

Znak SPHCH



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

Symbol zaujímá místo květu rostliny, aby byl znázorněn růst a rozvoj činnosti společností pro Huntingtonovu chorobu na celém světě. Je také znamením naděje – známkou, že aktivita a úspěchy posledního desetiletí budou mít pokračování.

MOTTO:

**Spal jsem a snil, že život je radost.
Probudil jsem se a spatřil, že život je povinnost.
Plnil jsem ji a pochopil, že povinnost je radost.**

Rabindranáth Thákur

SEZNAM ZKRATEK

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

SPHCH Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě
HCH, HD ... Huntingtonova choroba
EHDN Euro-HD Network
EHA European Huntington Association
IHA International Huntington Association
GIT gastrointerstinální trakt (trávicí trakt)
PEG perkutánní endoskopická gastronomie



*Vydáno s laskavou podporou firem:
Nutricia
ELCOM GROUP a.s.*

Obsah

ÚVOD	3
Úvodní slovo	3
Vize pro rok 2005	5
Dům U Jonáše	6
AKTUALITY	8
Z podzimního setkání v Náchodě	8
Setkání v Náchodě	8
PŘÍBĚH	9
Věra	9
ČLÁNKY	11
Některé směry ve výzkumu léčby Huntingtonovy nemoci	11
Co je Euro-HD Network (EHDN)	14
Huntingtonova chorea a výživa	16
Nezapomeňte si legálně snížit daně	19
ZAHRANIČNÍ KONTAKTY	20
Kongres EHA Madrid 2004	20
STALO SE	22
OZNÁMENÍ	22
POZVÁNÍ NA JARNÍ REKONDIČNĚ EDUKAČNÍ POBYT VE KŘTINÁCH	25
INTERNETOVÉ KONTAKTY	29
KONTAKTNÍ ADRESY	30
OBJEDNÁVKOVÝ LIST	33
HUNTINGTONOVA CHOROBA	36

ARCHA - ZPRAVODAJ

Společnosti pro pomoc při Huntingtonově chorobě
č. 26, zima – jaro 2005

Redakční rada:

ing. Jiří Hruďa, PharmDr. Zdeňka Vondráčková

Náklad 700 výtisků

Tisk Polonček Náchod

ÚVOD

ÚVODNÍ SLOVO

Vážení přátelé, členové a příznivci SPHCH,

dovolte mi, abych Vás všechny v úvodu nového ročníku ARCHY pozdravila a popřála Vám dodatečně příjemný a úspěšný rok 2005.

A jak je mou povinností, pokusím se zhodnotit uplynulý rok 2004 v činnosti SPHCH. Byl to rok, který byl plný práce především pana ing. J.Hrudy, který díky dobrým komunikačním schopnostem v angličtině vykořisťoval možnost účasti na Kongresu EHA v Madridu, kde jsem měla také tu čest být. Navázali jsem tak na tradici práce dr. Židovské, jejíž jméno není v evropském, ale ani mezinárodním měřítku neznámé. Jako zástupci rodin jsme byli sice především pozorovatelé, ale podařilo se nám navázat další důležité kontakty a získat představu o problémech a práci evropských organizací. Jedno je jisté, že problémy jsou ve všech státech obdobné a celá problematika nás velice sbližuje, i když řeč je různá. Takže jsem se zde cítila opět jako mezi blízkými dávnými známými. Je to pocit pro typ patientské organizace rodin s tak těžkou a vzácnou diagnózou typický. Opět mne to přesvědčilo o nesmírné důležitosti a nenahraditelnosti těchto aktivit. Člověk tak rázem přestává být sám a vidí vše daleko přijatelněji a samozřejmě i naději. Pro lidi ve výboru, respektive v Radě je to práce velice časově náročná, ale na druhou stranu zase potěšitelná, že se věci pohybují dopředu a že jsme zase o krůček blíže k naším cílům: ať už je to zřízení půjčovny zdravotnických pomůcek, poradny pro rodiny, vytvoření multidisciplinárního týmu lékařů, získání informací ze sociální oblasti, zřízení specializovaného rehabilitačního centra atp.

Je třeba si znovu uvědomit, že nebýt organizace a zejména dr. Židovské, nemáme v Čechách ani tým odborníků; nebýt spolupráce s královéhradeckou diecézní charitou, nebylo by možné si půjčovat křesla v půjčovně; nebýt spolupráce s dalšími odborníky a specialisty, neexistovala by ani možnost předepisování výživy na recepty, rodiny by možná ani nevěděly o možnostech výhod v sociální oblasti atd., atd.

Další až pozoruhodná věc je, že po poradě s dr. Židovskou vyšlo románové zpracování příběhu o Huntingtonově chorobě, což možná ve světovém měřítku může být první takový počín. Tuto knihu „Přelet smrtihlava“ od Marka Vladáry si můžete objednat u nás anebo přímo v nakladatelství Šimon Ryšavý Brno, tel. 542 212 052, www.rysavy.cz.

Pro mne to byl rok, kdy jsem část své práce předala panu ing. Hrudovi, ale přesto jsem téměř každý den žila s SPHCH. Opět jsem potkala odborníky, které náš problém nenechal lhostejnými a stali se tak našimi trvalými příznivci, jako např. paní MUDr. Grofová.

Jsem ráda, že se do naší práce aktivně zapojili i **další členové**, kteří, ačkoliv jejich životní situace je velice náročná, přiložili ruku k dílu. **Pomohli** s hledáním sponzorů, s rozesláním a vydáním ARCHY, podělili se o své zkušenosti, životní příběhy, vyhledali místo pro naše setkání, obstarali občerstvení či hudbu, anebo zajistili přepisy či překlady článků.

A vůbec byli včas potřeby připraveni jeden druhému nastavit „pozorné ucho“, vyposlechnout problém, vyslovit slova útěchy, či předat své zkušenosti. Tato spoluúčast není zanedbatelná, a všem, kdo toto chápou, patří **upřímný dík**.

Děkuji i všem vám, kteří dáváte přednost finanční podpoře před jinými aktivitami a připomínám, že příspěvky lze zasílat na účet v libovolnou dobu a to nejen přiloženou složenkou, ale též samozřejmě po vyplnění poštovní poukázky typu A nebo příkazem k úhradě z vašeho účtu.

Základní členský příspěvek činí i nadále 150 Kč ročně, ale vítáme samozřejmě podle možností každou korunu navíc. Vážíme si přitom každé částky, **neboť kapky tvoří moře**.

Ještě nesmím zapomenout poděkovat našim odborným poradcům z řad lékařů za trvalou nezištnou podporu a pomoc .

Nyní již přichází chvíle **bilancování práce Rady** a shrnutí všeho, co se nám podařilo či bylo alespoň započato:

- uspořádali jsme dva edukačně - rekondiční pobyty, první na jaře v Křtinách, druhý na podzim v Náchodě
- podařilo s vydat novou knihu Marka Vladára: Přelet smrtihlava s doslovem dr. Židovské a odkazem na SPHCH, kterou jsme z části sponzorovali
- od února roku 2004 byl zahájen provoz půjčovny zdrav. pomůcek pro pacienty s HCH v Hradci Králové a byla nakoupena nová křesla typu OMEGA od firmy KIRTON
- zúčastnili jsme se na evropském setkání EHA v Madridu ve Španělsku a na Slovensku a zahájili další spolupráci
- vypracovali jsme několik dotačních projektů na MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ, v hodnotě kolem 250 000,0 Kč
- průběžně doplňujeme inovované internetové stránky na www.huntington.cz

- zahájili jsme provoz internetové poradny, kde bylo zodpovězeno několik desítek dotazů
- podařilo se nám opět prosadit dotaci na auto pro jednoho pacienta s HCH
- podařilo se nám pomoci jedné pacientce, která potřebovala naléhavou hospitalizaci
- byl zahájen provoz **poradny** pro rodiny s HCH v Hradci Králové na diecezní charitě
- pokračujeme ve spolupráci s **Královéhradeckou diecezní charitou**
 - vyčlenění lůžek pro **dočasné pobyty** pro pacienty s HCH v Domově sv. Josefa v Žírči u Dvora Králové nad Labem je v současné době problematické, je vše na osobním jednání
 - příslib dalších financí pro půjčovnu zdrav. pomůcek pro rok 2005
 - snaha o získání prostor a zřízení **specializovaného domova** pro pacienty s HCH. Zdá se, že nejpotřebnější by bylo rehabilitační zařízení pro krátkodobé pobyty pacientů do 3 měsíců
 - snaha přenést sídlo společnosti do Hradce Králové

VIZE PRO ROK 2005

1. pokračovat ve spolupráci s Královéhradeckou diecezní charitou
2. uspořádat 2x rekondičně edukační pobyt
3. vydat 2x zpravodaj ARCHA
4. získat odborného poradce pro logopedii, ergoterapii a fyzioterapii
5. zpracovat zjednodušené sociální minimum pro HCH
6. zahájit jednání s poslanci ohledně diskriminace rodin v riziku HCH
7. sepsání nové souhrnné publikace pro rodiny s HCH
8. navázat odborná jednání s JUDR.J.Hutařem
9. rozšířit příspěvky i do odborných časopisů (neurologické, psychiatrické, zdravotnické noviny, logopedické či farmaceutické)
10. další mediální činnost
11. zintenzivnit snahu o zřízení rehabilitačního zařízení pro HCH
12. žádosti o dotace na MZ pro rok 2006
13. prezentace české laické SPHCH na Mezinárodním kongresu IHA v Anglii
14. hledání nových sponzorů
15. rozvíjení internetových stránek
16. začlenění našich pracovišť do Euro HD - Network

Na závěr nám všem chci popřát hodně sil, zdraví, lásky a snad i nějaká pozitiva na poli vědeckém do roku 2005 a se všemi se těším na další setkání a také očekáváme nové náměty pro naši práci, protože je především pro vás.

