky přistupovala pozitivně. V průběhu celého procesu genetického testování probíhaly genetické konzultace, a to jak před sdělením výsledku, tak po něm. Podpora, které se mi dostávalo od střediska Centre for Life v Newcastlu, byla přímo fantastická. Bezprostředně poté, co jsem se výsledek dozvěděla, mi volali z HDA, aby se zeptali, zda nepotřebuji nějakou podporu nebo konzultaci, ale já jsem se cítila dost silná na to, abych si poradila sama. Středisko Centre for Life tu bylo pro mou



rodinu od doby, kdy byl u nás tento gen zjištěn, a my jsme jim nesmírně vděční, stejně jako jsme vděční HDA.

Udělejte to, co je správné pro vás

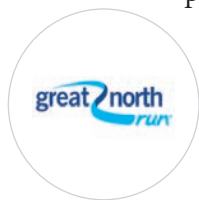
Pokud zvažujete genetické testování, moje rada je jednoduchá – udělejte to, co je správné pro vás. Já jsem se v 18 letech rozhodla, že už s tou nejistotou nedokážu žít, protože mě užírala doslova každý den. Slyšela jsem mnoho názorů od různých lidí, převážně v tom duchu, že bych se neměla nechat testovat v tak mladém věku, a že bych měla žít svůj život dál, ale to nešlo. Výsledek testu byl sice pozitivní, ale to, že jsem znala odpověď, že mě sejmulo jakési temné mračno, které se nade mnou vznášelo, a ač to může znít divně, cítila jsem se svobodná. Jiní lidé ale tu odpověď znát nechtějí a necítili by se tak, jako já. Udělejte to podle sebe.

LIDÉ Z HDA BYLI VŽDY POZITIVNÍ A NADŠENÍ, A TO JAK V DOBRÝCH ČASECH, TAK V TĚCH ZLÝCH

Stewart Kerton, www.hda.org.uk, překlad Adriana Fico

O Huntingtonově chorobě jsem se poprvé dozvěděl proto, že ji měla moje máma, která s ní 20 let statečně bojovala, dokud před dvěma lety neskonala v pouhých 61 letech. Já jsem se nechal testovat před 11 lety a ten gen mám také. Je mi 41 let a nedávno se u mě projevil první symptomy. Mé dceři Ellis je 19, nechala se testovat a vyšlo jí, že gen, který chorobu způsobuje, zdědila také.

Veřejná sbírka a osvěta



Před sedmi lety jsem začal běhat na půlmaratonu Great North Run a také jsem kontaktoval anglickou Asociaci pro Huntingtonovu chorobu (HDA), abych zjistil, jak jí mohu pomoci získávat prostředky. Od té doby se akce Great North Run účastním každý rok a různě se ke mně přidává moje žena Amanda, můj táta Ebb, moje dcera i přátelé. V jedné místní hospodě jsme dokonce zorganizovali charitativní den, který měl za cíl o nemoci informovat a vybírat peníze.

Neklesat na mysli

Po celou dobu nám HDA poskytovala opravdu neuvěřitelnou podporu. Vždycky dokázali být pozitivní, radostní a nadšení – jak v dobrých časech, tak v těch, které byly emočně náročné. Naše rodina měla dokonce loni to štěstí, že jsme od asociace získali cenu za nejinspirativnější dobrovolnickou činnost. Bylo to obrovské překvapení a velká čest, měli jsme ohromnou radost!

To hlavní je, že se snažíme udržet si co nejpozitivnější přístup a užívat si každého dne, jak nejvíc to jde.

PŘÍBĚH PLNÝ NADĚJE

www.cirm.ca, překlad Adriana Fico

Aniž by si to uvědomovala, Margie Hayesová svou matku následuje drobným, ladným a tanečním krokem. Margie je jediná ze tří dětí Frances Saldaňové, která je stále schopná chůze, a která může svou matku doprovázet na různá shromáždění, kde hovoří o ničivém dopadu HCH na svou rodinu. Nejmladší dceři, Marii Portillové, je 31 let a je v hospici. Syn Michael Portillo, kterému je 36 let, je v pečovatelském ústavu a již není schopen chůze. Jejich otec na HCH zemřel před 18 lety. Margie je 38 let, a kvůli zhoršujícím se symptomům již nemůže řídit automobil. Takový je odkaz Huntingtonovy choroby.

Frances Saldaňová se s Hectorem Portillo seznámila, když jí bylo 13 a jemu 16. Šuškal se, že Portillovi mají v rodině dědičnou nemoc, ale on řekl, že to tak není. Symptomy neměl, dokud se nenarodilo jejich první dítě. Huntingtonovu mutaci zdědily všechny tři jejich děti.

„Vkrádá se mi do duše bolest, ale já ji nedovolím se tam rozprostřít,“ říká Frances. „Prostě si zakážu se jí zabírat. Obklopuji se úžasnými optimistickými lidmi, kteří jsou odhodlaní zajistit, aby toto byla poslední generace s Huntingtonovou nemocí.“

Frances je přesvědčena, že klíčovou roli v tomto přání sehraje kmenové buňky. „V současné době je to jediná nadějná cesta k léčbě.“



Výzkum a léčba Huntingtonovy choroby

Na krátkém rameni čtvrtého chromozomu máme takový koktavý gen, který kóduje bílkovinu huntingtin. U většiny z nás tento gen instrukci zopakuje nanejvýš 27krát. V některých rodinách se ale kód zopakuje 36×, 45× nebo i 100krát. Právě z takového nadměrného opakování vzniká Huntingtonova choroba.

U většiny genetických onemocnění jsou potomci ohroženi pouze tehdy, pokud nositelem škodlivé mutace jsou oba rodiče. V případě HCH je však mutace dominantním znakem, což znamená, že každý potomek má 50% riziko, že onu fatální mutaci zdědil, a že se u něj choroba projeví, ačkoli jí měl pouze jeden z rodičů.

Zdeformovaný protein nejvíce postihuje středně velké projekční neurony s velkým množstvím dendritů. Je to sku-

pina rozvětvených buněk, které tvoří 90 % striata v mozku. Není však jasné, jak tyto neurony odumírají. „Víme, že nejvíce zasaženy jsou právě tyto neurony, ale nevíme, zda to, co následuje, je jejich vražda nebo sebevražda,“ přibližuje Dr. Pacifici. Dokud se nepodaří tyto detaily vyjasnit, zůstává vývoj léčby hledáním naslepo, protože nevíme, na co přesně se zaměřit.

Výzkum kmenových buněk

Dr. Hans Keirstead, který se podílí na řízení Střediska Sue a Billa Grossových na výzkum kmenových buněk při Kalifornské univerzitě v Irvinu, vytváří populace kmenových buněk s genetickou mutací HCH právě proto, aby napomohl některé tyto otázky zodpovědět.

„Udivuje mě, že doposud žádná taková linie kmenových buněk nevznikla. Nikde na celém světě,“ říká Keirstead. Jelikož existuje preimplantační genetické testování, které párům umožňuje před umělým oplodněním ověřit, zda je v embryu přítomen gen, který onemocnění způsobuje, pak existují embrya s markery HCH. Keirstead se domluvil s klinikami asistované reprodukce, aby mu embrya s markery HCH a jiných chorob poskytovali.

Kmenové buňky bez mutace však slibují mnohem více. Laboratoř doktora Keirsteada je dokáže popostrčit k tomu, aby se z nich staly progenitory výše zmíněných středně velkých ostnatých projekčních neuronů. Tyto progenitorové buňky by v konečném důsledku mohly nahradit neurony, které HCH postihuje. „Právě v tom tkví krása této strategie,“ vysvětluje Keirstead. „Ty buňky si s tím poradí samy.“

PROČ JE DŮLEŽITÉ MLUVIT O HCH

Seth, www.patientworthy.com, překlad Martina Musilová

Když bylo Sethovi dvanáct let, začal si spolu se zbytkem své rodiny uvědomovat, že s jeho matkou něco není v pořádku. Seth si pamatuje, jak si s ní povídal, a pak se náhle a nevysvětlitelně rozzlobila. Začala hodně spát (i během dne) a způsob, jakým chodila, se změnil. Její rovnováha se zhoršila, a když byla venku, lidé na ni často zírali. Sousedka si dokonce myslela, že je alkoholička.

Sethova matka nebyla alkoholička, ale rodina věděla, že něco není v pořádku, jenom prostě nevěděli co. Několik let tápali ve tmě, neměli žádné vysvětlení a výkyvy nálad a výbuchy hněvu se staly neustálou krutou a nepředvídatelnou realitou. Když bylo Sethovi 15 let, tak se jim jeho matku konečně podařilo přesvědčit, že potřebuje nějakou pomoc. Podstoupila tedy mnoho náročných a dlouhých vyšetření. Nakonec se jich jeden z lékařů zeptal; „Slyšel jsi někdy o Huntingtonově nemoci?“

Když se Sethova matka vrátila domů, věci se pomalu začaly vracet k normálu. Rodiče společně Sethovi vysvětlili, co je Huntingtonova nemoc. „Když se ohlédnu zpět, nejsem si jistý, zda moji rodiče v té době plně porozuměli této nemoci,“ říká Seth. Obrátil se na internet, aby se dozvěděl více. Toužil po tom, aby zvládl dokončit střední školu. Nechtěl s nikým o diagnóze své matky bavit a nenáviděl, když na ně lidé zírali.

Někdy zůstal u přátel, aby unikl z reality doma. Nemohl se dočkat vysoké školy. Nakonec nastoupil na školu jen hodinu a půl cesty od domova. Měl svůj prostor, ale věděl, že se může v případě potřeby vrátit domů. Také se snažil zjistit více informací o HN, vyhledal příznaky a přemýšlel o tom, co viděl u své matky a díky tomu pochopil, že když se chovala agresivně nebo našťavaně, že to nebyla ona, byla to nemoc. Začal se také více zapojovat a během tří let se věnoval mnoha charitativním akcím ve svém rodném městě. Byl to dobrý pocit zvyšovat povědomí o HN a měnit pohled na tuto diagnózu.

