

ARCHA

ZPRAVODAJ

Společnosti pro pomoc
při Huntingtonově chorobě

č. 63/2023



Znak SPCHZ

Stylizovaný květ hvězdničky je mezinárodním symbolem společnosti 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 sítě vědeckých pracovišť hledajících na nemoc lék. Znak je symbolem naděje v budoucnost.



Motto

„Neničme dobré dny starostmi o ty špatné, a nedovolme HCH, aby zatemnila naše životy...“

Cara-Leigh, pacientka

„Je zhola zbytečné se ptát, má-li život smysl či ne. Má takový smysl, jaký mu dáme.“

Seneca

MYSLEME NA TO, CO SE NÁM PAVEDLO

Ing. Martina Musilová



Naši milý čtenáři, přinášíme Vám letošní druhé vydání Zpravodaje Archa a doufáme, že Vám přinese nejen mnoho nových informací z výzkumu, zdravotní nebo sociální oblasti, ale i inspiraci, jak zvládat život s HCH.

Konec roku je spjat hlavně s bilancováním a hodnocením toho, co jsme zvládli – nezvládli, co se nám povedlo nebo nepovedlo a co jsme dokázali. Uvědomila jsem si, že velmi mnoho z nás často zapomíná na úspěchy našich životů a vidí jen to černé, jen to, co jsme nezvládli, co se nepovedlo. Vzhledem k tomu, jak je život s HCH těžký, tak je to i trochu pochopitelné, ale životy nám to hodně komplikuje. Dovolte mi tedy v tomto úvodu vyzvednout pouze to, co se nám podařilo.

Podařilo se nám uspořádat oba Rekondičně-edukační víkendové pobyty, jarní v Pardubicích a podzimní v Prostějově. Ještě jednou bych zde chtěla velice poděkovat všem pomocným a dobrovolným rukám, které nám pomáhaly a pomáhají. Bez nich by byla realizace pobytů velice obtížná. Stejně tak velice děkujeme všem lékařům, terapeutům a dalším odborníkům, kteří se pobytů zúčastnili a nabídli pomoc všem pacientům a členům rodin, kteří měli zájem.

Vždy je pro nás největším oceněním pohled na pacienty, kteří se předhánějí v tom, kdo rychleji zvládne úkol z ergoterapie nebo kdo lépe cvičí. Stejně tak je úžasné sledovat pečující a ostatní členy rodiny, když dostanou radu, kterou potřebovali, nebo pochopí, že v tom nejsou sami.

Dalším úspěšným projektem byl Speciální terapeutický pobyt pro pacienty, který jsme uspořádali v Pardubicích, v jednom malém rodinném hotelu. Prostředí bylo úžasné a díky Janičce a muzikoterapeutce Soně měli pacienti i zpestření v podobě relaxace v solné jeskyni. Opět nám s terapiemi pomohla Irča, Ivet a Štěpán. Také se nám podařilo zajistit i jízdy na koni. Všem ještě jednou moc děkují za pomoc a podporu.

Dalšími dlouhodobými projekty jsou Zpravodaj Archa a internetová prezentace www.huntington.cz. Oba projekty jsme i v letošním roce zvládli realizovat, i když uznávám, že letos to bylo hodně náročné.

V neposlední řadě bych chtěla poděkovat všem spolupracujícím poskytovatelům sociálních služeb. Bez nich by byl život rodin s HCH velice těžký. Jejich nadšení pro práci s pacienty je neuvěřitelné. Mám pocit, že všichni profesionálové (lékaři, terapeuti, pečovatelé nebo sociální pracovníci), kteří se věnují HCH, pracují zcela nad rámec svých povinností. Všem patří náš velký dík.

Nesmím zapomenout na všechny pečující – rodiče, partneři, děti – jste těmi největšími hrdiny. Vaše péče o své blízké je velice náročná, a často si říkáte, že už to nejde zvládnout, že už dál nemůžete. Přesto však každé ráno vstanete a znovu bojujete s touto zákeřnou chorobou.

Když se tedy podívám na uplynulý rok, vidím, že se nám spoustu věcí povedlo, ale doufám, že v tom budeme pokračovat i v tom roce následujícím.

Děkuji všem, kteří s námi spolupracovali, všem, kteří nás podpořili a také všem pacientům a rodinám, kteří se s námi účastnili našich pobytů. Všichni jsme inspirací sobě navzájem a pokud budeme za sebou vidět hlavně to dobré, to, co se nám povedlo, a co jsme dokázali, bude náš život možná malinko lehčí. Přeji tedy nám všem hodně hezkých vzpomínek, které budou jako hřejivé slunce ve dnech, kdy vidíme jen temnotu. Jak říká Cara-Leigh, pacientka, v jednom z příběhů: „Neničme dobré dny starostmi o ty špatné, a nedovolme HCH, aby zatemnila naše životy...“

A do nového roku přeji hodně sil, naděje a podpory v boji s touto diagnózou.

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, HD	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 Vyrovnávání příležitostí pro občany se zdravotním postižením



PF 2024



STÁLÝ POKROK OD UNIQUE – SLIBNÁ DATA NA KONCI ROKU

Dr. Leora Fox, Dr Rachel Harding, www.hdbuzz.net, prosinec 2023, překlad Martina Musilová



S blížícím se koncem roku dorazila vítaná zpráva v tiskové zprávě od společnosti uniQure. Nejnovější údaje ze studií HD-GeneTRX s AMT-130, experimentální genovou terapií snižující huntingtin, ukazují, že lék se v průběhu několika let stále jeví jako bezpečný. Vzhledem k tomu, že počet účastníků je velmi malý, nemůžeme ještě vyvodit závěry o účinnosti AMT-130 při léčbě HD, ale existují slibné známky toho, že AMT-130 má potenciál stabilizovat některé symptomy. To znamená, že studie může bezpečně pokračovat a doufáme, že se v budoucnu rozšíří.

Připomenutí zkoušek HD-GeneTRX

Nejprve si promluvíme o historii první genové terapie HD. AMT-130, vyvinutý společností uniQure, zahrnuje neškodný virus v němž je „zabaleno“ genetický materiál, který je navržen tak, aby snižoval množství proteinu huntingtin v mozku. Poprvé byl důkladně testován na mnoha různých zvířecích modelech HD, než byly v roce 2020 zahájeny současné studie bezpečnosti u lidí, známé jako HD-GeneTRX-1 a HD-GeneTRX-2.

AMT-130 se dodává prostřednictvím jediného chirurgického zákroku do tekutinou naplněných prostor mozku, známých jako komory, s cílem trvale snížit hladiny huntingtinu v mozkových buňkách. Ve dvou studiích v Evropě a USA podstoupilo operaci 39 účastníků. Celkově většina dostala AMT-130, přičemž někteří dostali nízkou dávku, někteří vysokou dávku a několik účastníků podstoupilo „falešnou“ operaci jako kontrolu (kontrolní skupina – placebo). Po 1 roce dostali vysokou dávku léku také někteří z těch ve skupině s „falešnou“ operací.

Společnost uniQure pravidelně sdílela data z testování a v podstatě jediný problém s bezpečností, který vedl k pauze v operacích s vysokými dávkami, byl v roce 2022. Poté došlo k obnovení studie v polovině roku 2023 a proces pokračoval hladce. Dokonce se objevily i některé pozitivní údaje. Dnes jsou někteří účastníci sledováni až 30 měsíců a data nadále vypadají slibně.

Nejnovější aktualizace dat

Společnost uniQure vydala tiskovou zprávu a uspořádala výzvu investorům, aby se podělila o nejnovější data ze studie. Pojďme si novinky rozdělit na srozumitelné informace související s bezpečností AMT-130, potenciálním dopadem na symptomy účastníků a biomarkery.

Bezpečnost

Jedná se o malou studii, která je určena především k testování bezpečnosti a toho, jak dobře lidé snášejí AMT-130. U takto velké operace mozku existují jistá rizika, ale s delším sledováním a předepisováním protizánětlivých léků jsou nyní tato rizika lépe kontrolována.



Krevní obraz, vitální funkce, srdeční rytmy a další ukazatele zdraví byly navíc z velké části normální. Celkově to znamená, že po dobu až 30 měsíců od operace se AMT-130 zdá být bezpečný a dobře tolerovaný při nízké dávce a předpokládá se, že potenciálně nebezpečné vedlejší účinky lze zvládnout.

Vliv na projevy nemoci

Ačkoli tato studie nebyla navržena tak, aby určila, zda AMT-130 může skutečně zpomalit nebo zastavit příznaky, existuje mnoho klinických měření v rámci studie, podle kterých lze částečně hodnotit, zda tento lék může změnit průběh HD. Protože kontrolní skupina pro studii HD-GeneTRX je tak malá, uniQure také použila data, která byla shromážděna odděleně prostřednictvím velké observační studie, která také nezahrnovala lék (jedná se o studii TRACK-HD). Dokázali porovnat údaje od těch, kteří dostali AMT-130, s údaji od lidí ve velmi podobném stádiu onemocnění, kteří

lék nedostali. Tito účastníci pozorovací studie byli také sledováni po dobu nejméně 30 měsíců.

Studie zahrnovaly testy, které měřily pohyb, každodenní funkce, schopnost kognice a další. Hlavním pozitivním závěrem je, že ti, kteří dostali vysokou dávku AMT-130, si zřejmě zachovali své funkční a pohybové schopnosti po dobu 18 měsíců, protože ve všech testech dopadli lépe než účastníci TRACK-HD, kteří operaci nepodstoupili. Data pro nízkou dávku se prodlužují na 30 měsíců a i tito účastníci v některých měřeních prokázali zachování pohybu a funkce.

Vše, co bylo řečeno, zatím neumožňuje společnosti uniQure vyvodit definitivní závěr o tom, jak dobře AMT-130 funguje při zpomalování nebo zastavení příznaků HD. Zatím je do studie zapojeno příliš málo lidí, pouhých 5 nebo 6 účastníků ve skupině s nízkou dávkou dosáhlo 30 měsíců po operaci.

Biomarkery

Další důležitou informací, kterou společnost uniQure sdílela, byla měření provedená v mozkomíšním moku účastníků. Neurofilamentové světlo (NfL) je protein uvolňovaný z mozkových buněk, když jsou poškozeny. Toto je jeden ukazatel, který vědci používají ve studiích HD léků, aby získali jasnější obrázek o tom, zda by léčba mohla být užitečná nebo škodlivá. Po operaci mozku hladiny NfL přirozeně stoupají, ale doufáme, že se po chvíli vrátí k normálu nebo „základnímu stavu“ (někdy to trvá poměrně dlouho). Pokud hladiny NfL klesnou ještě níže, je to jeden ze znaků, že lék je bezpečný a mohl by dokonce pomoci zachovat funkčnost mozku.

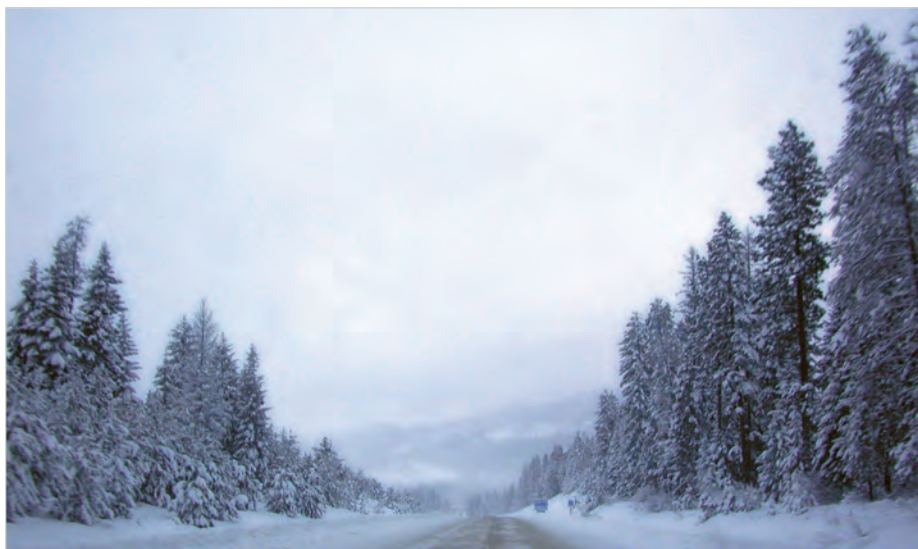


Nejnovější data NfL z této studie ukazují, že po operaci došlo k velkému nárůstu tohoto biomarkeru, ale ve skupině, která dostala vysokou dávku AMT-130, se zdá, že se hladiny vrátily na výchozí hodnotu po 18 měsících. Ve skupině s nízkou dávkou jsou hladiny NfL ve 30. měsíci pod výchozí hodnotou – dobré bezpečnostní znamení a jeden dílek skládačky, který ukazuje možný přínos pro mozek. Znovu ale připomínáme, že se jedná o data od velmi malé skupiny lidí.