Za sebe i Radu

Zd. Vondráčková

Výzva: Nezůstávejte na své problémy sami, neznám nikoho tak silného, aby to zvládl zcela sám a bez pomoci. Rodina musí být za každou cenu „HAPPY“. Myslete na své děti, jak se s celou situací vypořádávají a nemyslete si, že se jich problém nemocného rodiče netýká. Není to poučování, je to zkušenost! Toto mi řekla paní Franciska Fuster z Malorky, jejíž fotografie je v závěru. Je to jedna z velice aktivních funkcionářů španělské asociace.

DŮM U JONÁŠE

Rád bych se s vámi podělil o jednu takovou představu.

Chodívám domů z práce přes pardubické Pernštýnské náměstí. Je to centrální náměstí s budovou radnice a mnoha velmi pěknými renezančními domy a vše je památkovou rezervací. I názvy některých domů dýchají minulostí. Například U beránka s pozlacenou soškou v průčelí nebo U Jonáše s nádhernou fasádou se složitou štukatérskou prací, která znázorňuje velkou rybu a postavu muže, vyčnívající napůl z tlamy obludy. Toto průčelí vidím celou cestu od Zelené brány až k východu z náměstí.

Chtěl bych se o tomto motivu zmínit a vyjádřit, jaké pocity ve mně vzbuzuje. Postava Jonáše je mezi postavami biblických proroků poněkud sporná a tím výjimečná. Tento muž měl vyřídít poselství městu Ninive. Poselství, které mu nebylo příjemné, jehož se obával a chtěl se mu vyhnout. Zdánlivě však úkol přijal, ale v přístavu nasedl na loď, která plula do Španělska. Zcela na druhou stranu. *Tedy útěk.*

Za neblahých okolností byl na moři pohlcen velkou rybou a tři dny strávil v jejím žaludku, než ho vyplivla na místě bližším k původnímu určení. *Tedy možnost tichého soustředění.*

V další fázi Jonáš svůj úkol splnil a jak to vše dál bylo už není podstatné. *Tedy převzetí odpovědnosti.*

Když se vracím k výše popisovanému průčelí, musím říct, že mi není jasné, jestli mořská obluda postavu právě polyká nebo vyvrhuje. Ale tato alegorie se nás v souvislost s HCH úzce dotýká.

Situace: někdo z našich blízkých je v riziku a začínají se objevovat příznaky. Je tu jasná prognóza pro nemocného a běh na dlouhou trať pro pečovatele. V první chvíli se vnitřně bouříme, protestujeme proti osudu, proti budoucímu úkolu. Nejraději bychom se mu vyhnuli. Ale jak? Zkusíme to útekem? Kam?



Je pro nás místo, kde by na nás tato nemoc nedoléhala, nevracely se vzpomínky, přece jsme s nemocným obvykle řadu let žili, budovali rodinu, vychovávali děti atd. Můžeme utéct? Starosti, pochybnosti, boj se svědomím, obavy z budoucnosti blízké i vzdálenější nás pohlcují jako ta obluda Jonáše. Co máme dělat? To je situace, kterou si musíme rozebrat v klidu, sami se sebou, možná s někým, komu důvěřujeme. O samotě se probíjet všemi pochybnostmi, v pokoře si uvědomit, jestli si myslíme, že budeme mít síly žít život s tímto břemenem. To je taková fáze osamocení, soustředění, přemítání.

Obvykle si pak uvědomíme, že úkol pečování přijmeme. Sice zatím nemůžeme domyslet, co to bude znamenat pro nás osobně, pro zbytek rodiny, pro okolí. Ze zkušenosti jiných víme, že budeme nejen sami, ale i osamoceni.

Nakonec úkol vnitřně přijímáme a necháváme se obludnými starostmi, pochybami vyvrhnout a začínáme další fázi života, pečování. Je to podobné jako s Jonášem, když ho ryba vyplivla. Dál nebyl nadšený daným úkolem, ale šel jej splnit. Když se vše neodehrávalo podle jeho představ, zlobil se a vyčítal.

Mohu vás ujistit, všechny, kteří jste se takto rozhodli, že ještě několikrát projdete tímto procesem touhy po útěku, pohlcení starostmi a rozhodnutím vytrvat. Přeji i všem novým a čestným pečovatelům dostatek odhodlání, sil, abyste mohli vytrvat v tomto běhu na dlouhou míli, abyste si zachovali tělesné a duševní zdraví.

Vracím se k mottu z úvodní stránky a asi tak bychom jako pečovatelé měli přijímat svůj úděl:

Spal jsem a snil, že život je radost.
Probudil jsem se a spatřil, že život je povinnost.
Plnil jsem ji a pochopil, že povinnost je radost.

JH

AKTUALITY

Z PODZIMNÍHO SETKÁNÍ V NÁCHODĚ

Co napsat? Setkání bylo příjemné, plné milých lidí a o hodně přišel každý, který se nedostavil. Našli se zde již pravidelní účastníci i nové tváře. Tato situace byla skvěle vyřešena nejrůznějšími aktivitami. Hledání spřáteleného znamení zvěrokruhu, losování štěstí a jeho přeměňování na víno spolu se spoustou úsměvů kamkoliv se člověk podíval, navodilo pohodovou atmosféru, díky tomu byl celý víkend v útulném hotelu a krásné počasí ještě příjemnější.

Sobota ráno. Snídaně. První přednášky... Dopoledne bylo nasyceno výživou. Toto setkání bylo mé první. První setkání nejen s lidmi, ale v podstatě i první konkrétnější s Huntingtonovou chorobou. Proto tento příspěvek.

Lukáš Vaněk

SETKÁNÍ V NÁCHODĚ

Na své první setkání jsem jela doprovázena svoji mladší dcerou a s přáním krásných zážitků od starší dcery a manžela. Ještě nyní, když o tomto setkání píš, mám slzy v očích. Něco tak krásného jsem nezažila. Přivítání paní Vondráč-

kovou bylo velmi pěkné a prostředí Zámeckého hotelu kouzelné. A to vše další mělo teprve přijít. Seznámení s ostatními účastníky začalo společnou večeří. Většina zúčastněných se znala a někteří již dosti dlouho. Nás nových se však ostatní ujali velmi pěkně a brzy jsme si i my měli s nimi o čem povídat. Po večeři jsme se všichni navzájem představili a začal večer plný her, který byl velmi zajímavý, vtipný, přátelský a veselý. Pozdě večer jsme se rozcházelí do pokojů jako dobří známí. Druhý den dopoledne byl věnován odborným přednáškám, které mne, dcerku i ostatní velmi zaujaly. Odpoledne jsme měli možnost pohovořit s přítomnými lékaři. Velmi ráda jsem využila možnosti pohovořit si s Doc. MUDr. Rothem (pamatoval si na návštěvu u mé maminky) a MUDr. Uhrovou. Možnost pohovořit si takto neformálně a otevřeně s lékaři je velmi obohacující a příjemná. Večer jsme se hodili do gala, příjemně se bavili, tančili a bylo nám fajn. Toto setkání ve mně zanechalo hluboký dojem. Lidský rozměr těchto akcí je nezměřitelný. Já osobně teď vím, že kromě rodiny mám v těžkých chvílích partu fantastických lidí, kteří pro mne znamenají velkou oporu a pomoc. Všem lékařům velmi děkuji za jejich laskavost, lidský přístup, ochotu a nezměrnou trpělivost, jakou nám všem věnují. Velké poděkování paní Dr. Zdeňce Vondráčkové za uspořádání tohoto krásného setkání.

