

ARCHA



ZPRAVODAJ

Společnosti pro pomoc
při Huntingtonově chorobě

č. 48/2016





Přístroje pro umělou plicní ventilaci

Ventilátory Philips Respironics BiPAP® V60™ a Trilogy™

Jedinečné parametry těchto přístrojů zajišťují skvělé výsledky při neinvazivní i invazivní ventilaci. Rychlá odezva na neustále se měnící potřeby pacienta, vynikající kompenzace netěsností v okruhu a stabilní tlak i při vysokém průtoku, to jsou vlastnosti, díky nimž vítězí na poli neinvazivní ventilace. V60 se navíc může pochlubit snadným ovládáním pomocí přehledného velkoplošného barevného dotykového displeje.

Příslušenství

Nabízíme široké spektrum příslušenství a spotřebního materiálu včetně patientských okruhů a masek pro neinvazivní ventilaci od firmy Philips Respironics. Vzhledem k množství dodávaných typů a velikostí poskytneme řešení pro každého pacienta.

Airway management – Philips Respironics CoughAssist™

CoughAssist je neinvazivní terapeutický přístroj, který bezpečně a důkladně odstraňuje sekret z dýchacích cest u pacientů, kteří nedokáží efektivně vykašlávat. CoughAssist pročistí dýchací cesty tím, že v nich vytváří přetlak a poté náhlou změnou podtlak. Tato rychlá změna tlaku vytváří rychlou expiraci a simuluje tak přirozený kašel.

Výhody CoughAssistu

- Zbavuje dýchací cesty sekretu
- Snižuje výskyt respiračních infekcí
- Bezpečná a neinvazivní alternativa odsávání
- Snadná obsluha pro lékaře i pacienty
- Flexibilita
- Možnost použití s obličejovou maskou, náustkem nebo adaptérem na tracheostomickou kanylu
- Schváleno i pro domácí použití u dospělých i dětí



Linde Gas. Váš dodavatel přístrojů Philips Respironics

Dovozce do ČR: Linde Gas a.s. | Linde Healthcare
 U Technoplynu 1324, 198 00 Praha 9
 Tel.: 272 100 791, Zákaznické centrum: 800 121 121, www.linde-gas.cz



ZNAK SPHCH

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.

MOTTO:

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

Seneca

„Pouze život, který žijeme pro ostatní, stojí za to.“

Albert Einstein

„Nejkrásnější na světě nejsou věci, ale chvíle, okamžiky, vteřiny...“

Karel Čapek

SEZNAM ZKRATEK

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

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

VYDÁNO S LASKAVOU PODPOROU:

Beiersdorf spol.s.r.o.,
Linde Haelthcare,
Fresenius Kabi, s.r.o.

OBSAH

ÚVOD	4
Ztráta jistot	4
Teď ti řeknu, jak to cítím já! Aneb příběh má jméno Huntingtonova choroba	6
Ztráty a naděje	8
PROJEKTY 2016	9
Přehled projektů	9
Domácí pohybová cvičení pro pacienty s HCH	10
Nástěnný kalendář pro příznivce pacientů s HCH	11
INFORMACE	12
Týden mozku 2016	12
ČLÁNKY	14
Život v rodině s Huntingtonovou chorobou	14
Očima přítele: změny nálady a chování v raném stadiu HCH	20
Jak využít sílu virů k léčbě Huntingtonovy choroby	24
PŘÍBĚHY	28
Jak genetický test změnil můj život	28
VZPOMÍNKY NA SPOLEČNÁ SETKÁNÍ	31
Příště ráda přijdu zas :)	31
Rekondiční pobyt v Prostějově	31
ZDRAVOTNÍ PROBLEMATIKA	33
Protokol prediktivního testování a psychosomatické vyšetření	33
Mikronutrienty a Huntingtonova choroba	38
Ergoterapie	42
Na co máte právo ve zdravotních službách	43
Role patientských organizací posílí	46
SOCIÁLNÍ PROBLEMATIKA	49
Zvýšení příspěvku na péči	49
ČSSZ vysvětluje mýty o invalidních důchodech	50
MOŽNOSTI LÉČBY HCH V ČR	53
Centrum extrapyramid. onemocnění Neurologické kliniky 1. LF UK a VFN v Praze	53
Poradna pro extrapyramidová onemocnění v Pardubicích	54

