



ŽIVOT

S HUNTINGTONOVOU CHOROBOU

**Huntingtonova choroba
základní informace pro rodiny**

**Společnost pro pomoc
při Huntingtonově chorobě**

ŽIVOT S HUNTINGTONOVOU CHOROBOU

Huntingtonova choroba základní informace pro rodiny

Autoři: PharmDr. Zdeňka Vondráčková, Mgr. Monika Baxa, Zuzana Maurová

Publikace byla financována z dotace Ministerstva zdravotnictví ČR
Program vyrovnávání příležitostí

Podklady pro publikaci vznikly ve spolupráci s Ústavem živočišné fyziologie a genetiky AV
ČR, v. v. i., v rámci projektu ExAM, financovaného z Evropského fondu pro regionální rozvoj
CZ.1.05/2.1.00/03.0124.

Poděkování patří všem pracovníkům multidisciplinárního týmu, za poskytování odborných
rad a profesionální vedení, i za to, že rodinám kdykoli vstřícně pomáhají.



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

Symbol nahrazuje rozvíjející se květ rostliny, aby byl znázorněn růst a rozvoj činností svépomocných společností pro Huntingtonovu chorobu na celém světě.

Je také znamením naděje – že práce a výzkumné úspěchy posledních let povedou k úspěšné léčbě.

Huntingtonova choroba není onemocnění jednotlivce, ale celé rodiny a podle toho je třeba k nemoci přistupovat.

Motto:

Huntingtonova choroba napadá vše, co nás činí lidskými

Nancy Wexler

Jestli najdeš v životě cestu bez překážek, určitě nikam nevede

Arthur Charles Clarke

Ke všemu, co je veliké, je prvním krokem odvaha

Johann Wolfgang Goethe.

Obsah

Úvod	5
Huntingtonova choroba	6
Historie	6
Příčina	7
Výskyt.....	8
Podstata HCH	10
Dědičný přenos.....	10
CAG repetice v genu huntingtin	11
Genetické testování HCH	13
Symptomatické testování.....	13
Presymptomatické (prediktivní) testování.....	13
Presymptomatické testování dospělých osob v riziku.....	14
Prenatální testování	18
Preimplantační genetická diagnostika (PGD).....	19
Patologické projevy HCH	20
Klinický obraz HCH	22
Průběh onemocnění.....	22
Průběh klasické formy	22
Průběh juvenilní formy	22
Průběh formy s pozdním počátkem	22
Projevy HCH	23
Neurologické poruchy.....	23
Psychické poruchy.....	25
Léčba HCH	32
Medikamentózní léčba	32
Terapeutická léčba.....	36
Specifika HCH	38
Komunikace	38
Komunikace s pacientem	38
Komunikace s dětmi	45
Komunikace s osobami v riziku	48

Péče o pacienta s HCH	52
Domácí péče	52
Zdravotní domácí péče	53
Sociální domácí péče	54
Pobyt v nemocnici a zařízeních sociálních služeb	55
Bezpečné prostředí.....	56
Psychohygienu pečovateli.....	58
Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě	61
Seznam materiálů vydaných SPHCH.....	63
Literatura.....	64
Kontakty	66
Multidisciplinární tým	66
1. LF UK a VFN Praha	66
Fakultní nemocnice a Univerzita Palackého Olomouc	67
Fakultní nemocnice Ostrava	67
Ostatní pracoviště	68
PGD kliniky	68
Půjčovna zdravotnických pomůcek	69
České organizace	69
Mezinárodní organizace	70
Poradny	70
Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě	71

Úvod

Vážený čtenáři,

do rukou se Vám dostává text o Huntingtonově chorobě. S největší pravděpodobností, jste se stali přímo nebo nepřímo členy mezinárodního huntingtoského hnutí. Jste buď pacient, partner, osoba v riziku, pečovatel či přítel někoho, koho se HCH přímo týká.

Děkujeme, že jste vzali tuto brožuru do rukou a chcete se něco dozvědět o diagnóze, o které jste do nedávna pravděpodobně neměli ani nejmenší tušení.

Nebudeme Vám namlouvat, že je to banalita, která se vyřeší sádrou, či nějakým medikamentem nebo jiným druhem terapie.

HCH se k Vám přísaje a nepustí se, ať děláte, co děláte.

Připravili jsme pro Vás tento text, abyste na tom byli lépe, než my před Vámi, kteří jsme se zcela nedobrovolně a neplánovaně stali členy velké huntingtoské rodiny.

Na druhou stranu přes všechny problémy, které nám HCH přinesla a přináší, stojí naše životy za to a je nám mezi sebou dobře. Snažíme si naslouchat, radíme se, spolu se vzděláváme, všichni se učíme absolutní samostatnosti, zodpovědnosti a neuvěřitelné toleranci.

Ale nebudeme Vám namlouvat, že to nebolí. Bolí. Ale všichni máme své rodiny a děti, pro které se snažíme připravovat radostné chvíle a objetí, protože se prostě máme rádi.

S láskou pro Vás

předsedkyně SPHCH
PharmDr. Zdeňka Vondráčková
prosinec 2014

Huntingtonova choroba

Huntingtonova choroba (HCH) je neurodegenerativní onemocnění centrálního nervového systému, které se projevuje mimovolnými pohyby, změnami osobnosti a intelektuálním úpadkem. Jedná se o dědičné onemocnění, které postihuje stejnou měrou muže i ženy. K nástupu klinických příznaků u klasické formy nemoci dochází obvykle v dospělosti, nejčastěji mezi 35.–45. rokem života. Nemoc však může začít v libovolném věku. Kromě klasické formy se rozlišuje i forma juvenilní (nemoc se projeví do 20 let věku) a forma s pozdním nástupem onemocnění (projeví se po 60. roce života). V průběhu onemocnění postupně dochází k progresivnímu ubývání všech tělesných i duševních schopností a během 15–20 let dochází k úplné závislosti pacienta na péči okolí.

Historie

Huntingtonova choroba byla poprvé popsána již ve 14. století jako epidemie taneční mánie. Angličtí kolonizátoři v roce 1600 začali pro tuto chorobu používat pojmenování tanec Svatého Víta. Podrobný klinický popis tohoto onemocnění pochází až z roku 1872, kdy americký lékař George Huntington napsal pojednání o pacientech, které on a jeho otec léčili (Zuccato et al., 2010). Navzdory tomu, že onemocnění a jeho projevy byly popsány již před více než sto lety, velice dlouho se nevědělo, jak toto onemocnění vzniká a co ho způsobuje.

Při výzkumu nemoci hrály důležitou roli rodiny zatížené HCH. Velkou zásluhu na studiu HCH má psychoanalytik Milton Wexler z Los Angeles, kterému na tuto nemoc zemřela manželka. Poté, co zjistil, že jsou v riziku nemoci i jeho dvě dcery, založil Nadaci pro výzkum dědičných onemocnění (Hereditary Disease Foundation) a vytvořil projekt, na kterém pracovali nadějní mladí vědci, včetně jeho dcery Nancy (neuroložka a genetička). Projekt byl realizován v huntingtonské komunitě u jezera Maracaibo ve Venezuele, kde je vůbec nejfrekventovanější výskyt (nejvyšší prevalence) HCH na světě. Po mnoha letech práce se tomuto týmu v roce 1983 podařilo objevit genetický marker (přibližnou polohu genu) HCH a v roce 1993 byl identifikován přímo gen – huntingtin (označovaný jako Htt, nebo IT-15), jehož mutace (pozměnění) je za HCH zodpovědná. Tento průkopnický výzkum pomohl následně k přečtení celého lidského genomu. Bližší popis, jak vědci a lékaři čelili HCH, společně s dlouhou historií předsudků a nepochopení, které doprovázejí rodiny postižené HCH, je zachycen v knize Alice Wexler „The woman who walked into the sea“ (Žena, která vkročila do moře).



Obr. 1: Nancy, Milton a Alice Wexlerovi

Příčina

HCH se projevív u lidí, kteří mají mutovaný gen huntingtin. Jedná se o pozměnění v CAG repetici, kde dochází k prodloužení. Genetická informace je zapsána v tzv. DNA – DNA představuje sepsané instrukce toho, jací jsme. Geny si lze představit jako věty. Věty se skládají ze slov a každé slovo je zapsáno třemi písmeny – nukleotidy. V genu huntingtin se několikrát po sobě opakuje slovo složené z písmen „CAG“. Opakování „slova“ CAG několikrát za sebou, se nazývá CAG repetice. V případě HCH je tato repetice prodloužená.

Z genu se tvoří protein (bílkovina), který za normálních okolností plní v buňkách svou roli – pracuje tak, jak má. V případě, že je gen mutovaný, protein, který z něho vzniká, se od nemutované verze liší. Tato odlišnost může způsobit, že protein ztratí svou funkci, nebo nějakou novou funkci získá. Nebo obojí. To je i případ HCH. Buňka postrádá „práci“ nemutovaného proteinu a zároveň se musí vypořádat s „prací navíc“ způsobenou mutovanou formou, přičemž obojí jí ubližuje. Aby všeho nebylo málo, je protein huntingtin účastníkem mnohých biologických drah – čili ovlivňuje velký počet procesů, které v buňce probíhají. Navíc protein huntingtin „spolupracuje“ s mnoha jinými proteiny, a tak nejen on samotný, ale celá skupina proteinů může toto onemocnění ovlivňovat.

Za 20 let bylo získáno hodně informací, ale je ještě mnoho otázek, na které odpovědi nejsou známé. Ve snaze porozumět nemoci a zpomalit nebo zastavit její průběh intenzivně spolupracují vědci po celém světě. V ČR se na výzkumu HCH podílí tým profesora MVDr. Jana Motíka, DrSc., z Ústavu živočišné fyziologie a genetiky AV ČR v.v.i., v Liběchově, který se věnuje základnímu výzkumu. Významný úkol plní i tým profesora MUDr. Jana Rotha, CSc., z Centra extrapyramidových onemocnění 1. LF VFN a UK v Praze, zapojený do prospektivní (popisné) studie EHDN REGISTRY. Studie REGISTRY, která původně mapovala HCH v Ev-

ropě, postupně přechází do celosvětové prospektivní studie ENROLL-HD, která shromažďuje data od pacientů, osob v riziku nebo těch, jejichž život HCH ovlivňuje.

Výskyt

Onemocnění patří mezi takzvaná řídká (vzácná) onemocnění s výskytem 1 pacient na 10 000–15 000 obyvatel (Kremer et al., 1994). V prevalenci HCH je ale možné pozorovat velké geografické rozdíly. Nejvyšší výskyt HCH je u populace ze západní Evropy, kde prevalence není nižší než 5 na 100 000 obyvatel. Předci obyvatel Spojených států, Jižní Afriky, Austrálie, Karibiku a Venezuely z velké části pocházejí z Evropy (období kolonizace) a prevalence HCH je v těchto zemích podobná jako v Evropě. Naopak v Číně a Japonsku je prevalence HCH odhadnuta na 0,1–0,5 na 100 000 obyvatel (Warby et al., 2011).

Odhady prevalence HCH ve světě

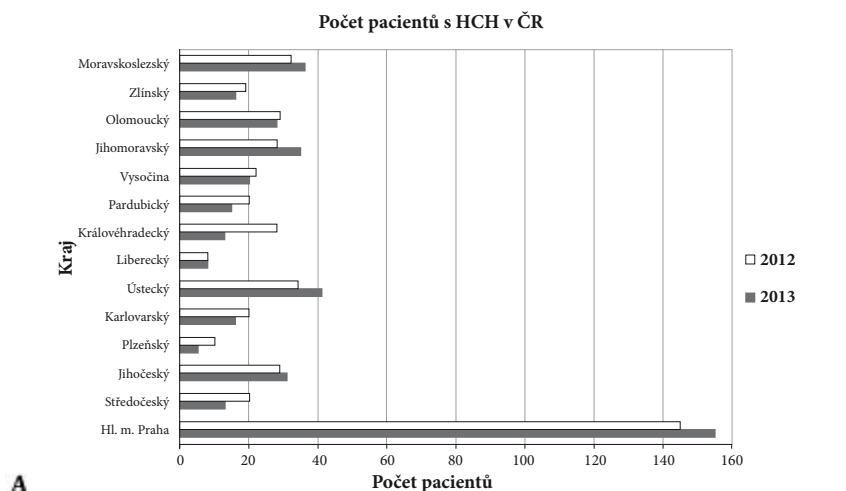


Obr. 2: Prevalence HCH ve světě. V mapě jsou zobrazeny průměry výskytu HCH ve světě. Více než 5 nemocných na 100 000 obyvatel je např. v Austrálii, USA, Kanadě, Venezuele, Španělsku, Francii či Německu. 1–5 nemocných na 100 000 obyvatel je např. v Itálii, Polsku, Rusku či Indii. V současné době je nejvyšší pozorovaná prevalence HCH ve Venezuele u jezera Maracaibo (700 nemocných na 100 000 obyvatel). Upraveno podle (Warby et al., 2011).

Podle vědců, kteří se zabývají prevalencí HCH ve světě, se bude celkový výskyt HCH v populaci zvyšovat, nejen proto, že se zvyšuje počet osob, u kterých toto onemocnění bylo v rodině diagnostikováno (Warby et al., 2011). Je potřeba si uvědomit, že prevalence udává počet osob, u kterých se HCH projevila. Avšak každé jejich dítě je v 50% riziku a každé jejich vnouče je v 25% riziku, že se u nich může HCH v budoucnu projevit. Zvyšuje se také počet osob posti-

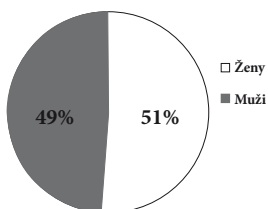
žených HCH s neznámou rodinnou historií (úplně nové mutace, protože expandované CAG sekvence můžou být nestabilní a mají tendenci se z generace na generaci prodlužovat, zvláště, když je nemoc děděna od otce).

Předpokládalo se, že v České republice je kolem 700–1 000 nemocných s HCH a že v riziku onemocnění je dalších 4 000–5 000 osob. SPHCH na Ústavu zdravotnických informací a statistiky ČR (ÚZIS) iniciovala sledování diagnózy G10, což je HCH. První údaje jsou za roky 2012 (celkem 444 pacientů) a 2013 (celkem 432 pacientů). Tato čísla však nekorrespondují se skutečným počtem pacientů v ČR. Existují pacienti, kteří nejsou správně diagnostikováni, nejsou diagnostikováni vůbec nebo údaje o diagnóze neposkytli.



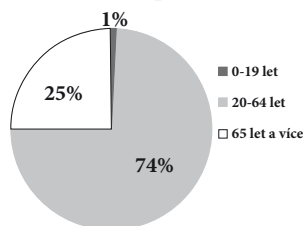
A

Rozdělení podle pohlaví



B

Rozdělení podle věku



C

Graf 1: Výskyt HCH v ČR. A) V ČR je přibližně 440 evidovaných pacientů s HCH. V grafu je znázorněn počet pacientů v jednotlivých krajích ČR. B) HCH postihuje muže i ženy rovnoměrně. C) Největší část pacientů s HCH je v produktivním věku.

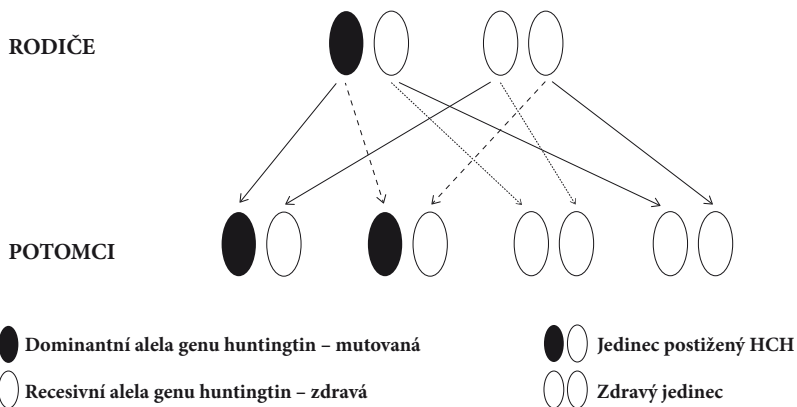
Podstata HCH

Dědičný přenos

Představte si, že to, jak vypadáme, jací jsme, je zapsáno v knize. Text knihy je psán písmeny, kterým se říká **nukleotidy**. Jsou jenom čtyři – A, C, G a T (Adenin, Cytosin, Guanin a Thymin). Trojice písmen (nukleotidů), které se také říká **triplet**, tvoří slovo. V závislosti na zvolených písmenech a jejich pořadí, se slova různě čtou. Například triplet CAG se čte jako „glutamin“. Slova samozřejmě tvoří věty. Větám se v tomhle případě říká **geny**. Lze si přečíst: „Budeš mít hnědé oči“, nebo taky „Budeš mít Huntingtonovu chorobu“. Věty, resp. geny, mohou mít různé varianty – např. gen pro barvu očí může mít variantu „Budeš mít hnědé oči“, nebo „Budeš mít modré oči“. Nebo gen pro huntingtin může mít varianty – „Budeš mít Huntingtonovu chorobu“ nebo „Nebudeš mít Huntingtonovu chorobu“. Těmto různým variantám genů (vět) se říká **alely**. Existence více různých variant jednoho genu se nazývá **polymorfismus**.

Text knihy je rozdělen do kapitol – v tomto případě, jsou kapitoly nazývány **chromozomy**. Každá kapitola (chromozóm) je v knize dvakrát – jedna polovina kapitol okopírována (zděděná) z otcovy knihy a druhá polovina kapitol je okopírována z matčiny knihy. Kniha má 23 kapitol, a jelikož jsou tam obě dvakrát, je jich v podstatě 46. Závisí také na tom, jakým způsobem je věta (gen) zapsána. Jestli je použitý způsob rozkazovací – „Budeš mít Huntingtonovu chorobu!“, nebo oznamovací – „Nebudeš mít Huntingtonovu chorobu“. V případě rozkazovací formy je řeč o **dominantní alele**, v případě oznamovací formy o **alele recesivní**. Rozkazovací forma – dominantní alela – je vždy nadřazena formě oznamovací – recesivní alele. To znamená, že jestliže je do knihy okopírována věta od otce v oznamovacím způsobu „Nebudeš mít Huntingtonovu chorobu.“ a od matky věta v rozkazovacím způsobu „Budeš mít Huntingtonovu chorobu!“ – projeví se u potomka dominantní alela – čili v knize lze přečíst „Budeš mít Huntingtonovu chorobu!“.

Gen pro mutovaný huntingtin je vždy zapsán formou rozkazovacího způsobu, čili mutovaná forma tohoto genu (mutovaná alela) je alela **dominantní**. HCH patří mezi **autozomální onemocnění**. To znamená, že nemoc není vázána na pohlaví a může postihnout stejně tak muže jako ženy. Z výše uvedeného vyplývá, že u každého jednoho potomka (těhotenství) je pravděpodobnost 50:50, že zdědí mutovanou alelu. Zdědění mutované alely znamená, že potomek dříve nebo později onemocní HCH. Každý potomek nemocného rodiče je tak v 50% riziku onemocnění. Říká se, že HCH je **onemocnění s autozomálně dominantním přenosem**.



Obr. 3: Příklad dědičného přenosu Huntingtonovy choroby. Každý z rodičů má dvě alely genu huntingtin. Jeden z rodičů (nezáleží na tom, jestli otec nebo matka, protože se jedná o autozomální onemocnění) má jednu alelu pro huntingtin mutovanou (černá barva). Je stejná pravděpodobnost, že potomek zdědí alelu „zdravou“ (bílá barva) nebo mutovanou. U těchto rodičů to znamená, že u každého jednoho jejich potomka je 50% pravděpodobnost, že zdědí mutovanou alelu.

Souhrn veškerých genetických informací (genů) zapsaných v DNA (tedy v knize) se nazývá **genom**. Každá takováhle kniha popisuje nějaký příběh (člověka). To, jak ten příběh v konečném důsledku vypadá, je dáno tím, co je v ní zapsáno (např. dominantní alely), ale i tím, co se děje v prostředí, kde se příběh odehrává (kde člověk žije). Prostřednictvím různých faktorů v prostředí totiž může dojít ke změně (**mutaci**) v některé větě. Tato změna pak může ovlivnit to, jak bude věta (gen) přečtená a v konečném důsledku to, jak se promítne do příběhu. Výsledné podobě příběhu (tomu, jak člověk vypadá) se říká **fenotyp**.