S díky

Věra Raftlová

PŘÍBĚH

VĚRA

Vážení přátelé,

jmenuji se Věra a jsem dcerou pacientky s HCH. Nikdo z naší rodiny netušil, co se s maminkou děje, když začínala být divně nervózní. V té době jí bylo 45 let. Když se její stav sice pomalu, ale postupně zhoršoval, napadlo mě zajít za obvodní lékařkou. Bylo to bez vědomí maminky, ona totiž zásadně odmítala jít k lékaři. Musím ještě zmínit, že ve 42 letech ji srazil autobus (šla předpisově po krajnici). Byla asi dva dny v bezvědomí. Měla velké zranění v obličeji a velmi těžký otřes mozku. S paní doktorkou jsme se domluvily, že si maminku pozve k běžné zdravotní prohlídce. Svoji lékařku maminka dobře znala, tak ji nenapadlo, co bude dále. Lékařka ji přesvědčila o tom, že vzhledem ke zranění,

které utrpěla, je po čase nutné kontrola u odborného lékaře. Kupodivu maminka souhlasila. Tak se dostala v r. 1977 na Neurologickou kliniku nemocnice v Krči. Mimo jiná vyšetření byla provedena i lumbální punkce. V nemocnici byla asi měsíc a nechtěla s námi moc komunikovat. Zlobila se na lékaře i na nás. Při jejím propuštění bylo sděleno nám (nikdy mamince), že má roztroušenou sklerózu. Maminka byla ve 48 letech dána do invalidního důchodu. Od té doby ji ale k lékaři nikdo nedokázal dostat. Neustále totiž tvrdila, že do nemocnice šla zdravá a tam ji napíchnutím do míchy způsobili nemoc. V té době byly již podobně nemocné její dvě sestry (obě zemřely o několik let dříve než maminka - zemřela 5.3.2004).

Mám dva sourozence, bratra a sestru. Já jsem nejstarší. O maminku jsme se po otcově smrti v r. 1992 starali společně. Bylo ale divné, že maminka měla jiné příznaky než má roztroušená skleróza (neměla jednotlivé záchvaty, ale nemoc postupovala plynule). To již byla maminka nemocná přibližně 15 - 17 let, ale stále velmi razantně odmítala nechat se dovézt k odbornému lékaři. Péče o ni byla stále obtížnější.

V té době se bratr obrátil pro informace o pomoc na Ústav lékařské genetiky (tyto kroky podnikal sám, nevím dodnes, proč mně ani sestře tehdy nic neřekl). Zde hovořil s MUDr. Židovskou a později s Doc. MUDr. Rothem, který byl tak laskav a navštívil maminku doma. Tehdy bylo zřejmě jasné, že se jedná o jinou chorobu než je roztroušená skleróza. Mamince byla doma odebrána krev k vyšetření. Diagnóza zněla HCH. Nevím, v kterém roce to bylo, bratr se o tom nechce bavit - nevím proč. Ještě několik let byla maminka doma. Péče o ni byla čím dál náročnější a složitější. Začalo být zřejmé, že je třeba situaci řešit. Bylo nutné najít odpovídající a kvalitní zařízení pro péči o maminku. Toto rozhodnutí je pro členy rodiny vždy těžké. Ale nedalo se nic jiného dělat. Bratrovi se přece jen po delší době podařilo najít skvělé zařízení - soukromé. Jednalo se o zařízení Pracheňského sanatoria v Písku - pobočka Loucký mlýn u Vodňan. Zde je o pacienty skutečně vzorně pečováno. Maminka tu prožila více než 2 roky. Zemřela 5.3.2004 ve věku téměř 75 let (*16.5.1929). Je neuvěřitelné, jak dlouho dokázala s touto nemocí bojovat.

V době, kdy byla nezvratně stanovena diagnóza maminčiny nemoci, znal dlouho pravdu pouze bratr. Později mi sdělil pojmenování choroby (v té souvislosti uvedl kontakt na MUDr. Židovskou) a že je dědičná. To mi začalo vrtat hlavou. Hovořila jsem o této nové skutečnosti s dcerami (starší je 33 let - vdaná, má dva syny 14 let a 2,5 roku; mladší je 24 let - svobodná, má tři roky přítele)

a s manželem. Asi před rokem a půl jsme s mladší dcerou opět hovořily o nemoci mé matky a tom, že je dědičná. Byly jsme rozhodnuty získat více informací. Hned druhý den si dcera vyhledala na internetu zprávy o HCH. Tehdy jsem se dozvěděla, že HCH je dominantně dědičná. Trochu o dědičnosti něco vím (sice u zvířat), proto mě slovo dominantně uvedlo tzv. do obrazu. Rozhodly jsme se po rozhovoru se starší dcerou (telefonicky - bydlí v jiném městě, 100 km od nás) kontaktovat MUDr. Židovskou. Paní MUDr. Židovská byla velmi vstřícná a návštěva byla domluvena již za 10 dní. Vše jsme prohovořili všichni v rodině. Při návštěvě u starší dcerky také s ní. O celém problému ví samozřejmě i zeť. Nastal den D a na podzim r. 2003 jsem v doprovodu mladší dcerky přišla k MUDr. Židovské. Velmi příjemné přijetí mne zbavilo počáteční nervozity. Dozvěděla jsem se podrobnosti o HCH i o možnosti testu. Pro absolvování testu jsem se rozhodla. Toto rozhodnutí bylo velmi uvážené a dcery i manžel mě podporují, fandí mi a drží palce. V této době mám celý test zdárně za sebou a pro mne teď nastal čas napjatého čekání. Za měsíc se dozvím, zda ano nebo ne, tak mi ty palce držte prosím i vy.

ČLÁNKY

Některé směry ve výzkumu léčby HUNTINGTONOVY NEMOCI

Doc. MUDr. Jan Roth, CSc, As. MUDr. Tereza Uhrová

Huntingtonova nemoc je dědičné onemocnění s počátkem obvykle ve středním věku vznikající na podkladu změněné dědičné informace (mutace) na krátkém raménku 4. chromozomu. Podkladem mutace je zmnožení základní jednotky dědičné informace (tzv. tripletu) nad určitý počet. Při počtu opakování 40 a více tripletů daný jedinec onemocní Huntingtonovou nemocí.

Zdravý gen každého člověka vyrábí bílkovinu zvanou huntingtin. Normální, zdravý huntingtin má zásadní roli ve vývoji mozku. Pokud tento gen chybí, postižený jedinec se nenarodí živý. Pokud je gen pro výrobu huntingtinu změněn (obsahuje více tripletů než má mít), bílkovina získá díky odlišnému utváření jinou strukturu. Změněný huntingtin obsahuje abnormálně dlouhý řetězec látky zvané polyglutamin. Příliš dlouhý polyglutamin dává bílkovině jiné vlastnosti působící Huntingtonovu nemoc.

Zatím nevíme přesně, k čemu konkrétně v mozku dochází pod vlivem změny tvaru a funkce huntingtinu. Víme však, že důsledkem působení změněného huntingtinu nadměrně umírají mozkové buňky v určitých částech mozku.

Aktuální výzkum se zaměřuje především na objasnění patofyziologických procesů vedoucích k odumírání buněk a na možnosti přerušení těchto procesů pomocí různých léčebných zásahů. V současné době se zvažuje význam následujících mechanismů:

V důsledku špatného působení změněného huntingtinu se nevytváří dostatek některých bílkovin, které jsou významné pro správný vývoj a životaschopnost nervové soustavy (neurotrofní faktory).

Významnou roli hraje zřejmě i neschopnost organismu odstranit změněnou bílkovinu, která již splnila svůj úkol, z prostředí nervové buňky. Hromadění bílkoviny v nervové buňce může být vysoce nebezpečné a jedovaté a buňku ničit - lze to přirovnat k hromadění odpadu ve městě, kde nikdo neuklízí a odpad neodváží.

Jiná představa se zabývá možností vzniku nadměrného množství látek, které poškozují nervové buňky. Takovýchto látek se v mozku každého člověka vytváří celá řada (např. volné radikály kyslíku nebo přenašeč nervových vzruchů zvaný glutamát). Pokud jsou tyto látky v rovnováze s ochrannými mechanismy, nic závažného se neděje. Jestliže dochází k poklesu ochranných látek nebo se tyto potenciálně nebezpečné látky zmnoží, důsledkem je odumírání buněk těch částí mozku, kde jsou přítomny. Jakým způsobem však působí změněný huntingtin zvýšení množství a aktivity těchto látek není jasné. Každý z výše zmíněných mechanismů je zvažován jako možnost potenciálně léčebného zásahu:

- Některé neurotrofní faktory (látky zajišťující vývoj a životaschopnost mozku) jsou již výrobně k dispozici a začíná období jejich experimentálního využití v léčbě různých nemocí. Musí se podávat přímo do mozku pomocí tenkých hadiček a pump. Např. u Parkinsonovy nemoci byly některé takové látky zkoušeny již i na nemocných lidech, bohužel však došlo k výskytu nečekaných komplikací a výzkum byl pozastaven. U Huntingtonovy nemoci zatím probíhají pouze studie na zvířecích modelech. Pokud by tento postup skutečně fungoval a docházelo by ke zlepšení stavu nemocných, bylo by v budoucnu možné do mozku transplantovat buňky vyrábějící tyto látky a vyhnout se tak složitému podávání ze zevního prostředí.