Fakultní nemocnice Ostrava.....	55
Fakultní nemocnice Olomouc – Centrum pro diagnostiku a léčbu... ..	56
MOŽNOSTI GENETICKÉHO TESTOVÁNÍ V ČR	58
Preimplantační genetická diagnostika HCH v Sanatoriu Helios v Brně	58
Preimplantační genetická diagnostika HCH v Gennetu v Praze.....	59
Preimplantační genetická diagnostika HCH v Sanatoriu Repromeda v Brně	60
MOŽNOSTI POBYTOVÝCH ZAŘÍZENÍ PRO PACIENTY S HCH V ČR	63
Jihomoravský kraj, Královéhradecký kraj	63
Moravskoslezský kraj.....	64
Olomoucký kraj, Ostravský kraj.....	65
Pardubický kraj, Praha.....	66
Ústecký kraj.....	67
Zlínský kraj	68
STALO SE	69
III. Konference o velkých zvířecích modelech pro neurodegenerativní onemocnění... ..	69
REHAPROTEX 2015	69
Konference Strategic Fundraising for Difficult Causes	69
Konference o terapiích HCH v Palm Spings	70
Přednášky v rámci projektu – Osvěta a vzdělávání o HCH.....	70
Předány ceny Mosty.....	71
OZNÁMENÍ	73
NGO Market 2016.....	73
Rekondičně-edukační víkendový pobyt se zdravotním programem	73
Kongres EHA a EHDN.....	73
SPHCH na Facebooku a měsíčník HUNTINGTON.cz	73
Stav půjčovny zdravotnických pomůcek v Hradci králové.....	74
Kniha „Nutriční podpora“	74
Časopis „Můžeš“	74
Časopis „Mosty“	75
Projekt Jdi dál aneb jak být bez dluhů	75
Poradna „Znám své léky“	75
Poradna „Najdi lékárnu“	75
Podpořte SPHCH nakupováním přes GIVT.cz.....	75
KONTAKTY	77
HUNTINGTONOVA CHOROBA.....	83

ÚVOD

ZTRÁTA JISTOT

PharmDr. Zdeňka Vondráčková



Vážení a milí členové a příznivci SPHCH, už ani nevím pokolikáté vám chci přát krásné jaro a pozvat vás mezi nás na jarní víkendový rekondičně-edukační pobyt.

Moje úvodní slova by měla být slavnostní, protože přes všechny obtíže, které jsme řešili v SPHCH, a které řeším v osobním životě, slavíme 25. výročí existence.

K tomuto výročí nám dala paní redaktorka Marta Dušková z ČT2 v pořadu KLÍČ krásných 25 minut o SPHCH a osudech osob s ní spojených.

Upřímně jsem si u toho poplākala. Je to krásně natočené, sestříhané a i přes nepřízeň počasí a mé onemocnění musím říci, že mne to dojímalo. Osudy všech zúčastněných osobně znám a nějakým způsobem jsem s nimi spojená. Náchod je město mých středoškolských studií a vstřícnost zdejšího evangelického sboru dala domov již několika opuštěným pacientům s HCH. Další problematika je spojená s osobami v riziku HCH. Víím, že je to pro ně moc těžké přiznat a vyrovnat se s touto kartou osudu. My, jejich rodiče, jsme nevěděli nic. Nesmírně si vážím Jany, že veřejně řekla, jak je těžké naplnit v podstatě obyčejné přání žít v lásce, s hromadou dětí a nadějí, že ji budoucí partner v případě nemoci neopustí. Vypadá to jako jednoduchá věc, ale je velmi nelehké najít někoho, kdo bude ochoten se v případě nemoci o nemocného partnera starat. A není to otázka jen partnera, ale i jeho rodiny, která ho velmi často od takového vztahu zrazuje.

Jsem moc ráda, že v Čechách máme z veřejného zdravotního pojištění hrazené genetické poradenství a možnost v případě HCH absolvovat preimplatační genetickou diagnostiku (PGD) a že mladé páry v riziku HCH mohou mít díky IVE, čili umělému oplodnění, děti, které si do života neponesou vložu HCH. Stejně tak jsem ráda, že naši pečovatelé, pacienti i osoby v riziku, stejně tak jako děti nemocných mohou vyhledat psychologa, jehož pomoc je také hrazena z veřejného pojištění.

Proč to považuji za tak důležité? Sociální a zejména finanční situace rodin zatížených HCH není růžová a psychické ztráty, které život s HCH přináší, jsou nemalé. Většina rodin s HCH si myslí, že vyhledat psychologa je ostuda, slabost nebo dokonce selhání, ale je to právě naopak. Progrese nemoci s sebou nese nové a nové ztráty, které jsou zpočátku překonatelné, některé prožitky či zážitky oželíme po jistou dobu, ale člověk je tvor společenský a dříve nebo později každý z nás pocítí osamocení a beznaděj. A je jedno, zda se jedná o nemocného či jeho partnera, o děti nebo širší rodinu.

Jednou mi psycholožka řekla, že vše, o čem mluvím, vnímá jako ztrátu životních jistot. Úplně mi tím vyrazila dech. Teprve po chvíli jsem si uvědomila, že co mi již více než deset let bere sílu, je ta ABSOLUTNÍ NEJISTOTA VE VŠEM. A to určitě není to,

po čem v životě toužíme. Proto je život s HCH tak těžký. Ta nejistota netrvá půl roku, rok, ale trvá a narůstá léta. Může to být dvacet let, ale také dvě generace.

Jaká že nová pravidla nám ve vztazích nastavuje moderní svět? Opravdu máme všichni myslet jen a jen na sebe a své potřeby? Už opravdu neexistuje to staré pravidlo, že máme spolu v manželství setrvat ve zdraví i v nemoci a že děti chovají úctu ke starším a svým rodičům a pomohou jim v případech potřeby či nemoci?

Nahradila moderní společnost slovo MY a už bude jenom JÁ, JÁ a JÁ? To snad ne? Opět jsem si vzpomněla na svůj sloh ze třetího ročníku gymnázia na téma od A. Einsteina: Pouze život, který žijeme pro ostatní, stojí za to.