Vzhledem k tomu, že AMT-130 je navržen tak, aby snižoval huntingtin, chce uniQure také porozumět tomu, zda léčení účastníci skutečně mají nižší hladiny huntingtinu – to se však ukázalo jako velmi složité, a to nejen v této studii, ale v celé oblasti výzkumu HD. U mnoha účastníků studie nebylo možné zajistit spolehlivé měření tohoto ukazatele. Vědci z uniQure také naznačili, že zatím není jasné, zda je sledování hladin huntingtinu v mozkomíšním moku nejpřesnějším způsobem měření účinků léku dodávaného přímo do mozku. Jakékoli pozitivní klinické příznaky však vždy převáží nad měřením biomarkeru.

Co si můžeme odnést z nejnovějších dat?

Především je důležité si uvědomit, že tato studie byla navržena tak, aby testovala bezpečnost a ne účinnost, a zatím se zdá, že AMT-130 je bezpečný a tolerovatelný po dobu až 30 měsíců. Je to také velmi malý soubor dat a srovnávací skupina byla převzata ze samostatné pozorovací studie.



Navzdory všem těmto výhradám existuje důvod k určité naději ohledně nejnovějších dat sdílených společností uniQure. Toto je poprvé, kdy nějaká studie HD prokázala skutečné pozitivní známky toho, že lék má potenciál stabilizovat symptomy, přičemž bezpečnost a vedlejší účinky se zdají být zvládnutelné.

Celkově vzato, jsou výsledky pádným důvodem pokročit vpřed a doufat, že bude navržena rozsáhlejší studie k testování účinnosti. Takže – žádné záznaky, ale solidní objem dat, který neustále roste. Další zveřejnění dat očekáváme přibližně za šest měsíců, v polovině roku 2024.

Zatím děláme „obezřetně optimistický veselý tanec“ a všem čtenářům HDBuzz přejeme hodně naděje a síly.

NOVÉ POZNATKY O GENETICKÝCH MODIFIKÁTORECH HD

Dr Rachel Harding, www.hdbuzz.net, září 2023, překlad Zuzana Maurová



Nová studie vědců z Thomas Jefferson University se do hloubky věnuje podrobnostem toho, jak fungují genetické modifikátory Huntingtonovy nemoci.

Genetické modifikátory ovlivňují čas nástupu symptomů Huntingtonovy nemoci. Některé z těchto genů kódují různé typy molekulárních strojů, jejichž obvyklým úkolem je opravovat naši DNA, když je rozbitá nebo poškozená. V nedávno publikované studii vědci z Univerzity Thomase Jeffersona odhalili detaily o tom, jak tyto molekulární stroje pomáhají opravovat poškozené struktury DNA, které se mohou u HD vyskytovat, a objasnili komplikovaný akt vyvažování.

V tomto článku vysvětlíme, co vědci našli, jak nám to může pomoci porozumět tomu, jak různé modifikátory mění cestu HD, a způsoby, jimiž tyto nové poznatky mohou ovlivnit vývoj nových terapií.

Genetické modifikátory HD mění věk, kdy se objeví symptomy

Každý případ HD je způsoben stejnou genetickou změnou, prodloužením dlouhého úseku písmen CAG v genu pro huntingtin. Matoucí záhadou ve výzkumu HD byla skutečnost, proč se u lidí s přesně stejným počtem opakování CAG začínají projevovat symptomy v různém věku.



Vědci nyní studovali vzorky od tisíců lidí s HD v řadě studií, aby lépe porozuměli, proč tomu tak je, a hledali, které změny malých písmen v jejich kódu DNA se shodují se symptomy s dřívějším nebo naopak pozdějším nástupem v životě.

Geny, které identifikovali v těchto studiích, se nazývají genetické modifikátory, protože pozměňují průběh HD, který bychom mohli očekávat na základě samotného počtu opakování CAG. Zajímavé je, že mnoho genů identifikovaných v těchto studiích modifikátorů kóduje molekulární stroje (proteiny), jejichž normální rolí v buňce je oprava DNA, když je rozbitá nebo poškozená.

Dvěma takovými modifikátory jsou FAN1 a MSH3, na něž se zaměřuje tato výzkumná studie. MSH3 nefunguje sama o sobě, potřebuje k sobě jinou molekulu s názvem MSH2. Můžeme o tom přemýšlet stejně, jako o přípravě chleba: kvasnice samy o sobě nejsou dost na to, aby chléb vykynul, potřebují ještě vodu a mouku, aby byly aktivní a správně vzešly. Podobně, aby MSH3 fungoval, potřebuje MSH2, spolu vytvoří to, co se nazývá MutS Beta, a to je to, co Pluciennik se svými kolegy studoval ve svých experimentech.

Oprava DNA je dvousečný meč

Gen pro huntingtin obsahuje dlouhý úsek písmen DNA „C-A-G“, který se stále opakuje. U lidí, kteří nemají HD, je opakování obvykle nižší než 35, u lidí s HD se CAG opakuje více než 35krát.

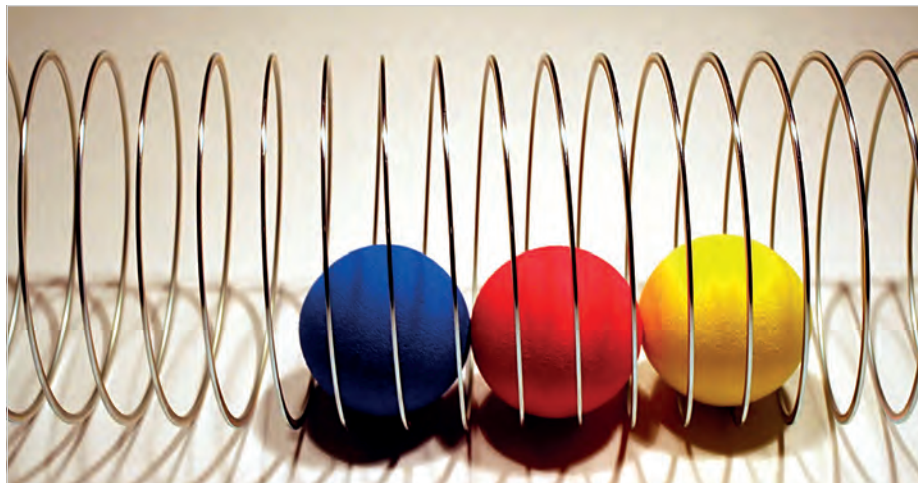
Dlouhé řetězce písmen CAG v DNA kódu mohou vytvářet zvláštní tvary a struktury s chybným párováním ve šroubovici DNA, z nichž některé se nazývají extruze (vytlačení). Stroje k opravě poškozené DNA rozpoznají tyto chybné páry a extruze a fungují tak, že se pokouší opravit je zpět na obvykle vypadající vlákna DNA. Pokud se buňkám nepodaří svou DNA správně opravit, může se stát mnoho špatných věcí, včetně rozvoje rakoviny.

Někdy jsou tyto molekulární stroje dost nedbalé a mohou vše dokonce zhoršit tím, že do genu pro huntingtin přidají další opakování CAG. Takovému procesu se říká somatická expanze. Bylo prokázáno, že zejména MutS Beta se dostává do CAG extruze a časem může opakování CAG ještě prodloužit. Na druhou stranu FAN1 odvádí mnohem lepší práci. Vybírá poškozené části DNA a zajišťuje, že je kód DNA skutečně spolehlivě opraven a nejsou v něm žádná přidaná CAG.

Bitva o molekulární stroje

Pluciennik se svými kolegy v této nové studii zjišťovali, jak se různé molekulární stroje FAN1 a MutS Beta dostávají do extruzí CAG a jak je opravují.

Tým zaprvé ukázal, že FAN1 může pracovat na extruzích CAG, ale ne samostatně. Přítomny musí být také další proteiny k opravě DNA a musí se tak dít za přesných chemických podmínek. Jedním z nejdůležitějších partnerů FAN1 je skvěle vypadající hvězdicovitý protein s názvem PCNA, který se upíná na vlákno DNA a pomáhá se k němu dostat také dalším proteinům, jako je FAN1.



Dále vědci ukázali, že MutS Beta může vytlačit FAN1 z extruzí DNA a zastavit jeho správné fungování. Zajímavé je zjištění týmu, že přesné vybalancování MutS Beta a FAN1 bylo velmi důležité pro to, který z molekulárních strojů začne pracovat na extruzích. Když je víc FAN1 než MutS Beta, FAN1 vyhrává a může začít opravovat poškozenou DNA.

Co to znamená pro výzkum HD?

Pochopení přesných detailů toho, jak tyto molekulární stroje fungují, se může zdát milion mil vzdálené od nalezení léku na HD. Vliv tohoto typu vědy ale může být pro nalezení léku velmi důležitý.

Identifikace genetických modifikátorů HD představuje pro vědce jedno z nejlepších vodítek pro vývoj nových léků. Tyto seznamy genů poskytují zásadní přehled o tom, které proteiny mohou být zapnuty nebo vypnuty ve snaze oddálit nástup symptomů HD.

Díky tisícům pacientů s HD a jejich rodinám, které podpořily výzkum DNA, byli vědci schopni zjistit, že FAN1 a MutS Beta mohou ovlivnit věk nástupu HD. Tato nová studie Pluciennika a jeho kolegů osvětluje některé detaily dvou z těchto modifikátorů a jemné vyvažování mezi FAN1 a MutS Beta během opravy extruzí CAG.

Podobné studie pomohou pro změnu těm, kdo se snaží nalézt nové léky, zaměřit se na cesty, které vedou k provádění lepších experimentů, při nichž se snaží vylepšit nebo vyvinout nové léky na HD.



VALBENAZIN JE SCHVÁLENÝ LÉK NA CHOREU

Dr. Leora Fox, Dr Rachel Harding, www.hdbuzz.net, srpen 2023, překlad Zuzana Maurová



Naprostá většina lidí s Huntingtonovou nemocí zakouší pohybové symptomy známé jako chorea. Úřad pro kontrolu potravin a léčiv (Food and Drug Administration, FDA) nedávno v USA schválil valbenazin, známý též pod názvem INGREZZA, a umožnil tak lékařům ve Spojených státech předepisovat tento lék na choreu u Huntingtonovy nemoci (HD). V článku se věnujeme klíčovým bodům tohoto oznámení a tomu, co znamená pro příslušníky HD komunity.

INGREZZA je obchodní název valbenazinu, léku vyvinutého společností Neurocrine Biosciences. Působí podobně jako tetrabenazin a deutetrabenazin (Austedo), léky, které se obvykle předepisují lidem s HD ke kontrole mimovolních cukavých nebo trhavých pohybů.

Léčba těmito léky blokuje protein s názvem VMAT2 zodpovědný za „zabalení“ určitých typů chemických látek, které mozkové buňky používají ke komunikaci. VMAT2 pomáhá vložit chemický messenger dopamine (mimo jiné) do váčků, které křížují od buňky k buňce. Dopamin funguje v pohybových okruzích našeho mozku a předpokládá se, že blokování VMAT2 může utlumit chybnou funkci. Není sice přesně jasné, proč právě toto zlepšuje nepravidelné a mimovolní pohyby, ale tyto léky zabírají u mnoha lidí s HD choreou.



Valbenazin je ve Spojených státech schválen od roku 2017 pro léčbu tardivní dyskineze (TD), polékových mimovolních pohybů, které vznikají po užití neuroleptik nebo antipsychotik. Mnoho lidí na celém světě užívá antipsychotika k léčbě psychiatrických a behaviorálních symptomů bipolární poruchy, schizofrenie a dalších nemocí (včetně HD). U některých lidí se při dlouhodobém užívání těchto léků vyvine TD, jejíž součástí je cukání v obličejových svalech a svalech úst. Valbenazin (INGREZZA) pomáhá kontrolovat tyto mimovolní pohyby, proto Neurocrine začal studovat, zda by mohl být účinný také v léčbě chorey způsobené Huntingtonovou nemocí.

Testování a schvalování valbenazinu pro lidi s HD

Valbenazin je už řadu let testován u lidí s TD a také je jim předepisován, proto víme, že je pro lidi bezpečný. Abychom pochopili, jestli dokáže účinně léčit choreu u Huntingtonovy nemoci, k tomu je stále ještě zapotřebí klinických studií. Ve spolupráci s Huntington Study Group započal Neurocrine v roce 2020 s fází 3 klinické studie nazvané KINECT-HD. Zúčastnilo se jí 128 lidí: polovině byl po dobu 12 týdnů jednou denně podáván valbenazin, polovině bylo podáváno placebo (tableta bez jakékoli léčivé látky). Účastníkům bylo nabídnuto pokračování v delší, pokračující studii nazvané KINECT-HD2, v níž každý účastník užíval valbenazin.