- Jinou možností, jak napravit odumírání nervových buněk a jejich nedostačnou životaschopnost, je vložit do mozku náhradní tkáň schopnou nahradit odumřelou tkáň - tedy transplantovat mozkovou tkáň schopnou přežít a zapojení do struktur mozku nositele. Takováto tkáň se bere z lidských zárodků nebo ze zvířat imunologicky nejbližších člověku, tj. prasat. Transplantační studie proběhly u nemocných osob s Parkinsonovou nemocí a v posledních několika letech i u několika nemocných s Huntingtonovou nemocí. Je nutno však vyčkat výsledků, které bude možné pozorovat až za více let.
- Další cestou je dodat do mozku tzv. kmenové buňky, tj. zárodečné buňky schopné ze sebe vytvořit právě buňky poškozené Huntingtonovou nemocí. Takové buňky snad budou výzkumně v budoucnu získány - zatím však nejsou k dispozici.
- Tím, jak stále více poznáváme děje na molekulární úrovni v jednotlivých buňkách postižených změnami při Huntingtonově nemoci, rozšiřuje se i spektrum možných zásahů na vnitrobuněčné úrovni. Zlikvidovat záhubné děje nastartované změněným huntingtinem by totiž znamenalo zlikvidovat nemoc samu. Proto se současný výzkum zaměřuje především na dvě věci: zlikvidovat změněný huntingtin či preventivně zasáhnout proti mechanismům změněného huntingtinu poškozujícím nervové buňky. Bohužel v současnosti neumíme zabránit tvorbě změněného huntingtinu. Jako nadějnější se jeví hledání a ovlivnění mechanismů působení huntingtinu, např. jeho schopnosti vytvářet nerozpustné shluky - agregáty či vytvářet vazby s jinými bílkovinami.
- Existují také léčebné možnosti, které se snaží zablokovat působení nadměrného množství potenciálně nebezpečných látek jako jsou volné radikály či glutamát. Ve stádiu zkoušení na zvířecích modelech je již několik látek. Jejich účinky mohou napomoci přežití nervových buněk, nezasáhnou však pravděpodobně do samotného jádra problému.

V současnosti není k dispozici žádný lék zasahující do mechanismu vzniku a vývoje Huntingtonovy nemoci. Ve výzkumných laboratořích celého světa se však intenzivně studuje mnoho nadějných léčebných možností. Doufejme, že biologický výzkum přinese v budoucích letech to, po čem toužíme a co potřebujeme - lék či preventivní opatření proti Huntingtonově nemoci.

CO JE EURO-HD NETWORK (EHDN)

Cílem EHDN je být platformou profesionálů a lidí nemocných HCH a jejich příbuzných, která by působila v celé Evropě. Je potřeba zdokumentovat HCH pomocí historických studií. Také chce zajistit vysokou úroveň setkání, jejichž tématem by byly výsledky pokusů a objevů na cestě ke léčbě HCH. Je velmi důležité, že chce být opravdovou sítí spojující všechna centra v Evropě, která vedou, navrhuji, provádějí a publikují studie.

EHDN chce spolupracovat s národními asociacemi pro HCH. Je i naším zájmem se do této sítě zapojit jednak jako SPHCH, ale i účastí našich lékařů a odborníků na projektech.

Jak se idea EHDN zrodila?

Na více než 500 pacientech v různých stádiích HCH v devíti zemích Evropy v minulosti probíhal pokus s lékem Riluzole. To ukázalo účinnost takové studie ve velkém měřítku. Studie probíhala v období 3 let a pozorování posledních pacientů bylo ukončeno v dubnu 2004. Vznikla tak myšlenka testování a studií v síti, která není závislá na účasti určitého sponzora.

Kým je EHDN financována?

Soukromá americká nadace High-Q Foundation se rozhodla sponzorovat po dobu 10 let projekt Huntingtonova choroba, aby urychlila proces hledání cest k uspěšení výzkumu.

High-Q Foundation byla založena jako soukromá charitativní nadace s účelem nalezení léčebných postupů pro HCH. Pracuje jako nezisková organizace s účelem objevení a vývoje léků pro HCH.

V průběhu posledních let tato nadace a její pobočky dotovaly více než 50 miliony USD výzkum HCH přímo nebo přes organizace jako je Nadace dědičných nemocí (Hereditary Disease Foundation), Společnosti pro HCH (Huntington's Disease Society of America) a Studijní skupiny pro HCH (Huntington Study Group). Nyní si High-Q dala za úkol svést dohromady akademická pracoviště, průmysl, vládní agentury a ostatní organizace tak, aby se urychlil výzkum terapií HCH, pečování a doufejme, že jednoho dne i léčby této devastující nemoci.

Jak je EHDN organizována?

Tato síť je organizována na různých úrovních. Centrální koordinační centrum je v Ulmu, SRN. CEO (Profesor Bernhard Langwehrmayer) a jeho tým lékařů,

administrátorů a dalších specialistů vytváří hlavní strukturu EHDN. Odsud jsou řízeny i webové stránky a všechny informace jsou pečlivě chráněny proti zásahu zvenčí.

Pro jednotlivé jazykové oblasti jsou ustaveni koordinátoři, kteří jsou ve styku s místními vědeckými pracovišti a dalšími centry, zapojenými do sítě. Tato koordináční centra jsou v následujících zemích: Německo (Ulm), Velká Británie a Irsko (Cardiff), Holandsko (Leiden), Španělsko (Madrid), Itálie (Miláno), Francie (Paříž).

Dosavadní postup

Za posledních 12 měsíců udělala evropská síť znatelný pokrok. Její pracovníci vytvořili strukturu webových stránek, **www.euro-hd.net** v různých evropských jazycích. Jsou tam umístěny různé studie. Řada stránek je přístupná veřejně. Další stránky jsou chráněny přístupovými hesly, aby se informace nedostaly k nepovolaným osobám. Ani odborníci nemají přístup ke všem stránkám. Nemohou tak být publikované údaje zneužity.

Co je registrační studie?

Tato registrační studie je core studie pro EHDN. Studijní místa po celé Evropě se dotazují pacientů s HCH a jejich pečovateli, zda se chtějí zúčastnit při vyplňování různých dotazníků, potřebných pro klinický výzkum. Důležitou informací je, že identita pacienta je chráněna zavedením čísel nebo pseudonymu. Účel získávání klinických dat je dvojitý:

1. umožní hodnotitelné informace, které pomohou charakterizovat povahu nemoci během všech stádií;
2. umožní zjistit, kteří pacienti budou ochotni se dobrovolně zúčastnit testů v mezinárodním měřítku. Ovšem každá účast v testech bude závislá na souhlasu pacienta.

Další informace

První sejití EHDN se konalo 1.-3. října 2004 v Madridu.

V příštím období je potřeba najít a vytvořit řadu studijních míst po Evropě, aby výsledky byly podloženy statisticky významnými čísly a údaji.

Internetové stránky, kde je možné získat více informací o EHDN, mají adresu **www.euro-hd.net**

Pomocí této adresy můžete kontaktovat (i anonymně, budete-li si to přát) Network.

Z angl. materiálu zkráceně JH

HUNTINGTONOVA CHOREA A VÝŽIVA

MUDr. Zuzana Grofová

Vy všichni, kdo znáte pojem Huntingtonova choroba z vlastní zkušenosti, víte, že pacient dříve či později začne mít obtíže s příjmem stravy.

Ano, správně. Bohužel však k tomu přistupují i další faktory než jen tyto mechanické. Demence a extrémně vysoký energetický výdej. Ten není dán pouze zvýšenou potřebou na mimovolné pohyby, ale je ještě mnohem vyšší.

Kauzální terapie nemoci dosud neexistuje, pečovat o člověka však je třeba komplexně a živit ho tudíž nějak musíme.

Jaké tedy máme možnosti výživy pacientů s Huntingtonovou choreou? Dobrá zpráva je, že není postiženo hladké svalstvo zažívacího traktu, je tedy možno jej využít. Dokud chorea nebrání v příjmu potravy, pacient jí. Nutno zohlednit vysoký energetický výdej i psychické změny. Všude po bytě by mělo být „rozeseto“ něco k jídlu, drobnosti, sušenky. Psychické změny často způsobí, že pacient nejen zapomene jíst, ale není třeba schopen plánovat a uskutečnit několik činností, které na sebe navazují. Například vyndání připraveného jídla z lednice, jeho ohřátí, přendání na talíř a snědení. Toto může být nad jeho síly.

Při počátečním postižení svalů na hlavě, krku a horních končetinách bude pacient určitě profitovat z mechanické úpravy stravy. Při těžším postižení budeme jednoznačně volit jiný přístup. Nejjednodušší variantou je PEG (perkutánní endoskopická gastrostomie). Bude se totiž jednat o zajištění dlouhodobé, vlastně trvalé. Z popisu choroby plyne, že dochází k postupné progresi, nikoli k úpravám stavu. Ze zavedení enterální sondy by pacient s Huntingtonovou chorobou neměl zvláštní prospěch. Pravděpodobně by mu překážela, mohl by si ji i mimoděk vytáhnout díky choreatickým pohybům.