Kdybych nežila podle tohoto motta, asi bych nemohla pracovat v lékárně s nasazením, s jakým pracuji, a asi bych ani nemohla třináct let pracovat pro rodiny zatížené HCH. Často jsem unavená, nevydržím tolik, co dříve, musím mít svého supervizora, ale přece nenecháme SPHCH zaniknout, jen pro sobectví a víru, však on to za mne někdo udělá. Obávám se, že tak to snad v životě nemůže chodit. Stále věřím, že s osobním nasazením a od srdce a s láskou vždy vznikají ty nejdůležitější a nejtrvalejší věci kolem nás.

Proto jsem moc vděčná všem, kteří pro pacienty s HCH pracují, ať už jako profesionálové, nebo z řad rodin a studentů. Speciálně zájem studentů mne velice těší a mám v nich naději, že námi započatá práce nezanikne a že ji budou rozvíjet podle nejnovějších výsledků výzkumu. Moc bych si přála, aby se práce pro SPHCH mohla alespoň částečně profesionalizovat a být pro někoho hlavním zaměstnáním.

Přemýšlím, jak nejlépe zhodnotit loňský rok. O určité zhodnocení jsem se pokusila již loni na podzim a více méně bych se opakovala. Nebyl to rok jednoduchý především po finanční stránce. V závěru roku a na začátku roku 2016 nás potrápil úřednický šiml. Tím byla registrace SPHCH pod novým názvem a registrace stanov. Opravdu to nebylo jednoduché vyřídit. Děkuji všem, kteří se na tom podíleli a poskytli svá osobní data k registraci u královéhradeckého soudu. Na to navazovala registrace datové schránky na Ministerstvu vnitra. Spousta mých ověřených podpisů směřovala do všech možných institucí.

Po loňských problémech v účetnictví jsme nakonec vše stihli zaúčtovat a odevzdat všechna daňová přiznání včas. Opravdu vedeme skutečnou firmu se skutečnou zodpovědností, která padá především na statutárního zástupce. Prozatím jsem na sebe tuto funkci vzala já, což znamená, že bez mého podpisu za SPHCH neprojde nic. Tyto úřední záležitosti nám přinesly komplikace se sídlem společnosti. Zatím zůstalo v Hradci Králové.

V dotačních programech jsme zažádali o příspěvek na účetní, kterou od ledna dělá paní Ing. Marie Baxová z Liberce. Uzavřeli jsme s ní klasickou smlouvu o vedení účetnictví.

Ke konci roku se nám podařilo navázat aktivní spolupráci s mladými členy SPHCH a budeme jenom rádi, když přijmou místo v Radě SPHCH.

Nakonec bych ráda připomněla, že **členský příspěvek je 300 Kč**. Není to až tak velká suma, když si uvědomíte, že pro vás připravujeme 2x do roka zpravodaj Archa, ale i další materiály, které jsou pro vás zdrojem informací, abyste se mohli lépe starat o své nemocné. Je mi líto, že stále píšou o financích, ale činnost SPHCH je hlavně pro vás,

pro rodiny, které mají nemocné. Ubylo i drobných dárců a darů. Prosím, přispívejte. I stokoruny nám pomohou. V případě, že je dar 1.000 Kč a více, můžete ho uplatnit v daňovém přiznání. Rádi vám tato potvrzení vystavíme, potřebujeme k tomu však znát vaši korespondenční adresu.

4. 4. 2016 v České Čermné

TEĎ TI ŘEKNU, JAK TO CÍTÍM JÁ! ANEB PŘÍBĚH MÁ JMÉNO HUNTINGTONOVA CHOROBA

Rastislav Ostržíž



Při péči o svého blízkého, který je postižen nevyléčitelnou nemocí, se může pečující osoba přiblížit pocitům, které onen člověk prožívá díky **empatickému přístupu**. Tento princip je založen na schopnosti pečujícího vcítit se do pocitů a prožitků dané osoby a vidět svět jeho očima. **Tato metoda tak napomáhá pečující osobě lépe pochopit vnitřní svět nemocného a to, jakým způsobem se vyrovnává se svým onemocněním.** Zároveň je to prostředek sloužící k tomu, aby mohl pečující adekvátně přizpůsobit své jednání vůči člověku, který ne vždy, pod vlivem one-

mocnění, dokáže a chce respektovat potřeby a pocity člověka o něj pečujícího, obzvlášť když se jedná o osobu blízkou.

I v případě empatického posouzení situace nemocného a snahy dokonale přizpůsobit své jednání jeho potřebám se často stává, že pečující na své cestě k pomoci svému blízkému selže. Tato tendence je dána povahou nemoci, která svojí náročností klade velké nároky na osobu pečující. Je zcela obvyklé, že se po neúspěchu dostaví pocit viny, který pečující osoba bere velmi osobně. Čím více je člověk obeznámen s tím, jak nemocný prožívá svůj život, jak vnímá sebe sama, tím lépe bude schopen empatického přístupu. Náročnost péče nebude potom mít takový vliv na kvalitu empatie nebo syndrom vyhoření. Proto je velmi důležité, aby kdokoliv, kdo pečuje o člověka s Huntingtonovou nemocí, věděl, jak to cítí on (pacient).