Studie KINECT-HD byla úspěšná, dosáhla svého primárního cíle – snížení závažnosti chorey u HD po valbenazinu ve srovnání se skupinou, která užívala placebo. Zlepšilo se skóre Total Maximal Chorea (TMC), hodnota, kterou lékaři používají k monitorování příznaků chorey. Tento výsledek byl publikován v roce 2021 a od té doby Neurocrine pokračuje ve svých studiích, analyzuje a prezentuje je a připravuje data z těchto dvou zkoušek valbenazinu. V prosinci 2022 předložili zástupci Neurocrine výsledky FDA a 18. srpna 2023 společnost Neurocrine oznámila, že FDA přípravek INGREZZA schválila, což znamená, že nyní může být oficiálně předepisován lidem v USA k léčbě chorey u HD.

Může to nějaký čas trvat, než se léky dostanou od schválení k běžné preskripci, zvláště když jde o vzácnou nemoc. Ale jakmile jednou dostanou zelenou, společnosti věnují víc energie edukaci lékařů a komunity o nové terapii. Do konce září se povědomí mezi americkými lékaři pravděpodobně zvýší, ale již nyní existují zdroje pro rodinné příslušníky, z nichž se dozvědí více.

Co dalšího víme o valbenazinu?

Je důležité si uvědomit, že INGREZZA nezpomaluje ani nezastaví progresi HD. Avšak užívání léku, který zlepšuje mimovolní pohyby a další symptomy HD, může mít velký vliv na kvalitu života. Některé lidi s HD a jejich blízké chorea neobtěžuje, jiným ale narušuje každodenní aktivity a dokonce bezpečnost a léčba pro ně může znamenat významný rozdíl.

INGREZZA se užívá v kapsli, která se polyká jednou denně. To je pozitivní vlastnost tohoto léku, protože pro mnoho lidí s HD může být obtížné zapamatovat si užívání řady tablet v průběhu dne. Podobně jako u „chemických příbuzných“ valbenazinu existují způsoby, jak modifikovat podávání lidem, kteří mají problémy s polykáním nebo kteří



používají výživovou sondu. Časem lze také upravit dávku v závislosti na tom, jak dobře pacient reaguje na lék a jaké vedlejší účinky pociťuje. Společnost Neurocrine doufá, že vedlejší účinky budou u většího počtu lidí ve srovnání s jinými léky zacílenými na VMAT2 lépe zvládnutelné.

Vyvažování vedlejších účinků, nákladů a další faktory

Jako každý lék, tak i valbenazin má některé stinné stránky. Inhibitory VMAT2 mají obvykle vedlejší účinky, jako je například ospalost. Mohou mít také velmi vážné vedlejší účinky, včetně deprese nebo sebevražedných myšlenek nebo pokusů. Proto je velmi důležité, aby lidé s HD, kteří zvažují užívání INGREZZY, přesně sdělili svou lékařskou anamnézu svému poskytovateli zdravotní péče a co nejdříve je upozornili, jestliže se u nich objeví jakékoli nežádoucí účinky.

Kromě inhibitorů VMAT2 existuje řada léků, které lékaři předepisují k léčbě chorey a dalších symptomů. Některá antipsychotika užívaná pro duševní zdraví a k ovlivnění chování u HD mohou také například zklidňovat pohyby. Uvažuje se také o nákladech, zvláště v zemích, jakými jsou Spojené státy, kde se pojistné krytí může lišit nebo zcela chybí vzhledem k neexistenci systému všeobecné zdravotní péče. Společnosti jako Neurocrine, které mají na trhu nová léčiva, usilují o zmírnění tohoto problému různými cestami, včetně asistenčních programů.

Je třeba zmínit, že uvedení verze deutetrabenazinu podávané jednou denně (Austedo XR) společností TEVA v USA letos v květnu není s největší pravděpodobností shoda okolností – společnosti vyvíjející léky na stejnou poruchu často uzpůsobují své výzkumné strategie veřejnému povědomí, jako třeba o tom, že FDA brzy udělí schválení jiné společnosti. Důvody pro předepisování nebo užívání léků se liší lékař od lékaře

a pacient od pacienta. Každý člověk reaguje na lék jinak a dostupnost a schválení se liší místo od místa.

Co byste si měli odnést

Zatímco čekáme na léčbu, která dokáže zpomalit progresi nemoci, léky jako IN-GREZZA mohou zlepšit kvalitu života a jsou vítaným příspěvkem do našeho arzenálu nástrojů pro boj s HD. Schválení valbenazinu v USA je pro HD komunitu dobrou zprávou. Zvyšuje povědomí veřejnosti o Huntingtonově nemoci, a vytváří zdravou soutěž ve snaze udržet nízké náklady. Nejdůležitější ovšem je, že dostupnost více způsobů léčby chorey rozšiřuje pro rodiny s HD výběr při rozhodování o zdravotní péči.

To znamená, že mimo USA budou mít přístup k tomuto léku pouze účastníci studií KINECT-HD a společnost Neurocrine zatím nepotvrdila svůj úmysl usilovat o schválení regulačními orgány v jiných zemích. Má v plánu oslovit v blízké budoucnosti přímo komunity prostřednictvím veřejného webináře zaměřeného na členy rodin s HD. HDBuzz doufá, že všechny společnosti vyvíjející terapie HD budou usilovat o globální přístup k lékům, které mohou zlepšit kvalitu života lidí s HD.



INFORMACE A OZNÁMENÍ

ZAPOJENÍ ČR DO MEZINÁRODNÍHO VÝZKUMU HCH

Pomozte zapojit Českou republiku do celosvětového výzkumu a hledání léčby HCH. V současné době probíhá mnoho výzkumů HCH po celém světě. Základem hledání možné léčby jsou klinické testy, pro které je potřeba zapojení mnoha pacientů a rodin s HCH. Pro zapojení jakékoli země do klinických testů jsou pro všechny farmaceutické firmy velice důležité podrobné a dlouhodobě sledované údaje o pacientech, osobách pozitivně testovaných či osobách v riziku. V současné době v ČR probíhá studie ENROLL-HD, jejímž cílem je získávání právě těchto informací.

Vyšetření prováděné v ENROLL-HD je možné podstoupit v Centru klinických neurověd ve VFN v Praze a trvá zhruba dvě hodiny, 1x za rok v rámci ambulantní návštěvy. Součástí vyšetření je odběr krve, který však není povinný. ENROLL-HD je v podstatě systematicky a dlouhodobě vedený registr, do kterého jsou data ukládána pod individuálním číselným kódem, který zajišťuje plnou ochranu osobních údajů.

Čím více dat, tedy účastníků, bude ve studii ENROLL-HD, tím více budeme mít informací o HCH, a tím vyšší je pravděpodobnost, že bude Česká republika v budoucnu zapojena do nějaké klinické studie možné léčby HCH.

Prosíme tedy všechny zdravé, pozitivně testované bez příznaků a pacienty v časných nebo i mírně pokročilých stádiích nemoci (nutná soběstačnost v běžných denních aktivitách), aby se do studie zapojili, a pomohli tak v celosvětovém hledání léčby HCH.

V případě zájmu o registraci v databázi ENROLL-HD kontaktujte koordinátory výzkumu: prof. MUDr. Jan Roth, CSc. (jan.roth@vfn.cz); doc. MUDr. Jiří Klempíř, Ph.D. (jiri.klempir@vfn.cz).

AKČNÍ PLÁN K PŘECHODU SOCIÁLNÍCH SLUŽEB NA KOMUNITNÍ PÉČI

www.mpsv.cz, říjen 2023

Vláda schválila Akční plán k přechodu sociálních služeb k péči poskytované na komunitní bázi a k větší individualizaci péče a k podpoře deinstitucionalizace sociálních



služeb pro období 2023–2025 (zkráceně Akční plán pro DI), který předložil ministr práce a sociálních věcí Marian Jurečka. Jedním z cílů plánu je zlepšit péči klientů sociálních služeb tak, aby jim například bylo prioritně umožněno žít v jejich domácím prostředí nebo v zařízeních s komunitním charakterem.

Deinstitucionalizace je proces, během kterého dochází k transformaci institucionální péče o osoby se zdravotním postižením směrem k péči komunitní.

„Naším hlavním úkolem je zkvalitnění života lidem s některým typem zdravotního postižení. Vždy je prvořadné umožnit jim žít běžný život, který bude srovnatelný s životem jejich vrstevníků,“ přiblížil ministr práce a sociálních věcí Marian Jurečka (KDU-ČSL).

„Díky tomuto materiálu se v praxi rychlejilepší kvalita péče v sociálních službách. To je ostatně náš dlouhodobý cíl. Chceme lidem zajišťovat stále kvalitnější péči, a to nejen pokud jde o prostředí, ale i přístup pečujících v těchto službách,“ dodal ministr Jurečka.

Struktura Akčního plánu vychází z následující logiky: analýza současného stavu, stanovení strategických cílů, formulace specifických cílů, navržení opatření, definování způsobu implementace a následné hodnocení výstupů a výsledků. Celý plán je postaven na potřebě transformace sociálních služeb, zahrnující změny v řízení, financování, vzdělávání a formách poskytování služeb. Péče tak bude poskytována zejména v přirozeném prostředí klienta a zároveň se sníží počet lůžek v zařízeních s nekomunitním charakterem.

„Je třeba legislativně zakotvit zásadu, ze které vyplývá, že u seniorů a osob se zdravotním postižením má vždy přednost zajištění sociálních služeb umožňujících jejich setrvání doma v domácím prostředí, před zajištěním služeb v pobytovém zařízení. To je jeden ze strategických cílů materiálu. V tomto bodě vycházíme z analýzy stávajících zákonných úprav,“ zdůvodnil ministr Jurečka.

Schválení plánu je zároveň předpokladem pro splnění tzv. Základní podmínky pro oblast sociálního začleňování na programové období 2021–2027 ze strany Evropské komise. Na jejím plnění je navázáno čerpání finančních prostředků EU na investiční i neinvestiční projekty v oblasti sociálních služeb z programů v gesci MPSV a MMR.

V PLZNI SE OTEVŘELO UNIKÁTNÍ CENTRUM PRO ASISTIVNÍ TECHNOLOGIE

www.helpnet.cz, říjen 2023

Celorepubliková sociální služba tísňové péče s názvem Dohled na dosah dnes otevřela v Plzni na Klatovské třídě 1383/55 regionální kontaktní místo. Nabízí jedinečné ukázkové prostory s novými asistivními technologiemi, které slouží seniorům jako podpůrný nástroj ke zvýšení kvality jejich života a prodlužují jejich pobyt v přirozeném prostředí. Tísňová péče má svým klientům zprostředkovat neodkladnou pomoc skrze

SOS tísňové tlačítko a podpořit jejich pocit bezpečí a jistoty i pomocí dalších moderních technologií.

Organizace Dohled na dosah, z. s., se soustředí na hledání nových cest a řešení, které posilují soběstačnost osob a usnadňují domácí i institucionální péči. V centrech jsou k vidění, seznámení a vyzkoušení ukázky ověřených produktů, které prošly interním procesem testování.

Plzeňské centrum Dohledu na dosah přináší jedinečný prostor, kam mohou zájemci, klienti, formální i neformální pečující nebo studenti chodit hledat informace a pomoc, vzdělávat se a rozvíjet se. Jde o první plně vybavené regionální centrum svého druhu v České republice, další vznikne do konce letošního roku v Ostravě. V plánu je také otevření center v Praze a Valašském Meziříčí.

Každé centrum tak bude fungovat jako „improvizovaný byt“, kde si zájemci mohou vyzkoušet, co vše jsou jim schopny moderní technologie zabezpečit a jak je používat v praxi. Regionální kancelář bude zároveň poskytovat poradenství a inspiraci také pro neformální pečující, odborníky v sociální oblasti a zástupce municipalit.

„Asistivní technologie mohou být pro sociální služby i pečující velmi zajímavým nástrojem, který ale bohužel u nás zatím nebyl kvůli neznalosti a neexistujícímu standardu kvality ve větší míře využíván. Je proto skvělou zprávou hlavně pro klienty, že v ČR již působí organizace, která se vývojem, testováním a šířením takových moderních technologií zabývá, a to přímo v prostředí sociálních služeb. Dohled na dosah šíří své znalosti i prostřednictvím dalšího vzdělávání pečujících a jako jediná organizace nabízí kurz práce s asistivními technologiemi akreditovaný u MPSV,“ uvedl ministr práce a sociálních věcí Marian Jurečka.



Služba neziskové organizace Dohled na dosah se vyznačuje progresivním přístupem ve využívání moderních a asistivních technologií v oblasti sociálních služeb. Cílem začleňování technologických prvků je prevence a snížení zdravotních i sociálních rizik tak, aby osoby s nepříznivou situací mohly co nejdéle setrvat ve svém přirozeném sociálním prostředí.

Doma mohou využívat například tísňové tlačítko, které umožňuje obousměrnou hlasovou komunikaci, a dále na míru přizpůsobené dohledové systémy, jež pomocí čidel a kamer sledují činnosti člověka v jeho domácnosti, přístroj pro měření kvality ovzduší, zařízení monitorující zdravotní stav, podložku sledující přítomnost osoby na lůžku a její polohování a různé aktivizační nástroje.