Seth nedokázal přestat přemýšlet o tom, zda by si měl sám nechat otestovat HD. Věděl, že existuje 50% riziko, že tuto nemoc zdědil po své matce. Bylo to velké rozhodnutí a Seth věděl, že výsledky testu ovlivní jeho budoucnost. Než se tato diagnóza v jeho rodině objevila, věřil tomu, že jednoho dne bude mít vlastní rodinu, a to bez jakýchkoli komplikací. To teď již nebylo tak jednoduché. Navíc ho často tížila nejistota. Uvažoval, zda zakopnutí, rozbitý hrnek nebo zapomenuté slovo nejsou náhodou prvotní projev HN. Rozhodl se tedy promluvit si o možnosti testování se svou tetou a sestrou. Obě ho přesvědčovaly, že svůj genetický status znát nepotřebuje, ať počká, až k tomu bude mít pádný důvod, třeba založení rodiny. Seth se ale ve věku 20 let rozhodl, že to chce vědět.

Test byl pozitivní

Že půjde na test ani jeho výsledek Seth rodině vůbec neoznámil, ale začal se mnohem více angažovat ve veřejném dění. Připojil se k místní skupině pro HN a mládežnické organizaci a poté se stal prezidentem obou z nich. Pokračoval v organizování akcí pro získávání finančních prostředků a v rozšiřování povědomí o HN. V této činnosti viděl smysl svého života.

Poté co ztratil dva blízké přátele, kteří ho hluboce inspirovali, udělal krok zpět a přehodnotil některá ze svých osobních rozhodnutí. Řekl své sestře a otci, a poté i ostatním příbuzným, že se nechal otestovat a je pozitivní, ale nechtěl to sdělit své matce, která již potřebovala plnou péči. Bylo pro něj neuvěřitelně obtížné sledovat, jak se stav její zhoršoval, dokud nezemřela. Spojení s dalšími lidmi v HN komunitě bylo pro něj neocenitelné. Proto se rozhodl svůj příběh sdílet, a také spojit další lidi a rodiny s HN navzájem.

JEDINÝ SMYSL ŽIVOTA S HCH JE ŽÍT PRO TUTO CHVÍLI

Alex Schaffler, www.catholiccharitiesdc.org, překlad Martina Musilová

„Huntingtonova choroba je jako mít Alzheimerovu, Parkinsonovu a ALS v jednom.“ Tak popisuje Paul Esquivel vzácné onemocnění postihující jeho manželku Liz. Život Esquivelů se změnil bleskově poté, co byla Liz diagnostikována dědičná a nevyléčitelná neurodegenerativní porucha v roce 2015. Rychle se přestěhovali a zajistili si komplexní lékařský tým v Georgetown University Medical Center (GUMC), aby zajistili Liz nejlepší péči.

Před zjištěním své diagnózy si Liz delší dobu myslela, že je něco špatně, když si všimla, že se jí jedna ruka začala nedobrovolně třást nebo více klopýtala a padala. Její příznaky se postupem času zhoršovaly, a nakonec vedly k autonehodě. Paul ji přemlu-

vil, aby navštívila neurologa, který si myslel, že by mohla mít roztroušenou sklerózu, což bylo po třech MRI a řadě dalších testů vyloučeno. Liz navštívila několik lékařů a specialistů, ale nikdo nebyl schopen identifikovat její stav, což je bohužel důsledek všeobecné neznalosti této diagnózy.

Ale naštěstí se Liz dostala ke specialistům v Georgetownském vzdělávacím a výzkumném centru pro HN, kde lékaři provedli genetické testy, které potvrdili HN. Výsledky se Paul a Liz dozvěděli pouhé dva měsíce po svatbě. Odhalení bylo pro Liz a její lékařský tým šokující, protože HN je dědičné. Dodatečné genetické testování odhalilo, že Lizin otec měl mutovaný gen, ale bez projevů nemoci. Zjištění výskytu HN v rodině přinutilo některé ze sourozenců Liz test také postoupit.

Paulovi a Liz také velice pomohl projekt katolické charity s názvem St. Jude's Project, který poskytuje bezplatnou podporu rodinám a pacientům, jejichž životy jsou ovlivněny neurodegenerativními poruchami. Sociální pracovníci ze St. Jude doprovázeli Liz na lékařské schůzky a pomáhali s hledáním důležitých informací, jako je například výzkum HN. Molly Bayer, postgraduální studentka na George Mason University, je současnou sociální pracovnící Paula a Liz. „Udržuje nás v obraze o tom, co se děje ve světě HN,“ řekl Paul. „Molly byla obrovskou podporou celé naší rodině a je nezbytnou součástí týmu, který o Liz pečuje,“ dodal Paul. Pomoc ze St. Jude's je velmi důležitá i pro něj, protože mu často pomáhají v jeho pečovatelské roli. Paul musí skloubit svou práci s péčí o Liz a její dceru Kathryn z prvního manželství.

Lizina nemoc postoupila a projevy jsou nyní výraznější a více jí omezují. Někdy jí Paul musí připomenout, aby se najedla, jindy jí musí pomoci převléknout se. Také museli řešit finanční dopady HN – kromě výpadku Lizina příjmu museli zajistit nákladnou lékařskou péči, kterou zvládají díky Medicaid (systém zdravotního pojištění). Paul připouští, že to pro něj bylo těžké, a že je někdy se svou ženou netrpělivý. Naštěstí pro Paula je tu St. Jude's, kde ho podporují stejně jako Liz. Molly, stejně jako předchozí sociální pracovnice, mu pomohla zvládat stres, pomáhá mu komunikovat s lékaři a řešit administrativní či jiné úkony. Také stále vyhledává nové informace o HN, aby mohla rodinu připravit na další postup choroby, protože tyto zkušenosti z rodinné historie nemají.

Ale i přes tuto hrozivou cestu, kterou mají před sebou, se Paul a Liz soustředí na současnost. Jsou obklopeni velkou a podporující rodinou (Paul je jedním ze sedmi dětí), kteří jsou vždy ochotni pomoci. Nedávno se připojili ke komunitní skupině a Liz se těší, že bude trávit čas ve společnosti a mít vlastní aktivity. Nedávno také oslavila narozeniny a byla překvapená, že dostala obrázky od všech Kathryniných spolužáků. Pro Liz je důležité, aby se její dcera naučila žít pro tuto chvíli, protože, jak říká, „láska je všude kolem nás“.



ZDRAVOTNÍ PROBLEMATIKA

TELEMEDICÍNA: DOBRÝ SLUHA – ŠPATNÝ PÁN

www.helpnet.cz, listopad 2020

Pandemie koronaviru prohnala české zdravotnictví „urychlovačem“ a definitivně změnila jeho tvář. V několika měsících muselo akceptovat a prodělat změny, na něž by si za obvyklých podmínek zvykalo ještě několik let. Především v oblasti moderních technologií a tolik skloňované telemedicíny. Zatímco někteří lékaři si zavedení telemedicíny pochvalují, jiní poukazují na její zásadní nedostatky – zejména v oblast plic.

„Plicní lékařství je jedním z posledních oborů, kde je nutné si pacienta poslechnout fonendoskopem, jen tak získáme informace potřebné pro stanovení diagnózy – například astmatu. Toto prvotní vyšetření nelze udělat na dálku. A stejné je to s kontrolami již diagnostikovaných pacientů – takřka bez výjimky používáme tzv. spirometrii, která nám ukazuje, v jaké kondici plice jsou. Přestože nyní běží ve světě řada studií, kdy se zkouší zavedení domácí spirometrie, rutinně se tyto metody nepoužívají. Nejsou přístroje a také je velmi těžké provést měření v domácím prostředí správně,“ říká MUDr. Milan Sova, Ph.D., předseda České aliance proti chronickým respiračním onemocněním (ČARO).

Není pochyb o tom, že pandemie rozmetala jistoty českého pacienta a zasela strach, že se v místě, kde by se měl dočkat pomoci, může potkat s potenciálně nebezpečným virem. „Pneumologové jsou přitom zvyklí, že do ordinace může přijít člověk s nakažlivou nemocí typu tuberkulóza, a proto – dávno před koronavirem – dodržují přísné hygienické podmínky. V čekárnách obvykle sedí jen omezený počet lidí, ambulance bývají vzdálené od ostatních, vše se neustále dezinfikuje. Lidé jsou u lékařů paradoxně ve větším bezpečí než například v práci,“ pokračuje pneumolog s tím, že právě u plicních nemocí může ignorování prvotních problémů dopadnout fatálně.

Například u chronické obstrukční plicní nemoci pneumologové odhadují, že 300 000 lidí nemoc má, ale neví o ní, dušnost ignoruje, k lékaři nejde a neléčí se. Pandemie ochotu lidí zajít za lékařem dramaticky zbrzdila. Ještě horší je situace u rakoviny plic, kde kolem 80 % lidí přijde pozdě, v době, kdy už není možné nádor operovat. „Každý měsíc prodlení představuje u karcinomu plic výrazně negativní prognostický marker. Jinými slovy, čím později člověk přijde, tím menší má šance na diagnózu, léčbu a přežití nebo i vyléčení. Stanovit diagnózu po telefonu, přes e-mail nebo video by si žádný z kolegů netroufl, fyzická přítomnost pacienta v ordinaci je naprosto nutná,“ popisuje

omezení telemedicíny předsedkyně České pneumologické a ftizeologické společnosti prof. MUDr. Martina Vašáková, Ph.D. Podle MUDr. Sovy letos přišlo do ambulancí plicních lékařů odhadem o pětinu lidí méně než v roce 2019 – příčinu vidí právě ve strachu z nákazy v ordinaci.

Dalším příkladem, kdy se telemedicína ukazuje být dobrým sluhou, ale špatným pánem, je spánková medicína. „Zde má telemedicína své nezpochybnitelné místo třeba u pacientů s poruchami dýchání ve spánku, kdy je možné je na dálku sledovat a následně upravovat jejich léčbu. Na druhou stranu covid-19 na jaře zcela zmrazil činnost spánkových pracovišť a v rámci zahájení léčby nám telemedicína příliš nepomůže,“ doplňuje MUDr. Sova, který je zároveň vedoucím laboratoře spánkové medicíny Fakultní nemocnice Olomouc.