CAG repetic v genu huntingtin

V genu huntingtin se několikrát po sobě opakuje slovo složené z písmen „CAG“ a toto „slovo“ se čte jako „glutamin“. Proto se HCH řadí mezi polyglutaminové choroby. Opakování slova CAG několikrát za sebou, se nazývá CAG repetic. U zdravých osob je v repetic maximálně 35 CAG tripletů (u 90 % populace méně než 30), což se čte – „Nebudeš mít Huntingtonovu chorobu“. U mutovaného huntingtinu je tato repetic prodloužená – jakoby se gen zakoktal a opakoval to slovo vícekrát. Při počtu CAG opakování 40 a více se čte „Budeš mít Huntingtonovu chorobu!“ a daný jedinec onemocní zcela jistě, pokud se dožije věku klinických projevů nemoci. Při počtu 36–39 tripletů je prognóza nejistá (viz Tabulka 1). Polyglutaminové choro-

by jsou způsobeny nestabilními mutacemi, tzn., že při přenosu na potomky se glutaminové (CAG) repetice snadno prodlužují (expandují).

Tabulka 1: Souvislost mezi počtem CAG repetic a onemocněním HCH. Upraveno podle (Genetic testing, 2015).

Souvislost mezi počtem CAG repetic a onemocněním HCH		
Počet CAG Název repetice	Dopad na jedince	Dopad na potomky jedince
10–25 Normální rep.	Jedinec nebude mít HCH.	Potomci nebudou mít HCH.
26–35 Intermediální rep.	Jedinec nebude mít HCH.	Každý potomek má 50% pravděpodobnost, že zdědí alelu huntingtinu s 26–35 CAG. V tomto případě, potomci nebudou mít HCH. Avšak je malá pravděpodobnost, že se gen „prodlouží“ a v repetici bude více než 35 CAG. V tomto případě se nemoc u potomků pravděpodobně projeví. Je větší pravděpodobnost, že dojde k prodloužení repetice, pokud je alela s 26–35 CAG děděna po otci.
36–39 Rep. se zvýšeným rizikem (s redukovanou penetrací)	U jedince se nemoc pravděpodobně projeví, avšak: - může se projevit v pokročilém věku, - průběh onemocnění může být mírný, - nemoc se vůbec nemusí projevit.	Každý potomek má 50% pravděpodobnost, že zdědí alelu huntingtinu s 36–39 CAG. V tomto případě, se u potomků HCH pravděpodobně projeví, avšak: - může se projevit v pokročilém věku, - průběh onemocnění může být mírný, - nemoc se vůbec nemusí projevit. Také je tady možnost, že se repetice prodlouží a bude mít více než 39 CAG. V tomto případě, se nemoc projeví.
40–49 Mutovaná rep. (s plnou penetrací)	HCH se u jedince projeví.	Každý potomek má 50% pravděpodobnost, že zdědí alelu se 40 a více CAG. V tomto případě se potomků HCH projeví.
50 a více Mutovaná rep.	HCH se projeví v dětství, tzn. do 20 let věku dítěte	

Genetické testování HCH

HCH patří mezi monogenní onemocnění, čili vzniká na podkladě změněné genetické informace (mutace) pouze na jednom jediném genu. Proto je, od objevení mutace genu huntingtin v roce 1993, možné provést molekulární analýzu DNA a prokázat tak velice snadno a přesně přítomnost patologického genu. HCH je první dědičnou nemocí, kterou bylo možné genetiky prokázat ze vzorku krve.

V ČR se provádí genetické testování HCH na akreditovaných pracovištích v Praze a Olomouci již od roku 1994 a je hrazeno z veřejného zdravotního pojištění. Genetické testování s sebou nese celou řadu etických úskalí, a proto jsou stanoveny „návody“ (pravidla a postupy doporučené WFN a IHA v roce 1994), aby byly testované osoby řádně informovány o tom, co jim genetický test přinese anebo vezme.

Genetické testování lze rozdělit na 2 základní druhy:

- **symptomatické neboli diagnostické (konfirmační) testování,**
- **presymptomatické (prediktivní) testování .**

Symptomatické testování

Diagnostický (konfirmační) test se provádí v případě odůvodněného klinického podezření na HCH – u testovaného již nemoc propukla (projevují se příznaky nemoci) – a jedná se o potvrzení diagnózy. V tomto případě je povoleno provést test u nezletilých. Pacient vždy musí být informován (v případě nezletilých je informován rodič nebo opatrovník), že krev je odebírána na provedení genetického testu k vyloučení či potvrzení HCH. Pacient musí s provedením testu souhlasit a svůj souhlas písemně potvrdit. Výjimku lze provést pouze v případě takového stupně postižení pacienta, které znemožňuje spolupráci. I při tomto testování musí být dodrženy principy ochrany osobních dat testovaného. V případě, že je testovaný ve zcela počátečním stadiu onemocnění, mělo by se částečně postupovat jako u presymptomatického testování.

Presymptomatické (prediktivní) testování

Prediktivní testování je využíváno hlavně u osob v riziku (nemoc musí být prokázána u biologického rodiče, případně prarodiče testovaného). Jedná se o potvrzení nebo vyvrácení, zda je testovaný nositelem genu HCH. Sem patří i prenatální testování, kdy je testován ještě nenarozený plod. K presymptomatickému testování se řadí i preimplantační genetická diagnostika,

kdy se pár rozhodne pro umělé oplodnění, pro které budou vybrána jenom embrya, která nenesou riziko HCH.

Výhody presymptomatického testování

Výhody prediktivního testování jsou – podpora po testu, další klinická péče včetně identifikace počátečních symptomů a podpory v tomto období a léčba těchto symptomů.

Rizika presymptomatického testování

Rizikem prediktivního testování je možná diskriminace v ekonomické, sociální a zdravotní oblasti, pokud by se lékařská zpráva dostala třetím stranám. Obecně je dobrou klinickou praxí poradenského týmu navrhnout, že další lékaři zapojení do péče o testovaného budou informováni o testu a jeho výsledku. Pokud má testovaný námitky, měl by být jeho názor (kromě nejvýjimečnějších situací) respektován. Pokud dá testovaný souhlas k předání výsledků testu, měl by být výsledek doprovázen podrobnou interpretací tohoto výsledku.

Presymptomatické testování dospělých osob v riziku

Pozitivní výsledek může mít na testovaného a také na jeho rodinu silně traumatizující dopad. Stejně tak negativní výsledek testu může mít zásadní dopad na psychiku testovaného. Z tohoto důvodu je před diagnostikou potřeba předat testovanému maximum informací. Byla nastavena pravidla a postupy, které se při presymptomatickém testování dodržují.

Poskytnutí informací

Testovaný může přistoupit k testu teprve po předání informací o HCH a to jak písemně tak ústně. S testovaným je třeba pohovořit o závislosti počtu CAG repetic a průměrného věku nástupu nemoci, ale je nutné zdůraznit, že se nejedná o pravidlo. Poradce musí vysvětlit, že v současné době nelze poskytnout přesnou informaci o věku nástupu nemoci nebo druhu symptomů, jejich závažnosti nebo o rychlosti progresu nemoci. Předtestové poradenství by mělo zmínit všechny možné výsledky testu, včetně výsledku u tzv. intermediálních repetic (26–35 CAG) a repetic v tzv. šedé zóně (36–39 CAG), kdy je pravděpodobnost nástupu nemoci u testovaného minimální, ale je možné navýšení počtu repetic a zvýšení rizika onemocnění u jeho potomků. Opět je důležité zdůraznit, že se nejedná o žádné pravidlo a klidně nemusí k velkému navýšení počtu repetic a propuknutí nemoci u budoucích generací dojít.

Zvláštní péče by měla být věnována osobám, u nichž se lékaři domnívají, že se u nich projevují časně symptomy nemoci. Osoby se zřejmými, ale nepřiznanými symptomy, by neměly

být automaticky vyloučeny z testu. Vhodnější je nabídnout jim dodatečnou podporu před a po testu. Poradenství před testem by také mělo nastítnit informaci o poradenství po testu, možnosti účasti na výzkumu a možnosti další péče.

Testování a poradenství by měla poskytovat genetická poradenská pracoviště znalá molekulárně genetické problematiky u HCH. Taková centra by měla úzce spolupracovat s laickou organizací (SPHCH). Poradenské centrum ani laboratoř, která test provádí, by neměly přímo kontaktovat příbuzného (příbuzné), jehož DNA bude pravděpodobně pro účely testu potřeba, bez svolení testovaného a dotčeného příbuzného. Laboratoř, by neměla informovat poradenské pracoviště o konečných výsledcích testu, dokud se nepřiblíží domluvený termín předání výsledků testovanému. Cílem je v každém okamžiku chránit účastníka a zajistit nestranné poradenství.

Přístup k testu

Rozhodnutí podstoupit test je výhradní volbou testovaného. Na žádosti třetích stran, ať už rodiny, partnera, zaměstnavatele, úřadů, pojišťoven nebo kohokoli jiného, by neměl být brán zřetel. Testovaný se musí pro test rozhodnout svobodně, ne pod jakýmkoli nátlakem. Testovanému musí být minimálně 18 let. Nezletilým, kteří žádají o test, by mělo být dostupné genetické poradenství, podpora a informace, včetně těch, jaké mají možnosti, jak se vyrovnávat se skutečností, že jsou v riziku nemoci. Nemělo by být povoleno testování z důvodu adopce nebo osvojení, protože dítě se nemůže samo rozhodnout, zda chce být testováno a existuje zde riziko diskriminace. Je však žádoucí, aby opatrovník i dítě byli informováni o skutečnosti rizika onemocnění. Mimořádná péče by měla být věnována případům, kdy by testování poskytl informace o další osobě, která o test nežádala. Taková situace nastává, když osoba v 25% riziku žádá o test s plným vědomím, že její rodič nechce znát svůj status. Poradci a všechny účastnické osoby by měli vynaložit veškeré úsilí k dosažení uspokojivého řešení tohoto rozporu.

Podpora během období testování

Testovaný by měl být vyzván, aby si vybral osobu, která jej bude provázet jednotlivými stadii – před testem, během testu, v období předávání výsledků a v období po testu. Toto doporučení by mělo být posuzováno individuálně, protože přítomnost doprovodu nemusí být vhodná nebo žádoucí ve všech případech. Poradce by měl naplánovat s testovaným průvodní sledovací protokol, podle něhož bude poskytována podpora před testem i po testu, ať už se testovaný rozhodne pro doprovod nebo ne. Podpora by měla být kdykoli a snadno dosažitelná, ideálně v blízkosti bydliště testovaného, v případě větší vzdálenosti například po telefonu.

Samotnému odběru genetického vzorku (krve) a testu předchází několik sezení a konzultací s odborníky. Většinou se jedná o vstupní pohovor a 1–2 konzultace s genetikem, neurologické a psychiatrické vyšetření a psychologické konzultace. Vždy závisí na stavu a přístupu testovaného. Veškerá sezení a konzultace musí probíhat osobně. Mezi konzultacemi, odběrem vzorků (dva nezávislé odběry) a sdělením výsledku je doporučován určitý odstup.

Odstoupení od testu

Kromě výjimečných okolností by měl být mezi podáním informací před testem a rozhodnutím podstoupit či nepodstoupit test minimální interval v trvání jednoho měsíce. Takový interval je nezbytný k tomu, aby měl testovaný dostatek času přijmout podané informace a udělit pak informovaný souhlas. Během této doby musí být k dispozici specialista z centra provádějícího test. Kontakt by však měl být udržován pouze na žádost testovaného. Prenatální testování tvoří výjimku z tohoto pravidla, protože je důležité test v těhotenství dokončit co nejdříve.

Poradce může navrhnout i odložení testu, nepodstoupení testu nebo nesdělení výsledku, pokud má důvodné podezření, že by sdělení jakéhokoli výsledku bylo pro testovaného neúnosné (například při nebezpečí ublížení na zdraví...).

Alternativní doporučení pro testovaného:

- nepodstoupit test právě teď,
- uložit DNA pro výzkum,
- uložit DNA pro možné budoucí použití ze strany své či členů své rodiny,
- uložená DNA by po smrti dárce měla být členům dárcovy rodiny dostupná, pokud to bude důležité pro jejich diagnostiku (např.: PGD u osoby v riziku),
- v případě uložení DNA, oddělení, které DNA odebírá a uskládá, musí poskytnout písemné prohlášení, že vzorky nebudou použity pro jiné účely, než je specifikováno v tomto prohlášení.

Testovaný může kdykoli od testování odstoupit.

Výsledek testu

Prediktivní test ukazuje, zda testovaný zdědil nebo nezdědil genovou mutaci. V případě, že je expanze genu přítomna, neznamená test klinickou diagnózu HCH. Výsledek musí být sdělen testovanému pouze osobně. Další osobě může být výsledek sdělen na základě písemného (případně výslovného) souhlasu testovaného. Nikdy by výsledky neměly být sdělovány telefonicky nebo e-mailem a poradce musí mít dostatek času na diskusi o jakékoli otázce testovaného.

Pravidlem je, že členové poradenského týmu ani technický personál by neměli předávat žádné informace týkající se testu a jeho výsledků třetím stranám bez výslovného svolení testovaného. Pouze za neuvěřitelnějších okolností (např. dlouhodobé bezvědomí nebo smrt) mohou být informace o výsledku testu, pokud jsou žádány, poskytnuty rodinným příslušníkům, na jejichž riziko mají výsledky vliv.

Opatrnosti je třeba ohledně přístupu ke klinické zprávě o výsledcích testu. Předtím než je odeslán dopis kterémukoli lékaři zapojenému do péče (rodinný lékař, neurolog, lékař v nemocnici), měl by být od testovaného vyžádán souhlas. Měly by se prodiskutovat možné výhody a rizika informování jakéhokoli jiného lékaře o výsledcích testu.

Důsledky testu

Po sdělení výsledku testu (jakéhokoli), by měla být k dispozici odborná pomoc, hlavně ve formě osobního poradenství a konzultací s psychologem, protože v souvislosti se sdělením výsledku testu nebo rodinné anamnézy se mohou objevit socioekonomické problémy, včetně dopadu na zaměstnání, pojištění, opatrovnictví a přístup k dětem, vhodnost pro adopci, sociální zabezpečení, bezpečnost dat, atd. Výsledky testu mají vliv nejen na testovaného, ale i na jeho partnera, děti, rodiče a ostatní členy rodiny a blízké. Ať už bude získaná informace jakákoli, může ovlivnit city a vztahy s ostatními a může se stát příčinou diskriminace v rodině. Může dojít k narušení vzorů chování např. ke změnám v komunikaci a ke změnám ve vnímání sounáležitosti.

Poradenství po testu

Veškerá potestová opatření musí být dostupná od chvíle předání výsledků testu. Četnost a forma poradenství poskytovaného po testu by měla být dohodnuta mezi týmem a testovaným ještě před provedením testu, ale testovaný má právo tento plán kdykoli změnit. Ačkoli se intenzita a frekvence bude případ od případu lišit, poradenství po testu musí být k dispozici kdykoli. Během prvního týdne po sdělení výsledků by měl být poradce v kontaktu s testovaným bez ohledu na výsledek testu. Pokud během prvního měsíce po předání výsledků testu nedojde k žádnému dalšímu kontaktu z podnětu testovaného, měl by jej iniciovat poradce. Testování často nejsou ochotní přiznat si a řešit problémy nebo si vznikající příznaky (nejčastěji změny chování) nedají do souvislosti s výsledkem testu.

Poradenství po testu musí být poskytováno zásadně bez ohledu na finanční situaci testovaného. Tato pomoc by měla být přístupná nejen pro samotného testovaného, ale i pro jeho

rodinu a blízké, což je občas hodně obtížné, protože testovaný nemusí rodinu seznámit se skutečností, že podstupuje test ani s výsledkem, což je samozřejmě jeho svobodná volba a nikdo ho nemůže nutit.

Poradenství by mělo poskytovat informace o:

- specializovaných centrech poskytujících klinickou péči pacientům s HCH,
- opatřeních pro stálý a pravidelný dohled po testu,
- možnosti dobrovolné účasti v dotazníkových studiích (např. REGISTRY, Enroll-HD),
- možnosti budoucí dobrovolné účasti v klinických studiích,
- premotorickém stadiu HCH, které má za následek symptomy a projevy pravděpodobně odrážející změny mozku vyvolané HCH („prodromální projevy“),
- odborných i laických organizacích, které pomáhají pacientům s HCH.

Prenatální testování

Jedná se o testování plodu v děloze. Takovéto testování je možné pouze za předpokladu, že jeden z rodičů je nemocný nebo pozitivně testovaný. Prenatální testování je možné provádět již v začátku 11. týdne těhotenství z odběru plodových obalů (choriových klků). Výsledek je znám do 2–3 dnů. V souvislosti s testem zde existuje také malé, ale ne bezvýznamné riziko spontánního potratu.

Pár požadující prenatální test musí být jasně informován, že pokud chce matka dítě donosit, ať už je dítě nositelem genové expanze nebo ne, pak zde k testu není žádný validní důvod. Toto doporučení je v souladu s doporučením netestovat děti. Pokud je výsledek testu pozitivní a těhotenství pokračuje, je, s ohledem na právo samostatného rozhodnutí se, zda podstoupit či nepodstoupit presymptomatický test, porušena autonomie dítěte. Ukončení těhotenství se nedoporučuje, jestliže test ukázal 26–35 CAG v repetici, ačkoli intermediální alely mohou v budoucích generacích expandovat do alel se sníženou nebo úplnou penetrací, tento fakt sám o sobě není důvodem pro ukončení těhotenství.

V ČR bylo zatím provedeno tímto způsobem minimální množství testů, protože limitace na základě mezinárodních doporučení vyřazuje velkou část žadatelů.

Preimplantační genetická diagnostika (PGD)

Jedná se o speciální způsob diagnostiky HCH, která je spojená s umělým oplodněním (IVF). Dochází zde k testování embryí vzniklých při umělém oplodnění. Pro další postup oplodnění se použijí pouze „zdravá“ embrya.

Toto testování mohou podstupovat páry, kdy jeden je nemocný, pozitivně diagnostikovaný nebo pouze osobou v riziku. V případě PGD u osoby v riziku je nutné mít k dispozici i genetický vzorek alespoň jednoho z rodičů osoby v riziku.

Princip PGD má výhodu, že v případě testování u osoby v riziku nedochází k diagnostice osoby, pouze jsou vyloučena ta embrya, která mají genetickou informaci zděděnou od nemocného prarodiče. Nezjišťuje se, zda je zděděný gen s mutací nebo bez mutace.

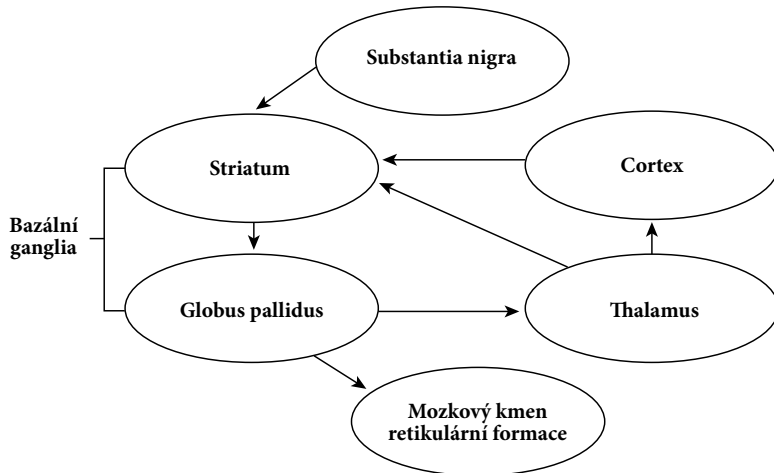
Tato metoda se u HCH provádí na třech akreditovaných pracovištích v ČR (Brno a Praha). PGD je plně hrazena z veřejného zdravotního pojištění a klienti si doplácí pouze na IVF, stejně jako u jakéhokoli jiného IVF.