K pochopení této zcela zásadní otázky je nutné přistupovat z pohledu holismu. Holismus předpokládá, že celek, respektive kvalita celku, se dá posoudit jedině na základě toho, z jakých částí se onen celek skládá. **Kvalita prožívání života je posuzována na základě naplnění a uspokojení biologických, psychologických, sociálních a spirituálních potřeb každého jedince. Jedině v případě naplnění všech dílčích oblastí života je člověk schopen být plnohodnotným členem společnosti a pozitivně vidět sebe sama v kontextu své existence.**

Rovina biologická – a jak to vidím já?

Již nejsem schopen ovládat své tělo, které mi doposud sloužilo. Jsem relativně mladý člověk, který má potíže se najíst, protože to nedokážu bez toho, abych se celý neušpinil. Býval

jsem typický chlap plný síly a energie. Já jsem byl hlavou rodiny, byl jsem ten, na koho se manželka mohla vždy obrátit, protože věděla, že se na mne může spolehnout. Myslím, že také proto se do mne zamilovala. Teď mne vidí, jak tu před ní sedím, nekontrolovatelně se pohupuji na židli a snažím se trefit lžící do úst. Jak mne asi vidí teď? Zcela jistě jinak. Nemůžu ji ani pevně obejmout bez toho, aby mé tělo nedělalo ty věčně iritující pohyby. Snažím se chodit, vypadat při tom normálně, aby si toho nikdo nevšimnul, ale je to marné! To by ještě šlo, ale jakoby toho nebylo dost, uvědomuji si, že nejsem schopen dokončit větu. Vím, co chci říct, ale jak? Už to mám na jazyku. Zhoršuje se to. Dívám se na svou manželku, s kterou jsem vždy o všem vyprávěl, a teď nejsem schopen říct ji ani to, že ji miluji! Než to řeknu, trvá mi to dlouho, slina mi teče po bradě a ruka mi nekontrolovatelně tančí vedle mého těla. Chci se na ni alespoň usmát. Otázkou je, dokážu to ještě vůbec?!

Rovina psychologická – a jak to vidím já?

Něco se se mnou děje. Je to divný pocit, když vím, že umírám, a ještě divnější je to, že si to uvědomuji a nic s tím nemůžu udělat. Mám strach. Tolik jsem toho plánoval, tolik jsem chtěl změnit. Má můj život ještě vůbec smysl? Každý den musím bojovat s tím, že se mi změnil život.

Každý den vidím svoji ženu a své děti. Vzdaluji se od nich a oni ode mne, opět jsem neudržel své emoce a vybuchnul jsem. Mé děti, Bože, mé děti. Já za to přeci nemůžu. Vědí to? Ví to má žena? Vědí, že mne to mrzí, i když jsem nevinný? Každý den o mne pečují, každý den je vidím, každý den na to myslím... promiň, chci říci a stále říkám. Ale to nestačí. Mně to nestačí! Cítím, že jsem jiný, sám sebe nepoznávám. Už to nejsem Já. Vzdaluji se sobě, vzdaluji se světu. A přitom chci žít, chci být!

Rovina sociální – a jak to vidím já?

Celý svůj život jsem na sobě pracoval, a to jen proto, abych se mohl postarat o svou rodinu. A dokázal jsem to. Byl jsem úspěšný a byl jsem oblíbený. Teď je všechno jiné! Já se již nedokážu postarat o svoji rodinu. Co jsem to za chlapa? Jsem vůbec k něčemu? Nemohu již pracovat! Co bude s mými dětmi? Kdo se o ně postará? Selhal jsem a je to jenom má chyba! Manželka mi to neřekne, asi se bojí, aby mne neurazila, ale ví to, cítí to. Určitě to tak cítí. Vidím jí to na očích, vždyť je teď na to všechno sama. Nechal jsem ji v tom!

Už je to docela dlouho, co jsem byl venku a cítil se pohodlně. Všichni na mne koukají a myslí si, že jsem alkoholik, že jsem divný. A to mne vůbec neznají. Zanevřel jsem na lidi. A proč ne? Já jsem izolovaný a já jsem nemocný.

Rovina spirituální – a jak to vidím já?

Kde je cíl mé cesty? Proč se to vůbec stalo mně? Co jsem komu udělal, že zrovna já? Má vůbec smysl, jít dál? Nebylo by lepší to všechno ukončit a odstranit všechno to trápení lidí kolem mne? Bože, jsi vůbec, když si tohle na mne dopustil?

Můžeme se snažit být lepší, ale můžeme se snažit marně. Bez toho, abychom se snažili pochopit to, jak to vidí nemocný člověk, nebudeme nikdy úplně schopní empatie. Je

to cesta neuvěřitelně těžká, ale na jejím konci je kvalitně a nesobecky uspokojená každá potřeba člověka, který nás potřebuje a který potřebuje vědět, že tu jsme pro něho.

ZTRÁTY A NADĚJE

Ing. Jiří Hruša



Když sedím v pracovně u počítače a podívám se ven z okna na zahradu, tak u sousedů na třešni sleduju uschlý list, který stále visí na původním místě. Přes všechnu nepřízeň počasí, déšť, sníh, vítr, někdy i hodně silný, se ten seschlý vrásčitý list kolíbá, ale drží. Jakou asi silou? Možná, že nadějí, že se zase zazelenaá bude užitečný. Snad, že třešni opět pomůže mít plody?

Každý máme určitou psychickou a fyzickou kapacitu, a tedy i hranici snesitelnosti, svoji míru soudnosti a odpovědnosti. S tou musíme zacházet, hospodařit. Nepočítat ztráty, ale naděje.