Podle odborníků tak vypadlo asi 20 % péče, která už nebude nahrazena – nelze ji dohonit a následky se projeví později v podobě různých chronických onemocnění. Covid-19 omezil také činnost plicních rehabilitací, které jsou pro zlepšení stavu pacienta zásadní – ani zde nelze pacienta ošetřit pouze vzdáleně. „Plicní rehabilitace se skládá především z pohybové léčby – vytrvalostního a silového tréninku a z technik respirační fyzioterapie. K nim jsou přidávány i další koncepty, u mnohých z nich je nezbytná kontrola provedení techniky a dopomoc s cvičením přímo od terapeuta – jako např. manuální ošetření tkání hrudníku pomocí měkkých a mobilizačních technik či nácvik dýchání přes dechové trenažéry, což se přes obrazovku udělat nedá. Bez ošetření těchto tkání často nelze zlepšit dechový vzor. Kromě toho si pacient paradoxně může špatně prováděným cvičením ublížit,“ říká fyzioterapeutka doc. Mgr. Kateřina Neumannová, Ph.D., z Fakulty tělesné kultury Univerzity Palackého s tím, že u plicních pacientů se navíc kontroluje během vytrvalostního tréninku tepová frekvence i saturace hemoglobinu kyslíkem.

Jedinou oblastí, kde podle předsedy ČARO může telemedicína fungovat bezchybně, je předepisování medikace stabilním pacientům.



Nový web radií pacientům s chronickým onemocněním ledvin

Lidé s diagnózou chronického onemocnění ledvin a jejich blízcí mohou nově čerpat potřebné informace na webových stránkách www.domaci-dialyza.cz. Stránky obsahují nejen podrobné informace o jednotlivých typech dialýzy a dalších způsobech léčby, ale také tipy na úpravu jídelníčku, vhodné sportovní aktivity, cestování s dialýzou či dosažení psychické pohody. *helpnet.cz*



První dávky vakcíny v ČR

V Česku by podle České vakcinologické společnosti mohlo být 28. prosince 9750 dávek vakcíny proti covidu-19, napůl v Praze a v Brně. Očekává, že látku od firmy Pfizer, schválí Evropská agentura pro léčivé přípravky (EMA) pro Evropskou unii 21. prosince. Odborná společnost to uvedla na svém facebooku. Pro získání imunity musí každý očkováný dostat dvě dávky. Ministr zdravotnictví Jan Blatný (za ANO) v pátek uvedl, že vakcína bude schválena nejdříve 29. prosince

a očkovat v ČR by se mohlo začít
za šest až osm týdnů. *mzcr.cz*



Lázeňský pobyt po proděláné COVID-19

Společnost Ensana nabízí ve svých lázeňských zařízeních zdravotní pobyty pro pacienty po doléčení nemoci „COVID“. Ti mohou získat lázeňský pobyt od své zdravotní pojišťovny a po prodělané nemoci se pak doléčit v Mariánských Lázních po dobu tří týdnů. Mariánské Lázně se na doléčení pacientů po prodělaném zápalu plic soustředí již po celá desetiletí.

ctk.cz

Proč je důležité myslet na prevenci

I v této obtížné době je důležité myslet na prevenci. Základní preventivní prohlídky jsou u praktického lékaře, zubaře a gynekologa. V rámci preventivních prohlídek je hrazeno například vyšetření glykémie (1x/2 roky; od 40 let), EKG (1x/4 roky; od 50 let), okultní krvácení ve stolici (1x/2 roky; od 55 let), kolonoskopie (1x/10 let; od 60 let), mamografické vyšetření prsu (1x/2 roky, od 45 let) či vyšetření ledvin u diabetiků nebo kardiaků (1x/č roky; od 50 let).

vzp.cz

PSYCHOLOGICKÉ PORADENSTVÍ PRO PEČOVATELE

www.helpnet.cz, listopad 2020



Ministerstvo práce a sociálních věcí ve spolupráci se Sociální klinikou a Českým institutem biosyntézy zajišťuje speciální online pomoc pro všechny, kdo se během pandemie starají o ohrožené skupiny obyvatel nebo s nimi řeší ekonomické a sociální důsledky pandemie.

Psychologické poradenství je určeno pracovníkům v sociálních službách i lidem, kteří pečují o své blízké v domácím prostředí a zajišťují pro ně často jediný vřelý kontakt se světem; starají se o seniory, lidi těžce nemocné, malé děti nebo i celé rodiny. Všichni jsou denně vystaveni riziku nákazy a aby neohrozili své okolí, musí se velmi rychle adaptovat na nové prostředí a podmínky výkonu práce, která je stěžejní pro zdárné zvládnutí celé situace.

„Ti lidé jsou v první linii, dlouhodobě vydávají značné množství energie ve prospěch druhých a jsou už ze všeho vyčerpaní. Je potřeba, aby se postarali také o své zdraví, neboť bez nich nebude mít pomoc a péči kdo zajistit. Proto všechny vyzývám, aby využili této speciální online linky, zvláště nyní,“ připomněla ministryně práce a sociálních věcí Jana Maláčová (ČSSD).

Jak poradenství probíhá?

Člověku, který zažívá náročné období, pomohou odborníci během tří online setkání zorientovat se v dané situaci, pojmenovat akutní problémy a pokud je třeba, nasměrují ho na následnou péči.

Cílem je, aby tito lidé překonali náročnější období a měli k dispozici někoho, s kým mohou o svých pocitech a problémech otevřeně mluvit. To vše profesionálně a při zachování maximální diskrétnosti.

Na webových stránkách zájemce vyplní anonymní dotazník a poté ho příslušný koordinátor e-mailem propojí s terapeutem.

- Konzultace probíhá zcela bezplatně.
- Standardní délka konzultace je 45 minut.
- Forma pomoci probíhá dle preference zájemce (telefon/Skype/WhatsApp).
- Je možný anonymní kontakt, respektující soukromí.
- Doporučený počet konzultací je jednou až třikrát týdně.

Odbornou pomoc zajišťuje tým profesionálních krizových interventů a psychoterapeutů z řad Sociální kliniky a Českého institutu biosyntézy. Odborným garantem celého projektu je PhDr. Yvonna Lucká, která je špičkou v oboru biosyntetických metod terapie.

ANTIGENNÍ TESTOVÁNÍ

www.mzcr.cz, listopad 2020



Od druhé poloviny prosince je možné podstoupit vyšetření antigenu viru SARS CoV-2 prostřednictvím POC antigenních testů u všech osob, které mají zdravotní pojištění a při žádosti o test se prokáží průkazem totožnosti a průkazem zdravotní pojišťovny. Testovány mohou být osoby, které nejsou v danou chvíli v izolaci či karanténě, které v uplynulých 90 dnech neměli pozitivní RT-PCR test či v posledních 5 dnech neměli negativní RT-PCR test. PCO antigenní test lze podstoupit maximálně 5x týdně.

V případě, že bude PCO antigenní test pozitivní, musí být v co nejkratší době proveden ještě kontrolní RT-PCR test. Pokud odběrové centrum RT-PCR testy neprovádí, musí bezodkladně vystavit elektronickou žádanku a osobu odeslat na odběrové centrum, kde tento test provádějí. Pozitivně testovaná osoba s potvrzeným RT-PCR testem musí tuto skutečnost neprodleně oznámit obvodnímu lékaři či závodnímu lékaři. V případě, že toto není možné, je pozitivně testovaná osoba povinna toto nahlásit krajské hygienické stanici.

V případě, že má testovaný pozitivní POC antigenní test a je bez příznaků, nemusí nastupovat do karantény/izolace, toto je nutné až v případě, že u něho bude pozitivní kontrolní RT-PCR test. V případě, že má osoba s pozitivním PCO antigenním testem příznaky nemoci Covid-19, musí nastoupit karanténu/izolaci okamžitě, dále bude postup dle výsledku kontrolního RT-PCR testu.

Odběrová centra jsou ve všech nemocnicích, většinou na stejném místě, kde bylo doposud. Dále například v laboratořích SYNLAB, AescuLab, CityLab, SpadiaLab či AGEL. Objednání je možné pře internet na <https://crs.uzis.cz/Antigen>. Také je možné test podstoupit i o ambulantních lékařů, seznam s možnostmi objednání naleznete na www.lekaripomahajicesku.cz.

Tyto postupy jsou v současné době platné do 15. 1. 2021 a testy jsou hrazeny z veřejného zdravotního pojištění.

PŘEHLED MOŽNÝCH VAKCÍN PROTI ONEMOCNĚNÍ COVID-19

www.mzcr.cz, prosinec 2020



Vývoj očkovací látky prochází základní výzkumnou fází, kdy se identifikují významné antigenní složky očkovací látky, které jsou schopny stimulovat imunitní systém k adekvátní imunitní odpovědi, v podobě protilátkové a buněčné odpovědi. Vlastní vývoj prochází nejprve laboratorní, pre-klinickou fází vývoje, kdy jsou prováděny hodnocení na laboratorních zvířatech. Hlavním hodnoceným kritériem této fáze je toxicita, tolerabilita, farmakologické

vlastnosti látky a imunostimulační účinek očkovací látky. Pokud látka splní všechna náročná kritéria, přikročí se k hodnocení na lidech. Vlastní klinický výzkum probíhá ve třech fázích klinického hodnocení. Během první klinické fáze, se hodnotí bezpečnost a imunogenita (schopnost stimulovat imunitní systém) očkovací látky. Hodnocení zpravidla probíhá na desítkách lidských dobrovolníků. Během druhé klinické fáze se hodnotí zejména bezpečnost, imunogenita, optimální dávkování, různá očkovací schémata. Tato druhá fáze probíhá na stovkách dobrovolníků. Poslední, třetí fáze klinického hodnocení testuje kromě imunogenity a bezpečnosti, zejména účinnost očkování. Třetí fáze se účastní tisíce až desetitisíce dobrovolníků. Jsou-li všechny fáze hodnocení úspěšné, může výrobce předložit žádost o registraci.

Podle současných informací bylo zažádáno o registraci v rámci EU u několika očkovacích látek. U těchto látek lze očekávat brzkou dostupnost nebo možnost zajištění dostatečných dodávek očkovacích látek k zajištění celonárodní očkovací kampaně pro prioritizované skupiny a následně pro celou populaci.

V současné době existuje několik kandidátů na vhodnou vakcinu. Jedná se například o farmaceutické společnosti:

- Astra Zeneca: dvoudávková vakcína, ve III. klinické fázi testů, žádost o povolení v EU podána 10/2020
- Pfizer: dvoudávková vakcína, ve III. klinické fázi testů, žádost o povolení v EU podána 11/2020
- Johnson & Johnson: jednodávková vakcína, ve III. klinické fázi testů, žádost o povolení v EU podána 12/2020
- Sanofi Pasteur: dvoudávková vakcína, ve III. klinické fázi testů, žádost o povolení v EU bude podána 2021
- Moderna: dvoudávková vakcína, ve III. klinické fázi testů, žádost o povolení v EU podána 11/2020
- Novavax: dvoudávková vakcína, ve III. klinické fázi testů, žádost o povolení v EU bude podána 2021

Pozn.: Dvoudávková vakcína znamená podání dvou dávek v určitém časovém rozestupu.