Patologické projevy HCH

Mutovaný gen u HCH způsobuje odumírání mozkových buněk, především ve dvou důležitých oblastech mozku: v **bazálních gangliích** a **mozkové kůře**. U HCH odumírají jako první tzv. středně velké ostnité neurony, které jsou přítomny v oblasti mozku nazývané **striatum**. Striatum je zanořené v hloubi mozkových polokoulí a je součástí bazálních ganglií (Roth et al., 2004). Striatum lze rozdělit na tři části, které mají různé funkce (Roth et al., 2006):

- zadní část striata (nucleus caudatus) je zapojena v motorických okruzích; řízení pohybu,
- střední část striata zodpovídá za ovlivnění poznávacích funkcí a za chování,
- přední část striata hraje významnou roli v regulaci motivačních a emočních funkcí a mimoto se účastní tvorby paměťových stop.

Mozková kůra, čili šedá část mozku, má celou řadu funkcí a především zodpovídá za duševní činnost a intelekt. Vše je důmyslně propojeno v různých okruzích přenosu informací (Obr. 4). Nedá se říci, že za intelekt zodpovídá jen jedna jediná část mozku. K normální činnosti mozku je třeba, aby fungoval jako nepoškozený celek.

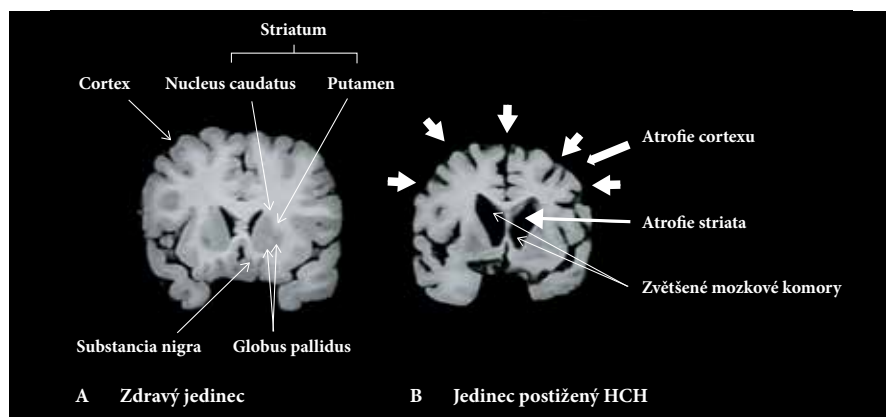


Obr. 4: Vstup a výstup z/do bazálních ganglií. Mozková kůra, která řídí myšlení a paměť, je u HCH také zasažena, zejména frontální – čelní laloky. Sensorické, motorické a emoční podněty z mozkové kůry (cortexu), thalamu a substantia nigra jsou přijímány v bazálních gangliích a poté je informace předána limbickému systému, což je oblast zodpovědná za emoce, část paměti a motivaci. Oblast bazálních ganglií reguluje a do-

tváří nejen hybné projevy vrozených, automatických a naučených pohybových vzorců, ale i dále reguluje motivační, emoční a poznávací (kognitivní) funkce a projevy chování. Při postižení bazálních ganglií je tedy patrná kombinace hybných a psychických změn (Preiss, Kučerová et al., 2006). Upraveno podle (Kent, 2004).

Striatum je v současnosti považováno za hlavní vstupní bránu do systému bazálních ganglií a tato brána je při HCH dominantně poškozena již v počátečních stadiích nemoci (Roth et al., 2006). Podle míry a lokalizace poškození striata (Obr. 5) a jednotlivých okruhů přenosu informací se potom rozvíjejí individuální projevy psychických dysfunkcí u pacientů. Neuropsychologické změny přítomné u onemocnění bazálních ganglií, jako je i HCH, však mohou mít původ i mimo tyto okruhy (Roth et al., 2006) a jsou nadále předmětem zkoumání.

Projevy HCH jsou přísně individuální a závisí na tom, kde a jak rychle dochází k odumírání mozkových buněk (neuronů).



Obrázek 5: Porovnání vertikálních řezů mozku u zdravého člověka a pacienta s Huntingtonovou chorobou. A) Vertikální řez mozku zdravého jedince. Na obrázku je šipkami vyznačena poloha mozkových struktur (částí), které jsou u jedinců s HCH poškozeny. Jedná se hlavně o striatum, které je tvořeno z nuclea caudata a putamenu, dále bývá poškozen cortex, substance nigra a globus pallidus. B) Vertikální řez mozku jedince s HCH. Je vidět značné zvětšení mozkových komor, způsobené hlavně atrofií striata. Atrofii, čili zmenšení, způsobenou úbytkem buněk, je možné pozorovat i v oblasti cortexu. Upraveno podle (Huntingtonova choroba, 2008).

Proč HCH postihuje pouze určité části mozku a jiné nechává relativně nedotčeny (alespoň na počátku nemoci) není dosud jasné (Roth et al., 2004).

Klinický obraz HCH

Průběh onemocnění

Všeobecně lze průběh onemocnění popsat podle věku, kdy se projeví první symptomy HCH. Počáteční příznaky mohou být jak neurologické (motorické, pohybové), tak psychické (psychiatrické a kognitivní). U jednoho pacienta mohou převládat symptomy neurologické, u jiného psychické. Žádný pacient však nemá veškeré příznaky HCH. Průběh této diagnózy je přirozeně individuální, ani v rodině se nemusí příznaky vždy shodovat (Roth et al., 2004).

Průběh klasické formy

První příznaky nemoci se objevují mezi 35.–50. rokem věku. První obtíže jsou obvykle nespecifické – poruchy chování a povahy, často také depresivní stavy. Od časných stadií se objevují mimovolní pohyby a porucha cílených pohybů. V pokročilejších fázích nemoci se již projevuje demence. Postupem času nastává nejistota v chůzi, porucha řeči, polykání, v těžších stadiích inkontinence a hubnutí (kachexie). V pokročilejších stadiích často ubývá mimovolních pohybů. Naopak se mění v kroutivé, pomalé stereotypní pohyby (dystonii). Pacient se v průběhu cca 15 let (průběh však bývá individuální) stává závislým na péči okolí a umírá v nezadržitelném marasmu, většinou na infekce a druhotné komplikace (Roth et al., 2006).

Průběh juvenilní formy

Tato forma nemoci začíná před 20. rokem věku a vzniká u cca 5 % všech případů HCH. Asi v 0,5–1 % všech případů dochází dokonce k manifestaci (projevu) nemoci před 10. rokem věku. Tato forma je obvykle zděděna od postiženého otce. Prvními příznaky jsou zpravidla poruchy psychiky. První problémy se projevují především v plnění školních povinností. Poměrně časté jsou závažné psychotické stavy či změny osobnosti a chování. Poté dochází k rychlému rozvoji demence. Teprve později se projevují hybné symptomy. Mimovolní pohyby se obvykle nikdy neobjeví, naopak je patrná brzy se rozvíjející svalová ztuhlost, pohybová zpomalenost a chudost. Asi u 30 % postižených se objevují epileptické záchvaty. Často dochází k těžké poruše výslovnosti a polykání. Progrese obtíží je rychlá a vede k nesoběstačnosti a k závislosti na péči okolí. Doba přežití je kratší než u klasické formy (Roth et al., 2006).

Průběh formy s pozdním počátkem

Tato forma nemoci se manifestuje u osob starších 60 let. Jedná se o cca 5 % všech případů HCH. Počátek nemoci po 70. roce věku je výjimečný. Lze předpokládat, že drobné symptomy

byly již přítomné dlouho předtím, ale nebyly rozpoznány. Tato forma nemoci má pomalý průběh. Nemocní se běžně dožívají průměrného věku zdravé populace. Hlavním příznakem formy s pozdním počátkem jsou mimovolní pohyby typu chorey. Obvykle nepůsobí závažné postižení základních denních aktivit a nemocní jsou po motorické stránce soběstační. Výraznější demence se obvykle nerozvíjí (Roth et al., 2004).

HCH je obvykle popisována ve třech stádiích, každé z nich trvá asi 5 let od objevení prvních příznaků (Tabulka 2), což zhruba koreluje s očekávaným přežitím 15 let od prvních příznaků.

Tabulka 2: Stadia HCH. Upraveno podle (Kent, 2004).

Stadia HCH	
I. stadium	Počáteční výskyt neurologických nebo psychických (psychiatrických a kognitivních) symptomů V aktivitách každodenního života je udržena nezávislost Smrt je vzácná, kromě sebevraždy
II. stadium	Vzrůstá závislost na druhých, potřeba asistence při aktivitách každodenního života Smrt je výsledkem nesouvisejících příčin
III. stadium	Ztráta funkční samostatnosti Ztráta volných pohybů Patrná celková demence O převážnou většinu jedinců musí být postaráno ve specializovaných zařízeních s dlouhodobou péčí

Projevy HCH

K návštěvě lékaře vedou především obtíže s pohybem (neurologické příznaky). Zdá se však, že u naprosté většiny nemocných jako první vznikají neurčitě a nespecifické změny psychiky. Osobnost nemocného s HCH se mění ve smyslu zvýšeného zájmu o vlastní osobu a potřeby. Změny povahy a poruchy chování představují: apatie či zvýšená podrážděnost, nezvládnání běžných aktivit, agresivita, drobná kriminalita, změny sexuálního chování, problémy s alkoholem atd.

Neurologické poruchy

Nejcharakterističtější hybný projev klasické formy HCH je **chorea** – mimovolní nepravidelné „házivé či škuřavé“ pohyby v obličejí, na končetinách i na trupu, které pacienti vědomě nemohou ovlivnit. V počátcích nemoci jsou však pacienti schopni mimovolní pohyby dodatečně zamaskovat. U pacientů se postupně projevují také poruchy volního (cíleného) pohybu. Chůze mívá kolébavý až taneční ráz. Chorea se v průběhu nemoci po řadu let zesiluje, často

těžce postihuje základní pohybové aktivity. Mimovolní pohyby narůstají, když jsou pacienti rozčileni, naopak při emocionálním rozptýlení se počet mimovolních pohybů snižuje a během spánku často mizí úplně (Dommerholt a Varkevisser, 1991).

V pozdních fázích nemoci se choreatické pohyby zpomalují a mění v kroutivé, pomalé stereotypní pohyby, tzv. **dystonii**. S postupem nemoci se cílené pohyby zpomalují (**bradykineze**), pohyby mají snížený rozsah (**hypokineze**) a opožděně začínají (**akineze**). V konečných fázích nemoci již mimovolní pohyby nemusí být patrné, svalstvo je ztuhlé (**rigidita**) a nemocní jsou obtížně pohybliví či nehybní.

Juvenilní forma HCH obvykle nemívá mimovolní pohyby, chorea zde zcela chybí a nemocná osoba se pohybuje obtížně, trhavě a ztuhle (Roth et al., 2004). Ale není to pravidlem, jsou známy případy, kdy pacient s JHCH měl výrazné, často neustávající mimovolní pohyby velkého rozsahu.

Prolínání mimovolních pohybů s volními (vědomě cílenými) pohyby může na okolí působit přehnaně, výstředně až komicky. Tento projev nemoci je pro mnohé pacienty omezující (považují ho za společenský hendikep) a raději se proto společnosti straní.

Chůze je rušena mimovolními pohyby dolních končetin a trupu. Objevuje se tzv. „rozházená“ chůze o široké základně. Většina pacientů ve středním stadiu nemoci padá jen zřídkakdy, v pozdějších stadiích se pády objevují častěji, může se objevit i „zamrznutí“ uprostřed pohybu (Roth et al., 2004).

Porucha volných pohybů a také přítomnost mimovolných pohybů časem vede k poruchám polykání a řeči. **Problémy s polykáním (dysfagie)**, které vedou ke kuckání, aspiraci až dušení, se můžou podílet na výrazném hubnutí (kachexie), i když příčina kachexie není jasná. **Poruchy artikulace** (vytváření hlásek pohyby mluvidel, **dysartrie**) se mohou objevit již v časných stadiích nemoci a s její progresí se řeč může stát nesrozumitelnou.

S postupem nemoci se rozvíjí i poruchy okulomotoriky. Porušen je začátek a plynulost **očních pohybů**, rychlost očních pohybů může být snížena a snížen je i rozsah jejich pohybu. Pacienti zpravidla nejsou schopni ovládnout současně pohyby hlavy a očí i navzdory porozumění instrukci, že mají sledovat zvuk pouze očima (Roth et al., 2006).

Tabulka 3: Neurologické projevy HCH. Upraveno podle (Roth et al., 2006).

Neurologické projevy HCH	
Mimovolní pohyby	Chorea
	Dystonie
Poruchy volní hybnosti (poruchy cílených pohybů)	Bradykineze (zpomalení cíleného pohybu)
	Hypokineze (snížená hybnost)
	Akineze (opožděné spuštění pohybu)
	Rigidita (svalová ztuhlost)
	Poruchy okulomotoriky
	Dysartrie (špatná výslovnost)
Poruchy spánku	
Inkontinence močová i fekální	

Psychické poruchy

Psychické poruchy v mnoha případech patří k nejčastějším příznakům nemoci a také většinou bývají těmi nejzávažnějšími symptomy ovlivňující kvalitu života jak pacienta, tak jeho rodiny (Roth et al., 2006). **Poruchy chování a emocí** společně s **úbytkem kognitivních funkcí** mohou léta předcházet viditelným poruchám hybnosti.

Mezi první psychické změny patří **poruchy rozpoznávání emocí**, a to zejména negativních (strach, smutek, znechucení). Téměř současně se přidávají potíže s pochopením významu intonace řeči a neverbálních projevů („řeči těla“). To má za následek konflikty a nedorozumění v zaměstnání i soukromém životě, následně i v nemocničních nebo sociálních pobytových zařízeních.

U pacientů je pozorován **zvýšený zájem o vlastní osobu a potřeby**, který však kontrastuje s **nezájmem o práci, vlastní zevnějšek a potřeby druhých** (apatie). Projevit se může i „bezcharakterní“ chování, např. krádež či sexuální netaktnost, náladovost a selhávání v dříve běžných aktivitách (Roth et al., 2004). Zajímavé je, že někteří nemocní si jsou vědomi poruchy vykonávání naučených schopností (vaření, praní apod.), ale hybné abnormální projevy ignorují či o nich alespoň spontánně nehovoří (Roth et al., 2006). **Zvýšená podrážděnost** (iritabilita) je provokována okolnostmi, které by dříve takovou odpověď nevyvolaly. Její intenzita a trvání nebývají úměrné situaci (Roth et al., 2006), většinou se projevuje v domácím prostředí jako výsledek stresu v zaměstnání (např. práce, která vyžaduje poslušnost úkonů,

přecházení z jednoho pracoviště na druhé) a může přecházet až v agresi. Pacientům vyhovuje trvalý denní režim a stereotypy v jejich běžných denních aktivitách, protože tak mají pocit, že mají život kolem sebe pod kontrolou.

V časných stádiích a dokonce i několik let před prvními hybnými projevy se může objevit **deprese**. Tento stav bývá provázen ochromením vůle, pro nemocné je obtížné přimět se vstát a zahájit každodenní činnosti. I na drobné úkony typu ranní hygieny spotřebují značné množství energie a cítí se vyčerpaní. Deprese může být provázena plačtivostí, úzkostí, podrážděností. Nezřídka se přidávají tzv. **tělesné projevy deprese**. Ztrácí se chuť k jídlu, v důsledku omezení příjmu potravy je častý váhový úbytek. Téměř vždy dochází ke změně spánkového režimu. Může se objevit např. pocit svírání na hrudi (někdy imitující infarkt myokardu) nebo v oblasti žaludku či bolesti kloubů, zad, hlavy. U části nemocných se vyskytne nějaká forma úvah o smrti – **sebevraždě** (Roth et al., 2006).

Úzkost (anxieta) bývá často součástí deprese, může se však vyskytovat i izolovaně jako reakce na běžné a nevýznamné události – pozdní příchod domů, rozhodnout, co si obléci, zda přijmout pozvání na návštěvu apod. Pacienti si často stěžují na úzkost hraničící s panikou, protože nejsou schopni nadále řešit dříve banální úkoly (Roth et al., 2006). Není vzácností, že se u nemocných projevují i další úzkostné poruchy, jako **obsese** (neodbytné, vtíravé myšlenky, nápady nebo představy), **kompulze** (nutkavá jednání něco dělat) a **perseverace** (lpění na určité představě, častěji však vytrvalé opakování slov, gest či pohybů) (Roth et al., 2006).

U HCH se občas mohou vyskytnout i **psychotické projevy** typu bludů a halucinací. **Bludy** jsou poruchy myšlení. Jedná se o mylné osobní přesvědčení založené na nesprávném závěru ze zevní reality. Nemocný je o něm nevývratně přesvědčen a často pod jeho vlivem i jedná. Příkladem je paranoidní nastavení (někdo mi chce ublížit, otrávit mne...) nebo třeba žárlivostní blud (partner mne podvádí). **Halucinace** jsou poruchy vnímání definované jako šalebné smyslové vjemy bez jakéhokoliv vnějšího skutečného podnětu. Pro pacienta je tento vjem naprosto reálný a nelze mu jej ničím vyvrátit. U nemocných s HCH jsou poměrně vzácné. Mohou se vyskytnout halucinace sluchové, kdy pacient slyší „hlas“ nebo „hlasy“, aniž by kdokoli v místnosti byl nebo mluvil. Zde je třeba podotknout, že v případě pacienta s psychotickými projevy ho může nevhodný způsob komunikace vyprovokovat k nepředloženým závěrům až rodinným tragédiím.

Kognitivní projevy zahrnují smyslové poznávání (sluch, vnímání), představy a obrazovost, myšlení (vytváření a používání pojmů, usuzování, vytváření soudů), paměť a učení. Někdy je ke kognitivním procesům řazena i řeč (jazyk, lingvistická dovednost) a pozornost.

Zhoršení kognitivních funkcí (kognitivní deteriorace) je představováno úbytkem či oslabením rozumových schopností, zejména logických operací a soudů. U pacientů má progresivní charakter, ale jeho rychlost je individuální. Míra oslabení rozumových schopností nebývá přímo úměrná poruchám chování ani hybným symptomům.

Rozvíjí se **dysexekutivní syndrom** (tj. neschopnost časového plánování, logického uvažování, vykonávání více činností zároveň, adaptace na nečekané změny, vybavování nabytých znalostí). U nemocných vážně např. schopnost plánování a udržení setrvalé činnosti, opakovaných úkonů. Ztráta duševní pružnosti pak vede např. ke ztrátě zaměstnání a k selhávání v běžných denních aktivitách (vaření, úklid, sebeobsluha) (Preiss, Kučerová et al., 2006).

Od časných stadií je porušena **pozornost a soustředění se** na jakoukoliv činnost, s čímž může souviset ztráta sebedůvěry. Pacienti např. opakovaně kontrolují běžné činnosti. Tato nedůvěra se může později rozšířit i na partnera, děti a celé okolí. Může se to mimo jiné projevit také tím, že pacienti chtějí všechno vidět a slyšet, proto jim vyhovuje, mají-li věci osobní potřeby na očích.

V průběhu nemoci se mění také **psychomotorické tempo**. S pokračujícím průběhem onemocnění nejsou pacienti schopni **vytvářet domněnky**, mají narušené **abstraktní myšlení** a schopnost řešit i jednoduché úkoly vyžadující **představivost a paměť**, např. srovnat karty do skupin podle barvy, pak podle hodnoty.

Tabulka 4: Psychiatrické projevy HCH. Upraveno podle (Roth et al., 2006).