Vezměme to ale popořádku. Zpočátku se pacient obvykle nají sám a může konzumovat zcela normální stravu, energeticky přiměřenou, aby nedocházelo k progresivnímu hubnutí a ztrátě síly svalové. Jestliže již dojde k obtížím s příjmem potravy, které jsou dány pohybovým omezením, je na místě mechanická úprava stravy a sipping. Sippingem rozumíme popíjení přípravků enterální výživy. Obvykle jde o ochucené přípravky v krabičce s brčkem (Nutridrink). Výhodnější jsou ty, které mají vyšší energetický obsah v menším objemu. Nutridrink má 300 kcal v 200 ml. V současné době již lze vybrat z mnoha příchutí (13) včetně jogurtových a džusových a ty střídat. Drinky chutnají lépe vychlazené, vhodnější je podávání po jídle, aby nezasytily. Dobré je podávat na noc.

Pacient s Huntingtonovou chorobou trpívá zácpou zvláště při zhoršení celkové pohyblivosti. Měl by tedy mít dostatek vlákniny ve stravě. Vysoce bohatá na vlákninu je zelenina a ovoce, tyto potraviny jsou však energeticky chudé. To ocení lidé, kteří chtějí zhubnout. U pacientů s HCH se ale snažíme dodávat potraviny bohaté na energii. Oba požadavky současně nám splní např. sipping obohacený vlákninou (Nutridrink Multifibre).

Varianty Nutridrinku: Neutral - bez příchuti, 3 druhy s vlákninou - Nutridrink Multifibre s příchutí jahoda, vanilka, pomeranč, 3 bez vlákniny s příchutí karamel, tropiko a čokoláda, 2 jogurtové, 2 džusové a 2 pro diabetiky.

Orientovat se v tom, kolik pacient s HCH potřebuje sníst a kolik dodat navíc, vyžaduje malé zamyšlení. Energetický výdej pacientů dosahuje skutečně vysokých hodnot - až 5000 kcal - tedy přibližně 2x více než u lidí, kteří tuto chorobu nemají. Dávky jídla i sippingu musí být navýšeny. Pro konkrétnější představu: polovina denní porce pro běžného pacienta je zhruba 1000 kcal. Pokud pacient nesní půl denní porce - to už je hodně - musíme mu toto množství dodat jiným způsobem (sipping, enterální výživa). U pacienta s HCH bude 1000 kcal představovat nikoli polovinu, ale pouze čtvrtinu či dokonce pětinu denního energetického příjmu. Nedostatečná výživa vede ke komplikacím. Častěji se objevují infekce, dojde k poklesu svalové síly, při omezení pohyblivosti mohou vzniknout dekubity, které se velmi špatně hojí.

Obohacení jídel energeticky je možno dosáhnout také užitím přípravků enterální výživy k přípravě jídel (Nutrison powder) a přidáváním modulových dietetik do jídla (Fantomalt - obohacení energií, Protifar - obohacení o protein). Zvýšené dodávání proteinů je obvykle nutné u nehojících se dekubitů.

Jíst velmi často a nepít prázdné kalorie jsou dvě doporučení pro pacienty s HCH. Co však dál, když už pacient není schopen přijímat ústy? Psala jsem již na začátku, že sonda není řešení. Pokud ano, tak jen na velmi krátkou dobu. U tohoto onemocnění není šance, že by se pacient opět naučil polykat nebo se cvičením stav upravil. Volíme tedy jednoznačně PEG - perkutánní endoskopickou gastrostomii. Chci podotknout, že mixovanou stravou pacienta neuživíme. Nejsme schopni dodat takové množství energie gastrostomickou kanylou. Pokud bychom vyráběli výživu z jídla, mixovali, cedili a ředili tak, aby to kanylou prošlo, jednalo by se o tak velká množství, že by velmi snadno došlo k přeplnění žaludku a k aspiraci. Navíc většina toho dobrého zůstane na cedníku. Pochopitelně ale není zakázáno dodat část výživy, pokud pacientovi zajistíme energetický příjem jinak, v nevelkém množství mixované stravy. Může se jednat například

o velmi oblíbené jídlo, které mají i ostatní členové rodiny. Proč pacientovi nevyhovět a neumožnit mu psychickou sounáležitost s ostatními. Zdůrazňuji především tyto psychické důvody pro podávání mixovaného jídla. Pokud bychom tak postupovali stále, pacienta neuživíme. Uchýlíme se tedy opět k přípravkům enterální výživy. Pravděpodobně budeme volit přípravky energeticky bohatší (Nutrison Energy). Má-li pacient gastrostomii, podáváme výživu bolusově obvyklým způsobem, tedy po předchozím odsátí obsahu žaludku. Konkrétní množství je třeba individuálně určit, nejlépe po domluvě s nutricionistou. Obvyklé je podávání bolusů 6x po 3 hodinách. Zde bude zřejmě nutno podávat vícekrát (7x-8x) i poněkud zkrátit interval (např. na 2,5 hod), aby bylo možno dodat množství akceptovatelné pro GIT.

Jistě se může stát, že žaludek nelze užít k výživě, i když je to u těchto pacientů méně obvyklé. Je-li funkční střevo, snažíme se vždy využít tuto cestu k podávání výživy. Sonda může být PEGem zasunuta až do tenkého střeva nebo může zavedena samostatná jejunostomie. Vlastní podávání výživy se zde ale liší. Podáváme pouze sterilní přípravky enterální výživy, přednostně opět energeticky bohatší. Sterilita přípravků je nutná vzhledem k absenci jedné z funkcí žaludeční kyseliny, likvidace mikroorganismů. Podáváním do střeva tuto část GIT obcházíme, ve střevě kyselina není. Podáním kontaminovaného jídla můžeme způsobit problémy. Výživné formule podáváme zásadně kontinuálně, neboť střevo bolus neunes. Ke kontinuálnímu podávání potřebujeme enterální pumpu a spojovací set. Samotné provádění není až zas tak složité, jak se zdá. Komplikovanější ovšem je tyto pomůcky pacientovi opatřit. Vždy to vyžaduje jednání s pojišťovnou. Často však je individuální dohoda úspěšná a pacient může zůstat v domácím prostředí, což bývá pro něj lepší než ústavní ošetřování. Ústavní péče je ale velmi cenná, nenahraditelná a naprosto namístě v okamžicích, kdy se nelze o pacienta starat doma.

Vratme se nyní v myšlenkách ještě na počátek onemocnění, kdy choroba ještě dovoluje jíst, ale jsou již problémy s koordinací svalovou při polykání. Toto přechodné období je také možno docela pěkně řešit speciální mechanickou úpravou stravy. Řeknete si, no ano, namixujeme. V zásadě máte pravdu, ale ruku na srdce, dovedete si představit, že byste byli vcelku při smyslech a měli den co den konzumovat jídlo, které nevypadá příliš vábně? Už vás vidím, jak po týdnu začnete „ty blafy“ odmítat, kuchařovi spílat a vaše nespokojenost vyústí ve snížený příjem stravy, hubnutí, podvýživu a následné komplikace. Tak přesně to se stane i pacientovi s Huntingtonovou chorobou. Je tu nějaké řešení?

Ano, je. Na první pohled sice poněkud pracnější, ale při dobré organizaci může ve finále čas i ušetřit. Jak na to. Připravíme jídlo dle svého obvyklého postupu a své zvyklé receptury. Po dokončení dohledka umixujeme s vývarem nebo jinou vhodnou tekutinou (mlékem). Přidáme instatní zahušťovadlo (přípravek Nutilis), zamícháme a necháme 1 minutu stát. Poté naplníme do formiček, aby jídlo mělo lákavý tvar, a dáme zmrazit. Po zmrazení lze totiž teprve hmotu z formiček opět vyklopit. Hluboce zmrazené lze uchovávat až 3 měsíce a používat postupně. Některé formičky umožní ztvarování přímo na talíři. Připravíme-li si dopředu více druhů jídel - například maso, rybu, hrášek, mrkev, vejce, ovoce, rýži, těstoviny- můžeme pohodlně sestavovat různá menu. Výsledek naší práce je tedy velmi povzbudivý. Jídlo je pěkné, lákavé, voní, chutná. Navíc je velmi snadno spolkné i pacient, který jinak polyká obtížně. A to už stojí za to. Nutilis lze použít i k zahuštění tekutin, pokud by pacient měl obtíže s jejich polykáním, například mu vytékaly nosem. Možností výživy je tedy dnes už nashťestí celá řada.

Bud'me si vědomi, že výživa sama o sobě neléčí. Je to však jeden střípek v mozaice péče. Je to vlastně i způsob komunikace, který pomáhá člověku zůstat člověkem.