Pravděpodobný postup očkování

V prvních fázích centralizovaného očkování se proto očkování bude provádět v očkovacích centrech fakultních nemocnic a nemocnic v jednotlivých krajích, v očkovacích centrech zdravotních ústavů a v očkovacím centru Státního zdravotního ústavu, kterým mohou být přiděleny také mobilní očkovací týmy. Jakmile bude dostupné dostatečné množství očkovacích látek a skladovací podmínky to umožní, bude cílem zavést systém očkování do ordinací praktických lékařů a lékařů zajišťujících pracovně lékařské služby ve firmách.

Očkování bude dobrovolné a hrazené z veřejného zdravotního pojištění.



SOCIÁLNÍ PROBLEMATIKA

DESATERO PRO NÁVŠTĚVU SOCIÁLNÍCH SLUŽEB

www.mpsv.cz, listopad 2020

MPSV zveřejnilo Desatero pro návštěvy domovů pro seniory, domovů se zvláštním režimem a odlehčovacích sociálních služeb v pobytové formě.

- Každé zařízení si může stanovit návštěvní dny a hodiny či rezervační systém pro návštěvy.
- Musíte mít test na koronavirus – můžete si přinést vlastní výsledek, ne starší 48 hodin.
- Nemáte-li vlastní test, můžete se bezplatně otestovat přímo v zařízení. Zařízení ale nemají povinnost toto testování realizovat. Zařízení by mělo informovat o svém postupu na svých webových stránkách.
- Při provedení testu v zařízení musíte podepsat čestné prohlášení.
- Pokud jste v době 90 dnů přede dnem návštěvy prodělali onemocnění COVID-19 a doložíte o tom doklad, nemusíte se testovat.
- Test nepotřebujete ani v případě, že jdete navštívit nezletilého klienta, člověka se zdravotním postižením či omezenou svéprávností, člověk v terminálním stádiu nevyléčitelného onemocnění anebo pokud to vyžaduje psychický stav či sociální situace klienta.
- Na návštěvy noste respirátor (FFP2 nebo KN95 bez výdechového ventilu).
- Návštěvy Covid pozitivních klientů v izolaci jsou nadále zakázány.
- Dodržujte pokyny personálu – např. využívejte místa určená pro návštěvy.
- Dodržujte prosím hygienická opatření, zejména dezinfekci rukou a rozestupy.

OMBUDSMAN SPUSTIL PODCASTY S RADAMI

www.helpnet.cz, listopad 2020



Dříve avizovaný seriál podcastů Na kávu s ombudsmanem již začal. Úvodní díl se nejprve věnuje vysvětlení působnosti ombudsmana a způsobu, jaký se se podněty řeší. Další díly se zaměří na konkrétní problémy a životní situace, s nimiž se lidé na ombudsmana obracejí. Jako první budou na řadě důchody.

V prvním díle ombudsman formou rozhovoru vysvětluje, jaká je jeho působnost, jaká má oprávnění, s jakými problémy se na něj lidé nejčastěji obracují a jakým způsobem se jejich podněty či stížnosti zpracovávají.

„Je řada problémů, se kterými pomůžeme, ale jsou zde i takové, které nám nepřísluší řešit. Právě tohle musíme často lidem vysvětlovat, že ombudsman prostě není všemocný. Na druhou stranu ale v oblastech, kterými se zabývat můžeme, býváme úspěšní a daří se nám odstraňovat nedostatky a napravovat pochybení. Nejčastěji jde o sociální zabezpečení, stavebnictví, činnost vězeňské služby a další,“ vysvětluje ombudsman Stanislav Křeček.

Zdůrazňuje, že velkou zásluhu na tom má tým právníků, kteří pro něj a jeho zástupkyni podněty zpracovávají, analyzují podklady a připravují zprávy či odpovědi: „Než jsem přišel na úřad ombudsmana nejprve jako zástupce a nyní jako zvolený ombudsman, pracoval jsem dlouhá léta jako poslanec a advokát, takže justiční prostředí dobře znám. Víím, že je obecně mezi právnickou veřejností známo, že právníci Kanceláře veřejného ochránce práv jsou jedno z nejkvalifikovanějších právnických uskupení.“

Právě tato odborná kvalita podle ombudsmana přispívá k tomu, že jsou závěry a doporučení obvykle respektovány a dochází k nápravě, i když ombudsman nemá žádné rozhodovací nebo donucovací pravomoci.

V dalších dílech podcastů proto budou vystupovat především právníci Kanceláře veřejného ochránce práv, kteří se jednotlivým oblastem přímo věnují a jsou na tato témata odborníky.

Jako první přijdou na řadu důchody – starobní, invalidní a pozůstalostní. Problémy v oblasti sociálního zabezpečení jsou totiž léta suverénně nejčastějším důvodem, proč se lidé na ombudsmana obracují. Posluchači se dozví, jak se připravit na důchod, co se započítává do doby pojištění, jak lze důchod zvýšit, kdy se dá jít do předčasného důchodu, jak probíhá přiznávání invalidního důchodu a spoustu dalších informací.

Postupně se ale v podcastech budeme věnovat i dalším tématům a životním situacím, které lidi trápí, s jejichž řešením si často neví rady.

DOČASNĚ JE MOŽNÉ VYZVEDÁVAT DŮCHODY NA ZÁKLADĚ PLNÉ MOCI

www.cssz.cz, listopad 2020



Česká správa sociálního zabezpečení po dohodě s Českou poštou, s. p. znovu umožňuje pouze po dobu trvání nouzového stavu výplatu důchodů za využití plné moci jako opatření proti šíření koronaviru.

Vzhledem k přijatým krizovým opatřením vyhlášeným vládou České republiky v době epidemie koronaviru označovaného jako SARS CoV-2 se v období, na které je z tohoto důvodu vyhlášen nouzový stav, mimořádně umožňuje, aby osoby staršího věku a osoby s oslabenou imunitou měly možnost účinně požádat o převzetí důchodu své příbuzné nebo jiné důvěryhodné osoby. K vyjádření tohoto projevu vůle slouží formulář, který musí být vlastnoručně podepsán poživitelem důchodu i zmocněncem. Zmocnit k pře-

vzetí výplaty důchodu zmocněnce prostřednictvím této plné moci bude vždy oprávněn jen poživatel důchodu, který nemá jiného příjemce.

Plná moc je určena pouze k převzetí splátky (případně již dříve uložených nevyzvednutých splátek) důchodu zmocnitele vypláceného v hotovosti prostřednictvím Důchodové služby České pošty, s. p. v pravidelných měsíčních termínech. Česká pošta, s. p. při předložení plné moci ověří podle občanského průkazu totožnost zmocněnce za využití údajů uvedených na tomto formuláři. Podpis zmocněnce potvrzující převzetí důchodu a trvání podmínek pro jeho výplatu porovná s podpisem na občanském průkazu.

Plná moc platí jednorázově pro konkrétní splátku důchodu/splátky důchodů a po vyplacení důchodu zmocnitele se stává součástí archivované části výplatního dokladu/výplatních dokladů. V případě důchodů vyplacených tímto způsobem poskytne Česká pošta, s. p. při vyžádání výplatního dokladu České správě sociálního zabezpečení spolu s tímto dokladem i plnou moc, na základě které byl důchod vyplacen. Česká pošta, s. p. umožní výplaty důchodů zmocnitelů na podkladě takového správně vyplněné plné moci nejpozději od 5. 11. 2020. Vzor plné moci naleznete například na www.cssz.cz.



Jak chránit práva rodičů s psychosociálním postižením a jejich dětí?

Zástupkyně veřejného ochránce práv Mgr. Monika Šimůnková před časem vydala doporučení k problematice práv rodičů s psychosociálním postižením. Potřeba vydat toto doporučení vznikla na základě šetření výkonu veřejného opatrovnictví u rodičů, kteří byli omezeni ve svéprávnosti a dále také na základě šetření činnosti orgánů sociálně-právní ochrany dětí. Publikace je volně dostupná na stránkách NRZP nebo Veřejného ochránce práv a také na našich stránkách www.huntington.cz, případně můžeme elektronickou verzi zaslat e-mailem (pro zaslání napište na officehuntington.cz).

www.nrzp.cz



Poslanci schválili náhradní výživné pro samoživitele

Poslanci ve třetím čtení schválili návrh ministryně práce a sociálních věcí Jany Maláčové (ČSSD) na náhradní výživné. Tento zákon by měl ulehčit životní situaci samoživitelkám a samoživitelům, kterým jejich partner či partnerka nepřispívá na dítě. O náhradní výživné budou moci pečující rodiče požádat stát prostřednictvím Úřadu práce ČR, a to ve výši, v jaké ho druhému rodiči stanovil soud. Zákon by měl platit od července 2021. Nárok na náhradní výživné budou mít samoživitelky a samoživitelé, kteří využili všech zákonných možností a kvůli dlužnému výživnému podali návrh na exekuci či běžší soudní výkon rozhodnutí.

www.mpsv.cz



Návrh důchodové reformy

Ministerstvo práce a sociálních věcí představilo návrh důchodové reformy. Reforma by v první fázi měla přinést 7 zásadních změn, mimo jiné zavádí základní důchody, výchovné, nebo nižší důchodový věk pro pracující v náročných profesích. Základní důchod pro každého důchodce je stanoven na 10 000 Kč/měsíc. Jako ocenění celoživotní práce bude základní důchod navýšení dle doby pojištění a výše výdělku. Poslední část by mělo tvořit „výchovné“ – 500 Kč za každé vychované dítě (pro hlavního pečujícího, maximálně na 3 děti) či započítání dalších nevýdělečných období (vojna, invalidita...). www.mpsv.cz



Nedostačující limity na stravu pro seniory a OZP

Široká odborná veřejnost vyzývá Ministerstvo práce a sociálních věcí ČR (MPSV ČR) již od roku 2018 ke zvýšení maximální výše úhrad za některé sociální služby. Největším problémem jsou maximální sazby stravného, ale i úhrady za hodinu poskytnuté terénní péče.