„Unikátnost služby spočívá v komplexním přístupu k monitorování uživatele. Nasazením prvků asistivních technologií zvyšujeme jeho bezpečnost a snižujeme rizika, která přináší věk nebo náhlé zhoršení zdravotního stavu. Naše řešení jsou vhodná jak pro pobytové a terénní sociální služby, tak pro domácí prostředí daného člověka a pomocí neformálním pečujícím. Naše unikátní regionální centra asistivních technologií slouží široké veřejnosti a jsou místem, kde je možné vyzkoušet vhodné a hlavně otestované technologie,“ vysvětluje předsedkyně organizace Dohled na dosah, z. s., Kristýna Hejdová.

Důležitý je také psychologický aspekt. „Asistivní technologie jsou velmi efektivním nástrojem zvýšení kvality života. Prokázalo se, že díky jejich vhodnému nasazení se senioři cítí bezpečněji a mají více sociálních kontaktů. To má obrovský pozitivní vliv na duševní zdraví,“ doplňuje místopředseda Dohled na dosah, z. s., Viktor Kubát.

Prostory regionálního centra Dohledu na dosah budou sloužit také pro školení, odborné praxe a další vzdělávání. Ve spolupráci s výzkumnými organizacemi a výrobci navíc organizace Dohled na dosah prověřuje prostřednictvím interního procesu testování nové technologie, které nesou značku záruky kvality, a zájemci si je v jejich centrech mohou vyzkoušet.

„Kvalitu společnosti poznáme podle toho, jak se stará o ty, jež péči potřebují. Proto je třeba se věnovat dalšímu zlepšení péče o seniory i další, kteří jsou často odkázáni na druhé. Centrum Dohled na dosah nám do Plzeňského kraje vnáší řadu moderních, inovativních technologií a na nás je tyto uvést do praxe. Velmi důležité také je, aby veřejnost, ti, kteří pečují o své blízké, měla k těmto technologiím přístup. A i tato možnost vyzkoušet si nové pomůcky, je unikátem této regionální kanceláře, která je právě otevřena v Plzni,“ říká hejtman Plzeňského kraje Rudolf Špoták.

„U nás v Ostravě otevře Dohled na dosah své centrum 27. listopadu 2023. Na tomto místě se neformálně pečující osoby i pracovníci sociálních služeb z Moravskoslezského kraje budou moci v praxi seznámit s moderními pomůckami, které Dohled na dosah poskytuje,“ dodává náměstek hejtmána Moravskoslezského kraje pro sociální oblast Jiří Navrátil.

Pobyty 2024

Pro rok 2024 jsme opět naplánovali dva Rekondičně-edukační víkendové pobyty a jeden speciální Terapeutický pobyt. Rekondiční pobyty by se měli konat 12.–14. dubna v Pardubicích (Hotel Labe) a 11.–13. října v Prostějově (Hotel Tennis Club). Speciální

terapeutický pobyt by měl být v Pardubicích v Hotelu Signál (po loňské výborné zkušenosti se sem vracíme) v termínu 21.–25. srpen. V tuto chvíli je pevně stanoven jarní termín pobytu, srpnový a případně i říjnový by se mohl změnit, budeme však s předstihem informovat na webu nebo na FCB. Těšíme se na setkání.

Zvýšení daňového dopočtu za rok 2023

Individuální i firemní dárci, kteří se rozhodnou podpořit veřejně prospěšné aktivity, včetně sociálních a zdravotních služeb, budou moci i za

zdaňovací období 2023 využít možnost zvýšeného daňového odpočtu. Individuální dárci a firmy si budou moci snížit daňový základ až o 30 procent, zatímco standardně je tato možnost ze zákona omezena u právnických osob na 10 a u fyzických osob na 15 procent.

ChytrePomucky.cz



Koncept ChytrePomucky.cz je postaven na moderních technologiích, které jsou k dispozici k přímému poskytování pomoci, a to především lidem, kteří mají specifické potřeby a kteří jsou často vystaveni riziku placení nehorázných částek za jednoduché technické řešení a také technickou pomoc (osoby s hendikepem). Mnoho technických řešení zvyšující soběstačnost a samostatnost jsou již nyní dostupné na www.chytrepomucky.cz a další řešení neustále přibývají.

Konference INSPO



Po roční přestávce, kdy proběhla online, se konference INSPO o technologiích pro osoby se specifickými potřebami konala 25. listopadu 2023 opět v Kongresovém centru Praha. Na tři stovky účastníků se seznámilo s novinkami usnadňujícími život lidem s různým zdravotním postižením. Kromě přednášek mohli zájemci vyzkoušet kompenzační pomůcky či aplikace u 17 vystavujících organizací. Vyzkoušet bylo možné mnoho asistivních pomůcek, virtuální realitu nebo získat informace o nových technologiích pomáhajících osobám s hendikepy. Vstup do výstavní části byl poprvé zdarma.

Den dobrovolníků

Už od roku 1986 si vždy 5. prosince připomínáme Mezinárodní den dobrovolníků. Ten má za cíl upozornit, jak moc významné a důležité

jsou pro společnost dobrovolnické činnosti a zejména samotní dobrovolníci. Za vyhlášením tohoto dne stojí Organizace spojených národů. Ze srdce děkujeme všem dobrovolníkům za jejich neocenitelnou pomoc a podporu.

Studie ENROLL-HD v ČR

Prosíme všechny zdravé, pozitivně testované bez příznaků a pacienty v časných nebo i mírně pokročilých stádiích nemoci (nutná soběstačnost v běžných denních aktivitách), aby se zapojili do sledovací studie ENROLL-

-HD, a pomohli tak v celosvětovém hledání léčby HCH. V případě zájmu o registraci v databázi ENROLL-HD kontaktujte koordinátory výzkumu: prof. MUDr. Jan Roth, CSc. (jan.roth@vfn.cz); doc. MUDr. Jiří Klempíř, Ph.D. (jiri.klempir@vfn.cz).

Výzkum juvenilní formy HCH v ČR

ČR je zapojena do celosvětové studie juvenilní formy HCH. Jedná se o sledovací studii, kdy je odebírán malý vzorek kůže a krev. Zapojit se mohou všichni pacienti s počátkem příznaků HCH před 20. rokem věku. Rozšiřování poznatků o nemoci může

v budoucnu přispět k vývoji nových léčebných metod. Aktivní přístup lékařů, vědců, pacientů a dalších lidí posiluje zapojení České republiky v mezinárodní spolupráci. V případě zájmu kontaktujte koordinátory výzkumu: prof. MUDr. Jan Roth, CSc. (jan.roth@vfn.cz); doc. MUDr. Jiří Klempíř, Ph.D. (jiri.klempir@vfn.cz).

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 zaměstnanecský poměr nebo práce na DPP a dále fundraisery.

Stávající Rada by velice uvítala i dobrovolníky se znalostí anglického jazyka, kte-

ří by se zapojili do práce Rady SPHCH, do překladů odborné literatury a zastupování na mezinárodních konferencích o HCH.

Požadavky:

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

Zájemci hlaste se Ing. Martině Musilové, GSM: 775 321 784, e-mail: office@huntington.cz. Všem velice děkujeme za pomoc a spolupráci.

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 polovi-

na 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 jsme tak od roku 2015 získali už **17.353 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 nákupů využijte možnosti udělat dobrý skutek a přispět. Moc děkujeme za podporu.

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.com/huntingtoncz/ máte možnost jednotlivé informace komentovat, klást dotazy a diskutovat. Naleznete zde množství fotografií z pořádaných akcí, které jsou přehledně členěny v zá-

ložce „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! :-)



facebook.com/huntingtoncz/

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 pacienta 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 po-

moc 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 přináší 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“



Dvuměsíčník 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.



PŘÍBĚHY A VZPOMÍNKY

HLEDÁNÍ TĚŽKÉ CESTY S HD

www.hda.org.uk, překlad Martina Musilová



Příběh Cary-Leigh o její cestě s HD. Od zjištění, že je v ohrožení onemocnění HD, přes testování a pokus o založení rodiny.

Představte si to – je vám 14 let, ležíte na posteli, posloucháte hudbu a relaxujete po škole. Vaše máma přijde do pokoje a přinese nějaké letáky z nemocnice. Letáky o „onemocnění mozku“ zvané Huntingtonova choroba, která byla diagnostikována tátovi. Věděli jsme jen, že táta skončí špatně, na invalidním vozíku, a že já, moje sestra a bratr jsme „osobami v riziku“.

Poté, co jsem si přečetla letáky, předala jsem je své sestře, aby si je mohla přečíst. Nebylo to nic, o čem jsme skutečně mluvili. Byla o dva roky mladší než já, takže myslím, že jsme vlastně ani nezaznamenali obrovský dopad, který to mělo na naše životy.

Když se ohlédnu zpět, přála bych si, abychom měli v této fázi zjišťování rovnou kontakt na Huntington's Disease Association, protože i teď mě zaráží, že děti jako mi prostě dostaly letáky se slovy, která jim změnila život. Slova, která jsou těžko stravitelná, protože jsou o někom, kdo vás inspiruje, učí, vychovává a koho milujete celou bytostí.

Ve škole jsem říkala, že můj táta má Huntingtonovu chorobu, ale ani v tuto chvíli jsem sama pořádně nevěděla, co to znamená pro tátovu budoucnost. Když jsem se na to zeptala, bylo pro mě těžké najít slova pro pocity, která jsem potřebovala vyjádřit.

Podpora, jak nemoc postupovala

Když se u otce začala nemoc vyvíjet, všichni jsme si dopady nemoci najednou začali extrémně uvědomovat – jeho posedlost věcmi, zírání do prázdna a zpomalující se tempo chůze. Na poslední rodinné dovolené jsme s tátou vtipkovali, že chodí pomalu a že je šnek!

Po té dovolené a s pomocí Huntington's Disease Association se táta přestěhoval do bytu s pečovateli, kteří přicházeli a starali se o jeho každodenní potřeby. Helen Jamesová (poradkyně specialistů Huntington's Disease Association) byla skutečným a nenahraditelným průvodcem na naší huntingtonské cestě.

Bylo mi 16, kdy jsem potkala svého současného manžela Matta, který mého tátu naprosto zbožňoval. Celé hodiny si povídal o filmech a hudbě. Teprve nedávno jsem

si vzpomněla, že dal mému tátovi podepsané album Iron Maiden, protože oba sdíleli obrovskou lásku k rocku a heavy metalu.

Jak roky postupovaly, Helen Jamesová byla skála, která zajistila tátovi absolutně nejlepší péči a podporu až do doby, než zemřel, krátce po svých padesátých narozeninách. Pomoc, kterou jsme dostali, když jsme se snažili vyrovnat se s tímto novým aspektem – smrtí, byla neocenitelná, a za to jsme jako rodina nesmírně vděční Heleně a organizaci Huntington's Disease Association.

Jsem také ráda, že informace a pomoc, které jsou nyní k dispozici malým dětem prostřednictvím internetu, výrazně převyšují „metodu letáků“, které jsem četla před více než 20 lety.



Nyní k mé cestě

Když jsme se s Mattem vzali, moje sestra zrovna dokončila testování a měla negativní test, což znamenalo, že její tři děti již nebyly ohroženy. Mimochodem můj bratr je stále netestovaný.

Také jsem se začala obávat svých třicátých narozenin a skutečnosti, že se u táty v tomto věku začala nemoc projevovat. Došlo to do bodu, kdy jsem potřebovala odbornou pomoc, a také jsem opustila zaměstnání. Třicátá dekáda mi připadala jako tikající časovaná bomba, která prostě čekala, aby zničila můj život. Musela jsem se rozhodnout a věděla jsem, že MUSÍM zjistit svůj genetický status.

Opět mi velice pomohli informace od organizace Huntington's Disease Association k tomu, abych byla plně připravena na proces genetického testování. Na podzim jsem měla první konzultaci a snažila jsem se, aby všechny moje další konzultace byly co nejdříve. Byla jsem skálopevně přesvědčena, že chci test podstoupit a nic by nemohlo změnit mé odhodlání „prostě vědět“.



Na konci roku mi řekli, že jsem genově pozitivní s CAG 42. Mám-li být upřímná, cítila jsem, jako by mi z ramen spadlo nějaké závaží. Teď, když mám výpadek v paměti, vím, že jsem jen zapomnětlivá, zatímco před testem jsem rozebírala každou maličkost, kterou jsem udělala „špatně“, a automaticky předpokládala, že je to HD, a že u mě náhle začaly příznaky.

Založení rodiny

Vzhledem k tomu, že vím, rozhodli jsme se, že se pokusíme o dítě přirozeně a využijeme prenatální diagnostiky. Opět jsem čerpala informace z webu Huntington's Disease Association, abych zjistila, jaká je ta správná cesta pro založení rodiny.