MUDr. Zuzana Grofová

NEZAPOMEŇTE SI LEGÁLNĚ SNÍŽIT DANĚ

Autor: Jana Drábková

Zdroj: Moravskoslezský deník, datum vydání: 21.2.2005

I když v rámci 25 států Evropské unie má Česká republika deváté nejnižší přímé a nepřímé daně, není to důvod nechávat státní pokladně více, než musíte. Chce to jen zapřemýšlet a počítat. Položek snižujících legálně daň je celá řada, a byla by škoda na nějakou zapomenout. Tyto možnosti připomínáme raději včas, a ne až na poslední chvíli, abyste se mohli nad svými možnostmi v klidu zamyslet. Nepřehlédněte ani dary. Základní nezdanitelná částka, kterou si odečítá každý, je 38 040 korun. Na každé vyživované dítě bez ZTP/ P do 26 let uplatníte 25 560 korun, na manželku/ / manžela 21 720 korun, pokud její/ jeho příjmy nepřesáhnou určitou hranici. Jste-li v částečném **invalidním** důchodu, máte nárok na odečet 7140 korun, při plném **invalidním** důchodu na 14 280 korun. Držitelé průkazu ZTP si odečítají 50 040 korun, studenti 11 400 korun." Neměli byste

zapomenout ani na různé dary - například příspěvek na obnovu Asie **postižené** tsunami, na ochranu zvířat, adopci na dálku nebo podporu politických stran. Hodnota daru může činit maximálně 10 procent ze základu daně," upozorňuje Pavel Nesejt, šéfredaktor serveru *finance. cz*. Kdo je členem odborové organizace, může si odečíst zaplacené členské příspěvky až do výše 3000 korun.

DANĚ POHODLNĚ

Oficiální formuláře daňových přiznání jsou k dispozici na internetových stránkách ministerstva financí, ale i na finančních serverech jako například *penize. cz* nebo *finance. cz*. Tam si ho stačí najít a vytisknout, protože finanční úřady jsou povinny přijmout přiznání i na formuláři vytištěném z počítačové tiskárny. Nemusíte tedy mít oficiální růžový formulář. Kromě toho na serveru *finance. cz* najdete tyto formuláře ve formátu MS Excel, který rovnou položky počítá za vás. Daňové přiznání můžete na finanční úřad: - zanést osobně, - poslat poštou, - poslat elektronicky. Když se rozhodnete pro elektronickou cestu, můžete podání uskutečnit prostřednictvím internetu nebo na disketě. Elektronické podání je lepší opatřit zaručeným elektronickým podpisem, jinak se neobejde bez dalšího kontrolního podání v písemné podobě.

Autorka je finanční poradkyně

ZAHRANIČNÍ KONTAKTY

KONGRES EHA MADRID 2004

Nedá se říci, že výzkum Huntingtonovy choroby dospěl do závěrečného stádia, ale mnoho vědců, genetiků, neurologů, psychiatrů a dalších, pracovalo pilně a s plným nasazením a určitě posunuli poznání o HCH o kus dál.

Zúčastnili jsme se na podzim roku 2004 evropského kongresu o HCH v Madridu. Kongres měl svou část vědeckou a laickou, obě byly volně přístupné. Vědecká část byla zaměřena především na představení a začátek činnosti nově založené organizace s názvem Euro-HD Network (EHDN) se sídlem v Ulmu, SRN. Vede ji profesor Bernhard Landwehrmayer a bývalá předsedkyně EHA, Asuncion Martinez Descals, která organizovala madridskou konferenci, a je koordinátorkou projektů pro Španělsko a Portugalsko. Tím je také European Huntington Association úzce svázána se vším, co se v EHDN bude dít.

Pro informace o vědecké části kongresu nechám prostor doc. Janu Rothovi a MUDr. Tereze Uhrové. Já se chci zmínit o průběhu a programu laické části, která trvala 2 dny.

Program prvního dne měl název „24 hodin s Huntingtonovou chorobou“. Již tento název v sobě zahrnoval náročnost péče o pacienta po celých 24 hodin každého dne. V tomto bloku byly předneseny příspěvky z různých oblastí - historie a vznik mezinárodních kontaktů a organizací, shrnutí vědeckého výzkumu, který udělal velmi srozumitelným způsobem prof. Landwehrmayer, další příspěvky z oblasti péče o pacienta - výživa, poruchy chování atd. Na pořadu bylo i několik svědectví o starostech i radostech společného života s pacientem a i jeho konci.

Krátké výtahy z některých přednášek chceme zpracovat písemnou formou do zpravodaje Archa.

Druhý den se konalo plenární zasedání EHA. Dlouho se diskutovalo nad možnou spoluprací s EHDN. Především o vůli a možnosti poskytování i důvěrných dat o nemocných, lidech v riziku, o způsobu ochrany dat před zneužitím apod. Podle našeho názoru, který jsme na tomto fóru prezentovali, je tato diskuse předčasná, protože důkladně prostudovat bude nutné až konkrétní návrh EHDN. Dosavadní představa je, že osoby uvedené v registru budou anonymní, skryty pod číselným kódem.

Dále náš velmi vážený přítel, pan Gerrit Domerholt z Holandska, oznámil, že vzhledem k blízkému významnému životnímu jubileu odchází na zasloužený odpočinek. Pracoval v dění kolem HCH od poloviny sedmdesátých let, zúčastnil se zakládání holandské asociace HCH, zakládal spolu s paní Majrorií Guthrie mezinárodní asociaci IHA. Jako člověk v riziku prošel testy. Ve funkci Development Officer jezdil po mnoha zemích, přednášel o HCH, pomáhal zakládat národní organizace a má obrovský podíl na tom, že se naše diagnóza dostávala postupně do vědomí lékařů i laiků. Je nám ctí, že jako poslední cestu zvolil návštěvu na našem setkání v Křtinách v tomto roce a pak zakončí svou aktivitu o týden později na setkání polské asociace, kterou pomáhal založit před třemi roky.

V závěru pořadu plenárního zasedání byla volba nového výboru EHA. Nový výbor má složení: Bea de Schepper - Belgie, předsedkyně, Ania Rybarczyk - Polsko, místopředsedkyně, Asuncion Martinez - Španělsko, Annemiek van Stee - Holandsko. Máme velkou radost, že Anja Rybarczyk z polské asociace byla zvolena do této funkce. Známe jí již z návštěvy v Křtinách před 2 roky a slibujeme si od ní i užší kontakt s EHA.

Z poznámek JH

STALO SE

Prezentace na MEFA - REHAPROTEX

Opět jsme formou posteru a účasti pana Jiřího Peprníka na mezinárodním veletrhu zdravotnické techniky a farmacie na výstavišti v Brně prezentovali naši společnost a její poslání a činnost. Vše se událo ve dnech 2. - 5.11.2004.

Mezinárodní kongres klinické neurologie v Brně

probíhal 30.11.- 3.12.2004. Zúčastnil se ho odborný tým našich lékařů a prezentoval činnost formou přednášek a posteru, kde zmiňují výsledky svého, SPHCH a kontakty.

Články v odborném tisku

uveřejnili: Doc. MUDr. Jan Roth v časopise SANQUIS a prim. MUDr. Jana Židovská v Praktickém lékaři - Genetika a etika

OZNÁMENÍ

Kniha „Přelet smrtihlava“

V brněnském nakladatelství Ryšavý byla vydána výše jmenovaná kniha pana Marka Vladára. Jedná se o románové, velmi čtivé zpracování příběhu o HCH, který se odehrává z části v době inkvizice ve Španělsku a z části v moderní době ve Spojených státech. Autora jsme pozvali na setkání v Křtinách, kde bychom chtěli jeho knihu „pokřtít“ a uvést mezi naše členy.

Mezinárodní kongres IHA

se připravuje na letošní září do Manchesteru. Požádali jsme ministerstvo o grant na částečné krytí nákladů a rádi bychom se zúčastnili. Z madridského kongresu EHA jsme si odvezli mnoho informací, navázali další velmi důležité kontakty a totéž bychom chtěli absolvovat ve světovém měřítku.

Veletrh Pragomedika v Praze

se bude v letošním roce konat na vysočanském výstavišti. V sekci „Genetika“ se zúčastní lékaři z našeho multidisciplinárního týmu.

Poradna SPHCH

Paní Alena Lorencová zajišťuje poradenskou činnost pro naše pacienty, lidi v riziku a pečovatele. Samozřejmě, že informace jsou dostupné zdarma i pro zájemce z odborné i široké veřejnosti.

Kontaktní adresa:

Diecézní katolická charita
Velké náměstí 37
500 01 Hradec Králové
(tel. č. 495 063 135)

Kontaktní osoby:

Bc. Alena Lorencová
(tel. č. 777 736 006)
alena.lorencova@hk.caritas.cz

Interporadna

Stále je k dispozici na připojeném kontaktu, redaktorkou je i MUDr. Židovská.
Kontakt:

Internetporadna.cz, o.s. Mgr. Pavel Hušek - asistent
tel.: 233 551 241, 732 38 7079
e-mail: pavel.husek@internetporadna.cz

www.internetporadna.cz

Noviny **Můžes** vydávané Sdružením přátel konta bariéry jsou stále k objednání na adrese: Na Florenci 31, 110 00 Praha 1

tel. 255 777 131,

e-mail: info@muzes.cz

Roční předplatné (6 čísel) není vysoké. Noviny najdete i na internetu:

www.muzes.cz. Doporučujeme.

Půjčovna zdravotnických pomůcek pro postižené Huntingtonovou chorobou

Co je cílem půjčovny:

Půjčovnu provozuje Diecézní katolická charita Hradec Králové ve spolupráci se Společností pro pomoc při Huntingtonově chorobě. Cílem projektu je zkvalitnit péči o pacienty a umožnit jim setrvat co nejdéle v domácím prostředí.