Psychické projevy HCH		
Poruchy chování a emocí	Zvýšený zájem o vlastní osobu	
	Iritabilita	Zvýšená podrážděnost Projevuje se v širokém spektru – od verbálních nadávek až po fyzické násilí
	Agresivita	
	Apatie	Snížení citové reaktivity spojené s vnitřním pocitem nezájmu

Psychické projevy HCH		
Poruchy chování a emocí	Abulie	Ztráta vůle a selhání schopnosti iniciace aktivity
	Abúzus alkoholu	
	Nezdrženlivost	
	Drobná kriminalita	
Afektivní poruchy	Deprese	
	Suicidalita	Sebevražedné sklony
Úzkostné poruchy	Anxieta	Úzkost
	Obsese	Neodbytné nutkavé myšlenky
	Kompulze	Nutkavé jednání něco dělat
	Perseverace	Lpění na určité představě, nebo opakování gest či pohybů
Psychotické symptomy	Bludy	Mylné osobní přesvědčení založené na nesprávném závěru ze zevní reality
	Halucinace	Šalebné smyslové vjemy bez jakéhokoliv vnějšího reálného podnětu
Kognitivní deficity	Dysexekutivní syndrom	Porucha kontroly průběhu určitého výkonu a jeho časové struktury Zároveň snížení schopnosti rychlé změny aktuální činnosti v konkrétní situaci
	Změna psychomotorického tempa	
	Porucha pozornosti	Typická je malá vytrvalost a špatná koncentrace
	Porucha procesu učení	Postupný úbytek schopnosti učit se, přizpůsobit se
	Porucha řeči	Porucha vnímání rytmu a změny intonace hlasu, v pozdějších stadiích porucha vnímání obsahu řeči
	Porucha orientace	Ztráta zrakově prostorových funkcí Porucha vizuální paměti Porucha prostorové paměti
	Porucha paměti	Porucha krátkodobé paměti, schopnosti zapamatovat si nové věci, včas si vybavit naučené Pokud na to mají pacienti dostatek času, dříve uložené informace si mohou správně vybavit
Demence	Převažuje porucha výkonných funkcí, dochází k zpomalení myšlení, projevuje se apatie a někdy i deprese	

Nejvýrazněji je zasažena kapacita **paměti pracovní**, potřebná pro řešení aktuálních problémů a nových situací (Roth et al., 2006). Pacienti si nevzpomenou, co mají udělat ve správných okamžicích, včas uplatnit předchozí rozhodnutí (zapomenou jít k lékaři, najíst se, dojít na poštu). Po připomenutí či nápovědě si informace vybaví.

Dlouhodobá a významová (chápání významu slov) **paměť** bývají zachovány až do pokročilejších stadií nemoci, pacienti nezdědí překvapí svými znalostmi ve vědomostních testech. Na výsledném výkonu paměti se vždy negativně projeví brzká únava, úzkost, exekutivní dysfunkce, dyskinetický syndrom a vlivy léčby, které výsledný výkon paměti snižují (Roth et al., 2006).

Omezená **prostorová paměť** vede často k **poruchám orientace**, zejména v novém prostředí (nákupní centra, nemocnice). **Vizuální paměť** je často postižena již v počátku onemocnění (Roth et al., 2006).

Deficit zrakového vnímání se projevuje zejména v činnostech vyžadujících plánování a organizaci. Pacienti mají obtíže též při poznávání tváří (své blízké a známé poznávají i v pozdních fázích onemocnění), ale špatně zpracovávají emoční obsah (výraz) ve tváři, zejména výraz znechucení a různé žoviální narážky (Roth et al., 2006). Poruchy zrakového vnímání mohou být ovlivněny i poruchami okulomotoriky.

S progresí nemoci postižení často dlouho hledají vhodná slova, ačkoliv slovní zásoba, gramatika a větná skladba (syntax) bývají zachovány až do pokročilých stadií nemoci (Roth et al., 2006). Vážně volně vybavení informací (**explicitní paměť**). Typická je **změna tempa řeči** (zrychlení či zpomalení). Pacienti jen s námahou započínají rozhovor a drží se tématu. Slovní projev navíc negativně ovlivňuje **snížená schopnost koncentrace pozornosti**. **Schopnost porozumět řeči** je zachována, i když vlastní řečový projev pacienta již není možný. Nemocní se převážně vyjadřují v krátkých nekomplikovaných větách a mají tendenci k významovým chybám (Roth et al., 2006). V běžné konverzaci nemají problémy s používáním správných termínů a nevyskytují se parafázie (použití jiného, významově obdobného slova, resp. významové opsání scházejícího výrazu nebo produkování bizarně zdeformovaných tvarů slov, souvisejících se slovním základem jen velmi vzdáleně nebo vůbec). V pokročilých stadiích je porušeno **vnímání obsahu řeči**. Pacient, je-li zahlcen informacemi, může mít problémy s porozuměním řeči po obsahové stránce i v počátečních stadiích (Preiss, Kučerová et al., 2006).

Dříve nebo později dospěje pacient do obrazu **demence**, převážně tzv. subkortikálního typu, kde dominují projevy porušené výkonné funkce (exekutivní dysfunkce) společně s apatií a často i depresí (Anders et al., 2005).

Častým symptomem HCH je také **ztráta náhledu nemoci**. Problémy působí zejména, když nemocní chtějí i nadále pokračovat v činnostech, které už nejsou schopni zvládnout – řízení auta, nakládání s financemi apod. Bývá to zdrojem častých konfliktů s rodinou. Nedostatečný či zcela chybějící náhled na nemoc může být interpretován jako obranný mechanismus – „popření“.

Tabulka 5: Typy paměti. Upraveno podle (Roth et al., 2006).

Typy paměti	Význam	Stupeň zasažení u pacientů s HCH	
Pracovní	Řešení aktuálních problémů Řešení nových situací	Postižena velice brzy a výrazně	
Prospektivní	Připomenutí si informace v určitém budoucím čase či po jistém ději	Porušena často	
Explicitní (vědomá)	Volné vybavení informací	Zasažena brzy	
	Explicitní epizodická	Vybavení si vzpomínek v čase a prostoru	
	Explicitní sémantická	Znalosti o okolním světě Význam slov	Zachovalá do pozdních stadií nemoci
Verbální	Konverzace, sledování televize, čtení souvislých textů	Snížena	
Prostorová	Orientace	Časté zasažení	
Implicitní (nevědomá)	Nevědomé učení motorickým dovednostem (vaření, pletení, hra na hudební nástroj, řízení automobilu)	Výrazné postižení	
Vizuální	Plánování, organizace, špatné zpracování emočního obsahu	Zasažena brzy a velice významně	
Dlouhodobá		Dobře zachovalá až do pokročilejších stadií choroby	

Poruchy chování a emocí, kterými pacienti trpí, společně s úbytkem kognitivních funkcí silně ovlivňují průběh každého celého dne. Pacienti si své problémy uvědomují a často se obrací do svého nitra, což může být okolím negativně posuzováno (Dommerholt a Vaekevisser, 1991).

Rodina změny osobnosti a chování nemocného vnímá, často jimi trpí, ale málokdy tyto projevy hodnotí jako příznaky nemoci. Nemocní v těchto fázích téměř nikdy nevyhledají pomoc lékaře.

Málokterý nemocný s HCH svoji nemoc akceptuje a dobrovolně podstupuje včasnou medikamentózní a terapeutickou léčbu (fyzioterapie, logopedie atp.). Stává se, že partneři osob v riziku onemocnění, i přestože jsou o HCH plně informováni, dlouhá léta tyto symptomy nemoci popírají a nechtějí si přiznat, že u jejich milovaného nemoc začala a že už je to někdo úplně jiný.

Léčba HCH

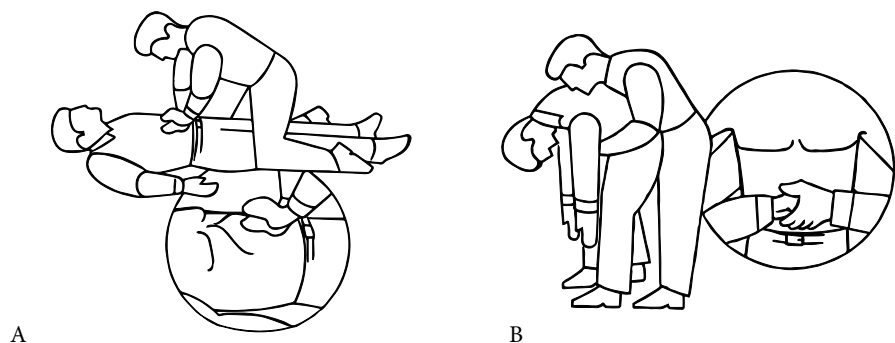
Průběh HCH je léčebně neovlivnitelný. Některé projevy nemoci však terapeuticky ovlivnit lze. Farmakologická léčba některých projevů HCH přináší velkou úlevu a zlepšení kvality života nejen samotným nemocným, ale i pečovateli a rodinným příslušníkům. Moderní a komplexní terapie HCH vyžaduje multidisciplinární tým: neurologa, psychiatra, psychologa, rehabilitačního a sociálního pracovníka, ergoterapeuta, logopeda atd. (Roth et al., 2009). Důležité je, aby členové tohoto týmu měli praktické zkušenosti s HCH. U každého jednotlivého pacienta by měly být přijaty odpovídající strategie terapie, které by zvládly přítomné symptomy a redukovaly rizika následných komplikací, která jsou výsledkem progresu nemoci. Je třeba mít stále na paměti, že projevy symptomů a vývoj nemoci se různí od jednoho pacienta k druhému (Kent, 2004).

Medikamentózní léčba

Pro utlumení mimovolních pohybů typu chorey jsou používána tzv. antipsychotika, dříve neuroleptika – léky používané především v psychiatrii k tlumení závažných psychických poruch, mimoto však tlumící choreatické pohyby. Antipsychotika však mají celou řadu vedlejších účinků, a proto by se měla nasazovat skutečně v případech, kdy mimovolní pohyby invalidizují, protože mohou způsobit nadměrný útlum či zhoršit stabilitu chůze. U formy s počátkem v mladém věku, kdy je dominujícím hybným příznakem naopak chudost a zpomalenost pohybů, tyto léky nelze použít (Roth et al., 2004).

Rozvoj **ztráty tělesné hmotnosti** je vždy u HCH alarmující příznak, kterému je nutné čelit. Úbytek na váze je u HCH běžný, **příčiny** jsou různé, ať **psychické**, např. pacienti si nejsou schopni opatřit nebo připravit odpovídající stravu, zapomenou se najíst, anebo **neurologické**, problémy s polykáním či **společenské** (pacient ví, že má problém při jídle, potřebuje pomoc druhých, a tak raději odmítá jíst). Velmi často se také pacienti upnou na jeden typ jídla, např. tvarohový závin, okurkový salát, tatrunku, řízek, guláš atp., a odmítají nové typy jídel, které doposud neznali. Naopak, když jim něco chutná, snědí i několik porcí najednou. Pro pacienty je ve stravě typický nedostatek důležitých bílkovin (zdrojem je hlavně maso, sýry, vejčeka, luštěniny, atp.). Pacientům často chybí pestrá strava, nestravují se pravidelně, nemají ani dostatečně kalorickou stravu a následně trpí zažívacími obtížemi (zácpy, nadýmání, průjemy). Stejný problém je u pacientů i s **pitným režimem**. Zpravidla vyžadují denně až neuvěřitelné množství černé kávy, často se dožadují piva, pitný režim není v pořádku, hrozí nebezpečí dehydratace.

V pozdějších fázích nemoci se k těmto nedostatkům přidružují i vážné problémy s polykáním. Dietetici musí být proto schopni poradit odpovídající vysokokalorický příjem (až 5 000–6 000 kcal denně) a takovou dietu, aby příjem potravy **problémy s polykáním** minimalizoval. Nutriční lékaři doporučují umělou vysoce kalorickou tekutou výživu se zvýšeným obsahem bílkovin. Pacient tak v malém objemu získá pro své tělo důležité a lehce stravitelné živiny a energii (jedná se o tzv. sipping). Logoped by měl posoudit těžkosti s polykáním a navrhnout péči a preventivní strategie při stravování. Zpočátku to mohou být jen jiné typy hrnečků, zahušťovadla, že pacientovi hrneček podá k ústům ošetřovatel atp. **Dysfagii** (poruše polykání) lze částečně čelit podáváním malých dávek léků zlepšujících hybnost střev a hlitanu – tzv. prokinetika. Sledovat polykačí schopnost má v péči o pacienty zásadní význam. Je zde vysoké riziko zakuckání, aspirace potravy a toho je třeba se vyvarovat. Pakliže dojde k vdechnutí potravy, pečovatelé by měli umět provést Heimlichův manévr (Obr. 6). Některé strategie, které mohou pomoci pacientům při jídle a pití, jsou uvedeny v Tabulce 6. V pozdějších stádiích nemoci může být nezbytné podávat nemocným nutriční podporu perkutánní endoskopickou gastrostomií (PEG), to je přímo do žaludku. Zde se opět podává umělá tekutá výživa, která je u pacientů s HCH na doporučení nutričního lékaře (www.skvimp.cz) hrazena z veřejného zdravotního pojištění, stejně tak jako sipping (buď plně, nebo částečně, podle typu a doporučení). Správná a včasná indikace nutriční podpory včetně PEG vede ke zlepšení kvality života v pozdních stádiích HCH (Roth et al., 2009).



Obr. 6: Heimlichova metoda. A) Ošetřovaná osoba leží na zádech, zachránce klečí. B) Ošetřovaná osoba stojí nebo sedí, zachránce stojí.

Pro pacienty je při stravování dobré využívat **speciálně upravené pomůcky**, jako např. upravený příbor a hrníčky, protismykové podložky, upravené židle atp., aby se co nejdéle dokázali sami **bezpečně najíst a napít**. Vždy je nezbytné, aby ošetřovatel prováděl příležitostně

zhodnocení celého procesu stravování pacienta a v případě nutnosti navrhl další řešení k zajištění samostatnosti, bezpečnosti a dostatečného příjmu potravy i tekutin (Kent, 2004).

Tabulka 6: Strategie usnadňující příjem potravy a tekutin u pacientů s HCH. Upraveno podle (Kent, 2004).

Strategie usnadňující příjem potravy a tekutin u pacientů s HCH
Dostatek času
Stejně prostředí a klid při jídle (vypnout televizi, rozhlas, nemluvit při jídle, maximálně napovídat, co má pacient dělat – otevřít ústa, polknout...)
Asistence, pokud je to nezbytné, ale nekrmit (nepřevzít iniciativu)
Poskytnutí odpovídajících pomůcek, např. upravený příbor, talíře a šálky
Jídlo nakrájené na malé kousky
Přestávky během jídla
Malá sousta, ujistit se, že jsou před vložením dalšího sousta ústa prázdná
Vyhnout se suchým, drobným jídlům
Zajistit radu a podporu od logopeda a dietologa (nutricionisty)

Jak známo **deprese** jsou u pacientů s HCH velmi běžné, ale nejsou často rozpoznány a obvykle nejsou vůbec léčeny. Tento symptom lze v současné době velmi dobře zvládnout pomocí léčiv ze skupin nových antidepresiv. V tomto ohledu je nutná a potřebná spolupráce s rodinou, s terapeuti a všemi, kdo se o pacienty starají a jsou s nimi v denním kontaktu, aby nemocné monitorovali a aby tak mohli být pacienti se známkami deprese včas a řádně léčeni. Podávání antidepresiv je pro pacienty se známkami deprese nezbytné. Udržování známého denního režimu může redukovat problémy s chováním, které se často při HCH objevují. Je třeba zredukovat nadměrné podněty z prostředí, vtáhnout pacienta do péče o sebe, podporovat jeho rozhodování a snažit se vyhnout přímé konfrontaci (Kent, 2004). Z antidepresiv mají u pacientů s HCH vysokou účinnost a jsou bezpečné a účinné především tzv. selektivní inhibitory zpětného vychytávání serotoninu (SSRI). Tabulka 7 uvádí symptomy, které naznačují, jaké pocity mohou vést k depresím.

Projevy nezájmu o okolí – tzv. **apatie** jsou špatně terapeuticky ovlivnitelné. Při terapii akutní **úzkosti** lze využít po přechodnou dobu tzv. benzodiazepiny. Jde-li o chronické stavy, jsou lékem první volby antidepresiva typu SSRI (Roth et al., 2004).

Bludy, halucinace, těžký neklid, agresivita jsou důvodem k okamžitému nasazení antipsychotik (Roth et al., 2004). Tlumivý účinek antipsychotik sice nastupuje rychle, nicméně

vlastní účinek proti psychické poruše se objevuje až po několika týdnech. Výběr vhodného antipsychotika závisí především na zkušenosti lékaře. Neexistuje žádné jednotné schéma (Roth et al., 2004).

Tabulka 7: Pocity (varovné signály), které mohou upozornit na deprese. Upraveno podle (Kent, 2004).

Pocity (varovné signály), které mohou upozornit na deprese
Špatná nálada
Ochabující zájem nebo radost z různých aktivit
Změny v průběhu spánku
Únava
Malá sebeúcta
Snížená koncentrace nebo neschopnost rozhodnout se
Ztráta váhy nebo změněná chuť k jídlu
Opětovné myšlenky na sebevraždu

Pro HCH jsou typické pozvolna se rozvíjející **kognitivní deficity**, které progredují až do stadia těžké **demence subkortikálního typu**. V současnosti neexistují žádné léčebné postupy dávající naději zpomalit či zastavit jejich progresi. Sporná je i účinnost nejmodernějších léčiv, tzv. kognitivních inhibitorů acetylcholinesterázy. Na základě těchto informací tak může snadno vzniknout mylný dojem o zbytečnosti či nesmyslnosti jakékoli intervence v oblasti kognitivních procesů u HCH, což je však omyl. Znalostí o zachovalých a postižených kognitivních dovednostech lze účelně využít ku prospěchu pacienta a jeho okolí vhodnou **kognitivní rehabilitací**. Kognitivní rehabilitace má několik důležitých aspektů. Prvním cílem je udržet pacienta v natolik dobrém mentálním stavu, aby byl co nejméně závislý na pomoci druhých. Předpokladem úspěšné kognitivní rehabilitace je její vhodný výběr a způsob odpovídající schopnostem pacienta. S rehabilitací se musí začít ještě v době, kdy je pacient schopen se naučit novým strategiím. Ty může uplatnit poté (již nacvičené a rutinizované) v pokročilých stádiích nemoci. Způsob rehabilitace je značně individuální, je potřeba se řídit potřebami a zájmy pacienta. Osoby s HCH mají problémy s udržením pozornosti, snadno se unaví a ztratí zájem. Návlek musí být proto pravidelný a pestrý. Podaří-li se najít vyvážený a pro pacienta dostatečně atraktivní rehabilitační program, dochází nejen ke zvýšení nezávislosti, ale také k **úpravě projevů chování a vyvolání pozitivních emocí** (Roth et al., 2006). Problémům s pamětí, které mohou ovlivnit všechny aspekty pacientových schopností postarat se o sebe, lze čelit tak, že se pacientovi navrhne, aby si vytvořil seznamy, vedl diář a užíval terapii tzv.

„Denního řádu nebo plánu“, což je psaná forma denních aktivit, jak mají následovat časově za sebou (Kent, 2004).

K léčbě zvládnutelným problémům u HCH patří i **inkontinence**, která je častá hlavně v pozdních stádiích nemoci. Inkontinenční pomůcky předepisují v dostatečném množství praktičtí lékaři na úhradu z veřejného zdravotního pojištění na zdravotnické poukazy maximálně na tři měsíce dopředu.

Terapeutická léčba

Výsledky výzkumu prezentované na evropských i mezinárodních konferencích potvrzují, že čím dříve se s pacientem systematicky pracuje, tím déle si zachovává schopnosti sebeobsluhy. Práce s pacientem vyžaduje vysokou míru připravenosti k nasazení pro terapii, porozumění obrazu choroby a znalosti příčin zvláštního způsobu chování pacientů s HCH, ale i trpělivosti.

Kdo má poprvé před sebou nemocného s HCH, je nejprve překvapen fyzickými charakteristikami nemoci. Funkční potíže při komunikaci, jídle, pohyblivosti, koordinaci očí a rukou způsobují nemocnému každodenně značné problémy. Neustálý postup nemoci mu navíc ztěžuje kontrolu nad těmito obtížemi.