Podařilo se mi otěhotnět v červnu 2021 a po prenatálním testu plodu jsme bohužel zjistili, že došlo k přenosu mutovaného genu. Bolest, kterou jsem při dalším rozhodování cítila, jsem nikdy předtím nezažila. Rozhodnutí ukončit těhotenství bylo to nejtěžší v mém životě. Dlouho jsem se potýkala s pocitem viny, že něco tak nevinného by mohlo v životě snášet něčeho tak zlověstného, jako je HD, proto v srdci vím, že moje rozhodnutí bylo správné. Kdybychom měli to štěstí a měli miminko bez HD, bylo by to neuvěřitelné, ale také jsem realista, pokud jde o to, jak dlouho bych pro něho byla skutečně plnohodnotnou mámou.



Kdybych neměla po celou dobu tak silnou podporu z Huntington's Disease Association, mohu upřímně říct, že si nejsem jistá, jak by to dopadlo – pro mě nebo tátu, a vlastně i pro celou rodinu.

Na této mé cestě s HD jsem potkala tolik neuvěřitelných lidí, včetně Jenny, jejíž životní příběh je tak podobný tomu mému (žertujeme, že musíme být vzdálené příbuzné). A za to jsem neskonale vděčná.

Vidět svět je naší hlavní prioritou

Prozatím jdu svým životem kupředu. Vždy říkám Mattovi „Nenič dobré dny starostmi o ty špatné“ a snažíme se naplnit naše životy zábavou a radostí. Máme to štěstí, že jsme opravdu šťastní, máme skvělou rodinu a přátele. Rozhodně nedovolíme, aby Huntingtonova choroba zatemnila naše životy.

GENETICKÁ LOTERIE ZVANÁ HUNTINGTON

Becky Field, www.huntingtondiseasenews.com, překlad Martina Musilová

Pamatuji si, že moje rodina během mého dětství otevřeně mluvila o Huntingtonově nemoci (HD). Naše prababička z otcovy strany zemřela dříve, než jsme se s bratrem narodili, a náš dědeček z otcovy strany zemřel, když jsme byli velmi mladí. Oba měli HD.

Když jsme vyrůstali, můj bratr a já jsme slyšeli příběhy o našem dědečkovi. Vzteky pronásledoval mámu a tátu po ulici a měl na sobě jen spodky. Omyl salát mýdlovou vodou. Řekl tátovi, že zapojuje zástrčku do zásuvky špatně. Měl divnou chuť a většinou mlčel. Lidé si často mysleli, že je opilý.

Moc jsme ho neviděli, protože nás rodiče drželi dál, aby nás chránili před jeho hněvem. Pamatuji si, že máma a táta měli obavy, že Huntingtonova choroba je dědičná, ale tenkrát jsem si starosti nedělala. HD našeho dědečka vypadala jako svět daleko od naší rodiny.

Táta se začal chovat jinak ve svých 40 letech. Zaznamenali jsme změny v jeho osobnosti, ale s omezenými informacemi o HD jsme předpokládali, že právě ztratil sebejistotu. Za pár let se začaly projevovat fyzické příznaky HD, které bylo pro nás těžší ignorovat. Táta si často mnul nos prsty nebo bezdůvodně kýval hlavou. Měl trhavé pohyby ramen a trupu, zvláště když byl rozrušený. Jeho chůze se změnila, jako by poskakoval, a při sezení hodně pohupoval nohama. Lidé si všimli jeho špatné rovnováhy a nestabilní chůze, když šel po ulici.

Jak jeho příznaky v průběhu let postupovaly, trápili jsme se jako rodina. Máme k němu být upřímní? Jak říct někomu, koho miluješ, něco tak zničujícího? Táta nikdy nechtěl vědět, zda nemoc má, ale do jeho 50 let nemoc pokročila natolik, že jsme měli obavy o jeho bezpečnost. A proto jsme ho přemlouvali, aby šel k lékaři – čemuž se vyhýbal. Bylo mu 57, když konečně podstoupil genetický test, vzhledem k jeho stavu byl pozitivní. Táta po diagnóze nikdy neprojevil žádné emoce, ale v následujících týdnech byl tichý a zamyšlený. Zdůraznili jsme všechna pozitiva, abychom ho uklidnili a asi se nám to i podařilo.



Táta zemřel na komplikace v květnu 2020. Bylo mu 68 let. Jeho smrt mě zdrtila a nemyslím si, že jsem to tehdy úplně zpracovala. Bylo to v době vrcholící pandemie COVID-19 a zdraví mého bratra se zhoršovalo. Nebyl čas na truchlení. U mého bratra se začaly projevovat změny osobnosti velice brzy, kolem 25 roku. Byl našťvaný a agresivní, což byl ostrý kontrast s průběhem nemoci u táty. Při zpětném pohledu probíhal jeho vývoj souběžně s tátovými posledními 10 lety života. Bohužel jeho nástup nemoci velice narušil vztahy v rodině.

Fyzické příznaky se začaly projevovat kolem 36 let, ale byly mírnější než otcovy. Můj bratr se velice bál, že nemoc zdědil, a dal jasně najevo, že nechce podstoupit genetické testování, aby zjistil svůj stav. Nikdo s ním o tom nechtěl mluvit, většinou kvůli jeho agresivitě. Nakonec mu HD diagnostikována ve 42 letech. V podstatě neprojevil žádné emoce, i když mu lékař řekl, že mu nemoc dramaticky zkrátí život. Moje máma a já se teď o něho staráme.

Změna vyprávění

Po letech konzultací s genetickými poradci jsem se loni v létě rozhodla podstoupit testování na HD. Nyní, když je většina mých dětí dospělá, viděla jsem, že je riziko HD velice tížící. Uvědomila jsem si, že to ovlivňuje jejich rozhodování o budoucnosti a o tom, zda mít vlastní děti. Chtěla jsem „změnit vyprávění“ našeho příběhu, převzít kontrolu prostřednictvím znalostí, dát si šanci plánovat a rozhodovat o své budoucnosti dříve, než mi budou tato „práva“ odebrána. Ale byla jsem strašně vyděšená, protože jsem tenkrát byla s tátou a bratrem, když dostali výsledky. Teď jsem na řadě já.



Test na HD jsem měla negativní, což přineslo smíšené emoce. Tolik let jsem věřila, že se u mě nemoc rozvine. Trvalo mnoho týdnů, než jsem si výsledek v podstatě uvědomila, a jsem si jistá, že mé pocity se budou i nadále vyvíjet. Každopádně jsem velice ráda, že mé děti budou mít od teď mnohem lehčí život, tedy alespoň co se HD týká.

NEGATIVNÍ VÝSLEDEK TESTU JE „VÝHRA“

B. J. Viau, www.huntingtondiseasenews.com, překlad Zuzana Maurová

Nedávno jsem viděl posty ve skupině na Facebooku a ve vláknech na Redditu o emocionální ztrátě po negativním výsledku testování na Huntingtonovu chorobu (HD). Někdo se tam svěřoval, že se už necítí být součástí HD komunity. Jiní psali, že se cítí po tak rychlém a dlouhém úprku před touto ďábelskou nemocí vyčerpaní, a to jen proto, aby se nakonec dozvěděli, že je ve skutečnosti nikdy nikdo nepronásledoval. Někdo uvažuje nad tím, jak zpracovat všechny čas, emoce a úzkosti, které byly spojeny s tím, že svůj stav neznal. Promarnil roky života?

Každý, kdo podstupuje genetické testování na HD, si samozřejmě přeje negativní výsledek, ale i ten doprovází proces hojení. Před téměř patnácti lety jsem byl testován s negativním výsledkem s intermedieálním počtem 30 CAG opakování, a ještě stále bojuji s emociální nerovnováhou. Úlevu jsem cítil okamžitě po obdržení výsledků, ale pak jsem se v komunitě začal cítit jako podvodník – na místě, kde jsem našel přátelství a smysl života. Byl jsem teď outsider, když jsem věděl, že mi nehrozí HD.

Genetický test na Huntingtonovu chorobu je víc, než jen hodit si korunu

Aby lidé měli méně důvodů vyloučit mě z komunity, obrátil jsem se hned na tým PRE-VENT-HD (dříve PREDICT-HD), abych se zeptal na účast v pozorovací studii. Cítil jsem, že musím komunitě ukázat, že nikam neodcházím. Zapsal jsem se do studie dřív, než jsem rodině i komunitě sdělil, že všechno dobře dopadlo.

Během let mě moje „vina“ motivovala sloužit HD komunitě a podporovat ji. Pomáhal jsem ustavit Huntington's Disease Youth Organization a založil jsem HD Genetics – soukromě financovaný startup, který nabízí vzdálené genetické testování a poradenství. Pracoval jsem také na urychlení výzkumu tím, že jsem uspořádal relaci rozhovorů pacientů s americkým Úřadem pro kontrolu potravin a léčiv (FDA) a tak jsem pomohl urychlit výzkum, a napsal jsem tento sloupek pro Huntington's Disease News. Naučil jsem se, že vás nikdo nevyloučí z HD komunity za to, že máte negativní test, a nikdo vás nebude soudit za to, že je váš test negativní a už se vás to netýká. Jediný, komu každý den musíte čelit, jste vy sami. Každý z nás si musí stanovit, co v životě chce, nehledě na náš výsledek. Jednou z nejlepších věcí na spolupráci s genetickým poradcem je, že vám pomůže promyslet, jak pokračovat po obdržení výsledků.

Jestliže bude váš test negativní, ale potřebu podporovat HD komunitu, udělejte to. Ať už věnujete svůj čas, talent nebo prostředky, jakákoli vaše podpora určitě může hodně pomoci. Každý člověk může znamenat změnu. I když nemáte HD, můžete se podílet na observačních studiích, výzkumu trhu nebo klinických zkouškách, které potřebují kontrolní subjekty.

Nedávno byl jeden klient HD Genetics testován s negativním výsledkem, ale chtěl pokračovat v podpoře HD komunity. Podílet se přímo na činnosti by bylo pro něj časově i emočně náročné, proto se rozhodl každý měsíc přispívat finančně. Nemusí na to ani myslet – ale stále pomáhá způsobem, který mu vyhovuje. Existuje mnoho způsobů, jak něco vrátit, a nezáleží na tom, jestli je to málo nebo moc, cokoli znamená pomoc.



Rozumím těm z vás, kdo zpracovávají negativní výsledek. Čas obvykle všechno zhojí, ale myslíte prosím na to, že vaše pocity jsou oprávněné. Nemusíte se cítit provinile proto, že takové pocity máte nebo vyjadřujete.

Takže ano, negativní test je výhra, ale někdy se ta výhra velice těžce zpracovává.



ZDRAVOTNÍ PROBLEMATIKA

V ÚSTÍ NAD ORLICÍ VZNIKNE CENTRUM DUŠEVNÍHO ZDRAVÍ

Magdalena Plivová, www.helpnet.cz, říjen 2023

Obyvatelé okresu Ústí nad Orlicí si oddechnou od neutěšené situace v oblasti psychiatrické péče. Organizace Péče o duševní zdraví reaguje na potřeby osob, kterým do života vstoupilo vážné duševní onemocnění, i jejich blízkých. V Ústí nad Orlicí otevře centrum duševního zdraví a zlepší dostupnost psychiatrické péče v celém okrese. Jeho založení výrazně podporuje Pardubický kraj, přispělo i Iveco Czech Republic, a. s.

Největšími problémy jsou čas a vzdálenost

V současné době čekají osoby s duševním onemocněním na setkání s psychiatrem i týdny, dlouhé jsou také rozestupy mezi jednotlivými kontrolami. Mnohdy musí klienti překonat poměrně náročné vzdálenosti z odlehlých částí lokality (např. Králíky, Česká Třebová), aby si dojeli pro tolik potřebnou péči.

„Nedostupnost psychiatrické péče způsobuje, že osoby s duševním onemocněním často zůstávají osamoceni doma, nedocházejí na kontroly či vysazují medikaci, proto se jejich stav zhoršuje a v některých případech dochází i k hospitalizování až ve spádové nemocnici Havlíčkův Brod. Zde ztrácejí kontakt s rodinou a dovednosti potřebné pro samostatný život. To je důvod, proč Pardubický kraj systémově podporuje rozvoj služeb pro osoby s duševním onemocněním a vznik center duševního zdraví. Cílem je, aby v každém okrese našeho kraje působilo jedno centrum. Proto v příštím roce plánujeme podpořit vznik centra v Ústí nad Orlicí částkou 2 miliony korun,“ přiblížil situaci Pavel Šotola, radní Pardubického kraje zodpovědný za sociální věci a neziskový sektor.



PÉČE O DUŠEVNÍ ZDRAVÍ

POMÁHÁME LIDEM
ŽÍT S DUŠEVNÍ
NEMOCÍ

V současné době poskytuje Péče o duševní zdraví v okrese Ústí nad Orlicí pouze sociální služby a dlouhodobě spolupracuje se 120 klienty.