Pomůcky k zapůjčení:

V současné době jsou v půjčovně k dispozici 2 typy speciálních křesel a vanový zvedák 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 pro zapůjčení:

Pomůcka se zapůjčuje do užívání na dobu určitou, na základě doporučení ošetřujícího odborného lékaře - neurologa. Vypůjčitel uhradí při podpisu smlouvy vratnou zálohu ve výši 1 000,- Kč za jednu pomůcku, při zapůjčení křesla dále měsíčně 100,- Kč jako příspěvek na opravu a údržbu. Po dohodě zajistí organizace dovoz pomůcky na místo určení.

Kontaktní adresa:

Diecézní katolická charita
Velké náměstí 37
500 01 Hradec Králové
(tel. č. 495 063 135)

Kontaktní osoby:

- Bc. Alena Lorencová
(tel. č. 777 736 006)
- Bc. Jiří Havelka
(tel. č. 777 736 001)

Pozvání na jarní rekondičně edukační pobyt ve Křtinách

PROGRAM

Pátek 22. 4. 2005

- 18.00 ubytování
- 19.00 večeře
- 20.00 zahájení, představení hostů
- 20.15 vzájemné představení, vystoupení hostů
- 20.30 MUDr. T. Uhrová: Relaxace aneb HCH víkend trochu jinak III.

Sobota 23.4.2005

- 08.00 snídaně
- 09.00 zahájení přednáškového bloku, vystoupení hostů
- 09.15 - 10.00 Gerrit Dommerholt: Význam IHA a EHA pro rodiny s HCH a existence specializovaných zařízení pro huntingtoniky
- 10.00 - 10.10 přestávka
- 10.10 - 10.25 J. Rykr: Vystoupení firmy SCA Hygiene Products - novinky v in-kontinenci
- 10.25 - 11.15 Cristiane Lokhamp: Otázky etiky v programu Euro-HD-Network pro pacienty v riziku a význam existence specializovaných zařízení pro huntingtoniky v Německu
- 11.15 - 11.30 R. Zwierzynová: Představení výživy od firmy Novartis a informace o změnách v předepisování těchto přípravků na recept
- 11.30 - 12.00 Dorota Hoffrman-Zacharská: Problematiky testování v Polsku, otázka etiky a způsob ochrany dat rodin s HCH
- 12.00 - 13.00 Oběd
- 13.00 - 13.15 Mgr. J. Kopalová: Novinky v sociálním minimu
- 13.15 - 13.30 A. Lorencová: Informace o půjčovně, kontakty a informace o poradně pro rodiny s HCH v Hradci Králové na charitě, představení nového typu křesla Omega od firmy Kirton
- 13.30 - 13.45 Mgr. A. Dvořáková: Nové pomůcky, které nabízí firma Patron Bohemia Olomouc
- 13.45 - 14.15 Mgr. J. Kaulfuss: Terapie poruch polykání - úvodní slovo
- 14.15 - 14.45 MUDr. M. Klempř: Informace o stáži v Apeldormu

- 14.15 - 15.00 MUDr. J. Židovská, PhDr. J. Koblihová: Výsledky a nejdůležitější postřehy z genetického testování v Čechách aneb na co ještě stále nejsme dostatečně připraveni
- 15.00 - 18.00 Individuální konzultace s odborníky:
1. zástupci jednotlivých firem
 2. Mgr. J. Kopalová: Sociální problematika
 3. Doc. MUDr. J. Roth, MUDr. M. Klempíř:
Neurologická poradna
 4. MUDr. Jana Židovská: Genetická poradna
 5. PhDr. J. Koblihová: Psychologická poradna
 6. MUDr. T. Uhrová, MUDr. M. Andres, MUDr. J. Vevera:
Psychiatrická poradna
 7. M. Zemanová: Pokladník - potvrzení plateb
 8. Ing. J. Hruza, Dr. Zd. Vondráčková: Informace o SPHCH
 9. Mgr. J. Kaulfuss: Poruchy polykání - rehabilitace
- 18.00 - 19.00 organizační záležitosti a plán na podzimní setkání pro rok 2005
- 19.00 - 20.00 večeře
- 20.00 hudba k tanci a individuální program

Neděle 24. 4. 2005

- 08.00 - 09.00 snídaně
- 09.00 - 09.30 zasedání Rady SPHCH, zasedání Revizní komise
- 09.30 - 10.30 odhlasování plánu na rok 2005, volba a schválení nových spolupracovníků
- 10.30 - 11.00 závěrečné vystoupení hostů a rady
- 11.00 - 12.00 oběd 12.00 ukončení

Již dnes upozorňujeme na předběžný termín podzimního víkendového pobytu:
termín: 21.-23.10.2005 místo: Hronov

NÁVRATKA

**Zašlete na adresu Dr. Vondráčkové, 549 21 Česká Čermná 41,
tel. 491 424 142, e-mail : zdenka.vondrackova@seznam.cz.**

Zúčastním se víkendového setkání v Křtinách, hotel Santini, ve dnech 22.-24.4.2005.

Potvrzuji účast osob(y).

Označte svůj přesný požadavek:

Požaduji nocleh pouze dne 22.4.2005 pro osob.

Požaduji nocleh pouze dne 23.4.2005 pro osob.

Požaduji nocleh pro obě noci pro osob.

Nepožaduji nocleh vůbec.

Jméno a příjmení:

Adresa: PSČ :

Tel. spojení: e-mail:

Pro programový blok dr. Uhrové - „Relaxace a hry v praxi aneb HCH víkend trochu jinak“, navrhuji toto téma, které mne zajímá:

.....

.....

.....

Datum

.....

Podpis

INTERNETOVÉ KONTAKTY

Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě, Česká republika
www.huntington.cz • info@huntington.cz

MEZINÁRODNÍ ASOCIACE PRO HCH (IHA):

E-mail: iha@huntington-assoc.com • www.huntington-assoc.com

Odtud získáte spojení na všechny národní organizace, např. Německo: www.ghh-ev.de

Nizozemí: www.huntington.nl a na řadu soukromých, velmi zajímavých stránek.

Poslední novinky nabízí www.hdlighthouse.org

HDKids - informace o juvenilní formě HCH (americká asociace)

E-mail: curehd@idt.net

www.hdsa.mgh.harvard.edu

Další informace o HCH v anglickém jazyce jsou na stránkách americké a kanadské asociace: www.hdfoundation.org • www.hdsa.org • www.hsc-ca.org

Polská organizace: předsedkyně Alexandra Szatkowska

Stowarzyszenie na rzecz osób z choroba Huntingtona w Polsce

www.huntington.pl

Kontakt na české organizace zdravotně postižených:

Internet pro zdravotně postižené na serveru Sjednocené organizace nevidomých a slabozrakých (SONS): www.brailnet.cz

Sdružení zdravotně postižených v ČR: www.czechia.com/szdp

Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě: www.huntington.cz

Naše organizace je zveřejněna v **databázi Nadace Via**, která má sloužit potenciálním dárcům i veřejnosti na adrese: www.nadacevia.cz

Dále jsme zahrnuti do **Adresáře sociálních služeb informačního systému Socianus** a dalších adresářů humanitárních organizací.

Občanské sdružení PROSAZ nabízí kromě jiného sociální a právní poradenství (www.prosaz.cz) na adrese **Kodymova 2526, 158 00 Praha 5**,
e-mail: prosaz@prosaz.cz

Stránky Konta Bariéry: www.bariery.cz

Poradenský a informační server pro osoby se specifickými potřebami a všechny blízké: www.internetporadna.cz. Redaktorkou poradny se stala Dr. Židovská.

KONTAKTNÍ ADRESY

NÁRODNÍ RADA ZDRAVOTNĚ POSTIŽENÝCH ČR

JUDr. Jan Hutař

Partyzánská 7, 170 00 Praha 7, tel.: 266 753 420, 266 753 424, fax: 266 753 422
www.nrzp.cz, nrzp@nrzp.cz

ČESKÁ RADA HUMANITÁRNÍCH ORGANIZACÍ:

ČRHO, Československá 9, 130 00 Praha 3

tel.: 222 587 455. www.crho.cz

PRÁVNÍ PORADNA SDRUŽENÍ ZDRAVOTNĚ POSTIŽENÝCH je bezplatně k dispozici na adrese Karlínské nám. 12, 186 03 Praha 8,
tel.: 222 314 992, JUDr. Dreslerová

SOCIÁLNĚ PRÁVNÍ MINIMUM pro zdravotně postižené od JUDr. Jana Hutaře (7.vydání), které vřele doporučujeme, si lze objednat na téže adrese. Je k dispozici rovněž ve **Středisku pro poradenství a sociální rehabilitaci a dále v Centrech služeb pro zdrav. postižené, adresář viz. ARCHA č.25, str. 46-49.** Tato střediska vám také mohou poradit v řadě problémů soc. a právní oblasti.