Pro pacienty má rozhodující význam **tělesný pohyb a cvičení motoriky**, protože mají velké obtíže s kontrolou svých pohybů. Rehabilitační program zaměřený na speciální požadavky pacientů s HCH může pomoci překonat část pohybových problémů, nezastaví ale postup choroby. Může však působit proti svalové atrofii a zhoršování tělesné kondice a tím podle okolností významně zlepšit kvalitu života nemocného. Pomocí cílené, pravidelné terapie a cvičení je možné zachovat déle důležité funkce a samostatnost pacientů, tj. samostatnost při provádění celé řady každodenních aktivit. **Fyzioterapie** může být také určitou formou zotavení (odpočinku). Přináší pacientovi změnu všedního dne, stimuluje pocit dobrého stavu a zprostředkuje mu kontakt vlastního těla s okolním prostředím.

Terapie má také význam pro vytržení pacienta ze sociální (domácí) izolace a z jeho nečinnosti.

Od určitého stadia nemoci je rehabilitace pro pacienta obtížná. To ale neznamená, že spolupráce s fyzioterapeutem již není potřebná. Zvláště, když se již pacient aktivně nepodílí na terapii, měl by mu terapeut věnovat individuální pozornost. Nepočítá se jen terapeutická hodnota masáže nebo tapotementu, ale také skutečnost, že se někdo pacientem zabývá, resp.

mluví s ním, i když sám již může k rozhovoru přispět jen velmi málo nebo vůbec ne. Pacient vše pozitivně vnímá, i když terapeutovi vyjádří uznání jen někdy.

V Holandsku existují speciální zařízení pro pacienty s HCH, které kromě dobře vybavených tělocvičen poskytují i hydroterapii, muzikoterapii a samozřejmě logopedii. Pacienti se učí ovládat elektrické vozíky, aby si tuto dovednost zachovali, až ji budou v budoucnu potřebovat. Fyzioterapeuti s pacienty cvičí pády, chůzi, ale i dovednosti ergoterapeutické. Toto je nesmírně důležité, protože přibližně 75% nemocných s HCH jsou pacienti v produktivním věku, čili mezi 20.–64. rokem života a nechtějí jen doma nečinně čekat u televizorů na neodvratný konec.

SPHCH velice usiluje, aby tyto evropské standardy péče byly přeneseny i do českých podmínek. V současné době je k dispozici:

- klinická logopedie – která řeší problémy komunikační a problémy polykání, je hrazena z veřejného zdravotního pojištění,
- rehabilitační a ergoterapeutická terapie – je hrazena z veřejného zdravotního pojištění. Pracovníci z domácí péče, mohou docházet i do rodin pravidelně a dlouhodobě. Doporučení k této terapii vystavuje neurolog,
- hydroterapie – je možná také, ale spíše záleží na místě bydliště, kde jsou pro tento typ terapie podmínky.

„Pečovat o pacienty s HCH, v tom je cosi provokujícího a motivujícího“ (G. Gezella, Huntingtonova choroba, 2008). Pro terapeuty to platí dvojnásob. Terapeut je konfrontován s celou řadou komplexních projevů HCH a funkčních problémů, které se u každého pacienta projevují zcela vlastním způsobem. Práce s těmito pacienty vyžaduje od terapeuta odborné znalosti a neobyčejné osobní nasazení.

Motivace pacientů s HCH pro terapie je velice obtížná, ale je žádoucí a nezbytná. Souvisí to s celkovým přijetím nemoci pacientem. Příčinou nedostatku motivace a jejího odmítání může být také snaha o „únik do nemoci“. Pacient se odevzdává plně do role nemocného a byl by rád, aby se s ním jednalo jako s nemocným. Odmítá se účastnit aktivit, protože: „Kdo je nemocný, potřebuje klid!“

Specifika HCH

Komunikace

Komunikace s pacientem

V případě nemocných s HCH je dobrá komunikace základem veškeré kvalitní a přínosné péče o pacienta. Je zřejmé, že jejich zdravotní stav ovlivňuje možnost dobře komunikovat, porozumět situaci či významu sdělení. Vyplývá to přímo z příznaků onemocnění, kdy pacient postupně ztrácí veškeré své dovednosti, které v průběhu svého předchozího života získal. Ztrácí nejen své schopnosti, ale i své postavení ve společnosti. Toto jsou pro dobrou spolupráci s pacienty nejvíce limitující faktory. Vše velmi ovlivňuje i jejich předchozí povaha. Proto musí být komunikace velice individuální a bývá obtížná. Vyžaduje především trpělivé a vysoce tolerantní protějšky (partner, pečovatel, terapeut, lékař...).

Pokud má být komunikace efektivní a splnit očekávání, je potřeba sledovat řadu prvků z oblasti verbální, ale i neverbální komunikace. Mezi základní **kritéria úspěšné verbální komunikace** patří: 1) jednoduchost, 2) stručnost, 3) zřetelnost, 4) vhodné načasování a 5) přizpůsobivost. Přičemž stručnost nesmí vyznít jako strohost či neochota komunikovat. I čas, kdy jsou pacientovi poskytovány informace, vnímá nemocný jako dobu, kdy je mu věnována pozornost a velice si toho váží. Při komunikaci s nemocným, speciálně s pacientem s HCH, je třeba se vyjadřovat jasně a nepoužívat dvojsmyslných obrátů, jako např. při oznámení, že dědeček zemřel, nepoužít obrat: *Váš dědeček odešel*. Následuje totiž logická otázka: *Kam?*

Existují dvě základní **metody efektivní komunikace**, jednak teorie aktivního naslouchání (nedirektivní komunikace) a teorie preterapie (teorie reagování na pacienta). Úspěšně se však v péči o pacienta s HCH může použít i metoda asertivního chování a sdělování činy.

Teorie nedirektivní komunikace

Nedirektivní rozhovor je typ rozhovoru, resp. způsob komunikace, kdy se nechává iniciativa na pacientovi, kdy jsou mu projevovány sympatie, zájem a akceptace pacientových slov. Podmínkou pro vedení nedirektivního rozhovoru je vytvoření přátelské a pro pacienta bezpečné atmosféry. Přičemž nedirektivní neznámá pasivní, ale znamená umět druhému naslouchat. V tomto způsobu komunikace se do popředí dostává neverbální způsob komunikace, pomocí níž lze pacientovi vyjádřit svoji nastavenost naslouchat mu, dát mu možnost

ventilovat tenzi, najít vlastní řešení situace a doprovázet ho v jeho těžké životní situaci.

Zásady pro vedení nedirektivního rozhovoru:

- akceptace pacienta – znamená přijímat pacienta takového, jaký je, s jeho názory, stanovisky, klady i nedostatky,
- empatie – je umění vcítit se do pocitů pacienta zachytit jeho aktuální prožívání, vystupovat jako lidská bytost, jako spřízněná duše, která má pochopení a čas naslouchat,
- reflexe – je umění představovat „zrcadlo“, které odráží pacientovy pocity, myšlenky, přání.

Technika efektivní komunikace, označovaná jako aktivní naslouchání, je definována jako stav, kdy je druhé osobě nasloucháno ve snaze porozumět tomu, co nám sděluje. Je důležité nedávat rady, alespoň ne plánovaně. Společné hledání odpovědí na otázky se nazývá partnerský přístup (Pokorná, 2006).

Průběh aktivního naslouchání lze rozdělit do tří fází: 1) identifikace emocí; 2) vyslechnutí faktů a 3) nalezení řešení.

- **První fáze** – kdy dochází k identifikaci emocí, je velice obtížná část, svěřující se může chovat nepředvídaně, zkratkovitě, spíše naznačuje, než konkrétně popisuje své problémy.
- **Druhá fáze** – vyslechnutí faktů, snaha porozumět souvislostem. Je vhodné nechat volně hovořit svěřující se osobu, nepřerušovat ji, jen např. pokyvováním prokazovat stálou pozornost, osoba si často sama uvědomí reálný problém, příčiny a důsledky svých obtíží.
- **Třetí fáze** – nalezení řešení problémů. Pacient by sám měl hledat postupy řešení. Vyřeší-li problém osoba sama, která jím trpí, pomůže jí to vyrůst, získat sebejistotu, schopnost zvládat zátěžové situace bez pomoci druhých.

V Tabulce 8 jsou uvedeny jednotlivé techniky aktivního naslouchání. Jejich posloupnost není náhodná a při prvním kontaktu s osobou se doporučuje využít právě této posloupnosti, nemusí být využity všechny a mohou se i kombinovat (Pokorná, 2006).

Tabulka 8: *Techniky aktivního naslouchání. Upraveno podle (Pokorná, 2006).*

Technika	Příklady dotazů	Cíl
Povzbuzení	Co mi o tom můžete ještě říci... Řekněte mi o tom více... Jak to vidíte Vy...	Vyjádření zájmu o osobu a předmět hovoru Podněcení druhého k hovoru Nejčastěji povzbuzení otevřenými otázkami
Objasnění	Kdy se to stalo... Jak často se to stává... Koho se to týká... Co si o tom myslíte Vy...	Pomoc objasnit, o čem je řeč Získávání informací Hledání nových souvislostí Kladení otevřených otázek
Zrcadlení	Vidím, že Vás to velice trápí... Je Vám to líto... Vidím, že Vás to rozcílilo...	Vyjádření pochopení pocitů druhé osoby Prokázání porozumění Uznání, že pocity druhého jsou oprávněné Pojmenování, co druhý asi cítí a tím možnost poopravení našeho názoru Pojmenování pocitu přináší obvykle úlevu
Parafrázování	Jestli tomu dobře rozumím, tak Vy říkáte... Snažil jste se tedy říci asi toto... Rád bych zopakoval Vaše slova... Tak Vy si myslíte, že...	Ukázání druhému, že mu nasloucháme a rozumíme Ověření si, zda jeho slova správně chápeme Vyjádření sdělení vlastními slovy Sdělení druhému, co si myslí, že právě řekl
Shrnutí	Pojďme shrnout, co jsme do této chvíle probrali... Domnívám se, že bychom na tomto místě mohli diskusi shrnout... Dohodli jsme se, že budeme řešit..., je to tak...	Zopakování důležité myšlenky, faktů a pocitů klidným hlasem Popis dosaženého pokroku Zakončení jedné části jednání a přechod k další (opuštění nepodstatných témat)
Ocenění	Jsem rád/a, že jste mi to řekl/a... Těší mě, že... Bylo velmi cenné poznat Vaše názory...	Ocenění všeho, co ocenit lze (aktivní účast na jednání, ochota řešit problém, pozitivní přístup...) Ocenění osobitého pohledu na situaci a informací z jiné strany Ocenění by mělo být věrohodné a týkat se všech

Pakliže nemocný s HCH již není schopen navázat nebo udržet oční kontakt, může tento nedostatek nahradit dotek. **Dotek** upozorní pacienta na přítomnost sestry nebo pečovatele. Tento způsob využívá konceptu předchozí přípravy, který Randolph (Randolph, 1991) definoval jako poskytnutí informace nemocnému před tím, než po něm bude požadován projev nějaké aktivity. Randolph je přesvědčen, že osoby s HCH jsou schopnější splnit úkol, pokud jsou na něj předem upozorněny. Oslovení nemocného jménem předtím, než mu je něco sděleno, splňuje stejný účel, protože je pacient akusticky upozorněn dříve, než je po něm něco požadováno (Seidman-Carlson a Wells, 1998). U všech strategií v komunikaci s pacientem s HCH se vychází z faktu, že se jedná o progresivní onemocnění, kdy v průběhu času dochází různě rychle k úbytku dovedností pacientů. V případě terapie je hlavním cílem **udržet nebo zlepšit zachované schopnosti a preventivně bojovat s jejich nadměrným úbytkem** (Seidman-Carlson

a Wells, 1998). Nadměrný úbytek schopností může být výsledkem nevyužívání schopností nebo nevhodné aplikace podnětů z okolního prostředí, které jsou pro efektivní využívání zbývajících schopností potřebné.

Zásady, které při komunikaci s pacientem podporují jeho **schopnost porozumět emocím**:

- počkat 30 sekund (nebo i déle) po tom, co bylo o něco požádáno,
- chtít vždy v jednu chvíli pouze jednu věc,
- vždy se ujistit, že je pacient soustředěn na rozhovor,
- podporovat každé zlepšení zbývajících schopností pacienta,
- začínat hovor oslovením jménem a v průběhu hovoru stát v pacientově zorném poli,
- minimalizovat fyzickou únavu, která vede k oslabování motorických funkcí pacientů (jde např. o schopnost zachovat oční kontakt, která je zasažena motorickými změnami provázejícími HCH),
- v komunikaci používat konkrétní jazyk, zejména v případě, že pacient není schopný správně interpretovat skrytý význam rozhovoru,
- nepoužívat fráze, žargon a sarkasmus, ale využívat pouze základní slovní zásobu, vztahující se k jádru sdělení, které chtějí pacienti tlumočit (to napomáhá předcházet smyslovému přetížení nemocného s HCH a zvyšuje schopnost porozumění projevům emocí),
- podpořit pozitivní odměnou schopnost správně interpretovat neverbální emoční podněty nebo schopnost identifikovat tón hlasu jako šťastný, smutný nebo rozzlobený,
- poskytnout okamžitě pozitivní zpětnou vazbu, která pacientovi pomáhá upevnit rozpoznání správné interpretace verbálního i neverbálního projevu emocí.

Tím, že je nemocný ujištěn sestrou nebo ošetřovatelem o správnosti své reakce, se okamžitě posílí toto chování, což nemocným pomáhá zpracovat a použít informaci o svých vlastních reakcích (E. Kazner, osobní rozhovor, březen 1996) podle (Seidman-Carlson a Wells, 1998).

Používáním strategií kompenzujících chybějící schopnosti vytvářejí pečovatelé most, který pomáhá nemocným s HCH nahradit ztracené schopnosti a dále využívat schopností zbývajících.

Porozumění emočním projevům může být podpořeno **vytvořením vyhovujícího prostředí**. Je třeba myslet na to, že v prostorách chodeb, sociálních zařízení, společných prostor, hudebních místností, tělocvičen, ordinací, prostor pro pracovní terapie atp. dochází k různým způsobům a formám komunikace s pacientem s HCH a je nutné zde eliminovat přílišný hluk, světlo a ostatní aktivity na minimum, aby nedocházelo ke zbytečným frustracím pacientů.

Je-li porozumění emočním projevům ohroženo, sestry a ošetřovatelé mohou používat ke sdělení emocí různé prostředky. Sestry by měly postupně zkoušet různé přístupy, dokud nenajdou ten, od něhož už nemocný není schopen informaci zpracovat. Pokud není pacient schopen interpretovat verbální nebo neverbální projevy emocí, pečovatelé mu mohou výraz tváře nebo tón hlasu popsat slovy (Seidman-Carlson a Wells, 1998). Např. sestra může říci: „Můj hlas se zvyšuje, protože se zlobím.“ nebo „Usmívám se, protože jsem spokojená.“ Větu může sestra doplnit tím, že pacientovi ukáže kartičku, užívanou při vyplňování hodnotícího dotazníku, která se může stát součástí každodenní komunikace s pacientem (Seidman-Carlson a Wells, 1998). Jedním z prostředků pro sdělování informací pacientovi je i způsob klade- ní ano/ne otázek, nebo otázek, na něž je třeba si z několika odpovědí vybrat, věty jednoduché nebo souvětí (Seidman-Carlson a Wells, 1998). Viz. Tabulka 9.

Tabulka 9: Test úrovně chápání emocí u pacientů s HCH. Upraveno podle (Seidman-Carlson a Wells, 1998).

Obtížnost	Příklad
Otázka, kde se očekává odpověď pouze ano/ne	„Jsem smutná?“, „Jsem šťastná?“
Otázka s výběrem odpovědi	„Zlobí se ten pán nebo je šťastný?“
Prohlášení, konstatování větou jednoduchou	„Pan Novák se na Vás zlobí.“
Konstatování rozvítým souvětím	„Myslím, že Váš spolubydlicí je smutný, má vrásky na čele.“
<i>Tabulka ukazuje příklady od nejjednodušších typů po nejsložitější způsoby sdělování informace pacientům s HCH. Při komunikaci s pacientem se doporučuje používat nejvyšší úroveň, kterou je schopen zpracovat.</i>	

Naučit pacienty s HCH něco nového je těžké, ale častý odkaz na pomocné kartičky s obrázky obličejů vyjadřujících různé emoce pomáhá pacientovi v porozumění emocím (Seidman-Carlson a Wells, 1998). Obě výše zmíněné intervence napomáhají návyku opakování. Chiu (Chiu, 1991) je přesvědčený, že návyk dovoluje nemocným mnohem efektivnější zpracování informa- ce (Seidman-Carlson a Wells, 1998).

Doporučené způsoby komunikace podle stadia nemoci

I. stadium – u pacientů v počátečním stadiu onemocnění vystupuje z komunikačních do- vedností do popředí metoda **aktivního naslouchání**. Motorické a kognitivní změny v tomto stadiu ještě neoslabují soběstačnost pacienta, nebývají zvláště výrazné, projeví se spíše ve večerních hodinách, kdy je pacient unaven, anebo při mimořádných situacích. Přesto již pacient potřebuje dopomoci s organizováním denního režimu, při přípravě na mimořádné aktivity jako odjezd na dovolenou, do lázní či při návštěvě specializované logopedické, rehabilitační

a ergoterapeutické péče, která má pro udržení jeho další soběstačnosti nesmírný význam. Potřebuje již více odpočinku, volnější denní režim, zpravidla zvládá jen několik úkolů v průběhu dne. Většinou si chce svůj denní režim organizovat sám a nemá rád příliš mnoho vybočení ze stereotypů. Nejčastější komplikací bývá motivace pacienta k jakýmkoliv aktivitám. Těžké bývá i přesvědčit pacienty k doporučené rehabilitační a medikamentózní léčbě. Přitom je prokázáno, že terapie udrží pacienty mnohem déle v lepší fyzické i duševní kondici. Stejně i medikamentózní léčba pacienty zklidní a snáze se pak vyrovnávají se svojí životní situací. Problém s komunikací nastává, když lékař pacienta záměrně neseznámí s diagnózou nebo když si pacient nemoc nepřipouští, nevidí se jako nemocný, maximálně řekne, že je unavený anebo, že teď nemá náladu, či kvůli únavě nebo jiným běžným problémům (přepřecpanost, bolest zad či hlavy...) je pomalejší než dříve. Pacienta je třeba často korigovat v situacích, kdy je zbytečně frustrován a následně agresivní. Ve všech těchto případech je třeba používat **teorii aktivního naslouchání a asertivního chování. Technika otevřených dveří** je osvědčený způsob, jak zvládnout pacienta v afektu, či rozhodne-li se komunikovat a domáhat se čehokoliv **technikou obehnané desky**. Pak odejít a pacienta nechat o samotě je to nejlepší, ale i nejjednodušší, co se dá udělat. Když se agresivně něčeho domáhá, zkuste to úplně stejně jako on, čili metodou **zrcadlení**. Někdy to pomůže. **Metoda zákazu či trestu** se uplatňuje u pacientů, kteří zpravidla již znají svůj zdravotní stav a jsou zvyklí pracovat s multidisciplinárním týmem odborníků, s nímž mají uzavřenou dohodu, kde jsou stanovena pravidla „hry“ a i případné tresty, na kterých se předem dohodli (např. Pacient kouří na pokoji, přestože mu bylo vysvětleno, že tam kouřit nemá, že je to pro něho nebezpečné. On s tím souhlasí. Pak je možné při nedodržení dohody mu cigarety odebrat a nedovolit mu kouřit vůbec). Použití trestů v partnerském postavení v domácím ošetřování je velice obtížné.