Psychiatri a další členové týmu budou jezdit za klienty domů

Centrum duševního zdraví přenese psychiatrickou péči ke klientům domů a do komunity. Jedná se o zdravotně sociální službu. Její podstatu tvoří multidisciplinární tým: psychiatr, klinický psycholog, zdravotní sestry, sociální pracovníci a peer konzultant (osoba s vlastní zkušeností s duševním onemocněním).

„Všichni členové týmu jezdí za klientem domů či na jiné místo, a proto poskytují intenzivnější podporu. Mohou rychle reagovat na potřeby klienta, a tak například předcházet někdy zbytečným hospitalizacím,“ uvedl ředitel organizace Péče o duševní zdraví Petr Pavlíček.

Zdravotní část týmu podporuje klienta i jeho rodinu ve zvládnání projevů duševního onemocnění, pomáhá s medikací nebo nastavením terapeutického plánu. Sociální pracovníci pomáhají při jednání na úřadech, náviku péče o vlastní osobu nebo domácnost, s hledáním zaměstnání, a třeba i s aktivním trávením volného času.

„Snažíme se, aby i osoby s vážným duševním onemocněním mohly žít dle své volby, zodpovědně k sobě i ostatním a současně, aby je přijímala také komunita,“ dodal Pavlíček.

Služby budou moci využívat osoby starší 18 let, kterým do života vstoupilo vážné duševní onemocnění, jako je schizofrenie, bipolární poruchy aj. Služby jsou bezplatné.

Organizace Péče o duševní zdraví chce centrum otevřít již v září 2024. Jedná se o v pořadí třetí centrum této organizace v Pardubickém kraji (další 2 centra má v Pardubicích a v Chrudimi). Centra provozuje také v sousedním Královéhradeckém kraji, konkrétně v Hradci Králové a v Náchodě.

Vedle finanční podpory Pardubického kraje přispěje finančně také společnost Iveco Czech Republic.

„Duševní zdraví vnímáme jako jedno z největších témat současné doby, a proto podporujeme vznik centra, které je podle nás velkým krokem vpřed v oblasti kvality a efektivity poskytování psychiatrické péče v celém okrese Ústí nad Orlicí,“ uvedla Iva Bursová, ředitelka lidských zdrojů společnosti Iveco Czech Republic.

Finance využije Péče o duševní zdraví na pokrytí provozních a mzdových nákladů v prvním půl roce fungování služby.

E-ZDRAVOTNICTVÍ V ČESKU „TÁHNOU“ SAMOTNÍ LÉKAŘII

Vojtěch Šprdlík, www.helpnet.cz, prosinec 2023



Pacienti v Česku už 10 let nemusí dělat lékařům „poštáky“ při předávání zdravotních informací. Více než 8 tisícům zdravotnických zařízení po celé zemi totiž předává data elektronicky a bez časových průtahů tzv. eZprava. Celý systém, přes který každodenně projdou desítky tisíc zpráv, si přitom vyvinuli sami lékaři a za takřka „symbolické“ peníze. Jeho tvůrci pak upozorňují na dlouhodobě

neúspěšnou snahu státu o elektronizaci českého zdravotnictví, která vedle nevalných výsledků také vyžaduje investici miliard korun.

Tak zvaná eZprava funguje podobně jako běžný e-mail. Například při propouštění pacienta z nemocnice tak může lékař pomoci několika kliků poslat zprávu jeho praktikovi, který ji dostane okamžitě do svého počítače.

„Je to nejčastější forma komunikace mezi lékaři, která je zároveň zabezpečená a šifrována podle požadavků Evropské unie. Instalaci systému zvládne kdokoli a jediné, co potřebuje, je pořídit si certifikát, který stojí přibližně 400 korun ročně,“ vysvětluje MUDr. Petr Machek, autor systému a primář dialyzačního střediska v Mostě.

Ten eZpravu před 10 lety vytvořil, aby usnadnil komunikaci s transplantačními centry. Od té doby se tento způsob zabezpečené e-komunikace rozšířil do celé republiky a mezi nejručnější zdravotnická zařízení. Kromě lékařských zpráv mohou odborníci přes aplikaci posílat i žádanky o laboratorní vyšetření nebo sdílet výsledky.

eNeschopenka



„Dnes je z eZpravy nástroj, bez kterého si já ani řada mých kolegů nedokážeme denní práci představit. Prostřednictvím tohoto systému dostáváme nálezy vyšetření od kolegů z různých ambulancí a oddělení nemocnic, ale zároveň také posíláme anamnézy svých pacientů, pokud je doporučujeme k vyšetření. Hojně ji také využíváme na vystavování eNeschopenek,“ říká MUDr. Roman Houska, praktický lékař z Mostu a člen výboru Sdružení praktických lékařů (SPL) ČR.



Když chybí železo, srdce trpí

Více než sto tisícům Čechů, kteří se léčí se srdečním selháním, by pomohlo doplnění zásobního železa. Nedostatkem tohoto minerálu totiž dle kardiologů trpí až polovina lidí, kteří se u nich se srdcem léčí. Když lékaři železo doplní, zvýší se kvalita života pacientů – ti nemusí tak často do nemocnice – to dokazují i nejnovější odborné studie. Kardiologové apelují na samotné pacienty, aby si nechali udělat vyšetření krve, které ukáže, jak na tom se zásobami jsou. Typickým projevem nedostatku železa je velká únava, nevykonnost, dušnost, celková slabost či bušení srdce. Specialisté na srdce to připomínají v rámci Dne nedostatku železa, který připadá na 26. listopadu. *helpnet.cz*



Očkování proti HPV

HPV virus neboli lidský papilomavirus je skupina velmi rozšířených virů, které jsou přímo spojeny s nádorovými onemocněními. Přibližně 5 % všech karcinomů je celosvětově připisováno vlivu HPV infekce a zdaleka se nejedná pouze o nádory děložního čípku. Význam očkování je proto zřejmý pro obě pohlaví a rok 2024 učiní vakcíny proti HPV viru opět dostupnější – úhrada vakcín proti HPV byla rozšířena na věkovou skupinu

11 až 14 let (včetně). Dosud byla vakcína hrazena pouze 13letým. *ulekare.cz*



Samovyšetření prsou

Vyšetření prsou zabere jen pár minut, které však mohou zachránit život. Kontrola se ženám doporučuje jednou měsíčně, vždy ve stejný den menstruačního cyklu. Pojišťovny hradí vyšetření pouze ženám po 45. roku. Rakovina prsu se však vyskytuje i u mladších, proto se doporučuje samovyšetření prsu. Případných změn ve tkáni si člověk všimne pouze díky pravidelné kontrole. Pár minut navíc v koupelně tak dokáže včas zastavit zhoubné onemocnění. *ulekare.cz*

Sezóna respiračních onemocnění začíná

Narůstá počet nemocných s nachlazením, ale i počet nemocných s chřipkou a covidem-19, proto je vhodné se nechat naočkovat ještě, než dojde k šíření těchto nemocí v celé populaci. Proti respiračním nemocem, která označujeme za nemoci z nachlazení, zatím žádné očkování není, ale protože se tyto nemoci šíří kapénkami, můžeme jejich výskyt sami ovlivnit vhodnými preventivními opatřeními. Buďme ohleduplní k sobě navzájem a dodržujme pravidla, kterými snižujeme riziko vlastního onemocnění a šíření respiračních onemocnění nejen na osoby, na kterých záleží nám, ale i na ty, na kterých záleží někomu jinému. *mzcr.cz*

Právě praktici se na vývoji eZpravy dlouhodobě podílí. Kromě praktiků ji ve velkém využívají i ambulantní specialisté a nemocnice, například krajská zařízení Plzeňského nebo Ústeckého kraje nebo pražský IKEM. Další navíc stále přibývají.

Podobný způsob výměny dat by podle lékařů měl být v 21. století naprosto běžný.

„Bohužel to tak stále není, v Česku se pořád najde řada pracovišť, která elektronicky komunikovat nevládají. Mnohdy se paradoxně jedná o zařízení, která spravuje stát, ten by přitom měl sám elektronizaci zdravotnictví iniciovat a dohlížet na ni,“ říká MUDr. Machek.



Než vynakládat obrovské peníze na nové systémy elektronizace zdravotnictví, mělo by ministerstvo pouze nastavit standardy komunikace a pak je vynucovat. O samotné provedení ať se postará trh. Už nyní mají lékaři celou řadu nástrojů k dispozici, jen je potřeba, aby je používali opravdu všichni,“ dodává.

S tím souhlasí i praktici, kteří například velmi často bojují s tím, že se k nim nedostávají zprávy z vyšetření od ambulantních specialistů. Přitom v některých případech to může být životně důležité.

„Pokud se ke mně nedostane zpráva například o psychiatrickém vyšetření nebo léčbě u pacienta, tak to nemám jak zjistit. To ovšem může představovat velký problém ve chvíli,

kdy mi to pacient sám neřekne a žádá třeba o zbrojní nebo řidičský průkaz,“ popisuje MUDr. Houska.

Nad stamilionovými veřejnými zakázkami na elektronizaci zdravotnictví pak nevěřícně kroučí hlavou nejen on, ale i celá řada dalších odborníků.

„Myslím, že je na místě pokládat si otázku, proč se při elektronizaci zdravotnictví ministerstvo nesnaží stavět na základech, které již lékaři mají k dispozici. Mám pocit, že se tady občas snažíme vynalézat kolo, zatímco všichni již dávno jezdí v autech,“ dodává MUDr. Machek.

Kompletní dosavadní vývoj eZpravy podle něj vyšel na několik desítek milionů korun. Hodnota veřejných zakázek vypsanych na podzim ministerstvem zdravotnictví za účelem elektronizace zdravotnictví činila bezmála miliardu korun.



SOCIÁLNÍ PROBLEMATIKA

CO NÁS ČEKÁ S ROKEM 2024

www.mpsv.cz, prosinec 2023

Se začátkem nového roku 2024 (případně v jeho průběhu) začíná platit řada změn z působnosti Ministerstva práce a sociálních věcí, které ovlivní primárně státní sociální podporu, péči o děti a důchodový systém. Úpravy se chystají také v oblasti trhu práce a podpory v nezaměstnanosti. Nadále zároveň MPSV pokračuje v rozsáhlé digitalizaci resortu, což přinese zjednodušení a urychlení dosud nastavených procesů, a to jak ze strany klienta, tak i úředníků.

Státní sociální podpora

Rodičovský příspěvek

Dojde k navýšení rodičovského příspěvku ze 300 000 Kč na 350 000 Kč (v případě vícero dětí ze 450 000 Kč na 525 000 Kč), a to u dětí, které se narodí od 1. ledna 2024, nebo které budou od tohoto dne svěřeny do trvalé péče nahrazující péči rodičů. Součástí novely zákona je také zkrácení maximální doby pobírání rodičovského příspěvku (nově do 3 let věku dítěte místo dosavadních 4 let). Účinnost: 1. ledna 2024

Zrychlení a zjednodušení řízení o dávkách státní sociální podpory

V rámci těchto opatření dojde např. ke zkrácení lhůty pro uplatnění námitek z 30 na 15 dnů; zavedení povinnosti dodavatele plynu a elektřiny doručit na výzvu ÚP ČR potvrzení o výši nákladů za plyn a elektřinu, které v rozhodném období zaplatila oprávněná osoba nebo osoba společně s ní posuzovaná a dalším změnám, které umožní zefektivnění procesů řízení o dávkách prostřednictvím automatizace některých procesů. Účinnost: 1. ledna 2024

Důchodové pojištění

Pravidelná valorizace důchodů

Výše základní výměry starobního, invalidního, vdovského, vdoveckého a sirotčího důchodu pro rok 2024 se zvyšuje o 360 Kč na 4 400 Kč měsíčně. Účinnost: 1. ledna 2024

Změna podmínek pro přiznání tzv. předčasného starobního důchodu

Novela zákona o důchodovém pojištění přináší pro tzv. předčasné starobní důchodce několik změn:

- maximální doba předčasnosti se zkracuje na 3 roky,
- potřebná doba pojištění se prodlužuje z 35 na 40 roků (účinnost od 1. 10. 2024),
- krácení procentní výměry za předčasnost, a to o 1,5 % výpočtového základu za každých (i započatých) 90 kalendářních dnů z doby ode dne, od kterého se starobní důchod přiznává, do dosažení důchodového věku,
- procentní výměra přiznaného důchodu se valorizuje až od ledna kalendářního roku následujícího po roce, v němž pojištěnec dosáhl důchodového věku.

Zákon upravuje i mechanismus valorizace důchodů. Od 1. 10. 2023 se mění obecná pravidla pro valorizaci důchodů. Výpočet růstu cen bude nově odvozen pouze z indexu spotřebitelských cen za domácnosti důchodců.