Ztráty nakonec přebolí, proč se tedy s nimi dopodrobna a opakovaně zabývat, patlat se v nich? Stejně je nakonec zahrneme do jednoho rance a odložíme do kouta naší mysli.

Jinak je to s nadějemi. S odcházející zimou máme naději, že si užijeme zase sluníčka a že přijde i déšť, tak potřebný pro budoucí sklizeň. Stejně tak máme i naději, že bude nalezen lék na Huntingtonovu chorobu, který třeba oddálí nástup nemoci nebo ji přímo zastaví. Také máme naději, že díky trvalé snaze edukovat laickou i odbornou veřejnost, bude povědomí o nemoci konkrétnější, což prospěje jak nemocným, tak osobám v riziku onemocnění, tak i pečujícím členům rodiny.

Mimo Archy, kterou dvakrát ročně vydáváme a rozesíláme, s námi natočil empatický štáb druhého programu České televize dokumentární pořad o Huntingtonově chorobě „Klíč“. Ten je možné si stáhnout z uložených pořadů na stanici ČT2.

Také jsme se jako SPHCH zapojili do osvětových aktivit při příležitosti mezinárodního Týdne mozku. Já jsem se zúčastnil přednášky v Centru PIGMOD v Ústavu živočišné fyziologie a genetiky Akademie věd ČR v Liběchově. Úvodní přednášku o výzkumu neurodegenerativních onemocnění na tomto pracovišti měl pan profesor Jan Motlík, ředitel Centra. I když činnost Centra znám již několik let, teprve tam jsem se dozvěděl o neuvěřitelně širí výzkumných programů. Následovaly ještě dvě přednášky a potom nás hostitelé provedli operačními sály a laboratořemi, kde nám ukázali vzácné laboratorní přístroje. Den strávený tam byl velice zajímavý. Prasátka s genem pro HCH jsme neviděli, jsou ustájena na jiném místě.

V závěru přeji pořádnou porci naděje všem členům SPHCH i dalším čtenářům.

A suchý list tam stále drží!

PROJEKTY 2016

PŘEHLED PROJEKTŮ

Mgr. Monika Baxa

V roce 2016 nás kromě realizace „tradičních“ projektů jako jsou rekondičně-edukační pobyty, vydání zpravodajů Archa a informačních materiálů o HCH a SPHCH nebo správa internetové aplikace www.huntington.cz čekají i zcela nové projekty. Můžete doma cvičit s lektorkou pohybových aktivit a těšit se na další brožuru z řady Život s Huntingtonovou chorobou a také na nový vzhled a rozšíření internetových stránek. Zvýšení všeobecného povědomí o HCH si slibujeme od focení a přípravy nového nástěnného kalendáře, který by měl veřejnosti přiblížit HCH. Budeme se aktivně účastnit mezinárodního kongresu EHA a EHDN v Haagu, odkud jistě přineseme mnoho zajímavých informací ze světa výzkumu HCH. Pokračujeme v osvětě o HCH a o specifických péčích o pacienty s HCH v pobytových zařízeních sociálních služeb a zároveň monitorujeme podmínky ubytování a zkušenosti personálu s péčí o pacienty s HCH.

Projekty 2016	Celkový rozpočet	Předpokládaná výše podpory	Zbývá doplatit
Víkendové rekondičně-edukační pobyty se zdravotním programem	165 000 Kč	100 000 Kč	65 000 Kč
Zpravodaj Archa	150 000 Kč	50 000 Kč	100 000 Kč
Nástěnný kalendář pro příznivce pacientů s HCH	39 000 Kč	20 000 Kč	19 000 Kč
Domácí pohybová cvičení pro pacienty s HCH	18 300 Kč	10 000 Kč	8 300 Kč
Život s Huntingtonovou chorobou: Otázky a odpovědi při návštěvě lékaře	105 000 Kč	40 000 Kč	65 000 Kč
Refresh a rozšíření internetové prezentace www.huntington.cz	30 000 Kč	15 000 Kč	15 000 Kč
Informační letáky o HCH a SPHCH	16 000 Kč	8 000 Kč	8 000 Kč
Vzdělávací a informační činnost SPHCH	44 500 Kč	25 000 Kč	19 500 Kč

Organizačně administrativní servis SPCH	215 914 Kč	37 000 Kč	178 914 Kč
Vzdělávací akce a kurzy pro pracovníky SPCH	20 500 Kč	10 000 Kč	10 500 Kč
Off-line poradna pro osoby zatížené HCH	27 000 Kč	10 000 Kč	17 000 Kč
Mezinárodní spolupráce SPCH	138 000 Kč	36 000 Kč	102 000 Kč
Monitoring možností umístění pacientů s HCH do pobytových zařízení sociálních služeb	39 100 Kč	27 000 Kč	12 100 Kč
Vzdělávání zdravotnických pracovníků o specifikách péče o pacienty s HCH	69 000 Kč	20 000 Kč	49 000 Kč
Osvěta o HCH a vzdělávání v oblasti péče o dlouhodobě nemocné pacienty s HCH v ČR	605 705 Kč	482 655 Kč	120 000 Kč
Celkem	1 683 019 Kč	890 655 Kč	789 314 Kč

DOMÁCÍ POHYBOVÁ CVIČENÍ PRO PACIENTY S HCH

Bc. Eliška Vondráčková, lektorka pohybových aktivit



Jak už jsme si říkali na rekondičních pobytech – **každodenní pohybová aktivita nejen přispívá k dobré náladě, ale i zpomaluje nástup onemocnění a udržuje člověka v kondici.** Proto bychom Vám rádi nabídli „**Pohybová cvičení s lektorkou**“ prostřednictvím internetu – Skype (video hovorů), kde se budeme 1x týdně 60 minut věnovat základům správného protažení – strečinku, posilovacím cvičením a samozřejmě i koordinaci celého těla.