Požadavek opakovaně vznáší i Asociace poskytovatelů sociálních služeb ČR a Svaz měst a obcí ČR. Společný požadavek relevantních subjektů je navýšení o 20 Kč/den za stravu i za ubytovací služby, o 20 Kč za hodinu poskytnuté péče a navýšení sazby za jeden oběd na 85 Kč. www.helpnet.cz

MOŽNOSTI LÉČBY HCH V ČR

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



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

Centrum se zabývá problematikou extrapyramidových poruch v celé její šíři včetně vysoce specializovaných diagnostických a léčebných postupů, jež jsou zde soustředěny s ohledem na odbornost a účelné využití prostředků (léčba fokálních a segmentových dystonií botulotoxinem, funkční neurochirurgie včetně implantace stimulátorů, kontinuální infuzní terapie přenosnými dávkovači, péče o nemocné s Huntingtonovou nemocí apod.). Mimo vlastní diagnosticko-terapeutické činnosti vede Centrum pre- a postgraduální vzdělávání v dané problematice a metodicky působí na lékaře v oblasti své působnosti, spolupracuje při zakládání celostátních registrů nemocných a umožňuje provádět další práce celospolečenského dosahu, zejména neuroepidemiologické studie. Centrum je metodickou základnou pro svépomocné organizace nemocných a sociální služby. V evidenci Centra je cca 4900 nemocných.

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

Centrum poskytuje základní a superkonsiliární diagnostické a terapeutické služby pro pacienty s Parkinsonovou nemocí, jinými parkinsonskými syndromy a dalšími onemocněními projevujícími se třesem, choreou, dystonií, myoklonem, tikem aj. abnormálními pohyby. Soustřeďuje zejména nemocné, u kterých nelze provést odpovídající diagnostiku a terapii poruch motoriky na nižších specializovaných stupních základní a regionální péče nebo na nespécializovaných klinických pracovištích. Centrum dále

provádí diagnostiku syndromologickou, topickou a etiologickou s využitím klinické zkušenosti centra a komplexního diagnostického vybavení (kompletní laboratoř klinické neurofyzilogie, CT, NMR a další metody), vede medikamentosní léčbu včetně speciálních postupů (např. kontinuální infuze apomorphinu, lokální podávání botulotoxinu včetně aplikace pod kontrolou EMG, hodnocení účinku nových farmak), indikuje funkční neurochirurgické výkony (termoléze, léze gama-nožem, implantace mozkových stimulatorů) a indikuje specializovanou rehabilitaci a fyzioterapii.

Kontakt:

Centrum extrapyramidových onemocnění Neurologické kliniky 1. LF UK a VFN v Praze
Kateřinská 30, 128 21 Praha 2

Telefon: 224 96 11 11, e-mail: neuro@lf1.cuni.cz

www.neuro.lf1.cuni.cz

PORADNA PRO EXTRAPYRAMIDOVÁ ONEMOCNĚNÍ V PARDUBICÍCH

MUDr. Václav Dostál



Poradna pro extrapyramidová onemocnění a kognitivní deficit neurologické kliniky Pardubické nemocnice byla otevřena v roce 2000 jako pracoviště, které se bude primárně starat o pacienty s Parkinsonovou chorobou a Alzheimerovou demencí. Ti jsou také nejvíce zastoupeni mezi pacienty, které v poradně sledujeme a léčíme.

Ovšem postupem času, tak jak se poradna rozrůstala a rozšiřovala pole působnosti, jsme převzali do péče nemocné i s jinými neurodegenerativními onemocněními, jako je multisystémová atrofie, různé jiné formy demence a také řadu pacientů s Huntingtonovou chorobou.

Poradna je součástí neurologické kliniky, která má k dispozici 8 lůžek na jednotce intenzivní péče a 50 lůžek na dvou standardních odděleních. Krom naší poradny funguje na naší klinice centrum pro mozkové příhody, centrum pro roztroušenou sklerózu, poradny pro neuromuskulární onemocnění, epilepsii a bolesti hlavy. Na klinice máme možnost provádět řadu diagnostických procedur – elektromyografii, elektroencefalografii, lumbální 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 konzi-

liární 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 Huntigtonova 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 Huntigtonovu chorobu a zprostředkováváme genetické testování v Praze. Staráme se i o několik osob v presymptomatickém stadiu choroby.

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

Kontakt:

Nemocnice Pardubického kraje, a.s. – Neurologická klinika, Poradna
pro extrapyramidová onemocnění a kognitivní deficit
Kyjevská 44, 532 03 Pardubice
Telefon: 466 014 702, e-mail: ales.kopal@seznam.cz
www.nemocnicepardubice.cz

FAKULTNÍ NEMOCNICE OSTRAVA



Ambulance pro extrapyramidové onemocnění a kognitivní poruchy

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

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

Centrum pro kognitivní poruchy

Diagnostika typu a tíže kognitivních poruch s následnou rehabilitací, která je prováděna individuálně a ve skupinách. K tomu je využívána počítačová učebna s desíti počítači s programem NEUROP 3 a přístroj pro repetitivní magnetickou stimulaci a kognitivní evokované potenciály. Kognitivní rehabilitace je určena pacientům s kognitivním deficitem hospitalizovaným ve FNO a ambulantním pacientům v domácí péči. Cílovou skupinou jsou pacienti s postižením kognitivních funkcí na základě akutního nebo chronického postižení mozku. Z akutních onemocnění jde o cévní mozkové příhody, kraniotraumata, neuroinfekce, z chronicky progredientních stavů jde o demyelinizační onemocnění a neurodegenerativní onemocnění (Alzheimer, MCI, demence u Parkinsonovy nemoci).

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

Kontakt:

Fakultní nemocnice Ostrava

17. listopadu 1790, 708 52 Ostrava

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

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

FAKULTNÍ NEMOCNICE OLOMOUC



Neurodegenerativní onemocnění patří mezi zdravotně a sociálně-ekonomicky nejzávažnější. Zahrnují Parkinsonovu nemoc a jiné parkinsonské syndromy, Alzheimerovu nemoc a další non-alzheimerové demence, Friedreichovu nemoc a jiné spinocerebellární atrofie, amyotrofickou laterální sklerózu a další onemocnění projevující se omezením volního pohybu, třesem, choreou, dystonií, myoklonem, tikem a jinými abnormálními pohyby, demencí a dalšími kognitivními poruchami. Tato onemocnění mají vesměs vysokou prevalenci – např. Parkinsonova nemoc nejméně 1/1000 obyvatel, Alzheimerova nemoc stejně tak. Neurodegenerativní onemocnění se přitom neomezují na vyšší věkové skupiny – např. dystonické syndromy postihují nejčastěji dospělé osoby v produktivním věku, Touretteův syndrom má maximum výskytu v dětství a dospívání, Alzheimerova nemoc začíná mnohdy před padesátým rokem věku, podobně tak i Parkinsonova nemoc a další neurodegenerativní parkinsonské syndromy. Prognóza neurodegenerativních onemocnění se zásadně změnila v posledních letech s možnostmi moderní farmakoterapie, chirurgické léčby a dalších postupů. Zatímco základní péče může být prováděna v terénu, komplikované stavy a vzácnější poruchy předpokládají přesnou diagnostiku za-

loženou především na klinické zkušenosti s velkými soubory nemocných. Proto v řadě vyspělých zemí vznikla podobná centra pro diagnostiku a léčbu neurodegenerativních onemocnění (Neurodegenerative Diseases Center), která zajišťují vysoce specializovanou (převážně ambulantní) péči o tyto nemocné a jsou zároveň školicími středisky a výzkumnými základnami. Práce těchto Center je multidisciplinární, zahrnuje jak klinické obory (neurologie, neurofyzilogie, neurochirurgie, neuropsychologie, psychiatrie), tak metody morfologické (neuropatologie) a funkční diagnostiky (zobrazovací metody). V ČR je základem ambulantní péče o nemocné s neurodegenerativními onemocněními síť terénních neurologů. Neurologická pracoviště na regionální úrovni poskytují základní lůžkovou péči o nemocné. Nadregionální superkonsiliární pracoviště zajišťují základní, ale především vrcholnou diagnosticko-terapeutickou péči o nemocné s neurodegenerativními onemocněními, provádějí specializovaná školení v dané problematice a věnují se vědecko-výzkumné činnosti.

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

Kontakt:

Fakultní nemocnice Olomouc – Centrum pro diagnostiku a léčbu
neurodegenerativních onemocnění
I. P. Pavlova 6, 779 00 Olomouc
www.fnol.cz



MOŽNOSTI GENETICKÉHO TESTOVÁNÍ V ČR

PREIMPLANTAČNÍ GENETICKÁ DIAGNOSTIKA HCH

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.

Stejnou možnost využít PGD mají i osoby v riziku, které nepodstoupily prediktivní testování na Huntingtonovu chorobu. Pro testování se provádí pouze vazební analýza, kdy se zjišťuje, zda embryo má nebo nemá gen po nemocném „prarodiči“. I bez přímého testování mutace lze tedy vybrat a pro IVF použít „zdravá embrya“.

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. trofoctodermu (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 příjemkyně.

Sanatorium Helios v Brně

Sanatorium Helios je plně kvalifikované pracoviště s dlouholetou praxí IVF a PGD u párů se zatížením HCH. Úspěšnost IVF a PGD PCR cyklů v Sanatoriu Helios Brno, je více než 50%. Žadatelé o PGD PCR z rodin se zatížením HCH, ať už nositelé mutace či osoby v riziku, zde tvoří nejpočetnější skupinu ze všech vyšetřovaných osob s monogenním zatížením v rodině.

V případě zájmu či jakéhokoliv dotazu kontaktujte prosím:

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

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

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

www.sanatoriumhelios.cz

Sanatorium Repromeda v Brně

V Centru asistované reprodukce Repromeda je prováděna plně kvalifikovaná PGD u párů se zatížením HCH. Specifikem této choroby jsou osoby v riziku onemocnění HCH, které mohou podstoupit IVF s PGD bez zjišťování vlastní genetické predispozice. 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 laboratoř účastní.

V případě zájmu či jakéhokoliv dotazu kontaktujte prosím:

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

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

MUDr. Ilga Grochová, klinický genetik, e-mail: igrochova@repromeda.cz,

tel: +420 533 306 316

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

tel.: +420 776 850 577

Sanatorium Repromeda s.r.o., Studentská 812/6, 625 00 Brno

www.repromeda.cz

Gennet v Praze

PGD je v Gennetu prováděna od roku 2007. Centrum je akreditováno dle normy ČNS EN 15189 a pravidelně se účastní mezilaboratorní kontroly kvality organizované britskou UK NEQAS. PGD byla dosud provedena u více než 100 různých monogenních chorob. Úspěšnost (počet gravidit po zavedení embrya do dělohy) se pohybuje mezi 40–50 %. PGD Huntingtonovy choroby byla poprvé provedena v Gennetu v roce 2008. Jedná se o jednu z nejčastějších diagnóz.