Účinnost: 1. října 2023 (s výjimkou opatření, které nabude účinnosti až 1. 10. 2024)

Zvýšení zvláštního příspěvku k důchodům

Zvláštní příspěvek k důchodu zavedený v roce 2005 jako kompenzace za rušení nebo omezování dosavadních zvýhodnění účastníků odboje a osob účastných rehabilitace v oblasti dopravy (slevy z jízdného), telefonních služeb a lázeňských a rekreačních pobytů, se zvyšuje o 5,2 % na částky 2816 Kč (účastníci odboje) a 1408 Kč (vdovy, vdovci) měsíčně. Účinnost: 1. ledna 2024

Technická novela důchodových předpisů

Cílem této novely je především náprava některých nevhovujících nebo překonaných ustanovení. Jedná se o sérii změn, pro příklad uvádíme:

- výslovně se stanoví právo žadatele o dávku změnit datum jejího přiznání během probíhajícího správního řízení,



Zvýšení minimální a zaručené mzdy

Dochází ke zvýšení minimální mzdy o 1600 Kč na 18900 Kč měsíčně (resp. o 8,70 Kč na 112,50 Kč na hodinu), a navýšení nejnižších úrovní zaručené mzdy pro 1., 2., 3. a 8. skupinu prací. Varianta úpravy nejnižších úrovní zaručené mzdy je o 1600 Kč v prvních třech skupinách a o 3200 Kč ve skupině 8. Účinnost: 1. ledna 2024.

mpsv.cz



Aktualizace výše paušální částky při práci na dálku

Vyhláška o stanovení výše paušální částky náhrady nákladů při práci na dálku bude obsahovat údaj stanovený na základě nejnovějších zjištění Českého statistického úřadu. Vyhláška provádí zmocnění k aktualizaci dotčeného údaje pro kalendářní rok. Účinnost: 1. ledna 2024.

mpsv.cz

Valorizace náhrady za ztrátu na výděлку

Dojde ke zvýšení průměrného výděлку před vznikem ško-

dy rozhodného pro výpočet náhrady za ztrátu na výdělků a náhrady nákladů na výživu pozůstalých o 360 Kč. Poškození a pozůstalí tak budou pobírat vyšší náhradu. Účinnost: 1. ledna 2024. *mpsv.cz*



Podpora v nezaměstnanosti

Již nebude docházet k odsouzení poskytování této podpory v případě, že uchazeči o zaměstnání bylo z posledního zaměstnání vyplaceno odstupné, odbytné nebo odchodné. V návaznosti na tuto úpravu dochází ke zrušení institutu kompenzace. Cílem úpravy je zajistit, aby byla podpora poskytována od prvního dne bez ohledu na předchozí finanční vyrovnání. Pro přiznání podpory v nezaměstnanosti musí být splněna základní podmínka, kterou je získání doby důchodového pojištění v délce nejméně 12 měsíců v posledních dvou letech před zařazením do evidence uchazečů o zaměstnání. Účinnost: 1. ledna 2024. *mpsv.cz*

Zprostředkování osvojení a pěstounské péče

Dochází ke zrychlení a zefektivnění procesu zprostředkování osvojení nebo pěstounské péče,

- orgány sociálního zabezpečení mají možnost upustit od vymáhání bagatelních nebo zjevně nedobytných přeplatků na dávkách a také mohou tomu, kdo odpovídá za přeplatek na dávce důchodového pojištění povolit placení přeplatku ve splátkách,
- výslovně se stanoví právo dědiců na vstup do řízení o dávku důchodového pojištění v případě, že o dávce nebylo pravomocně rozhodnuto před smrtí oprávněného
Účinnost: 1. ledna 2024

Žádosti o důchod nově i on-line

Zavádí se možnost podání žádosti o důchod on-line a s tím související úprava místní příslušnosti okresní správy sociálního zabezpečení. O důchod je možné si zažádat na ePortálu ČSSZ. Účinnost: 1. prosince 2023

Pojistné na sociální zabezpečení

V oblasti pojistného na sociální zabezpečení dochází od 1. 1. 2024 k těmto změnám:

- částka průměrné mzdy pro účely pojistného je 43 967 Kč,
- maximální vyměřovací základ pro placení pojistného činí 2 110 416 Kč,
- rozhodná částka (daňový základ) zakládající účast na důchodovém pojištění OSVČ, která vykonává vedlejší činnost, je 105 520 Kč ročně,
- minimální měsíční základ pro placení záloh na pojistné pro OSVČ vykonávající hlavní činnost je 13 191 Kč – z toho minimální záloha na pojistné činí 3 852 Kč,
- minimální měsíční základ pro placení záloh na pojistné pro OSVČ vykonávající hlavní činnost zahajující činnost je 10 992 Kč – z toho minimální záloha na pojistné činí 3 210 Kč,
- minimální měsíční vyměřovací základ pro OSVČ vykonávající vedlejší výdělečnou činnost je 4 837 Kč – z toho minimální záloha na pojistné činí 1 413 Kč,
- minimální platba pojistného na dobrovolné nemocenské pojištění OSVČ od ledna 2024 činí 216 Kč,

- zavedení pojistného na nemocenské pojištění pro zaměstnance ve výši 0,6 %.

Účinnost: 1. ledna 2024

Nemocenské pojištění

Dochází ke zvýšení redukčních hranic pro výpočet dávek nemocenského pojištění:

- první redukční hranice na 1 466 Kč,
- druhá redukční hranice na 2 199 Kč,
- třetí redukční hranice na 4 397 Kč.

Rozhodný příjem pro účast na nemocenském pojištění se pro rok 2024 nemění a činí 4 000 Kč. Účinnost: 1. ledna 2024

Změny při vzniku pojištění u dohod o provedení práce (DPP)

Cílem navrhované právní úpravy je využívání DPP primárně v souladu se svým účelem, tj. zejména jako doplňkové zaměstnání nebo jako krátkodobé zaměstnání k získání příležitostného příjmu.

Jde o následující změny:

- Stanoví se dva limity pro vznik účasti na pojištění. První limit se stanovuje pro DPP u jednoho zaměstnavatele ve výši 25 % průměrné mzdy (10 500 Kč v roce 2024) a druhý limit se stanovuje pro vznik účasti na pojištění při souběhu více DPP u různých zaměstnavatelů, tzv. kumulace dohod ve výši 40 % průměrné mzdy (17 500 Kč v roce 2024).
- V případě, že bude v kalendářním měsíci překročen jeden nebo druhý limit, tak zaměstnanci vznikne účast na pojištění a dojde ke „zpojistnění“ DPP. Pojistné platí zaměstnavatel i zaměstnanec, každý svoji část.

Účinnost: 1. července 2024

PŘÍSPĚVEK NA PĚČI BUDE NAVYŠOVÁN PRUŽNĚJI

www.mpsv.cz, prosinec 2023

MPSV navrhuje koncepční řešení v souvislosti s navyšováním příspěvku na péči. Úprava zákona o soci-

zjednodušení právní úpravy a zpřesnění užívané terminologie Přípravy k přijetí dítěte do rodiny a psychologické posouzení budou provádět subjekty s pověřením od krajského úřadu a dojde ke sjednocení obsahu a rozsahu výstupů. Budou také uznány přípravy a posudky o psychické způsobilosti i z jiného kraje. Změnou je také ponechání žadatelů v evidenci i po svěření dítěte, to maximálně po dobu 10 let. Účinnost: rok 2024.

mpsv.cz



Náhradní výživné

Novela zákona o prodloužení náhradního výživného o dva roky začala platit v listopadu. To pomůže především samoživitelkám a samoživitelům, kteří čelí obtížím při soudním vymáhání stanoveného výživného. Náhradní výživné bude vypláceno i zpětně, aby navázalo na předchozí právní úpravu. Je ale nutné doložit do konce listopadu potřebné dokumenty příslušnému Úřadu práce, který bude klienty písemně informovat.

mpsv.cz

Spolupráce bank s Úřady práce

Podle schválené novely zákona budou banky poskytovat úřadům práce údaje o existenci

a zůstatku na účtech svých klientů, kteří jsou žadateli o dávky pomoci v hmotné nouzi. Nejedná se ale o prolomení bankovního tajemství, nýbrž o prověření účtu se souhlasem žadatele. Už nyní musí žadatelé dokládat, kolik účtů mají a jaký je na nich zůstatek, takže v tomto kontextu se nic nemění. Nově bude tento proces probíhat automaticky a dojde k jeho zrychlení tak, aby žadatelé nečekali na finanční pomoc od státu déle, než je nezbytně nutné. Žadatelé také již nyní prokazují, že využili veškeré dostupné prostředky pro zlepšení své situace a čerpání dávků je tak odůvodněné.

mps.v.cz

Uvolnění ze zaměstnání v souvislosti s akcí pro děti a mládež

Dosavadní úprava obsažená v zákoníku práce byla pro účely uvolnění ze zaměstnání v souvislosti s akcí pro děti a mládež přesněji specifikována. Např. bude nově jednoznačněji vymezeno, v jakém rozsahu a v jaké výši zaměstnanci náleží od zaměstnavatele náhrada mzdy (platu), a bude zjednodušen proces refundace poskytnuté náhrady ze státního rozpočtu. Bližší informace k této změně najdete na webu ČSSZ. Účinnost: 1. ledna 2024.

mps.v.cz

álních službách umožní, aby tento příspěvek mohla při splnění konkrétních podmínek navyšovat vláda pouze nařízením, a nikoliv změnou zákona, jako je tomu nyní. K navýšení příspěvku na péči by podle návrhu mohlo dojít v případě, kdy inflace vzroste o 5 % za období, kdy došlo k navýšení příspěvku naposledy. Konkrétní částky pak upraví vláda přímo v nařízení.

Předlohu MPSV příští týden předloží do meziresortního připomínkového řízení spolu se dvěma variantami navýšení příspěvku na péči.

Příspěvek na péči se vyplácí ve čtyřech stupních na základě dlouhodobě nepříznivého zdravotního stavu. Je určen osobě závislé na péči jiné osoby nebo na péči poskytované prostřednictvím sociálních služeb. Závislost příjemce se vyjadřuje rozsahem nezvládaných životních potřeb. Je na osobě závislé, jaký typ péče si zvolí.

Návrh zároveň počítá s postupem pro první zvýšení částek příspěvku na péči nařízením vlády, kdy by vládě byla uložena povinnost nařízení o zvýšení částek příspěvku na péči, při naplnění valorizační podmínky, vydat, a to do jednoho měsíce od účinnosti novely zákona. Pokud tedy bude novela zákona účinná od 1. června 2024, vznikne tím povinnost vydat nařízení vlády s účinností od 1. července 2024.

Spolu s legislativní předlohou do meziresortního připomínkového řízení MPSV odešle i dvě varianty toho, jak by příští rok příspěvek na péči vláda mohla navýšit. Příslušný návrh je součástí přílohy této tiskové zprávy.

MPSV s ohledem na výdaje domácností již zvýšilo příspěvek na mobilitu a na energie, který je určený všem, kteří jsou závislí na podpoře dýchání. Současně mohou lidé s postižením, kteří využívají osobní asistenci v rozsahu větším než 80 hodin měsíčně, využít speciální dotační titul, který jim pomůže s financováním těchto služeb.

Z tohoto titulu jsou financovány hodiny asistence u jednotlivce do 372 hodin měsíčně, což je ve výsledku 12 hodin asistence denně. Lidé tak zaplatí maximálně 80 hodin měsíčně a hodiny navíc mají zdarma, respektive za symbolickou cenu 1 korunu za hodinu.

Jak by od 1. července 2024 mohl růst příspěvek na péči?

Stupeň	Příspěvek na péči Děti (měsíčně)			Příspěvek na péči Dospělí (měsíčně)		
	Původní	Navýšení var. I	Navýšení var. II	Původní	Navýšení var. I	Navýšení var. II
I	3 300 Kč	3 300 Kč	4 100 Kč	880 Kč	880 Kč	2 000 Kč
II	6 600 Kč	8 200 Kč	8 200 Kč	4 400 Kč	5 500 Kč	5 500 Kč
III	13 900 Kč	16 700 Kč	16 700 Kč	12 800 Kč	15 400 Kč	15 400 Kč
IV	19 200 Kč	23 100 Kč	23 100 Kč	19 200 Kč	23 100 Kč	23 100 Kč



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 neurofyziologie (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 neurofyzologie, CT, NMR a další metody), vede medikamentosní léčbu včetně speciálních postupů (např. kontinuální infuze apomorfínu, lokální podávání botulotoxinu včetně aplikace pod kontrolou EMG, hodnocení účinku nových farmak), indikuje funkční neurochirurgické výkony (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

PRACOVISŤĚ FN U SV. ANNY A FN LF MU BRNO

Centrum pro kognitivní poruchy FN u sv. Anny Brno

Centrum je jednou z ambulancí na 1. neurologické klinice Fakultní nemocnice u sv. Anny v Brně a zajišťuje superkonsiliární vyšetření, péči a konzultace pro pacienty primárně s podezřením na neurodegenerativní onemocnění mozku, jejichž hlavním či doprovodným příznakem je kognitivní deficit a progredující demence.