Doporučené pomůcky: sportovní oděv, vhodná obuv, ručník, pití, podložka, overball, měkký míček, popřípadě cvičební guma (Thera-Band).

Cvičení je zdarma.

Termín: od 2. 5. 2016, přesný den bude upřesněn, dle počtu účastníků.

V případě zájmu: kontaktujte mě na e-mailové adrese vondrackova.ela@seznam.cz

Těším se na Vás.

NÁSTĚNNÝ KALENDÁŘ PRO PŘÍZNIVCE PACIENTŮ S HCH

Smyslem kalendáře je šířit osvětu o HCH v české společnosti. Věříme, že pomůže pochopit charakter HCH a porozumět problémům, které onemocnění přináší pacientům i jejich rodinám. Prosíme Vás o pomoc – staňte se tváří našeho kalendáře. Focení bude probíhat s profesionálním fotografem, ale úspěch výsledku našeho snažení záleží jenom na Vás. Napište nám. Děkujeme!

INFORMACE

TÝDEN MOZKU 2016

Týden mozku je příležitostí, jak široké veřejnosti zprostředkovat důležitost výzkumu mozku. Organizaci Týdne mozku zastřešuje European Dana Alliance for Brain (EDAB), která zprostředkovává výsledky vědeckého pokroku široké veřejnosti prostřednictvím spolupráce s neziskovými a dobročinnými organizacemi, univerzitami, školami, nemocnicemi, umělci, médii a dalšími.

V České republice organizují akce Týdne mozku již osmnáctým rokem Ústav experimentální medicíny AV ČR a Česká společnost pro neurovědy společně se Střediskem společných činností AV ČR. Široká veřejnost, studenti středních škol, gymnázií i univerzit mají možnost se účastnit série veřejných přednášek předních českých neurovědců a lékařů.

S finanční podporou od **The Dana Foundation**, ve spolupráci s **Centrem PIGMOD**, kterému děkujeme za excelentní ukázkou výzkumu a možnost nahlédnutí za dveře laboratoří, a s **Centrem Extrapyramidových onemocnění 1. LF UK a VFN v Praze**, které nám poskytuje neustálou podporu a zajišťuje osvětu o HCH, se do osvětových akcí letos poprvé zapojila také SPHCH. Chtěli jsme poukázat na důležitost a přínosnost spolupráce základního výzkumu, klinického výzkumu a patientských organizací.

V úterý 15. 3. 2016 jsme pro studenty **Přírodovědecké fakulty UK v Praze** připravili dvě **přednášky**. **MUDr. Jiří Klempíř, Ph.D.**, mluvil o neurodegenerativních onemocněních a Huntingtonově chorobě. Představil studentům příčiny, projevy a průběh onemocnění. Jeho přednáška prošípaná množstvím názorných videí měla velký úspěch. **Ing. Zdeňka Ellederová, Ph.D.**, představila zvířecí modely pro translační výzkum HCH. Kromě modelů, které se ke studiu onemocnění a hledání potencionálních terapií používají, se zaměřila také na nadějně možnosti terapie HCH, které jsou ve stadiu klinických studií. Studenti ji v diskuzi zaplavili množstvím otázek.

Na středu 16. 3. 2016 jsme pro veřejnost připravili **Den otevřených dveří v Ústavu živočišné fyziologie a genetiky AV ČR, v.v.i. v Liběchově**. Program byl rozdělen do dvou částí – přednášky a prohlídka laboratoří.

Prof. MVDr. Jan Motlík, DrSc., ředitel Centra PIGMOD, velice zajímavě mluvil o výzkumných projektech Centra, zejména o prasečím modelu pro studium HCH a pro testování potencionálních terapií. Neopomenul ani prasečí model poškození míchy s testováním lidských kmenových buněk jako možnosti léčby tohoto poškození a dále také představil prasečí model melanomových nádorů. **Ing. Zdeňka Ellederová, Ph.D.**, přiblížila projekt modelu Huntingtonovy choroby a výsledky získané charakterizací fenotypu zvířat. **RNDr. Petr Šolc, Ph.D.**, informoval o možnostech zapojení se do výzkumu Centra prostřednictvím projektu Otevřená věda. Projekt je určen hlavně pro studenty středních a vysokých škol, které daná problematika zajímá a chtějí se vrhnout do řešení dílčího projektu.

Prohlídka laboratoří měla velký úspěch. Účastníci měli možnost prohlédnout si plně vybavený operační sál, kde se dozvěděli více o operačních postupech. Dále nahlédli k speciálnímu mikroskopu, který snímá kultivující se buňky a odhaluje tak procesy v nich probíhající v reálném čase. V neposlední řadě si prohlédli barvené řezy prasečích mozků, jak se řezy skenují, jak se vyhodnocují zobrazené výsledky, a měli také možnost podívat se na fixované mozky myši a prasete a porovnat jejich velikosti.