V případě zájmu či jakéhokoliv dotazu kontaktujte prosím:

MUDr. Jan Diblík, Ph.D., tel.: 222 313 000, e-mail: jan.diblik@gennet.cz

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

www.gennet.cz

DALŠÍ MOŽNOSTI GENETICKÉHO TESTOVÁNÍ

Kromě PGD lze podstoupit i další genetické testování Huntingtonovy choroby. Tato testování se dělí na prenatální, presymptomatické a symptomatické.

Prenatální testování se provádí u plodu odběrem choriových klků a výsledek je znám do 2–3 dnů. Testování se provádí pouze v případě, že jeden z rodičů je nemocný nebo pozitivně testovaný.

Presymptomatické (prediktivní) testování podstupují hlavně plnoleté osoby v riziku a zjišťuje se, zda zdědili/nezdědili mutovaný gen HCH. Pro toto testování jsou nastavena pravidla – guidelines – která by měla být vždy dodržována.

Symptomatické testování se provádí v případě, že u testovaného již nemoc propukla a jedná se o potvrzení diagnózy, pak lze testovat i nezletilé. Test lze provést pouze pokud je testovaný (či opatrovník) informovaný a souhlasí.

Kontakty na jednotlivá odborná genetická pracoviště naleznete na internetových stránkách www.huntington.cz v odkazu Kontakty/Multidisciplinární tým nebo v Kontaktech na konci Zpravodaje Archa.



MOŽNOSTI POBYTOVÝCH ZAŘÍZENÍ PRO PACIENTY S HCH V ČR

JIHOČESKÝ KRAJ

Alzheimercentrum Prácheň

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

Kontakt:

Alzheimercentrum Prácheň, 17. listopadu 2444, 397 01 Písek
mobil: 773 377 016, e-mail: pisek@alzheimercentrum.cz
www.alzheimercentrum.cz/nase-zarizeni/pisek

Domov seniorů Budiškovice

Domov seniorů Budiškovice poskytuje pobytovou sociální službu občanům, kteří z důvodu věku a zdravotního stavu vyžadují pravidelnou pomoc druhé osoby a nemohou již trvale žít ve svém přirozeném prostředí. Věková kategorie uživatelů je od 55 let.

Nepřetržitou péči zajišťuje zdravotnický a ošetrovatelský personál. Zdravotní lékařská péče je zajištěna registrujícím praktickým lékařem a lékaři specialisty, zprostředkování zajišťují v případě potřeby odpovědní zaměstnanci organizace. Domov poskytuje uživatelům služeb dle svých možností základní rehabilitační péči dle indikace odborného lékaře.

Ubytovací kapacita domova je 100 lůžek. Sociální zařízení, sprchy a koupelny jsou společné na jednotlivých patrech. Strava je připravovaná na základě receptur dietního stravování dle jídelního lístku, který sestavuje referentka stravování. Podává se 5x

denně – snídaně, dopolední svačina, oběd, odpolední svačina a večeře. Strava je v Domově přizpůsobena svým složením, množstvím a úpravou věku a zdravotnímu stavu uživatelů. Domov Budiškovice je otevřeným zařízením. Je zaručen volný pohyb jak po zařízení, tak i mimo něj. Návštěvy mohou uživatelé přijímat každý den bez omezení.

Kontakt:

Domov seniorů Budiškovice, Budiškovice 1, 378 91 Budiškovice
tel.: 384 495 122, e-mail: info@ddbudiskovice.cz
www.ddbudiskovice.cz

JIHOMORAVSKÝ KRAJ

Domov pro seniory Nopova

Domov pro seniory Nopova je příspěvkovou organizací zřízenou Magistrátem Statutárního města Brna. Jedná se o pobytové sociální zařízení, poskytující službu Domov se zvláštním režimem. Služba je poskytována osobám, které dosáhly věku, rozhodného pro přiznání invalidního důchodu (tj. 27 let) s diagnostikovaným chronickým duševním onemocněním nebo Alzheimerovou chorobou či jiným typem demence nebo neprodělali cévní mozkovou příhodu nebo osobám, které trpí degenerativním onemocněním mozku a osobám, jejichž situace vyžaduje pravidelnou pomoc jiné fyzické osoby.

Kontakty:

Domov pro seniory Nopova, Nopova 128/96, 615 00 Brno – Židenice
tel.: 548 321 500, e-mail: info@nop.brno.cz
www.nop.brno.cz

Diecézní katolická charita v Brně

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

Kontakty:

Charitní ošetrovatelská služba, Žižkova 3, 602 00 Brno, tel.: 545 230 467,
e-mail: chos.brno@charita.cz. Charitní pečovatelská služba, Žižkova 3, 602 00 Brno,
tel.: 545 230 178, e-mail: chps@brno.charita.cz
www.brno.charita.cz

KRAJ VYSOČINA

Domov Kopretina Černovice

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

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

Kontakt:

Domov Kopretina Černovice, Dobešovská 1, 394 94 Černovice
tel.: 565 427 11 e-mail: info@domovkopretina.cz
www.domovkopretina.cz

Domov důchodců Proseč u Pošné

Domov důchodců v Proseči u Pošné poskytuje své služby v rámci Domov se zvláštním režimem a Domova pro osoby se zdravotním postižením, v současné době nabízí služby klientům s HCH. Vytváří pro ně bezpečné zázemí, mohou se začlenit do současného dění v domově a personál se jim věnuje individuálně. Zařízení spolupracuje s odbornými lékaři z Prahy, např. doc. MUDr. Jiří Klempíř, Ph.D. Jednou měsíčně do zařízení dojíždí psycholožka a fyzioterapeutka, také úzce spoluprací s nutričním terapeutem. Zdravotní služba je nepřetržitě poskytována 24 hodin denně.

Pro klienty s HCH bylo zakoupeno tzv. válečko, na které mohou bezpečně cvičit, provádět nácvik jemné motoriky či mluveného slova do hudby. Personál s pacienty provádí nácvik řeči, chůze a reflexů polykání. Při hezkém počasí je možný pobyt a procházky v zahradách. Zařízení si zakládá na velmi dobré spolupráci s rodinami.



Kontakt:

Domov důchodců Proseč u Pošné, Proseč u Pošné 1, 395 01 Pacov
tel.: 565 383 097, e-mail: info@ddprosecposna.cz
www.ddprosecposna.cz

Domov se zvláštním režimem – Seniorpenzion Žďár nad Sázavou

Posláním Domova je vytvořit podmínky pro pocit jistoty a bezpečí osob se specifickými potřebami, kteří potřebují pravidelnou pomoc v důsledku onemocnění stařeckou nebo jinou demencí a Alzheimerovou chorobou a zachování jejich kontaktu s okolím.

Služba je poskytována nepřetržitě 24 hodin denně jako pobytová v bezbariérovém zařízení v centru města Žďár nad Sázavou. Kapacita 40 lůžek je rozdělena do 1, 2 a 3 lůžkových pokojů s vlastním sociálním zařízením. Jednotlivá oddělení jsou utvořena na jednotlivých poschodích tak, že dávají osobám s demencí jasně vymezený prostor pro jejich orientaci a pocit bezpečí. Domov nemá vlastní kuchyň, strava je dovážena a podávána v jídelně nebo rozvážena na pokoje obyvatel formou tabletového systému. Strava je zajištěna 3x denně.

Domov nemá zahradu, ale jsou k dispozici prostorné terasy, které zajistí odpočinek v klidném prostředí. Denní režim je přizpůsoben specifickým potřebám a zájmům obyvatel. V průběhu celého dne je ošetřující personál součástí oddělení z důvodu neustálého dohledu nad osobami trpícími demencí a nutnosti poskytovat jim pomoc v prostoru a čase.

Kontakt:

Domov se zvláštním režimem – Seniorpenzion, Horní 32, 591 01 Žďár nad Sázavou
mobil: 723 971 754, e-mail: seniorpenzionfit@socsluzbyzdar.cz
www.socsluzbyzdar.cz/služby/seniorpenzion-fit

KRÁLOVÉHRADECKÝ KRAJ

Diakonie ČCE – středisko BETANIE – evangelický domov v Náchodě

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

Kontakt:

Diakonie ČCE – Středisko BETANIE, Špreňarova 105, 547 01 Náchod
tel.: 491 423 154, mobil: 735 792 295, e-mail: reditel@betanie-na.cz
www.betanie.diakonie.cz

Ústav sociální péče pro tělesně postižené v Hořicích v Podkrkonoší

V domovu pro osoby se zdravotním postižením jsou poskytovány pobytové služby osobám, které mají sníženou soběstačnost z důvodu zdravotního postižení, jejichž situace

vyžaduje pravidelnou pomoc jiné fyzické osoby. Cílovou skupinou jsou osoby s tělesným postižením s bydlištěm v Královéhradeckém kraji, případně s prokázanou vazbou na Královéhradecký kraj.

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

Kontakt:

Ústav sociální péče pro tělesně postižené v Hořicích v Podkrkonoší,
Strozzího 1333, 508 01 Hořice
tel.: 493 622 827, e-mail: info@usphorice.cz
www.usphorice.cz

LIBERECKÝ KRAJ

Ostara p.o. Cvikov

V domově pro osoby zdravotně postižené je poskytována služba s 24 hodinovou podporou. Služba je zaměřena na podporu samostatnějšího způsobu běžného života dle individuálních potřeb, poskytování ubytování, stravy, péče o sebe, péče o zdraví, podporu při naplňování a udržování rodinných vztahů, péči o domácnost a vaření, pomoc při nakupování a hospodaření s penězi a podporu aktivit pro volný čas.

Cílovou skupinou jsou muži a ženy s mentálním a kombinovaným postižením ve věku od 26 let, kteří jsou v nepříznivé sociální situaci a vyžadují pravidelnou pomoc jiné osoby.