Centrum má k dispozici kompletní diagnostické zázemí kliniky a také má zavedenou specializovanou spolupráci s dalšími pracovišti v oboru psychiatrie, neuro-radiologie, nukleární medicíny, speciálních laboratorních a genetických vyšetření a dalších. V případě nutnosti akutního došetření a léčby centrum disponuje lůžky v rámci kliniky. Výhodou centra je možnost provedení speciálních či genetických vyšetření.

Centrum z kapacitních důvodů neposkytuje primárně skrínigová vyšetření na přítomnost případného neurodegenerativního onemocnění, pokud k tomuto neexistuje relevantní podezření.

Kontakt:

Centrum pro kognitivní poruchy, 1. neurologická klinika FN u sv. Anny v Brně
Pekařská 664/53, 602 00 Brno

Telefon: 604 165 159 (po–st, 8:00–11:00)

www.fnusa.cz

Ústav lékařské genetiky a genomiky FN LF MU Brno

Genetická konzultace je vždy pohovorem s pacienty či jeho rodinou, která vede k návrhu možných vyšetření s cílem objasnit příčinu zdravotních potíží nebo vyloučit či upřesnit určitá rizika vyplývající z výskytu nemoci v rodině. Veškeré genetické vyšetře-

ní se řídí daným protokolem pro genetický test na HCH a pracoviště úzce spolupracuje s dalšími odborníky na tuto diagnózu – neurolog, psychiatr, psycholog...

Kontakt:

Ústav lékařské genetiky a genomiky, LF MU a FN Brno, Dětská nemocnice
Černopolní 9, 613 00 Brno
Telefon: 532 234 298
www.fnbrno.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 konziliární vyšetření. V dalším průběhu se snažíme léčit pacienty a zmírňovat jejich příznaky preparáty v souladu s posledními poznatky lékařské vědy. V akutních případech je možná krátkodobá hospitalizace na našem oddělení, popř. domlouváme hospitalizaci na zdejší 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 deficity
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 (tiky, myoklony, hemibalismy), esenciální a další druhy třesu. Ambulantní léčba zahrnuje provedení klinického vyšetření a diagnostických testů (L-Dopa test, MMSE), prostudování zdravotní dokumentace včetně farmakoterapie a podrobné dovyšetření (laboratorní odběry, zobrazovací metody, sonografické vyšetření, EEG vč. video EEG). Po stanovení diagnózy je pacientovi doporučena adekvátní léčba. Při diagnostice a léčbě spolupracujeme i s jinými obory – psychologická a psychiatrická ambulance, genetická ambulance, interní a urologická ambulance.

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

Centrum pro kognitivní poruchy

Diagnostika typu a tíže kognitivních poruch s následnou rehabilitací, která je prováděna individuálně a ve skupinách. K tomu je využívána počítačová učebna s desítkami počítačů s programem NEURO 3 a přístroj pro repetitivní magnetickou stimulaci a kognitivní evokované potenciály. Kognitivní rehabilitace je určena pacientům s kognitivními

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

nické obory (neurologie, neurofyziologie, 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, přílehlé části Jihomoravského kraje) a přílehlých 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 embryo“.

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 spermii 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 prenatalní, 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/nezdělili 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.



Podpořte nás při svých nákupech

1

PŘIDEJTE SI POMOCNÍKA DO PROHLÍŽEČE

Pomocníka získáte na
www.givt.cz/aplikace



2

BĚHEM NÁVŠTĚVY E-SHOPU SI ZVOLTE, KOHO PODPOŘÍTE

Pomocník hlídá e-shopy, které spolupracují s GIVT.cz a na možnost podpory vás vždy sám upozorní.

3

ČÁST VAŠÍ ÚTRATY PŮJDE NA DOBROU VĚC

Vy přitom nezaplatíte
ani korunu navíc!



Vzpomínka na Rekondičně-edukační víkendový pobyt na podzim 2023





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/pisek

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.: 548321 500, e-mail: info@nop.brno.cz
www.nop.brnod.s.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 pečovatelská služba, Žižkova 3, 602 00 Brno
tel.: 545 230 178, e-mail: chps@brno.charita.cz
www.brno.charita.cz

KRAJ VYSOČINA**Domov Černovice – Lidmaň p.o.**

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

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

Kontakt:

Domov Kopretina Černovice, Dobešovská 1, 394 94 Černovice
tel.: 565 427 111, e-mail: vrchnisestra@domcl.cz
www.domcl.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 Klempeř, Ph.D. Jednou měsíčně do zařízení do-

jíždí 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/sluzby/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, několikanasobně 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 zažádat si o umístění na pokoji jednolůžkovém. Stravování se odvíjí od zvyklostí a potřeb jednotlivých klientů. K základní celodenní stravě je možné přidat svačinu a druhou večeři a dokoupit jídlo dle individuálních požadavků. Klientům je poskytována, vedle nepřetržité ošetrovatelské a asistenční péče, zdravotní péče zajišťovaná odborným personálem a na základě doporučení lékaře či dle vlastních požadavků i rehabilitace a ergoterapie. V rámci volnočasových aktivit se klienti účastní koncertů, divadelních představení, výstav, návštěv restaurací, společného opékání či oslav narozenin ostatních obyvatel domova.

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

Domov bez bariér Hořice

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:

Domov bez bariér, Strozziho 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, domov 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: stredisko@diakonierymarov.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 nevyлéčitelně 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.: 599 508 505, 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 nevyлéčitelně 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 pří-

spěvková 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

Služba Chráněné bydlení je určena pro osoby ve věku od 18 do 64 let, které jsou závislé na péči druhé osoby (s přiznaným příspěvkem na péči v rozsahu I.–III. stupně). Služba zajišťuje ubytování a stravu společně s pečovatelskou službou (příprava a podávání stravy).

Centrum denních služeb podporuje prostřednictvím nabízených aktivit dospělé lidi ve věku 18–64 let ve zvládnání soběstačnosti. Služba zajišťuje důstojné prostředí a zacházení a usiluje o maximální možné začlenění do běžného života společnosti – například zapojení do sociálně-terapeutické nebo chráněné dílny.

Kontakt:

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

Diakonie ČCE Středisko Krabčice

V domově se zvláštním režimem poskytujeme pobytové služby osobám, které mají sníženou soběstačnost a jsou závislé na pomoci jiné osoby z důvodu onemocnění Alzheimerovou nemocí či ostatními typy demence. Tato služba je určena osobám od 50 let věku.

Kontakt:

Diakonie ČCE – středisko v Krabčicích, Rovné 58, 411 87 Krabčice
tel.: 417 639 685, e-mail: jenikova@diakoniekrabcice.cz
www.diakoniekrabcice.cz

Domov Potoky v Chřibské

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

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

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

Kontakt:

Domov Potoky v Chřibské, Dolní Chřibská 302, 407 44 Chřibská
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, e-mail: reditel@domovseverka.cz
www.domovseverka.cz

ZLÍNSKÝ KRAJ

Penzion Spokojené stáří Pozlovice

Penzion Spokojené stáří Luhačovice poskytuje služby osobám od 50 let – tělesně a zdravotně postiženým a seniorům. Kapacita penzionu je 100 lůžek v jedno-, dvou- i vícelůžkových pokojích s vlastním sociálním zařízením a čajovou kuchyňkou. V nabídce jsou i dvoupokojové apartmány pro manželské páry. V objektu Penzionu je poskytována domácí strava v rozsahu plné penze včetně dvou svačín. Ubytováním 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, e-mail: reditel@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 uživatelé, 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: katerina.jaskova@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

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
PhDr. Vladěna Jaremová (psycholog), tel.: 957 373 084

ODDĚLENÍ LÉKAŘSKÉ GENETIKY

MUDr. Dagmar Grečmalová, tel.: 597 372 212

ODDĚLENÍ PSYCHIATRICKÉ

MUDr. Petr Šilhán, Ph.D., tel.: 597 373 840, e-mail: petr.silhan@fno.cz

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

NEUROLOGICKÁ KLINIKA

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.: 543 182 617, e-mail: pavel.ressner@seznam.cz,
pavel.ressner@fnusa.cz

ÚSTAV LÉKAŘSKÉ GENETIKY A GENOMIKY

Černopolní 9, 613 00 Brno

MUDr. Renata Gaillyová, Ph.D., tel.: 532 234 719, e-mail: gaillyova.renata@fnbrno.cz

Ostatní pracoviště

PARDUBICKÁ KRAJSKÁ NEMOCNICE

Kyjevská 44, 532 03 Pardubice 3

Dotazy na výživu

MUDr. Zuzana Kala Grofová, Nutriční a dietologické oddělení, e-mail: zuzana.grofova@nempk.cz

Poradna pro extrapyramidová onemocnění a kognitivní deficity

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 REPROMEDA 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 OCHRÁNČE 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 Elseberg 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.hdighthouse.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

Poradenství v sociální oblasti

Mgr. Dagmar Klučková, DiS., Sociální služby města Kroměříž, p.s.,
Riegrovo nám. 159/15, 767 24 Kroměříž, e-mail: kluckova@sskm.cz

Poradenství v domácí péči

Mgr. Rastislav Ostríž, DiS., Obránců míru 142/25, 533 12 Chvaletice,
e-mail: rusty1@centrum.cz

Poradenství v oblasti ergoterapie

Bc. Helena Kirschová, e-mail: h.kirschova@seznam.cz

Poradenství v oblasti fyzioterapie

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

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

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

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
Mysleme na to, co se nám povedlo	1
ČLÁNKY	4
Stálý pokrok od uniQure – slibná data na konci roku	4
Nové poznatky o genetických modifikátorech HD.....	8
Valbenazin je schválený lék na choreu	11
INFORMACE A OZNÁMENÍ	15
Zapojení ČR do mezinárodního výzkumu HCH.....	15
Akční plán k přechodu sociálních služeb na komunitní péči	15
V Plzni se otevřelo unikátní centrum pro asistivní technologie.....	16
PŘÍBĚHY A VZPOMÍNKY	23
Hledání těžké cesty s HD	23
Genetická loterie zvaná huntington.....	26
Negativní výsledek testu je „výhra“	28
ZDRAVOTNÍ PROBLEMATIKA	30
V Ústí nad Orlicí vznikne centrum duševního zdraví	30
E-zdravotnictví v Česku „táhnou“ samotní lékaři.....	31
SOCIÁLNÍ PROBLEMATIKA	35
Co nás čeká s rokem 2024	35
Příspěvek na péči bude navyšován pružněji.....	38
MOŽNOSTI LÉČBY HCH V ČR	41
Centrum extrapyramidových onemocnění Neurologické kliniky 1. LF UK... ..	41
Pracoviště FN u sv. Anny a FN LF MU Brno	42
Poradna pro extrapyramidová onemocnění v Pardubicích.....	43
Fakultní nemocnice Ostrava.....	44
Fakultní nemocnice Olomouc	45
MOŽNOSTI GENETICKÉHO TESTOVÁNÍ V ČR	47
Preimplantační genetická diagnostika HCH.....	47
Další možnosti genetického testování	48
MOŽNOSTI POBYTOVÝCH ZAŘÍZENÍ PRO PACIENTY S HCH V ČR	52
KONTAKTY	62



Pojďte
s námi
překonávat
bariéry

AKTIVIZAČNÍ SLUŽBA LIFETOOL NABÍZÍ ZDARMA
PACIENTŮM S HUNTINGTONOVOU CHOROBOU V CELÉ ČR

USNADNĚNÍ KOMUNIKACE A BEZBARIÉROVÉ OVLÁDÁNÍ POČÍTAČE

- Zjištění individuálních možností a potřeb klienta v oblasti komunikace a přístupu k počítači.
- Návrh a praktické vyzkoušení vhodných pomůcek. Možnost jejich přizpůsobení individuálním potřebám klienta.
- Instruktaž a zácvič práce s pomůckou.
- Informace o dostupnosti vybraných pomůcek.
- Zprostředkování kontaktu na další odborná pracoviště.
- Seznámení s možnými zdroji financování.
- Možnost individualizované výroby digitálních či tištěných komunikačních nástrojů.
- Návčik komunikace prostřednictvím pomůcky.
- Zaškolení komunikačních partnerů klienta (rodina, pečující atd.).

KONTAKTUJTE NÁS

776 264 536 | lifetool@diakonie.cz | www.lifetool.cz

HUNTINGTONOVA CHOROBA

Huntingtonova choroba (HCH) je dědičné neurodegenerativní onemocnění, charakterizované mimovolnými pohyby, poruchami chování a demencí. K nástupu příznaků dochází obvykle v dospělosti, nejčastěji mezi 35.–45. rokem života. Progressivní 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. 63 – 2023

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: IC print 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



Olomoucký kraj



AOP ORPHAN
FOCUS ON RARE DISEASES



promedica
HEALTHCARE FINLAND



GALVANOVNA
Adafinish, s.r.o.



DANONE
ONE PLANET. ONE HEALTH.