

HUNTINGTONOVA NEMOC SPOJILA SVĚT

MEZINÁRODNÍ HDYO KONGRES MLADÝCH DOSPĚLÝCH V PRAZE VE DNECH 14.–16.3.2025

KONGRES HDYO POD ZÁŠTITOU PRVNÍ DÁMY EVY PAVLOVÉ

Mezinárodní kongres HDYO proběhne **v Praze ve dnech 14.–16.3.2025 v hotelu Clarion** a je určený hlavně pro mladé dospělé ve věku 18–35 let z rodin se zatížením Huntingtonovou chorobou. Účelem pořádání kongresu je hlavně vytvoření komunity mezi mladými lidmi, aby se nikdo necítil, že je v této nemoci sám a dále propojení této komunity s organizacemi i vědci z celého světa.



Kongres proběhne pod záštitou manželky prezidenta paní Evy Pavlové.

Kongres pořádá mezinárodní Huntington's Disease Young Organization

Tento kongres pořádá mezinárodní **Huntington's Disease Young Organization (HDYO)**, která vznikla v roce 2009. Mladí dospělí v riziku onemocnění HCH si tehdy uvědomili, že jejich problémy a otázky, které potřebují řešit, jsou poněkud jiné, než které řeší International Huntington Association (IHA) a European Huntington Association (EHA) organizace, které vznikly již mnohem dříve na základě iniciativy rodinných pečovatелů pacientů s HCH.



Na pořádání kongresu se spolupodílí i česká **Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě, s.z.**

Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě je česká nezisková pacientská organizace, která vznikla v roce 1991 na základě iniciativy IHA pana Gerrita Dommerholta z Holandska. V tomto roce se poprvé sešly rodiny s výskytem HCH v ČR s odborníky z řad genetiků, neurologů a psychiatrů.

Hlavním cílem organizace je vytvářet podporu pro pacienty trpící HCH, pro osoby v riziku a pro pečovatele, na které je kladeno největší, a často desítky let trvající břemeno péče o celou rodinu.

Co je Huntingtonova nemoc?

Huntingtonova choroba je **vzácné dědičné neurodegenerativní onemocnění mozku**, projevující se poruchou hybnosti, chování a mentálních schopností. Postihuje jak ženy, tak muže. K nástupu příznaků nemoci dochází kolem 35.–50. roku života. Tedy zpravidla poté, co už mohl být patologický gen předán další generaci. Prevalence nemoci je v Evropě a USA je odhadovaná na 5–10 případů na 100 000 obyvatel, podle některých studií (2016) však může být výskyt ještě vyšší, a to v posledních deseti letech až o 20 %. **HCH je způsobena mutací genu pro bílkovinu huntingtin**, který se přirozeně vyskytuje ve většině buněk těla a je nutný pro správný vývoj jedince. Mutací se změní vlastnosti této bílkoviny a její přítomnost poškozuje především mozkové buňky. **Nositel genu neví, kdy a jak se něj nemoc projeví**, jsou varianty s časným i pozdním nástupem.

HCH je v současnosti stále **neléčitelná nemoc**. V tom je bezmocnost a beznaděj rodin zatížených HCH.

Projevy nemoci

HCH začíná velmi pozvolna a nenápadně. Jako první se obvykle se objevují **poruchy chování, problémy s ovládáním emocí a chápáním** chování druhých osob. **Osobnost nemocného člověka se mění**, objevuje se apatie, deprese, úzkost či naopak předrážděnost až agresivita. Postupně se přidávají poruchy intelektu. **Typická je porucha tzv. exekutivních funkcí**, která vede k časnému selhávání v různých dovednostech. Veškeré projevy nemoci vedou dříve nebo později k problémům v osobním a profesním životě, ztrátám přátel a zaměstnání, často i k rozpadu rodiny. V pozdějších stadiích se přidávají mimovolní pohyby, tzv. chorea, poruchy hybnosti postihují řeč, polykání, dech, stabilitu a spolu s dalším úbytkem kognitivních schopností se **pacienti s HCH stávají zcela závislí na okolí**. U každého jednotlivého pacienta je průběh nemoci velice individuální, a to i v rámci výskytu choroby v jedné rodině.