II. stádium – v tomto stadiu se doporučuje používat především **metody aktivního naslouchání spolu s asertivním chováním**. V některých případech je dobré již používat **metodu dotykovou a metodu preterapie**. U pacientů ve II. stadiu onemocnění jsou výrazně postiženy jak motorické, tak emocionální, ale často i kognitivní funkce. Dochází již k narušení očního kontaktu a zrakové paměti, kdy pacienti špatně plánují, špatně identifikují emoce ve tvářích druhých atp. Pacienti v této fázi onemocnění bývají v cizím prostředí již velice úzkostní a cítí se bezpečněji, mají-li doprovod. Při komunikaci je dobré si uvědomit, že nejlépe zachovalá je paměť dlouhodobá a sémantická (pacient chápe význam slov), a proto je dobré v komunikaci na této znalosti stavět. Na řešení aktuálních problémů a nových situací je třeba jít jakoby oklikou, čili vyjít z informací a situací, které pacient bezpečně zná, kde si je jistý a teprve pak přejít k řešení aktuální otázky či problému. Vhodně zvolená a vedená rehabilitační a moti-

vační terapie může ještě poměrně dobře zachovávat soběstačnost pacienta a je důležitá pro zvládnání soběstačnosti v pozdějších stádiích onemocnění. Vzhledem k zhoršeným motorickým funkcím je třeba zajistit pro pacienta bezpečné prostředí (bezbariérovost). Je možné, že se bude muset v terapii a péči sestra, ošetřovatelé, logopedi či jiní terapeuti několikrát změnit, aby bylo dosaženo spolupráce s pacientem. V tomto případě je důležité si uvědomit, že pacient s HCH je pacient, jehož postižení je komplexního charakteru a že prvořadý je on. Po nastavení pravidel a uzavření dohody je pak možné uplatnit metodu zákazu. Ve druhém stadiu je již nutné pacientovi zcela zorganizovat denní režim, dohlížet na dodržování dietního režimu (hlídat pitný režim a kalorický příjem), hledat bezpečná řešení při chůzi, spánku, jídle i odpočinku. Tzn. je potřeba používat celou řadu zdravotnických a ergoterapeutických pomůcek a spolupracovat s multidisciplinárním týmem. Ve druhém stadiu je již velice důležitá i sociální opora pro pacienta.

III. stádium – kdy se do popředí dostává ztráta funkční samostatnosti pacienta, ztráta volných pohybů, rozvíjí se subkortikální typ demence a kdy je již i porucha mluvidel a pacient komunikuje spíše skřeky nebo jednoslovně „Ano“, „Ne“, „Nechci“. V tomto případě vstupuje do popředí **metoda preterapie, dotyková, bazální stimulace a alternativní způsoby komunikace**. Je dobře, když má pacient tyto metody nacvičené již z předchozích stadií onemocnění. V tomto stadiu může pacient pobývat ještě stále v domácí péči při spolupráci s agenturou domácí péče, sociálními pracovníky a multidisciplinárním týmem, který zpracovává a dohlíží na dodržování terapeutického plánu u každého pacienta zvláště. V některých případech by byl vhodnější dlouhodobý pobyt pacienta ve specializovaném zařízení, kde by byl pacient v komplexní péči, kde by byla zajištěna především jeho bezpečnost a dostatečný pitný a kalorický režim. V terminálních stádiích se pacient dostává do hospicové péče. V ČR zatím neexistuje specializované zařízení pro pacienty s HCH ani možnost dlouhodobějšího pobytu v hospicových zařízeních.

Při komunikaci s pacientem je vždy nejlepší vycházet ze znalostí jeho zájmů a znalosti jeho osobnosti v době, kdy byl ještě zdrav. V případě pečovatелů v domácí péči či pobytových zařízeních je důležité navázat spolupráci s rodinou, zjistit, co má pacient nejraději v televizi, zda ho bavil sport, myslivost, četba, film, co nejraději jí, pije, zda má rád procházky atp. V případě hospitalizace dovolit pacientovi obklopit se fotografiemi a předměty, které má rád a které mu připomínají jeho aktivní život, kdy byl ještě zdrav. Jsou to fakta, od kterých se lze v komunikaci vždy odrazit, protože pacienta potěší a snáze ho získají pro další spolupráci. Základem pro komunikaci je především paměť dlouhodobá, která je u pacientů dobře zachovalá a kromě toho si člověk uchovává spíše pozitivní vzpomínky. Dobrou komunikační pomůckou je také muzikoterapie.

Tabulka 10. Stanovení základní strategie usnadňující péči o pacienta s HCH. Upraveno podle (Seidman-Carlson a Wells, 1998).

Stanovení základní strategie usnadňující péči
Mluvte pomaleji
Počkejte 30 vteřin (nebo i déle), než položíte otázku
Zmiňujte pouze jednu věc
Stůjte tak, abyste si byli jistí očním kontaktem
Vyhňte se užívání žargonu či slangu
Užívejte slova, která jsou pro danou informaci základní
Poskytujte okamžitou pozitivní zpětnou vazbu – postiženého to ujistí, že odpověděl/la správně
Snižte zbytečný hluk, světlo a aktivitu v okolí na minimum
Pokud nelze navázat oční kontakt nebo jej udržet, zvažte užití dotyku Překládejte verbální nebo neverbální emoční projevy postiženému, pokud není schopen je pochopit, např. „Usmívám se, protože jsem šťastná.“
Dopřejte postiženému čas, ačkoli je důležité si uvědomit, že doba jeho pozornosti je omezená, proto volte kratší úseky ke vzájemné komunikaci
Volte otázky, které vyžadují odpověď ANO/NE
Pokud se vám zdá, že vám postižený nerozuměl, položte otázku jinak, ale nejprve delší dobu počkejte na odpověď, předčasné opakování otázky vrací pacienta v myšlenkách zpět a odpovědi se potom nedočkáte, jen ho zbytečně emočně rozrušíte, protože on si uvědomuje, co chce odpovědět, ale vy mu nedáte dostatek času
Potvrďte, že jste pochopili, co vám postižený řekl
Komunikační pomůcky musí být užitečné, jako např. tabulky s písmeny nebo obrázky
Ujistěte se, že ti, co s postiženými komunikují, jsou si vědomi všech komunikačních těžkostí a toho, jaké strategie lze použít
Dodávejte postiženým odvalu ke komunikaci
Vracejte postiženého k tématu, je-li třeba
Zapojte členy rodiny, poradí vám, jak nejlépe hovořit a komunikovat s nemocným

Komunikace s dětmi

Pro děti je existence HCH v rodině zdrojem mimořádného napětí. A může se zdát, že nejlepší cestou, jak je chránit, je o HCH v rodině vůbec nemluvit. Zatímco zpočátku může být tento způsob přínosným, z dlouhodobého hlediska může dětem velice uškodit.

Mnoho dospělých uvádí, že HCH byla v jejich rodinách zatajována a vůbec se o ní nemluvalo. Nyní, v dospělosti, se cítí podvedeni a jsou rozhořčeni. S HCH se potom v dospělosti daleko hůř vyrovnávají. Mají pocit, že členům rodiny nemohou důvěřovat. Připadají si okradeni. Mají pocit, že pro rozhodnutí, která v životě udělali, neměli všechny dostupné informace.

Jaké jsou důvody, proč s dětmi o HCH mluvit?

Děti mají právo vědět o všem, co ovlivňuje jejich rodinu. Vědí, jak žijí jeho spolužáci, jaké u nich doma panují poměry a vytváří si svou představu o „normální rodině“ a také sní o tom, jak by to podle nich mělo vypadat v jejich rodině. Tím, že rodina nebude o problémech (a tedy i o nemoci) mluvit, mohou děti získat dojem, že v rodině nepanuje důvěra. Všimnou si, že se něco děje, že v rodině není něco v pořádku. Jejich představy mohou být dokonce ještě horší, než jaká je skutečnost. Mohou se například domnívat, že udělaly něco, čím způsobily, že někdo z rodiny onemocněl. Takové představy mohou u dítěte vyvolat úzkost a pocity viny. Zamlčování existence HCH v rodině může u dítěte také vzniknout dojem, že je to tak hrozná věc, že o ní nelze ani mluvit. Pokud se o HCH v rodině nemluví, je téměř jisté, že to vyjde na povrch jinde a jinak. Děti dříve či později stejně zjistí pravdu. Genetika je téma, které se stále více probírá ve školách. Na HCH a ostatní genetické nemoci neustále upozorňují sdělovací prostředky. Rovněž na internetu je mnoho www stránek, které se detailně zabývají HCH (Henning, 2008).

Je důležité si také uvědomit, že se rodině uleví, budou-li děti o HCH včas informovány. Schovávat pravdu vyžaduje hodně energie. Mluvit pravdu osvobozuje od nutnosti zapamatovat si všechny vymyšlené důvody použité k vysvětlení změn, které se v rodině odehrály (Henning, 2008).

Děti mají neuvěřitelnou schopnost zvládat těžké situace. **Strach je naučený!** Pokud je před dítětem něco tajeno, nabude dojmu, že se jedná o děsivou skutečnost. Pokud se mluvení o tom, co se děje stane součástí rutiny, děti zjistí, že není nutné se bát. Dokážou si vysvětlit, proč se maminka nebo tatínek někdy chovají podivně, místo, aby se od nemocné osoby odtáhly, protože se jí bojí, budou jí nadále projevovat náklonnost a respektovat ji (Henning, 2008).

Kdo by měl dětem říci o zatížení rodiny HCH?

Děti se potřebují o HCH dozvědět nejlépe od svých rodičů, a ne náhodně nebo od někoho jiného! Pokud je pro rodiče z jakéhokoli důvodu obtížné o HCH promluvit, je vhodné požádat blízkého člena rodiny nebo přítele. Důležité je zajistit, aby se dítě s touto osobou cítilo uvolněně a aby byl tento člověk dobře obeznámen s HCH a měl o ní správné informace.

Další možností je oslovit odborníka, který pomůže s dětmi promluvit. Je vhodné, aby to byl člověk, který pracuje s rodinami zatíženými HCH. Je také důležité dítěti nastínit, proč se s tímto odborníkem má setkat a o co v rozhovoru půjde. Pokud by bylo dítě na rozhovor nepřipraveno, mohlo by jej setkání s neznámou osobou v cizím prostředí vydesit o to více, že mu

cizí člověk sdělí, že je někdo z jeho blízkých vážně nemocen. Nejprve lze dítě jen informovat, že lékaři zjistili, že příčinou zvláštního chování maminky nebo tatínka je nemoc a že za své chování nemůže a poté nemoc pojmenovat. „Je to proto, že má nemoc zvanou Huntingtonova choroba. Navštívíme spolu paní psychologku a lékaře, aby ti o HCH něco řekli.“ Někteří rodiče nebo příbuzní vzali děti nejprve na kliniku, jen aby děti viděly, kde se jejich maminka nebo tatínek léčí. Prostředí se tak stane pro dítě důvěrnější. Při další příležitosti již dítě může být přizváno na schůzku, aby se seznámilo s odborníky na HCH.

Kdy dětem o HCH říci?

Rodiče uvádějí různé důvody, proč s dětmi o HCH nemluvit. S těmito argumenty se dá vydržet celý život, např.: „Naše dítě je ještě příliš malé, nebude tomu rozumět.“ Někteří rodiče argumentují slovy: „Nechci mu zničit dětství.“ Anebo: „Je teď ve škole a učí se na testy, závěrečné zkoušky, atd.“ nebo také „Právě začal chodit s někým, o koho opravdu moc stojí, nechci mu to říkat nyní, pořádně by ho to zmátlo“. Jiní svůj názor hájí slovy: „Je právě těhotná, přece jí teď nemohu říci o HCH“? Jde o to si uvědomit, že o HCH je potřeba dítěti říci v jakémkoliv věku. Samozřejmě čím mladší dítě je, tím základnější informace dostane. Čím dříve se o nemoci začne mluvit, tím přijatelnější to pro dítě bude. Je to zkušenost založená na výzkumu s adoptovanými dětmi. Děti, které vyrostly a dospěly s vědomím, že jsou adoptované, se s tímto faktem vyrovnaly mnohem snáz, než ty, které to zjistily až později v životě. Základním poznatkem je, že NIKDY NENÍ PŘÍLIŠ BRZY.

Jak dětem o HCH říci?

Způsob vedení rozhovoru o HCH s dětmi, by měl vycházet z vlastní zkušenosti. Není-li rodič ještě se situací vyrovnán, je-li informace o HCH nová, pak si musí nejprve vyřešit své vlastní pocity. Pak teprve se bude při rozhovoru s dětmi cítit jistěji. S rozličně starými dětmi by se mělo mluvit samostatně a různým způsobem. Nicméně velmi dobrým postupem je začít konverzaci o HCH se všemi najednou, aby nevníkal pocit, že je někdo z problému vynechán. Nejprve je vhodné jen poskytnout informaci, jak se nemoc jmenuje. Později promluvit s každým osobně podle věku a podrobněji. Ujistit se, že si každý uvědomuje svou roli. Je dobré se připravit na nejobtížnější otázky a nacvičit si odpovědi. Například, pokud je nemocný prarodič, lze očekávat, že dítě bude přemýšlet o tom, zda tatínek nebo maminka mohou také onemocnět nebo i ono samo. Také ho může napadnout otázka, jestli se na HCH umírá a zda na ni umře každý. Pokud nebudete odpověď znát, přiznejte to. Je možné říci: „Nevím, zda tatínek nebo maminka onemocní HCH. Existuje ale jistá možnost, že by mohl/a. Vědci na celém světě však každý den hledají lék, aby nemusel/a onemocnět. Budeš-li si kvůli HCH

někdy dělat starosti nebo si budeš myslet, že už jsi nemocný HCH, přijď za mnou a řekni mi to“. Dobré je najít pro rozhovor vhodné místo a rozhovor přizpůsobit rodinným zvyklostem.

Co a kolik toho dětem o HCH říci?

Je důležité si uvědomit, že samotný rozhovor s dětmi ve skutečnosti provází daleko méně napětí. Často nutnost rozhovoru vyplyne náhle ze vzniklé situace, kterou je potřeba vysvětlit, aby nedošlo ke špatnému pochopení ze strany dětí. Všechny otázky, problémy nebo i strach z rozhovoru obvykle zmizí, jakmile se s dětmi o nemoci začne mluvit. Je důležité si uvědomit, že rozhovor nelze odbít najedou. Téma bude třeba čas od času znovu otevřít, poskytnout neaktuálnější informace a hlavně odpovědět dětem na jejich otázky, které s věkem budou přibývat.

Hlavní zásady rozhovoru s dětmi:

- sdělovat dětem informace, kterým budou rozumět, postupně podle věku, ujistit je, že budou vždy zabezpečeny, že na ně nebude zapomenuto, rozhovor pokaždé ukončit nadějí,
- nepřetěžovat děti zbytečnými podrobnostmi, často vypnou, když je informací příliš,
- nelhat,
- naslouchat dětem,
- nezatěžovat je finančními záležitostmi,
- neslibovat, co nelze splnit,
- nenutit je mluvit o HCH, když nechťejí.

Komunikace s osobami v riziku

Jsou případy, kdy se rodina o HCH dozví, až když jsou děti dospělé, např. v rozvedených manželstvích, kde žijí rodiče odděleně a o HCH se dozví až po propuknutí nemoci nebo dokonce až po úmrtí nemocného rodiče. I zde je nutné dodržet stejné zásady rozhovoru jako u dětí, jediné tak lze předejít nedorozumění, nedůvěře nebo odsouzení rodiče ze strany dětí. Mohly by si myslet, že rodič jim tuto informaci odepřel a že nyní se jejich osud zásadně změnil.

V každém případě je vhodné všechny připravit na to, že informace je zaskočí a nastane období vyrovnávání se s touto informací. Toto období může být různě dlouhé. Děti budou mít otázky. Je užitečné poskytnout jim informační letáky o HCH, kontakty na SPHCH (www.huntington.cz) a dát jim čas nejen na pročtení, ale také na zpracování získaných informací.

Vyrovňávání se s HCH

Vyrovňávání se s HCH je často diskutované téma. Jedna z partnerek nemocného s HCH říká: „Nevěřím, že existuje něco, co by vás mohlo připravit na horor jménem Huntingtonova choroba. Nikomu bych to nepřála. A nejvíc se bojím kvůli dětem“. Jisté je, že když se nemoc pojmenuje, když nemocný přijme alespoň to, že je nemocný Huntingtonovou chorobou a začne alespoň něco malinko pro sebe dělat, jako např. brát léky, je vše snazší. Rozhodně není dobré nemoc v rodině popírat a dělat si marné iluze, i když naděje umírá jako poslední.

Vše, co se v člověku bude po oznámení diagnózy odehrávat, popisuje Kübler-Rossová (Kübler-Ross, 1969) v pěti fázích procesu, při kterém se lidé vyrovnávají se smutkem a tragédií, zejména v případech diagnózy smrtelného onemocnění. Tyto fáze se dají aplikovat na jakýkoli druh mimořádné osobní ztráty (práce, příjmu, svobody). Mohou sem spadat i významné/tragické životní události jako smrt blízkého, rozvod, drogová závislost, vypuknutí nemoci či chronické nemoci, diagnóza neplodnosti a jiné události. Tyto fáze nemusejí nezbytně nastávat v níže uvedeném pořadí a nemusejí být ani všechny prožity, avšak vždy dotyčný zažije nejméně dvě z nich. Často též dotyčný může fáze zažít jako na tzv. „horské dráze“, což je střídání dvou nebo více fází, během nichž se dotyčný několikrát k jedné či více z nich navrací (http://cs.wikipedia.org/wiki/K%C3%BCbler-Rossov%C3%A9_model).

Ti, kteří během procházení jednotlivými fázemi pocítují problémy, by měli zvážit vyhledání odborné pomoci či pomoci podpůrných skupin.

Kübler-Rossová přinesla do obecného povědomí také citlivost, se kterou je třeba zacházet s osobami, vypořádávajícími se se smrtelnou nemocí (Santrock, 2007). Nancy Wexler říká: „Huntingtonova choroba nám postupně bere vše, co nás činí lidskými“. Tuto skutečnost si pacienti velice dobře uvědomují, a proto je třeba s nimi zacházet jako s truchlícími.

Fáze vyrovnávání se

Existují jednotlivé fáze vyrovnávání, známé v angličtině pod zkratkou DABDA: **D**enial – popírání/šok, **A**nger – hněv/agrese, **B**argaining – smlouvání, **D**epression – deprese a **A**ceptance – smíření (Santrock, 2007).

- **Popírání** – „Cítím se dobře. Tohle se nemůže stát, ne mně. Došlo k záměně výsledků, to musí být omyl.“ Popírání je pro jedince pouze dočasnou obranou. Jde o šokovou situaci, která může trvat různě dlouho. Dotyčný se nechce s nastalou situací smířit (Slezáková et al., 2007).

Pacienti s HCH začínou ve fázi popírání často pít a hodně kouřit; možná se jim vše zdá potom snazší.

- **Hněv/agrese** – „Proč já? To není fér! Proč se to děje mně? Kdo za to může?“ Jakmile se jedinec dostane do druhé fáze, uvědomuje si, že v popírání již nemůže pokračovat. V této fázi je o dotyčného velmi těžké pečovat v důsledku pocitů vzteku a závisti. Mohou též přestat spolupracovat.

- **Smlouvání** – „Chci se dožít svých vnuků. Udělám cokoli, abych mohl/a žít ještě pár let. Dám všechny své peníze za...“ Třetí fáze zahrnuje naději, že jedinec může nějakým způsobem oddálit či odložit smrt. Dotyčný se obrací k vyšší moci (např. Hospodinovi) s žádostí o delší život výměnou za změnu životního stylu apod. Psychologicky dotyčný říká: „Chápu, že umřu, jen kdybych měl o trochu více času...“ V této fázi též dochází k hledání zázračného léku či alternativních metod léčby (Slezáková et al., 2007).

- **Deprese** – „Jsem tak smutný, proč se s čímkoli obtěžovat? Umřu, tak o co jde? Ztratil/a jsem milovaného/milovanou, proč dál žít?“ Během čtvrté fáze si umírající začíná uvědomovat jistotu blížící se smrti. Může být proto zamlklý, uzavřený, odmítat návštěvy a trávit většinu času v pláči a truchlení s pocity strachu, úzkosti, smutku a beznaděje (Slezáková et al., 2007). Nedoporučuje se dotyčného v této fázi rozveselovat. Jde o důležité období smutku, které musí proběhnout. V některých případech je nezbytné podat psychofarmaka (Slezáková et al., 2007).