Kontakt:

OSTARA, příspěvková organizace, Pivovarská 693, 471 54 Cvikov
tel.: 487 754 115, 483 103 263, e-mail: info@ostara.cz
www.ostara.cz

MORAVSKOSLEZSKÝ KRAJ

Diakonie ČCE – středisko v Rýmařově

Posláním střediska je provázet a podporovat člověka znevýhodněného stářím, mentálním či tělesným postižením, a pomáhat mu dosáhnout nebo udržet stav tělesného, duševního a sociálního zdraví, pohody a souladu s prostředím, v němž žije. Středisko poskytuje sociální služby (osobní asistence, pečovatelská služba, týdenní stacionář, do-

mov pro seniory, domov se zvláštním režimem, sociálně terapeutické dílny) – a službu ošetrovatelskou (domácí péče). Jako křesťanská organizace usiluje také o zajištění jejich duchovních potřeb a pastorační péče.

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

Kontakt:

Diakonie ČCE – středisko v Rýmařově, tř. Hrdinů 48, 79501 Rýmařov
tel.: 554 211 294, e-mail: rymarov@diakonie.cz
www.diakonierymarov.cz

Hospic svatého Lukáše Ostrava

Hospic sv. Lukáše je specializované zdravotnické zařízení poskytující hospicové služby včetně léčby bolesti, kterou s sebou postupující nemoc přináší. Hospic je určen pro osoby 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 je dle jejich individuálních potřeb poskytována zejména komplexní ošetrovatelská péče přizpůsobená jejich zdravotnímu stavu, včetně paliativní léčby (léčby bolesti), psychická pomoc a podpora nemocného a jeho blízkých, ubytování a stravování. Lze také využít možnost trvalé přítomnosti blízké osoby 24 hodin denně. Pokoje jsou vybavené přistýlkou pro blízké osoby, centrálním signalizačním zařízením a rozvodem kyslíku, TV, připojením k Internetu, terasou atd. Pacienti mají stálý přístup do kaple, kde jsou pravidelně bohoslužby.

Kontakt:

Hospic svatého Lukáše, Charvátská 8, 700 30 Ostrava
tel.: 559 508 505, mobil: 732 178 501, e-mail: lukashospic.ostrava@caritas.cz
www.ostrava.caritas.cz – odkaz Hospicové služby

Charita Ostrava

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

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

Kontakt:

Charita Ostrava, Kořenského 1323/17, 703 00 Ostrava – Vítkovice
tel.: 596 621 094, mobil: 731 625 789
www.ostrava.charita.cz

PARDUBICKÝ KRAJ

Domov u fontány Přelouč

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

Kontakt:

Domov u fontány Přelouč, Libušina 1060, 535 16 Přelouč
tel.: 466 959 166, e-mail: info@domovufontany.cz
www.domovufontany.cz

Domov důchodců Ústí nad Orlicí

Domov poskytuje služby Domov pro seniory, Domov pro osoby se zdravotním postižením, Odlehčovací služby a Poradnu. Služby jsou poskytovány nepřetržitě jako dlouhodobé nebo odlehčovací pobytové služby sociální péče, součástí je celodenní stravování a praní prádla. Uživatelé mají k dispozici ubytování v jednolůžkových, dvoulůžkových nebo třílůžkových pokojích. Uživatelům je dle individuálních potřeb poskytována komplexní odborná péče prostřednictvím zdravotních sester, pracovníků v sociálních službách a sociálních pracovníků. Cílovou skupinou jsou osoby od 45 let.

Kontakt:

Domov důchodců Ústí nad Orlicí, Cihlářská 761, 562 01 Ústí nad Orlicí
mobil: 734 793 446, e-mail: info@dduo.cz
www.dduo.cz

PLZEŇSKÝ KRAJ

Centrum pobytových a terénních služeb Zbůch

Zařízení poskytuje komplexní sociální služby osobám, které mají sníženou soběstačnost z důvodu zdravotního postižení, a kterým nelze zajistit potřebnou pomoc a podporu v přirozeném sociálním prostředí.

Odlehčovací služby jsou poskytovány jako nepřetržitá sociální služba. Sociální rehabilitace je poskytována jako nepřetržitá pobytová služba a jako terénní a ambulantní služba. Domov pro osoby se zdravotním postižením je sociální služba poskytovaná jako nepřetržitá služba. Chráněné bydlení je poskytováno jako nepřetržitá služba. Chráněné bydlení je rozdělené na skupinové v zařízení a individuální v pronajatých bytech.

V rámci poskytování sociálních služeb mohou uživatelé využít například rehabilitační oddělení s terapeutickým bazénem, hippoterapii, výtvarný ateliér s keramickou dílnou, hudební ateliér, sportovní či rekreační aktivity.

Kontakt:

Centrum pobytových a terénních sociálních služeb Zbůch, V Sídlišti 347, 330 22 Zbůch
tel.: 377 830 611, e-mail: info@centrumzbuch.cz
www.centrumzbuch.cz

PRAHA

Diakonie ČCE – středisko Zvonek v Praze 4

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

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

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 zvládání 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.

Kontakt:

Diakonie ČCE – Středisko Zvonek v Praze 4, Šípková 1838/1, Praha 4 – Krč, 140 00 Praha
tel.: 241 406 859, e-mail: stredisko@diakonie-zvonek.cz
www.diakonie-praha.cz

STŘEDOČESKÝ KRAJ

Domov Barbora Kutná Hora

Domov Barbora Kutná Hora, poskytovatel sociálních služeb, je samostatná příspěvková organizace s právní subjektivitou. Jejím zřizovatelem je Středočeský kraj. Pobytové sociální služby se v těchto budovách poskytují od poválečných let. Od této doby prošla organizace výrazným vývojem.

V současné době Domov Barbora poskytuje čtyři druhy sociálních služeb. Domov pro seniory s kapacitou 76 klientů a Domov pro osoby se zdravotním postižením s kapacitou 83 klientů, Chráněné bydlení s kapacitou 14 klientů a Sociálně aktivizační služba pro seniory a osoby se zdravotním postižením s kapacitou 23 klientů.

Kontakt:

Domov Barbora Kutná Hora, poskytovatel sociálních služeb, Pirknerovo náměstí 228,
284 01 Kutná Hora
tel.: 327 533 111, e-mail: vsocialni@domov-barbora.cz
www.domov-barbora.cz

ÚSTECKÝ KRAJ

Domov Potoky v Chřibské

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

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

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

Kontakt:

Domov Potoky v Chříbské, Dolní Chříbská 302, 407 44 Chříbská
tel.: 412 314 001, e-mail: info@domov-potoky.cz
www.domov-potoky.cz

Domov Severka Jiříkov

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

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

Kontakt:

Domov Severka Jiříkov, p.o., Filipovská 582/20, 407 53 Jiříkov
tel.: 412 338 122, 412 337 005, e-mail: reditel@domovseverka.cz
www.domovseverka.cz

ZLÍNSKÝ KRAJ

Penzion Spokojené stáří Pozlovice

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

Kontakt:

Penzion Spokojené stáří Pozlovice, A. Václavíka 369, 763 26 Luhačovice – Pozlovice
tel.: 571 892 321, mobil: 774 131 021, e-mail: info@senioriluhacovice.cz
www.senioriluhacovice.cz

Domov pro osoby se zdravotním postižením ve Zborovicích

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

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

Kontakt:

Domov pro osoby se zdravotním postižením Zborovice, Hlavní 1, 768 32 Zborovice
tel.: 573 369 018, e-mail: radmila.baierova@ssluh.cz
www.ssluh.cz



KONTAKTY

MULTIDISCIPLINÁRNÍ TÝM

1. LF UK a VFN Praha

NEUROLOG. KLINIKA – CENTRUM EXTRAPYRAMIDOVÝCH ONEMOCNĚNÍ

Kateřinská 30, 120 00 Praha 2

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

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

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

Dotazy na psychiatrické problémy

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

Dotazy na psychologické problémy, např. rozhodování při genetickém testování

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

Konzultace z logopedie

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

PSYCHIATRICKÁ KLINIKA

Ke Karlovu 11, 120 00 Praha 2

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

ÚSTAV BIOLOGIE A LÉKAŘSKÉ GENETIKY

Genetické konzultace, DAK, Ke Karlovu 2, 128 02 Praha 2

tel.: 224 967 171, 224 967 175 (v pracovní dny 13:00 – 15:00), e-mail: genetika@vfn.cz

Fakultní nemocnice a Univerzita Palackého Olomouc

I. P. Pavlova 6, 779 00 Olomouc

ÚSTAV LÉKAŘSKÉ GENETIKY

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

doc. MUDr. Alena Šantavá, CSc., tel.: 588 443 858, 588 444 477,

e-mail: genetika@fnol.cz

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

NEUROLOGICKÁ KLINIKA

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

MUDr. Michaela Kaiserová, Ph.D., tel.: 588 443 402, e-mail: michaela.kaiserova@fnol.cz

KLINIKA PSYCHIATRIE

prof. MUDr. Klára Látalová, Ph.D., tel.: 588 443 980, e-mail: klara.latalova@fnol.cz

Fakultní nemocnice Ostrava

17. listopadu 1790, 708 52 Ostrava – Poruba

NEUROLOG. KLINIKA, AMB. PRO EXTRAPYRAMIDOVÁ ONEMOCNĚNÍ

MUDr. Petra Bártová, Ph.D., tel.: 597 373 110, e-mail: petra.bartova@fno.cz

MUDr. Richard Novobilský, e-mail: richard.novobilsky@fno.cz

MUDr. Martin Sabela, e-mail: martin.sabela@fno.cz

ODDĚLENÍ PSYCHIATRICKÉ

MUDr. Petr Šilhán, Ph.D., tel.: 597 373 314, e-mail: petr.silhan@fno.cz

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

NEUROLOGICKÁ KLINIKA FN U SV. ANNY

Pekařská 53, 656 91 Brno

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

MUDr. Pavel Ressner, Ph.D., tel.: 543 182 633, e-mail: pavel.ressner@fnusa.cz

PSYCHIATRICKÁ KLINIKA LF MASARYKOVY UNIVERZITY

Jihlavská 20, 625 00 Brno

MUDr. Libor Ustohal, Ph.D., tel.: 532 232 055, e-mail: lustohal@fnbrno.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@nempk.cz

Poradna pro extrapyramidová onemocnění a kognitivní deficit

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

PGD kliniky

SANATORIUM HELIOS spol. s.r.o., Štefánikova 12, 602 00 Brno, www.sanatoriumhelios.cz

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

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

GENNET s.r.o., Kostelní 9, 170 00 Praha 7, www.gennet.cz

MUDr. Jan Diblík, Ph.D., tel.: 222 313 000, e-mail: jan.diblik@gennet.cz

SANATORIUM REPRODICA s.r.o., Studentská 812/6, 625 00 Brno, www.repromeda.cz

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

e-mail: mhornak@repromeda.cz

LIFETool, Diakonie ČCE

Mobil: 776 264 536, e-mail: lifetool@diakonie.cz, www.lifetool.cz

Podpora a poradenství v oblasti komunikace a aktivizace.