V sobotu 19. 3. 2016, jsme návštěvníky obchodního centra Šestka v Praze oslovili **naší informační kampaní „Neurodegenerativní onemocnění kolem nás“**. Vyzbrojeni informačními letáky, postery, zpravodaji Archa a brožurami z řady Život s Huntingtonovou chorobou jsme diskutovali o neurodegenerativních onemocněních, jejich příčinách, průběhu, možnostech léčby a poznatcích získaných z jejich výzkumu. Snažili jsme se poukázat na to, že je důležité o mozek pečovat. Připravili jsme nejen pro děti, ale také pro dospělé, množství omalovánků, hádanek a rébusů, při kterých mohli svůj mozek potrénovat, ale také zrelaxovat a nechat ho odpočinout. Celá akce měla velice pozitivní ohlas.

V neposlední řadě jsme vyhlásili **výtvarnou soutěž na téma „Jak si představuji výzkum mozku“**. Zapojili se do ní hlavně děti a velice příjemně nás překvapily nádherné malby a kresby. Všechny obrázky byly odměněny knihami.



ŽIVOT V RODINĚ S HUNTINGTONOVOU CHOROBOU

překlad Zuzana Maurová

www.HDYO.org

Nejvíce jsou Huntingtonovou chorobou postiženi ti, kdo mají zřetelné známky nemoci. Co tak zřetelné není, je velký vliv nemoci na pacientovy blízké. Tento článek se soustřeďí na některé problémy, které mohou zažívat mladí, kteří žijí nebo vyrůstají v rodinách s HCH. Neřeší problém osob v riziku (jenž se může zdát velmi podobný).

První setkání s Huntingtonovou chorobou

Huntingtonova choroba zasahuje lidské životy v různém věku. S Huntingtonovou chorobou se můžete setkat v raném dětství, anebo se o její existenci v rodině můžete dozvědět později (možná jako mladý dospělý). Nezáleží na tom, v jakém věku vstoupí nemoc do vašeho života, protože když se u někoho, koho milujete, projeví, čeká vaši rodinu spousta změn, se kterými se budete muset vypořádat.

Raná stadia a náhlé změny

Mnoho mladých se dozví o HCH, až když je někdo z rodiny diagnostikován, obvykle když je v raném stadiu nemoci. Nemoc s sebou nese různé symptomy. Některé z nich jsou zřejmé na první pohled, jiné nikoliv. Mohli jste si například všimnout, že některému členu vaší rodiny padají věci z rukou častěji než dříve, začal zakopávat a vůbec je nějak nemotorný. Je to výsledkem mimovolných pohybů (chorey) způsobených HCH. Může mít i problémy s udržením rovnováhy.

Mohou také nastat změny v chování nemocného, objevit se např. deprese, únava nebo výbušnost. Pro mladého člověka mohou být tyto náhlé změny v rodině neuvěřitelně matoucí. Někdy je těžké pochopit nebo si připomenout, že to je nemoc, co ovlivňuje člověka, ne člověk sám.

„Tatínek se začal zamykat ve svém pokoji a ignoroval mě. Bylo to divné a já jsem nechápala, proč se najednou tak chová, nikdy takový nebyl. Tenkrát mne to mátl, ale když se ohlédnu zpátky, chápu, že tatínkovo chování zapříčinila nemoc a dává mi to nyní větší smysl.“ Diana

Pacienti s HCH musí třeba přestat pracovat nebo řídit vozidlo a mohou mít problém postarat se o sebe. Skutečnost, že člověk musel přestat pracovat nebo řídit vozidlo, může mít obrovský vliv na zbytek rodiny. Finančně a sociálně to začne rodinu omezovat a komplikovat jí život. Najednou třeba zjistíte, že nejste schopni dělat věci, které jste dříve s nemocným členem rodiny dělávali, a že se začíná měnit dynamika rodiny.

„Když tatínkovi diagnostikovali nemoc, začal se náš život komplikovat. Byly jsme čtyři děti a všichni jsme měli nějaké aktivity o víkendech a tak dále. Ale nyní, když tatínek přestal pracovat a nebyl schopen řídit auto, musela pro nás všechno začít dělat maminka a to

nebylo vždycky možné. Nakonec jsme se museli některých aktivit vzdát, což bylo smutné, ale chápali jsme, že to jinak nejde.“ Kirsten

Rozpaky

Máte-li v rodině HCH, může se někdy stát, že pocítujete rozpaky nebo stud. Zvlášť u HCH jsou mimovolní pohyby způsobené nemocí velmi nápadné. Nemocní mohou být velmi nemotorní, a tak na sebe na veřejnosti upoutávají pozornost. Lidé kolem ovšem jejich chování nechápou.