- **Smíření** – „Bude to v pořádku. Nemůžu proti tomu bojovat, měl bych se na to připravit.“ V této poslední fázi se dotyčný začíná vyrovnávat se svou smrtí či smrtí milovaného. Dochází k psychickému uvolnění a pacient je schopný na léčbě spolupracovat a přistupovat k ní s rozumem (Slezáková et al., 2007).

V průběhu času se různé fáze vyrovnávání u jednotlivých členů rodin střídají. Málokdo řekne, že má vše jednou pro vždy vyřešené. Důležité je s tímto faktem počítat a být otevřený komunikaci.

Stává se, že pacienti nemoc popírají, odmítají přijmout diagnózu a následně také léčbu. Často tvrdí, že mají vše pod kontrolou, že jsou zdraví, svobodní a mohou si dělat, co chtějí. U zdravých partnerů nebo rodičů je nejhorším způsobem, jak se s nemocí vyrovnat, setrvávat ve fázi silného popírání, uchýlit se k alkoholu, uzavřít se do svého světa a zapomínat na to, že nesou zodpovědnost za nemocné blízké a musí jim zajistit péči. S HCH se vyrovnávají také

děti pacientů. Většinou se snaží získat o nemoci bližší informace. Jsou osoby v riziku, které si myslí, že absolvování presymptomatického testu za ně vše vyřeší. Zpravidla jsou překvapené, že je tomu jinak.

U každého, koho jakýmkoli způsobem zasáhla HCH, se mohou objevit deprese, které je třeba náležitě řešit.

Život s HCH je nekončící proces vyrovnávání se.

Péče o pacienta s HCH

Pečující rodina v důsledku závislosti a neustálé „pohotovosti“ často ztrácí kontakt s okolním světem. Osoba, která denně pečuje o těžce nemocného pacienta, trpí psychickým a fyzickým tlakem. Nedochází-li ke snižování tohoto tlaku, sám pečující může hledat východisko např. v násilí vůči ošetřovanému. Proto je tak důležité, aby se laická (rodinná) péče spojila s profesionální domácí péčí.

Domácí péče

Domácí péče (DP) se skládá z péče profesionální a laické.

Laická péče je poskytována rodinnými příslušníky i přáteli postižených anebo jinými dobrovolníky. Pacienti přijímají péči rodiny většinou kladně, přesto však tato péče v sobě nese určitá rizika. Z dlouhodobého hlediska vzniká mezi pacientem a pečujícím členem závislost, ze které není úniku. Tento stav se mnohdy projevuje bezmocností ústící v konflikty ve vztazích (často všech členů rodiny).

Ambulantně poskytovaná profesionální domácí péče se od roku 1990 stala nedílnou součástí moderního systému zdravotní i sociální péče v ČR. Jedná se o propojení zdravotní (mezinárodní termín Home Care) a sociální péče (mezinárodní termín Home Help), poskytované klientovi na základě rozhodnutí ošetřujícího lékaře v jeho vlastním sociálním prostředí. Klientem pro účely domácí péče se rozumí občan, který z důvodu změněného zdravotního a sociálního stavu je plně či částečně odkázán na odbornou pomoc druhé osoby (Misconiová, 2006a). V rámci domácí péče jsou pacient (klient) i jeho blízcí řádnými členy týmu se společným cílem, kterým je zlepšení kvality života klienta i jeho blízkých. Obrovskou výhodou DP v dnešní podobě je možnost poskytování péče v rozsahu, který byl donedávna poskytován pouze hospitalizovaným pacientům. Tento přístup je pro rodiny s pacienty s HCH nesmírným přínosem, především v komplexnosti přístupu (Misconiová, 2006a).

Pacientům s HCH je zpravidla poskytována dlouhodobá domácí péče, která obsahuje aktivity zdravotního i sociálního charakteru. Jedná se o tzv. integrovanou formu domácí péče nazývanou komplexní domácí péče, která je poskytována v rozsahu měsíců i několika let. U pacientů se musí počítat s tím, že jejich zdravotní stav si dříve nebo později (závisí na průběhu nemoci) vyžádá poskytování DP nad rámec maximálního rozsahu a že bude nutné,

po písemné žádosti ošetřujícího lékaře a schválení revizním lékařem zdravotní pojišťovny, maximální rozsah frekvence domácí zdravotní péče, která je hrazena z fondu zdravotního pojištění (3 x 1 hod. denně), rozšířit i nad uvedený rozsah (Misconiová, 2006b). Za určitých podmínek je možné rozšířit frekvenci ZDP na 5 hodin denně. Tento typ péče je pro pacienty s HCH vhodnější a přijatelnější než jiné formy péče, protože mohou díky DP setrvat co nejdéle v rodině, v prostředí, které důvěrně znají, a dodává jim pocit jistoty

Zdravotní domácí péče

Nárok na poskytování zdravotní domácí péče (ZDP) má každý občan ČR, čili i pacient s HCH, jehož ošetřující lékař po zhodnocení celkového zdravotního stavu a sociálního prostředí klienta rozhodne o poskytování ZDP. S ohledem na diagnostické a indikační skupiny klientů v domácí zdravotní péči (klienti plně či částečně závislí na pomoci druhé osoby nebo klienti umírající) je nutné zajistit nepřetržitou dostupnost péče 24 hodin denně, 365 dní v roce.

Dostupnost domácí zdravotní péče je obvykle zajištěna prostřednictvím stabilního čísla mobilního telefonu (tzv. tísňová linka), které může ošetřující lékař, klient i jeho blízcí využít vždy, pokud je to nezbytně nutné v průběhu 24 hodin. V systému domácí péče je možné se setkat s různými formami zdravotní péče:

- péče ošetrovatelská v rozsahu odborné činnosti v oboru všeobecná sestra, sestra se specializací v oboru,
- péče rehabilitační v rozsahu odborné činnosti fyzioterapeuta a ergoterapeuta,
- péče, terapie a konsiliární činnost poskytovaná dle aktuálního zdravotního a duševního stavu klienta ošetřujícími lékaři různých medicínských oborů – praktický lékař pro dospělé, praktický lékař pro děti a dorost, ambulantní specialisté (neurolog, psychiatr, rehabilitační lékař) atp.,
- péče poskytovaná dalšími pracovníky ve zdravotnictví, jako jsou kliničtí psychologové, psychoterapeuti, logopedové, nutriční terapeuti a další.

Ošetřující lékař, po zhodnocení celkového zdravotního stavu klienta i stavu jeho sociálního prostředí, ve spolupráci s vybranou agenturou domácí péče vystaví pro klienta poukaz na odbornost 925 – domácí zdravotní péče na tiskopisu 06 s pořadovým číslem 1. Tento tiskopis vyplní kompletně, včetně všech požadovaných zdravotních údajů o klientovi, stupni jeho mobility a doplní další náležitosti. Na tiskopisu 06 uvede příslušný typ návštěvy se všemi požadavky na péči a s agenturou a rodinou se poté podle potřeb klienta domlouvá rozsah a doba trvání ZDP.

Sociální domácí péče

Sociální péče je v domácí péči zastoupena pečovatelskou službou. Pečovatelskou službu poskytují, organizují a zajišťují orgány státní správy i samosprávy pro těžce zdravotně postižené občany, kteří nejsou schopni si sami obstarat nutné práce v domácnosti a další životní potřeby nebo kteří pro nepříznivý stav potřebují ošetření jinou osobou nebo další osobní péči, pokud jim potřebnou péči nemohou poskytovat rodinní příslušníci.

Pečovatelská služba je dle dikce platných právních norem poskytována za plnou, nebo částečnou úhradu klientem s přihlédnutím k věku, zdravotnímu stavu, příjmu a majetkovým poměrům klienta a jeho rodinných příslušníků.

Sociální potřebnost klienta stanoví sociální pracovník, který také určí, v jakém rozsahu bude pečovatelská služba poskytována. Současně uvede i výši spoluúčasti klienta na úhradě pečovatelské služby, která je stanovena platnou právní normou.

Úkony pečovatelské služby, kterými jsou zabezpečovány nezbytné životní potřeby sociálně potřebným klientům, jako je celková koupel včetně mytí vlasů, se poskytují bezplatně, tedy bez spoluúčasti klienta na úhradě (Misconiová, 2006b).

Sociální vyloučení ze společnosti a finanční obtíže, které s sebou nese HCH jsou problémy, na které nebyly rodiny připraveny. Zpočátku se snaží situaci zvládat sami, ale jsou-li v rodině malé či dospívající děti, je nutné využívat pomoc státu a služeb, které se v ČR začínají za úplatu postupně nabízet.

Sociální pracovníci tak mohou, kromě emocionální podpory, jako je klidný, nerušený přístup k pacientovi a jeho rodině, umístění v nadstandardních pokojích atp., také poskytnout instrumentární oporu (jako je zajištění sociální péče a služeb, zvýšení důchodu pro bezmocnost, přiznání mimořádných výhod podle vyhlášky č. 182 Sb. z roku 1991, zajištění agentury domácí péče), poskytnout i informační oporu (jako je kontakt na půjčovnu zdravotnických pomůcek pro pacienty s HCH, kontakt na zařízení pro respitní, rehabilitační a dlouhodobé pobyty, ale i na Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě, případně internetové stránky www.huntington.cz a hlavně také podpořit pacientovu rodinu a její jednotlivé členy.

Pobyt v nemocnici a zařízeních sociálních služeb

Progrese a komplikace HCH si dříve nebo později vyžádají krátkodobé, ale i dlouhodobé pobyt pacientů ve zdravotnických zařízeních a zřízeních sociálních služeb.

Nejedná-li se o specializované zařízení pro pacienty s HCH nebo zařízení, které má již s HCH zkušenosti, je potřeba personál upozornit, že se jedná o pacienta s tímto onemocněním. Personálu zařízení je důležité předat maximum informací o rizicích a komplikacích, které s sebou HCH (nejen) pro pacienty přináší. Nejzávažnější zdravotní komplikací bývá aspirace, zápal plic a smrt, která může nastat nečekaně rychle po přijetí. Také nelze vyloučit např. riziko požáru zapříčiněného choreatickými pohyby pacienta kuřáka, anebo problémy v komunikaci nebo sebeobsluze.

Při přijetí pacienta do pobytového zařízení by se měl provést vstupní pohovor s rodinou. Zjistit pacientovy zvyky, záliby, denní režim, oblíbená jídla, pitný režim, jestli je kuřák, jaké má nejčastější komplikace při chůzi, jídle, pití, hygieně, atp. a jaké jsou jeho možnosti, případně způsoby komunikace.

Okamžik přijetí pacienta do léčebného nebo pečovatelského zařízení je vždy emocionálně velmi stresující zážitek. Pacient se cítí ostrčený, opuštěný a ve svém novém prostředí často ztracený. Z toho vyplývá velké riziko, že se stáhne do sebe a odmítne nejen veškeré aktivity, ale třeba i pít a jíst. Proto je vhodné ubytování na jednolůžkovém pokoji, kde může mít věci, které mu budou připomínat rodinu, např. fotografie.

Je velice důležité, aby pacient získal důvěru v personál a aby věděl, že se po něm nebude požadovat nic, co by sám neuměl nebo neznal. Pro pacienty by mělo vedení zařízení vybírat klidné, tolerantní a empatické zaměstnance. Nevyhovuje-li jeden ošetřovatel, pak by měl být vybrán jiný, aby to v pacientovi zbytečně nevyvolávalo agresi.

V zařízení se musí stanovit terapeutický plán pacienta. Terapeutický plán se pravidelně konzultuje s celým multidisciplinárním týmem tak, aby stanovoval cíle, které budou pro pacienta motivující. Do plánu se mohou zakotvit i dohody, např. V pokoji se nekouří. Když to nedodržíš, nedostaneš cigaretu! atp. Umožňuje to dobře strukturovat denní režim, přesto však může být plán individuální.

Bezpečné prostředí

Pacienti s HCH upřednostňují **přehledné prostředí**, kde se nepřemísťuje nábytek, kde má vše své místo a kde mají, pokud možno, věci své běžné potřeby na viditelných místech. Dále mají raději stále stejné místo, kde sedí, leží či jedí nebo pijí kávu a také rádi nosí stále stejné oblečení. Narušení jejich „neměnného“ prostředí je snadno rozruší, může je přivést až k agresii.

Prostředí, ve kterém se pacienti pohybují, však musí být hlavně bezpečné.

V kuchyni není vhodný plynový sporák. Doporučuje se odstranit prahy, zbytečné koberečky a jakékoliv překážky, které by komplikovaly chůzi po bytě. Ostré hrany stolů je vhodné zajistit gumovými krytkami. Do **koupelny a WC** bude potřeba časem pořídit **úchyťová maddla** a do sprchového koutu a do vany **protiskluzovou podložku**. Situaci ulehčí i **zvýšené WC**.

Důležité je i lůžko a lůžkoviny, aby byl spánek pro pacienty bezpečný. Lůžka se doporučují v počátečních stádiích spíše širší a vyšší, aby se z nich dobře vstávalo. Prostěradla by měla být připevněna gumou a lůžkoviny na zip. Jinak vše pacienti různě skopou a zamotají se do povlečení. To jim může způsobit problém při vstávání. V pozdějších stádiích nemoci jsou vhodnější elektrická **polohovatelná lůžka se zábranami a hrazdou** (Obr. 7). Pro bezpečné odpočívání během dne se doporučují **speciální křesla** pro pacienty s HCH, která lze vypůjčit (Obr. 8).

S postupem nemoci je třeba **přizpůsobit i šatník a obutí pacientů**. Boty musí být pevné, nejlépe na suché zipy, prodyšné. Pacient se v nich musí cítit dobře a nesmí mít tendence v nich zakopávat. Oblečení je opět nejvhodnější z přírodních a prodyšných materiálů, nejlépe oblékané přes hlavu, bez knoflíků, zipů a šňorování. Kalhoty jsou nejlepší na gumu. Musí-li pacient nosit venku nějakou tašku, pak na doklady nejlépe poslouží ledvinka na břichu nebo taška s jednou kapsou napříč přes rameno.

Vytvořit člověku s HCH, který už ztratil schopnost koncentrovat se a snadno se rozptýlí (Seidman-Carlson a Wells, 1998), vhodné prostředí, je důležitý úkol pro pečovatele nejen doma, ale i pro sestry a ošetřovatele ve zdravotnických a sociálních zařízeních. Myslí se tím bezpečné vybavení pokojů, chodeb, sociálních zařízení, společných prostor včetně ordinací, hudebních místností, tělocvičen, prostor pro pracovní terapii atp. Vždy je třeba myslet na to, že ve všech těchto prostorách dochází k různým způsobům a formám komunikace s pacientem s HCH a je nutné eliminovat zde přílišný hluk, světlo a ostatní aktivity na minimum, aby nedocházelo ke zbytečným frustracím pacientů.



Obr. 7: Elektricky polohovateľné lôžko se zábranou.



Obr. 8: Speciální křeslo určené pro pacienty s HCH.

Psychohygiena pečovatелů

Většina pečujících vykonává péči s láskou. HCH z počátku přichází plíživě. Pečující osoba si tak zprvu ani nemusí všimnout, že na sebe postupně přibírá veškeré povinnosti v rodině a že už nemá na sebe čas a je v trvalém stresu. Příčinou kumulace stresových faktorů může být i dosavadní styl života rodiny, který se v případě chronicky nemocného pacienta s HCH musí změnit. Základem dobré péče o druhé je však dobrá péče o sebe – obzvláště ve smyslu životosprávy, prevence syndromu vyhoření, asertivního tréninku (zaměřeného zejména na obranu před manipulacemi) a sebezpoznání (Chovancová et al., 2012).

Pečovatelství je psychicky i fyzicky náročná práce. Základem psychické i fyzické pohody je v první řadě správná životospráva a zdravý životní styl. Důležitý je pravidelný tělesný pohyb, dostatek spánku a odpočinku (je dobré spát 6–8 hodin), pravidelnost, střídmost ve stravování (jíst pravidelně, v menších porcích několikrát denně, převaha ovoce a zeleniny, racionální strava s omezením cukrů a tuků), vyhýbání se negativním návykům (konzumace nadměrného množství alkoholu, ale i kávy, užívání drog, kouření) (Chovancová et al., 2012).

Nejdůležitější je odpočinek a relaxace. Odpočinout si je potřeba vždy, když jsou pociťovány první příznaky únavy. Nejvhodnějším odpočinkem jsou činnosti naprosto odlišné od pracovních a pečovatelských aktivit. Alespoň část odpočinkových aktivit by měla být volena samostatně, ne ve vazbě na okolí (přátele, rodinu). Na odpočinkové aktivity je potřeba se těšit a jejich průběh si co nejlépe užít, nebrat je jako povinnost nebo se do nich nutit (Chovancová et al., 2012).

Pro efektivní hospodaření s časem je potřeba se naučit odlišit věci podstatné od věcí nepodstatných, stanovit si priority a vědomě řídit využití svého času. Jenom tak je možné řídit výdej energie, zabránit jejímu plýtvání a zvládat fungování domácnosti, často navíc spojené s výkonem dalšího zaměstnání.

Pokud má pečovatel ještě jiné zaměstnání, nemělo by ho stresovat a vyčerpávat. V případě, že se tak děje, je nutné situaci přehodnotit.

V konfliktních situacích je vítáno se naučit nenechat se svést prvním negativním pocitem k impulsivnímu jednání, ale zachovat rozvahu. Doporučuje se najít si ventil snížení vnitřního

napětí – někdy pomůže rána do stolu, pláč nebo tanec. Pak by měla následovat zpětná konstruktivní analýza kritické situace společně s navržením alternativy jejího řešení.

Důležité je zajištění financí – jednak je potřeba platit účty za stravu a bydlení, ale je potřeba vytvářet i finanční rezervy na případná (ne)očekávaná vydání (např. bezbariérové bydlení).

Často se stává, že pečovatel propadá tzv. syndromu pomocníka, kdy je nadměrně citlivý k potřebám druhých lidí a vyjadřování vlastních citů a potřeb potlačuje. Důležité je vymezit si rozmezí mezi soucítěním a emocionálním odstupem, nenechávat se přetěžovat, myslet někdy také na sebe a naučit se říkat NE.

V komunikaci je ideální zrušit veškerá rodinná tabu. Otevřená komunikace předchází komunikačním problémům. Nastavení rodinných povinností a denního režimu roli pečovatele usnadňuje.

Důležitou součástí života je také humor a práce s emocemi – zejména jejich uvědomování a jejich ventilace. Je vhodné naučit se vyjadřovat své pocity otevřeně. Doporučuje se najít si emocionální podporu a nestydět se vyhledat pomoc odborníka v sociální oblasti, lékaře, či psychologa a požádat je o radu a o návrhy řešení (Chovancová et al., 2012).

Sdílení problémů, starostí ale i radostí je nedílnou součástí psychohygieny. Vyhledání sdružení či organizací, které seskupují osoby s podobnými problémy, umožňuje hledání pomoci ve smyslu rady, pochopení situace, konfrontace s jinými rodinami i odborného lékařského poradenství.

Podstatnou roli hraje pozitivní myšlení a užívání si pozitivních stránek života.

Tabulka 11: Pravidla osobní psychohygieny. Upraveno podle (Chovancová et al., 2012).

Pravidla osobní psychohygieny
Snížit příliš vysoké nároky
Přijmout skutečnost, že člověk je nedokonalý a chybující
Dbát na životosprávu – spánek, stravování, vyhýbání se negativním návykům
Stanovit si čas na odpočinek jen pro sebe
Stanovit si priority
Nevyplývat energií, ale soustředit se na podstatné činnosti
Stanovit si reálné cíle

Pravidla osobní psychohygieny
Vypracovat časový plán
Rozdělit práci rovnoměrně
Větší úkoly rozdělit na dílčí etapy
Dělat přestávky
Práci neodkládat
Zjednodušit si provoz domácnosti (pravidelný úklid, nakupování, vaření atp.)
Zajistit finance – hlavně trvalé platby a vytvářet finanční rezervy
Nestresovat se v zaměstnání
Zabránit kumulaci stresu
Najít ventil snížení vnitřního napětí
Zachovat rovnováhu v kritických okamžicích s následnou konstruktivní analýzou
Naučit se říkat NE a vyhnout se syndromu pomocníka
Předcházet komunikačním problémům
Najít emocionální podporu
Vyjádřit otevřeně své pocity
Nestydět se přijmout pomoc od rodiny, přátel i profesionálů
Shromáždit si co nejvíce informací o HCH
Najít bezpečné prostředí k otevřené komunikaci o problémech, např. ve svépomocné organizaci, SPHCH
Myslet pozitivně. Radovat se a vychutnávat vše, co má v životě hodnotu

Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě

Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě (SPHCH) byla založena jako čistě neziskové svépomocné občanské pacientské sdružení v Praze dne 14. května 1991 (od roku 2014 spolek). Zakladatelkou a první předsedkyní byla MUDr. Jana Židovská, CSc. Vznik SPHCH v České republice podpořil Gerrit Dommerholt, který byl v té době prezidentem IHA (International Huntington Association).