KONTAKTNÍ ADRESA SLOVENSKÉ SPOLEČNOSTI PRE POMOC PRI HUNTINGTOVOVEJ CHOROBE:

Předsedkyně: Jana Pavlíková, Klokočová 727, 981 01 Hnúšťa, Slovensko MUDr. M. Kvasnicová CSc., Matúškova 3, 971 01 Banská Bystrica, Slovensko,
tel.: 00 421 9021 52665. Zájemci o bližší styky, ev. účast na slovenských víkendových setkáních, ozvěte se přímo předsedkyni Janě Pavlíkové.

MULTIDISCIPLINÁRNÍ LÉKAŘSKÝ TÝM, SPOLUPRACUJÍCÍ S SPHCH:

DOTAZY NA NEUROLOGICKÉ PROBLÉMY, ev. žádosti o zprostředkování péče vč. hospitalizace, můžete zasílat:

Doc. MUDr. Janu Rothovi, CSc., na adresu Neurologická klinika, VFN, Extrapyramidové centrum, Kateřinská 30, 120 00 Praha 2, tel: 224 965 539, e-mail: roth@beba.cesnet.cz

DOTAZY NA PSYCHIATRICKÉ PROBLÉMY zasílejte:

MUDr. Tereze Uhrové, Psychiatrická klinika VFN, Ke Karlovu 11, 120 00 Praha 2,
tel.: 602 294 340,
e-mail: uhrovat@centrum.cz.

as. MUDr. Martin ANDERS, PhD, Psychiatrická klinika 1.LF UK a VFN Praha, Ke Karlovu 11, 120 00 Praha 2, tel. 224 965 220, 5 347, 5 007, 5 212

O PSYCHOLOGICKÝCH PROBLÉMECH (např. spojených s rozhodováním osoby v riziku, zda se dát geneticky testovat) se můžete poradit s **PhDr. Janou Koblihovou**, Ústřední lékařsko-psychologické odd. Ústřední vojenské nemocnice, ÚLPO - pavilon A 3, 1. poschodí 160 00 Praha 6 - Střešovice, tel: 973 201 111 (ústředna), 973 203 467
e-mail: jana.koblihova@uvn.cz.

GENETICKOU KONZULTACI zajistí prim. **MUDr. Jana Židovská, CSc.**, Odd. lékařské genetiky, DAK, Ke Karlovu 2, 128 02 Praha 2, tel. 224 967 171-2.
e-mail: zidovska.jana@vfn.cz

Dotazy z jiných oblastí adresujte, prosím, dotyčným odborníkům.

DOTAZY NA VÝŽIVU: **MUDr. Zuzana Grofová**, Krajská nemocnice Pardubice, Nutriční a dietologické oddělení, Kyjevská 44, 532 03 Pardubice, tel. 466 012 999, 466 019 426, e-mail: grofova@nem.pce.cz

Kontaktní adresy členů rady SPHCH:

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

prim. MUDr. Jana Židovská, CSc., Odd. lékařské genetiky, DAK, Ke Karlovu 2, 128 02 Praha 2, tel. 224 967 171-2,
e-mail: zidovska.jana@vfn.cz.

Ing. Jiří Hruda, Bělobranské nám. 6, 530 02 Pardubice
tel. práce 466 818 363, mobil 606 641 266,
e-mail: hruda@cheming.cz.

Pokladník: Marie Zemanová, Smetanova 362, 285 22 Zruč nad Sázavou
tel. práce: 327 531 406, tel. domů: 327 532 209,
e-mail: zemanova.marie@seznam.cz

KONTAKTNÍ ADRESY ČLENŮ SPCH, kteří jsou ochotni podělit se o své zkušenosti, informovat o víkendových setkáních, všestranně poradit a povzbudit:

- **Ludmila Slavíková**, U Splavu 428, 533 03 Dašice
tel.: 466 951 865, dcera pacienta

- Blanka Krčálová, Dr. Jiroutka 2018, 272 01 Kladno
tel.: 321 242 336, dcera pacientky, má zkušenost s presymptomatickým testem
- Ivan Mazálek, Botanická 34, 602 00 Brno
tel.: 441 244 076, bývalý manžel pacientky
- Jana Soukupová, Na Spoje 9, 315 02 Plzeň
tel.: 377 445 026, dcera pacientky
- Anna Majíčková, 687 22 Ostrožská Nová Ves 505, matka bývalé pacientky
- Jana Špatná, Spálov 30, 513 01 Semily
tel.: 481 623 064, manželka pacienta
- Ladislava Hockeová, 533 31 Lány na Důlku 125
tel.: 466 971 515, dcera pacientky, zkušenost s presymptomatickým testem
- Kateřina Šondová, Malátova 19, 400 11 Ústí nad Labem
dcera pacienta, zkušenost s presymptomatickým testem
- Ing. Anna Englerová, Tehov 110, 251 01 Říčany u Prahy
tel.: 323 640 530, mobil: 728 380 886, e-mail: englerova@razdva.cz, manželka pacienta
- Mgr. Renata Valentová, Květná 24, 130 00 Praha 3
mobil: 603 180 930, dcera a sestra pacienta, zkušenost s presymptomatickým testem

OBJEDNÁVKOVÝ LIST

Zájemci o informační materiály, vraťte prosím vyplněný formulář na adresu Dr. Židovské. Požadované materiály zaškrtněte a uveďte počet kusů.

Letáky

1. Co je Huntingtonova choroba ? ks
2. Problémy s řečí a komunikací ks
3. Problémy s chováním ks
4. Jak to říci dětem ks
5. Strava a výživa ks
6. Relaxace ks
7. Sexuální problémy ks
8. Fyzioterapie ks
9. Pracovní terapie ks
10. Předpovědní testy ks
11. Předpovědní testy - sada 6 letáků ks
12. Etická vodítka pro předpovědní testy ks
13. Cvičební program ks
14. K zamyšlení (o presymptomatickém testu) ks
15. Rodina a dědičná nemoc ks

Brožury

1. Péče o nemocné s HCH ks
2. HCH-brožura pro rodiny (všeobecné poučení o všech aspektech nemoci, bez důrazu na péči a léčbu) ks
3. HCH a její léčba - příručka pro odborníky ks
4. Život s HCH (dotazy a odpovědi pro rodiny) ks
5. Geny v generacích (autentické příběhy rodin) ks
6. Život s HCH – Výživa a stravování ks

Identifikační průkazka pro pacienta

Zpravodaj Archa - zbylá čísla

Dopis pro sponzory, složenky

Na vyžádání zapůjčíme zpravodaje sesterských organizací (USA, Kanada, Anglie, Skotsko, Německo) v anglickém a německém jazyce a jejich videoprogramy se specifickou tematikou (dokumenty ze života rodin i organizací, genetické testování ...).

Jméno a příjmení

Adresa PSC

Podpis Datum



Naši první přátelé ze setkání v Madridu



Ze závěru setkání - zleva Christiane Lokhamp Německo, Francesca Fuster z Mallorky, Dr. Vondráčková, delegátka z Portugalska

HUNTINGTONOVA CHOROBA

Huntingtonova choroba (HCH) je neurodegenerativní onemocnění, charakterizované agresivní choreou, 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 často po řadu generací a je velkou zátěží pro pacienty i jejich rodiny.

Účinná léčba dosud neexistuje. Příbuzní a partneři postižených i rizikových osob 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 díky změně životního stylu a nepochopení okolí. Někdy může hrát značnou roli též snaha onemocnět utajit. Zátěž je potencována pocitem výjimečnosti, daným řídkým výskytem onemocnění. Rodina obvykle nezná kromě příbuzných nikoho se stejnými problémy a ani u odborníků vždy nenajde patřičné poučení a podporu. Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě (SPHCH) vznikla roku 1991 jako svépomocná podpůrná organizace (občanské sdružení). Jejím cílem je poskytovat všestrannou pomoc a podporu pacientům a jejich rodinám, zlepšovat informovanost rodin, odborníků i veřejnosti a zkvalitňovat dostupné služby a péči. K hlavním aktivitám patří vydávání informačních materiálů o všech aspektech onemocnění a pořádání edukačně-rekondičních pobytů pro členy rodin. Dále se SPHCH podílí na vzdělávání zdravotníků i na osvětě širší veřejnosti a snaží se zajistit finanční zdroje pro veškerou činnost. Díky spolupráci s Diecézní charitou v Hradci Králové je v provozu půjčovna zdravotních pomůcek a poradna pro rodiny s HCH.

Kontaktní adresa Společnosti pro pomoc při Huntingtonově chorobě
e-mail: info@huntington.cz • www.huntington.cz

PharmDr. Zdeňka Vondráčková

549 21 Česká Čermná 41

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

E-mail: zdenka.vondrackova@seznam.cz

MUDr. Jana Židovská, CSc.

Oddělení lékařské genetiky DAK,

Ke Karlovu 2, 128 08 Praha 2

Tel.: 224 967 171-2

Registrace MV ČR ze dne 14.5.1991 č. VSC/1-6616/91-R, změna stanov dne 18.12.2002, IČO: 40614603, Běžný účet u České spořitelny č. 1543349/0800