Česká asociace ergoterapeutů

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

Konzultace z ergoterapeutické pomoci.

Asociace klinických logopedů ČR

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

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

Půjčovna zdravotnických pomůcek

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

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

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 association (EHA)

Evropská asociace pro pomoc při HCH, www.eurohuntington.org,
e-mail: astri@eurohuntington.org

European Huntington's Disease Network (EuroHD-net, EHDN)

Oberer Elsesberg 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

Bc. Tomáš Bernard, Clinical Research Consultant, Vrchlického 2035, 272 01 Kladno,
mobil: 605 128 472, e-mail: tomas.bernard@seznam.cz

Huntington's Disease Youth Organization

www.hdyo.org

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

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

Nizozemí: Vereniging van Huntington, www.huntington.nl, www.hdlighthouse.org

USA: Huntington's Disease Society of America, www.hdsa.org

Polsko: Stowarzyszenie na rzecz osób z choroba Huntingtona w Polsce,
www.huntington.pl

Slovensko: Spoločnosť pre pomoc pri Huntingtonovej chorobe,
www.huntington.sk, e-mail: huntingtonovachoroba@gmail.com

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

Umění doprovázet

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

Psychologické poradenství

PhDr. Jana Koblihová, e-mail: jana.koblihova@cpost.cz

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

Poradenství v sociální oblasti

Mgr. & Bc. Dagmar Klučková, DiS., Sociální služby města Kroměříž, p.s.,

Riegrovo nám. 159/15, 767 24 Kroměříž, mobil: 774 771 051, e-mail: kluckova@sskm.cz

Poradenství v domácí péči

Mgr. Rastislav Ostrůž, DiS., Obránců míru 142/25, 533 12 Chvaletice,

mobil: 776 364 690, e-mail: rusty1@centrum.cz

Poradenství v oblasti ergoterapie

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

Poradenství v oblasti fyzioterapie

Mgr. Irena Novotná, e-mail: novot.irus@seznam.cz

Poradny pro rodinnou a psychologickou terapii

PhDr. Jan Vyhnálek, Centrum pomoc DUHA, náměstí 5. května 286,

500 02 Hradec Králové, e-mail: cpduha@centrum.cz

Mgr. Zdeněk Macek, Anima – terapie, z.ú., Apolinářská 4a, 128 00 Praha 2,

e-mail: macek@anima-terapie.cz

Poradna pro výživu

www.vyzivavnemoci.cz

Seznam ambulancí a lékařů, kteří mohou předepisovat nutriční výživu na lékařský předpis, lze nalézt na www.skvimp.cz.

Pečuj doma, www.pecujdoma.cz

Poradna pro pomoc s domácí péčí nejen o seniory. Na webu najdete praktické návody a videa k pečování, literaturu ke vzdělávání, právní předpisy, poradenství a informace, které vám péči usnadní.

Alfa HS, www.alfahs.cz

Psychoterapeutická a poradenská podpora neformálním dlouhodobě pečujícím osobám. Jedná se hlavně o individuální poradenství zaměřené na zkvalitnění rodinných vztahů, podporu komunikace v rodině, prevenci syndromu vyhoření, podporu nastavení sdílené péče atd.

Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě

Velké náměstí 37/46, 500 03 Hradec Králové
datová schránka: pytr62k,
e-mail: info@huntington.cz, www.huntington.cz

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

Ing. Martina Musilová
Pernerova 168, 530 02 Pardubice
mobil: 775 321 784, e-mail: office@huntington.cz

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

KONTAKTNÍ ADRESY ČLENŮ SPHCH

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

Ing. Jiří Hruďa, EUR ING, manžel bývalé pacientky, otec pacientky
Bělobranské nám. 6, 530 02 Pardubice, mobil: 724 903 243,
e-mail: hrudaHD@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

Ludmila Slavíková, dcera bývalého pacienta a sestra pacientky
U Splavu 428, 533 03 Dašice, tel.: 466 951 865, mobil: 607 672 128,
e-mail: lidaslavikovaa@seznam.cz

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

Iva Vestfálová, manželka bývalého pacienta a matka pacientky
Stračovská Lhota 19, 503 15 Nechanice, mobil: 725 044 525,
e-mail: ivavestfalova@seznam.cz

Marie Zemanová, manželka bývalého pacienta
Smetanova 362, 285 22 Zruč nad Sázavou, mobil: 732 341 272,
e-mail: zemanova.marie@seznam.cz

PŮJČOVNA ZDRAVOTNICKÝCH POMŮCEK PRO NEMOCNÉ HUNTINGTONOVOU CHOROBU



Půjčovnu zdravotnických pomůcek pro nemocné Huntingtonovou chorobou provozuje Diecézní katolická charita Hradec Králové ve spolupráci se Společností pro pomoc při Huntingtonově chorobě (SPHCH).



Co je cílem půjčovny: Zkvalitnit péči o pacienty a umožnit jim setrvat co nejdéle v domácím prostředí.

Pomůcky k zapůjčení: V půjčovně jsou k dispozici **2 typy speciálních křesel, polohovací lůžka a vanové zvedáky AQUATEC Fortuna.** Pomůcky zvyšují komfort a bezpečí postiženého a usnadňují situaci pečujícím osobám. Křesla jsou pohodlná a nastavitelná, zabraňují sklouznutí pacienta.



Křeslo Omega



Křeslo Halesworth

Podmínky pronájmu: Pomůcka se přenechává do užívání na dobu určitou na základě doporučení ošetřujícího odborného lékaře.

Při podpisu smlouvy uživatel uhradí vratnou kauci ve výši 1000,-Kč za jednu pomůcku, dále 300,-Kč (včetně DPH) měsíčně za každou pomůcku při nájmu křesla a lůžka.

Po dohodě zajistí organizace dovoz pomůcky na místo určení.

Kontaktní adresa:

Diecézní katolická charita Hradec Králové
Velké náměstí 37/46
500 01 Hradec Králové
Tel. č.: 495 063 135

Kontaktní osoby:

Bc. Jiří Havelka
Tel. č.: 731 402 271
Bc. Alena Lorencová
Tel. č.: 731 402 276

OBSAH

ÚVOD.....	1
Život se nedá odkládat o rok o dva, musí se žít teď, jaký je a jak to jde.....	1
ČLÁNKY	5
Novinky z online konference EHDN 2020	5
Pravděpodobně lze snížit počet tripletů CAG v DNA	9
Pacienti s HCH mají střevní dysbiózu.....	11
Lék na neurologické poruchy by mohl být použit i k léčbě HCH	12
INFORMACE A OZNÁMENÍ	15
Domácí pohybová cvičení.....	15
Domácí ergoterapeutická cvičení.....	16
Srdečné blahopřání ke kulatinám	16
PŘÍBĚHY A VZPOMÍNKY	21
V riziku.....	21
Udělej to jen pro sebe	22
Lidé z HDA byli vždy pozitivní a nadšení, a to jak v dobrých časech... ..	24
Příběh plný naděje	25
Proč je důležité mluvit o HCH	26
Jediný smysl života s HCH je žít pro tuto chvíli.....	27
ZDRAVOTNÍ PROBLEMATIKA.....	29
Telemedicína: dobrý sluha – špatný pán.....	29
Psychologické poradenství pro pečovatele	31
Antigenní testování.....	32
Přehled možných vakcín proti onemocnění Covid-19	33
SOCIÁLNÍ PROBLEMATIKA	35
Desatero pro návštěvu sociálních služeb.....	35
Ombudsman spustil podcasty s radami	35
Dočasně je možné vyzvedávat důchody na základě plné moci.....	36
MOŽNOSTI LÉČBY HCH V ČR.....	39
Centrum extrapyramidových onemocnění Neurologické kliniky v Praze.....	39
Poradna pro extrapyramidová onemocnění v Pardubicích.....	40
Fakultní nemocnice Ostrava.....	41
Fakultní nemocnice Olomouc	42

MOŽNOSTI GENETICKÉHO TESTOVÁNÍ V ČR	44
MOŽNOSTI POBYTOVÝCH ZAŘÍZENÍ PRO PACIENTY S HCH V ČR.....	47
Jihočeský kraj	47
Jihomoravský kraj	48
Kraj Vysočina.....	49
Královéhradecký kraj.....	50
Liberecký kraj	51
Moravskoslezský kraj.....	51
Pardubický kraj.....	53
Plzeňský kraj.....	54
Praha.....	54
Středočeský kraj.....	55
Ústecký kraj.....	55
Zlínský kraj	56
KONTAKTY	58

HUNTINGTONOVA CHOROBA

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

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

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

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

PharmDr. Zdeňka Vondráčková

Česká Čermná 41, 549 21 Česká Čermná
Tel.: 491 424 142, mobil: 723 349 327, e-mail: zdenka.vondrackova@seznam.cz

Ing. Martina Musilová

Pernerova 168, 530 02 Pardubice – Zelené předměstí
Mobil: 775 321 784, e-mail: office@huntington.cz

Iva Vestfálová

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

Zapsána ve spolkovém rejstříku, spisová značka L 513 vedená u Krajského soudu
v Hradci Králové. IČ: 40614603.

Běžný účet u České spořitelny č. **1543349/0800**.



ZPRAVODAJ ARCHA

Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě, z.s.

č. 57 – 2020

Počet výtisků: 750 ks

Redakční rada: PharmDr. Zdeňka Vondráčková, Zuzana Maurová,

Ing. Martina Musilová, Iva Vestfálová

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

Tisk: TASK s.r.o., distribuce: Squadro s.r.o.

ISSN1803-4500



SRDEČNĚ DĚKUJEME VŠEM DÁRCŮM A SPONZORŮM ZA JEJICH PODPORU

Jsou to hlavně státní instituce, farmaceutické společnosti, nadace a firmy,
a také mnoho soukromých osob a rodin.



MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ
ČESKÉ REPUBLIKY

Úřad vlády České republiky



Olomoucký kraj



HRADEC KRÁLOVÉ



KRÁLOVÉHRADECKÝ
KRAJ



AOP ORPHAN
FOCUS ON RARE DISEASES



NUTRICIA



FRESENIUS
KABI

Beiersdorf

WALMARK®



GALVANOVA
Adafinish, s.r.o.



Abbott