Cílem je vytvářet podpůrný a vzdělávací program zaměřený na pomoc pacientům trpícím HCH a jejich rodinám, aby lépe porozuměli svým problémům a byli schopni je překonávat. Dalším cílem je aktivně podporovat výzkum různých aspektů této nemoci.

Počet členů v SPHCH je přibližně 650, počet aktivních členů je kolem 165. Rok od roku se počet členů v důsledku závažnosti diagnózy mění.

Finance získává společnost z darů a dotačních programů.

Společnost nepracuje pouze pro pacienty trpící HCH, ale též pro osoby v riziku, pro děti a pro pečovatele, na které je kladeno největší a často desítky let trvající břemeno péče o celou rodinu.

Pro osoby v riziku jsou nejdůležitější otázky genetického testování a dalšího vyrovnání se s osudem. Zde má největší význam edukace genetiků, psychologů a psychiatrů.

Pro pečovatele jsou připravovány edukační přednášky o ošetrovatelské péči a správné komunikaci v rodině, o výživě, o zajištění bezpečnosti prostředí a různých možnostech terapií pro pacienty s HCH.

Na pravidelně organizované rekondičně edukační víkendové pobyty jsou zvány firmy, které prezentují své produkty usnadňující péči o pacienty s HCH. Důležitá je také informovanost o možnostech sociální pomoci, profesionální domácí péči, psychologické podpoře pečovatelů a všech členů rodin (i dětí) a o relaxačních technikách. Nejvíce se osvědčuje tanec a muzikoterapeutické relaxace, které mají v oblibě i pacienti.

Činnost směřuje také k profesionálům, ať už lékařům a terapeutům, ale i ošetrovatelskému personálu a sociálním pracovníkům. SPHCH se snaží šířit povědomí o této řídké diagnóze, aby v budoucnu v zařízeních sociálních služeb bylo o všechny pacienty s HCH dobře postaráno.

Aktivity SPHCH

- Pořádání rekondičně edukačních víkendových pobytů, 2x ročně.
- Vydávání zpravodaje Archa, 2x ročně.
- Tisk a distribuce letáků a příruček o různých aspektech HCH.
- Vytváření finančních zdrojů, aby veškerá činnost a programy mohly pokračovat.
- Provozování půjčovny zdravotnických pomůcek pro pacienty s HCH ve spolupráci s královéhradeckou Diecézní katolickou charitou.
- Medializační činnost.
- Vytváření multidisciplinárního týmu odborníků spolupracujících s SPHCH.
- Spolupráce se sesterskými organizacemi EHA a IHA a se společností pro řídká onemocnění (EURORDIS).
- Spolupráce s Národní radou osob se zdravotním postižením v ČR a Koalicí pro zdraví.
- Pomoc rodinám s HCH při různých jednáních při prosazování zájmů pacientů.
- Provozování vlastních internetových stránek a internetové poradny pro rodiny s HCH.
- Jednání s politiky ohledně diskriminace osob v riziku a rodin s výskytem HCH.

Plány do budoucna

- Provozování půjčovny specializovaných zdravotnických pomůcek pro pacienty s HCH ve spolupráci s královéhradeckou Diecézní katolickou charitou.
- Zajištění kvality života, standardů péče a zdravotně-sociálních lůžek pro pacienty všech věkových skupin.
- Aktivní psychologická podpora osob v riziku a jejich ochrana proti diskriminaci.
- Podpora pečovatелů a dětí z rodin s výskytem HCH.
- Podpora výzkumu HCH při zajištění ochrany osobních údajů pacientů a jejich rodin.
- Trvalá edukace profesionálů (lékařů, terapeutů, ošetrovatelského personálu a sociálních pracovníků), kteří se ve své praxi mohou setkat s pacienty s HCH.

Členství SPHCH

SPHCH je členem mezinárodních organizací zabývajících se HCH, kde získává cenné materiály, podklady a informace o HCH, které potom dále předává rodinám, ale i profesionálům, kteří se tímto onemocněním zabývají. Členství v českých organizacích má význam především pro prosazování zájmů rodin s výskytem HCH v jednáních s Ministerstvem zdravotnictví a Ministerstvem práce a sociálních věcí ČR.

- Od roku 1991 – IHA – International Huntington Association.
- Od roku 1991 – EHA – European Huntington Association.
- Od roku 1991 – NRZP ČR – Národní rada osob se zdravotním postižením v ČR.
- Od roku 1997 – EURORDIS – Evropská organizace pro vzácná onemocnění.
- Od roku 2004 – Koalice pro zdraví, Česká republika.
- Od roku 2006 – EHDN – European Huntington's Disease Network, EHDN má v ČR jedno aktivní centrum v Praze.

Seznam materiálů vydaných SPHCH

Brožury

- Život s HCH – Výživa a stravování, 2003
- Život s HCH – Fyzioterapeutický program pro pacienty s HCH, 2006
- Život s HCH – HCH v rodině (knížka pro malé děti), 2007
- Život s HCH – Logopedie a poruchy polykání, terapeutické sešity, 2008
- Život s HCH – Fyzioterapie a ergoterapie, terapeutické sešity, 2008
- Život s HCH – Jak mluvit s dětmi o HCH, Henning, B. L., 2008

DVD

- Huntingtonova choroba (DVD pro pečovatele o pacienty s HCH), 2008

Literatura

ANDERS, M., UHROVÁ, T. a ROTH, J., 2005. *Depresivní porucha v neurologické praxi*. Praha: Galén. ISBN 80-7262-306-0.

CHIU, E., 1991. *Caring for persons with Huntington's disease: a handbook for health care professionals*. 2. ed. New York: Huntington's Disease Society of America.

DOMMERHOLT, G. a VARKEVISSER, K., 1991. *Huntingtonova choroba: brožura pro rodiny s výskytem HCH*. Praha: Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě.

Genetic testing [online], 2015. Huntington's Disease Youth Organization, c2015 [cit. 2015-01-19]. Dostupné z: <http://en.hdyo.org/eve/articles/53>

HENNIG, B. L., 2008. *Jak mluvit s dětmi o Huntingtonově chorobě*. Náchod: Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě. ISBN 978-80-904199-1-9.

Huntingtonova choroba [videozáznam na DVD], 2008. Hradec Králové: Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě.

CHOVANCOVÁ, P., KRYLOVÁ, H., PETŘEKOVÁ, M., ŠAŇÁKOVÁ, Š. a VOČKA, Z., 2012. *Vybrané otázky péče o osobu blízkou*. Olomouc: CARITAS – Vyšší odborná škola sociální. ISBN 978-80-87623-00-8.

KENT, A., 2004. Huntington's disease. *Nursing Standard*. **18**(32), 45–53. ISSN 0029-6570.

KREMER, B., GOLDBERG, P., ANDREW, S. E et al., 1994. A worldwide study of the Huntington's disease mutation: the sensitivity and specificity of measuring CAG repeats. *New England journal of medicine*. **330**(20), 1401–1406. ISSN 1533-4406.

KÜBLER-ROSS, E., 2014. *On death and dying: what the dying have to teach doctors, nurses, clergy and their own families*. New York: Scribner. ISBN 978-1476775548.

Kübler-Rossové model, 2014. In: *Wikipedie: otevřená encyklopedie* [online]. St. Petersburg (Florida): Wikimedia Foundation, 2001, strana naposledy editována 7.10.2014 [cit. 2015-02-09]. Dostupné z: http://cs.wikipedia.org/wiki/K%C3%BCbler-Rossov%C3%A9_model

MISCONIOVÁ, B., 2006a. *Poskytování domácí zdravotní péče* [online]. Národní centrum domácí péče ČR, 2006a, poslední revize 14. 6. 2007 [cit. 2007-06-15]. Dostupné z: www.domaci-pece.info/poskytovani-domaci-zdravotni-pece/1564142

MISCONIOVÁ, B., 2006b. *Nejčastější otázky a odpovědi* [online]. Národní centrum domácí péče ČR, poslední revize 14. 6. 2007 [cit. 2007-06-15]. Dostupné z: www.domaci-pece.info/nejcastejsi-otazky-a-odpovedi/1511448

POKORNÁ, A., 2006. *Efektivní komunikační techniky v ošetrovatelství*. Brno: Národní centrum ošetrovatelství a nelékařských zdravotnických oborů. ISBN 80-7013-440-2.

- PREISS, M., KUČEROVÁ, H. et al., 2006. *Neuropsychologie v neurologii*. Praha: Grada. ISBN 80-247-0843-4.
- RANDOLPH, C., 1991. Implicit, explicit, and semantic memory functions in Alzheimer's disease and Huntington's disease. *Journal of clinical and experimental neuropsychology*. **13**(4), 479–494. ISSN 1380-3395.
- ROTH, J. et al., 2004. Huntingtonova nemoc: základní informace. *Archa: zpravodaj Společnosti pro pomoc při Huntingtonově chorobě*. (25), 14–24. ISSN 1803-4500.
- ROTH, J. et al., 2009. Současné terapeutické možnosti u Huntingtonovy nemoci. *Psychiatrie pro praxi*. 10(5), 205–207. ISSN 1213-0508.
- ROTH, J., KLEMPÍŘ, J. a ŠPAČKOVÁ, N., 2006. Kognitivní deficit u Huntingtonovy nemoci. In: PREISS, M., KUČEROVÁ, H. et al. *Neuropsychologie v neurologii*. Praha: Grada. ISBN 80-247-0843-4. Kapitola 7, s. 271–301.
- SANTROCK, J., 2007. *A topical approach to life-span development*. New York: McGraw--Hill. ISBN 9780073382647.
- SEIDMAN-CARLSON, R. a WELLS, D. L., 1998. The ability to comprehend affective communication in individuals with Huntington's disease. *Journal of gerontological nursing*. **24**(12), 16–23. ISSN 0098-9134.
- SLEZÁKOVÁ, L. et al., 2007. *Ošetrovatelství pro zdravotnické asistenty: gynekologie a porodnictví, onkologie, psychiatrie*. Praha: Grada. ISBN 978-80-247-2270-2.
- WARBY, S. C., VISSCHER, H., COLLINS, J. A., DOTY, C. N., CARTER, C., BUTLAND, S. L., HAYDEN, A. R., KANAZAWA, I., ROSS, C. J. a HAYDEN, M. R., 2011. HTT haplotypes contribute to differences in Huntington disease prevalence between Europe and East Asia. *European journal of human genetics: EJHG*. 19(5), 561–566. ISSN 1018-4813.
- ZUCCATO, C., VALENZA, M. a CATTANEO, E., 2010. Molecular mechanisms and potential therapeutical targets in Huntington's disease. *Physiological reviews*. **90**(3), 905–981. ISSN 0031-9333.

Kontakty

Multidisciplinární tým

1. LF UK a VFN Praha

NEUROLOGICKÁ KLINIKA – CENTRUM EXTRAPYRAMIDOVÝCH ONEMOCNĚNÍ

Kateřinská 30, 120 00 Praha 2

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

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

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

Dotazy na psychiatrické problémy

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

Dotazy na psychologické problémy, např. rozhodování osob v riziku, zda podstoupit genetické testování

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

Konzultace z logopedie

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

Konzultace z fyzioterapie

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

PSYCHIATRICKÁ KLINIKA

Ke Karlovu 11, 120 00 Praha 2

MUDr. Martin Anders, Ph.D., tel.: 224 965 220, e-mail: anders.martin@vfn.cz.

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

KLINIKA DĚTSKÉHO A DOROSTOVÉHO LÉKAŘSTVÍ

Odd. lékařské genetiky, Ke Karlovu 2, 128 02 Praha 2

Genetické konzultace

MUDr. Jana Židovská, CSc., mobil: 737 198 841, e-mail: jana.zidovska@seznam.cz.

Odd. lékařské genetiky: tel.: 224 967 171–2 (čtvrtek).

Privátní genetická ambulance (Sokolovská 35, Praha 2): tel.: 224 941 033 (úterý, středa, pátek).

Fakultní nemocnice a Univerzita Palackého Olomouc

I. P. Pavlova 6, 779 00 Olomouc

ÚSTAV LÉKAŘSKÉ GENETIKY

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

Doc. MUDr. Alena Šantavá, CSc., tel.: 588 444 464, e-mail: alena.santava@iol.cz, alena.santava@fnol.cz.

MUDr. Marek Godava, tel.: 588 443 724, e-mail: marek.godava@fnol.cz.

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

NEUROLOGICKÁ KLINIKA

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

MUDr. Michaela Kaiserová, tel.: 588 443 411, e-mail: michaela.kaiserova@fnol.cz.

KLINIKA PSYCHIATRIE

Prof. MUDr. Klára Látalová, Ph.D., tel.: 585 854 612, e-mail: klara.latalova@upol.cz.

MUDr. Dana Kamarádová, tel.: 588 443 515, e-mail: dana.kamaradova@upol.cz.

Fakultní nemocnice Ostrava

17. Listopadu 1790, 708 52 Ostrava Poruba.

NEUROLOG. KLINIKA, AMB. PRO EXTRAPYRAMIDOVÁ ONEMOCNĚNÍ

MUDr. Pavel Ressner, Ph.D., tel.: 597 373 110, e-mail: pavel.ressner@seznam.cz,
pavel.ressner@fno.cz.

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

ODDĚLENÍ LÉKAŘSKÉ GENETIKY

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

ODDĚLENÍ PSYCHIATRICKÉ

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

Ostatní pracoviště

PARDUBICKÁ KRAJSKÁ NEMOCNICE

Kyjevská 44, 532 030 Pardubice 3

Dotazy na výživu

MUDr. Zuzana Kala Grofová, Nutriční a dietologické oddělení, tel.: 466 012 999, 466 019 426,
e-mail: zuzana.grofova@upce.cz.

Poradna pro extrapyramidová onemocnění

MUDr. Václav Dostál, tel.: 466 011 111, e-mail: comply@seznam.cz.

MUDr. Aleš Kopal, tel.: 466 011 111, e-mail: ales.kopal@seznam.cz.

SDRUŽENÍ PRO ALTERNATIVNÍ A AUGMENTATIVNÍ KOMUNIKACI

Tyršova 1835/13, 120 00 Praha 2

Konzultace z alternativní a augmentativní komunikace

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

ČESKÁ ASOCIACE ERGOTERAPEUTŮ

Kloboučnická 1627/7, 140 00 Praha 4

Konzultace z ergoterapie

www.ergoterapie.cz

ASOCIACE KLINICKÝCH LOGOPEDŮ ČR

Sokolská 35, 120 02 Praha

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

Tel.: 222 518 769, www.klinickalogopedie.cz.

PGD kliniky

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

MUDr. Věra Hořínová, klinický genetik, mobil: +420 604 415 649.

Mgr. Lenka Raszyková, molekulární biolog, mobil: +420 732 856 553.

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

MUDr. Věra Krutílková, tel.: +420 222 313 000, e-mail: vera.krutilkova@gennet.cz.

SANATORIUM REPROMEDA s.r.o., Viniční 235, 615 00 Brno, www.repromeda.cz,
Mgr. Miroslav Hornák, Ph.D., molekulární genetik, e-mail: mhornak@repromeda.cz,
mobil: +420 776 850 577.

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.

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, tel.: 774 151 290, e-mail: cavo@vzacna-onemocneni.cz,
www.vzacna-onemocneni.cz.

NÁRODNÍ CENTRUM DOMÁCÍ PÉČE ČESKÉ REPUBLIKY

www.domaci-pece.info

MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ ČR

Palackého nám. 4, 128 01 Praha 2, tel.: 224 971 111, www.mzcr.cz.

MINISTERSTVO PRÁCE A SOCIÁLNÍCH VĚCÍ

Na Poříčním právu 1/376, 128 01 Praha 2, tel.: 221 921 111, www.mpsv.cz.

KANCELÁŘ VEŘEJNÉHO OCHRÁNCE PRÁV

Údolní 658/39, 602 00 BRNO, tel.: 542 542 111, e-mail: podatelna@ochrance.cz,
www.ochrance.cz.

Mezinárodní organizace

European Huntington's Disease Network (EuroHD-net, EHDN), Oberer Elesberg 45/1, 89081 ULM, Germany, tel.: (+49) 731 500 63101, fax: (+49) 731 500 63082, www.euro-hd.net, e-mail: info@euro-hd.net.

Koordinátor pro EHDN v ČR: Tomáš Bernard, Clinical Research Consultant, Vrchlického 2035, 272 01 Kladno, tel.: 605 128 472, e-mail: tomas.bernard@seznam.cz.

Hereditary Disease Foundation, www.hdfoundation.org, e-mail: cures@hdfoundation.org.

Internacional Huntington Assotiacion (IHA), Mezinárodní asociace pro pomoc při HCH, www.huntington-assoc.com, e-mail: iha@huntington-assoc.com.

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

Poradny

Poradna NRZP ČR

Partyzánská 7, 170 00 Praha 7, tel.: 266 753 427, fax: 266 753 431, e-mail: poradnanrzp@nrzp.cz, www.nrzp.cz. Odborné sociální poradenství je poskytováno bezplatně.

Poradna pro uživatele sociálních služeb

Partyzánská 7, 170 00 Praha 7. www.poradnaprouzivatele.cz

Zde jsou ke stažení příslušné dokumenty pro uzavírání smluv, vzorové smlouvy, adresy poraden pro uživatele sociálních služeb v celé ČR, platné právní předpisy, tiskoviny v PDF formě a důležité odkazy, jako např. na MPSV (Ministerstvo práce a sociálních věcí) atp.

Umění doprovázet

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

Poradenská linka pro ty, kteří trpí nevyléčitelným onemocněním, pro jejich rodiny a blízké. Pracovníci poradny jim poskytnou podporu a informace o službách v oblasti hospicové, sociální i zdravotní.

Poradenství v sociální oblasti

Mgr. & Bc. Dagmar Klučková, DiS., Hlavní 1, 768 32 Zborovice, tel.: 573 369 017, mobil: 736 528 119, e-mail: vedouci.uspd.zborovice@ouss-uh.cz.

Poradenství v domácí péči

Rastislav Ostriž, Obránců míru 142/25, 533 12 Chvaletice, tel.: 776 364 690,
e-mail: rusty1@centrum.cz.

Poradna pro rodinnou terapii

PhDr. Jana Kovařovicová, Vršovicka 77, 100 00 Praha 10, tel.: 605 742 769,
e-mail: jana.kovarovicova@email.cz.

Poradna pro výživu

www.vyzivavnemoci.cz.

Seznam ambulancí a lékařů, kteří mohou předepisovat nutriční výživu na lékařský předpis (úhrada z veřejného zdravotního pojištění), lze nalézt na stránkách Společnosti klinické výživy a intenzivní metabolické péče, www.skvimp.cz.

Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě

Velké náměstí 37, 500 01 Hradec Králové, 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. Jiří Hruďa, EUR ING, Bělobranské nám. 6, 530 02 Pardubice, mobil: 724 903 243,
e-mail: info@huntington.cz, hruďaHD@seznam.cz, jirihruďa@seznam.cz.

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

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

Počet výtisku: 2 000 ks

Autoři: PharmDr. Zdeňka Vondráčková, Mgr. Monika Baxa, Zuzana Maurová

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

Publikace byla financována z dotace Ministerstva zdravotnictví ČR

Program vyrovnávání příležitostí

©

Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě

2014

ISBN 978-80-90-4199-4-0

ISBN 978-80-904199-4-0