Jak se žije lidem v riziku onemocnění HCH?

Jelikož je HCH dědičná, znamená to, že **každý biologický potomek pacienta je v 50% riziku, že nemoc zdědil**, tedy že v dospělosti, nebo i dříve, se u něho nemoc projeví. Pro tyto osoby se vžil pojmenování „**osoby v riziku**“. A na ně má nemoc přímý dopad v podobě výskytu nemoci v rodině, často i několikrát (nemocný prarodič, nemocný rodič), kdy zcela jasně vidí, co tato nemoc obnáší, jak postupuje, co všechno bere a jak se pacient stává nesoběstačným a zcela závislým na pomoci. Je to navíc jeho milovaná blízká osoba, máma/táta, kdo mění před očima. A to, co vidí si mohou jasně promítnout do své budoucnosti, protože o riziku vědí. Jak se pak těmto lidem může žít ve stínu této hrozné diagnózy?

Jistě je zde „jednoduchá možnost“ genetického testu, kdy osoba v riziku může **zjistit svůj genetický status**. Ale i když je tento test opravdu jednoduchý, tak rozhodnutí ho podstoupit je velice, velice těžké. Na otázku „Jak mám žít?“ nebo „Jak chci žít?“ existuje milion odpovědí, ale pro osoby v riziku jsou vlastně jen dvě. Buď musím vědět, co mě čeká nebo chci žít v naději, že jsme měli štěstí. **Každý má právo vědět stejně, jako nevědět.**

Oprávněně proto mladí lidé hledají odpovědi na otázky, jak se postavit ke svému životu a jak žít se stigmatem této nemoci, když jejich dospělý život ještě vlastně ani nezačal. Jak o HCH mluvit? Či nemluvit?

Zaujala-li vás problematika HCH či se v rodině s tímto onemocněním potýkáte a jste-li mladí dospělí v riziku HCH, můžete získat aktuální informace na HDYO kongresu v Praze, anebo na internetových stránkách www.huntington.cz nebo www.hdyocongress.org nebo www.eurohuntingon.org.

Rozhovory jsou ochotni poskytnout:

Osoby v riziku HCH: Nikola Krejčířová, Matt Ellison,

Členové Rady SPHCH: Zdeňka Vondráčková, Martina Musilová, Iva Vestfálová

Předseda slovenské Společnosti pro pomoc při HCH: Vladimír Václavík

Odborníci na léčbu nemoci:

Z Neurologické kliniky a Centra klinických neurověd VFN UK v Praze

- Prof. MUDr. Jan Roth, CSc., jan1roth2@gmail.com
- Doc. MUDr. Jiří Klempíř, Ph.D., jiri.klempir@vfn.cz
- MUDr. Tereza Uhrová, Ph.D.; tereza.uhrova@vfn.cz
- PhDr. Mgr. Olga Klempířová, PhD., olga.klempirova@vfn.cz

Odborníci na výzkum léčby HCH v ČR:

- Prof. MUDr. Jan Motlík, DrSc.; motlik@iapg.cas.cz; Laboratoř buněčné regenerace a plasticity, Liběchov, ČAV
- Ing. Zdeňka Ellederová, Ph.D.; ellederova@iapg.cas.cz; Laboratoř buněčné regenerace a plasticity, Liběchov, ČAV

Tiskovou zprávu připravila PharmDr. Zdeňka Vondráčková předsedkyně společnosti SPHCH

V Hradci Králové dne 28. 2. 2025

Citace:

- Rawlins et al. The Prevalence of Huntington's Disease. *Neuroepidemiology* 2016
- Medina et al. Prevalence and incidence of Huntington's disease: an updated systematic review and meta-analysis. *Mov Disord.* 2022
- uniQure Receives FDA Regenerative Medicine Advanced Therapy (RMAT) Designation for Investigational Gene Therapy AMT-130 in Huntington's Disease; June 03, 2024 07:05 ET | Source: uniQure Inc.Follow