Jste-li mladí, můžete se v takové chvíli cítit v rozpacích nebo se stydět, že vás lidé s takovým členem rodiny vidí na veřejnosti. Můžete z toho být velmi smutní (někdy i sami ze sebe, protože cítíte, že byste neměli být na rozpacích), ale takové pocity jsou velmi běžné – mnoho mladých lidí prožívá stejné emoce:

„Když jsem byl teenager, můj tatínek byl ve stadiu, kdy ještě pořád mohl chodit, ale kvůli symptomům potřeboval velký prostor. Obvykle na sebe strhl na veřejnosti pozornost, a když jsme šli ven, každý se na nás díval. Uvádělo mne to do hrozných rozpaků.“ Paul

Lidé na vás zírají

Jedním z hlavních důvodů, proč jsou pečující osoby v rozpacích, jdou-li na veřejnost s někým s HCH, je skutečnost, že ostatní mají tendenci je upřeně pozorovat. To, že přitahujete na veřejnosti pozornost, není vůbec nezvyklé. Téměř každý, kdo někdy žil s někým s HCH, ví, jaký je to pocit, když na vás lidé zírají.

„Když jsem šel s maminkou ven, přistihl jsem někdy někoho, jak na nás civí, směje se nebo na nás ukazuje. Vždycky mne to rozzlobilo a měl jsem chuť jim nějak ublížit. Nikdy jsem nebyl tak statečný nebo hloupý, abych to skutečně udělal. A tak jsem si vyvinul něco, čemu jsem říkal »Zkázonosný pohled«. Kdykoli jsem si všiml, že na nás někdo zírá, vystřelil jsem tím směrem svůj pohled. Opětoval jsem jejich pohled tak manickým způsobem, že v tu chvíli věděli, že byla chyba, takhle na nás zírat.“ Ben

Častou příčinou vašeho vzteku je, že vás lidé upřeně pozorují. Je ale důležité nenechat zlost nad sebou zvítězit. Často to může být těžší, než to vypadá. Jedním z řešení je, že s nemocným chodí ven více lidí, ať už členů rodiny nebo přátel. Může vám to pomoci se uvolnit a být víc v pohodě a snáze pak zvládnout problémy, které vystanou. Když všechno ostatní selže, pak „Zkázonosný pohled“ může být užitečná taktika, jak dát lidem na srozuměnou, že jsou poněkud neomalení. Možná si všimnete, že nemocný začíná být rozzlobený tím, jak na něj druzí zírají. A třeba se rozhodnete, že by mohlo pomoci jít k těm lidem, co nepřestávají civět, a vysvětlit jim situaci. Ale pokud nemáte chuť se s nimi bavit, pomůže je jen ignorovat. Zdá se, že si mnoho lidí s HCH vyvinulo tento úžasný postoj nestarat se o to, kdo je pozoruje. Takže si ničeho nevšímají (všímá si toho hlavě ten, kdo nemocného doprovází, a cítí se uražen).

Nepochopení

Mimovolní pohyby pacientů s HCH nejen přitahují pozornost druhých, ale také zvědavost. Bohužel povědomí o HCH není velká, takže si mnozí myslí, že důvodem mimovolných pohybů je opilost.

„Pamatuji si, jak jsem jednou vedla maminku na toaletu v restauraci, kde mí bratři hráli v kapele... Držela jsem ji, protože cestou davem k toaletám klopýtala. Po té, co jsem ji vmanévrovala na toaletu, jsem jí myla ruce a nějaká mladá žena mi povídá: Dejte jí napít vody a hned bude strážlivá. Připadala jsem si ponížená, měla jsem zlost... a cítila jsem se naprosto nepochopená. Pamatuji si, jak jsem si pomyslela: Kdyby to jen bylo tak snadné.“ Susan

To je případ lidí, kteří nesprávně pochopili situaci. Ale abychom byli spravedliví – jak mají vědět, že ten člověk má Huntingtonovu chorobu? Avšak to neznamená, že člověka takovému poznámky o člene jeho rodiny neraní a nerozčílí. Může pomoci, stejně jako v případech upřeného pozorování ostatními, když lidem podstatu nemoci vysvětlíme a neztrácíme v takových chvílích klid. Zkušenosti jako ty výše zmíněné zvyšují povědomí o nemoci. Je důležité, aby se lidé o nemoci dozvěděli a lépe ji pochopili.

Stres doma

Mít v rodině HCH může vyvolávat mnoho stresu. Mnoho mladých lidí mluví o tom, že se jejich domovy mění ve velmi stresující prostředí. Obvykle je to výsledkem symptomů, které se horší, a nároky kladené na rodinu se zvyšují.

Stane-li se domov místem, které vás vyhání ven, pak začne být život těžký. Můžete mít pocit, že se nemáte kam obrátit, nemáte si kde odpočinout a nemáte se jak těchto problémů zbavit. Máte náhle nemoc neustále před očima a nepřestáváte na ni myslet. Může se stát, že nakonec chcete od toho všeho pryč. Neměli byste se cítit provinile, že chcete v takové chvíli „prostor pro sebe“. S tak velkou dávkou stresu v životě je přirozené, že ze sebe nějak potřebujete dostat emoce a odpočinout si. Je důležité, abyste hledali podporu. Můžete kontaktovat HDYO nebo SPHCH a ptát se, jaká podpora je pro vás dostupná (některé organizace mají své tábory, konference nebo různé příležitosti pro mladé, kterých se můžete zúčastnit). Je také důležité, abyste se v takové situaci starali o sebe a bez ohledu na to, kolik vám je, se snažili stresu v životě zbavit. Teenageři budou třeba trávit více času s přáteli nebo se více zapojí do školních či večerních aktivit. Mladí dospělí si mohou udělat prázdniny nebo cestovat – existují různé možnosti, když cítíte, že potřebujete pauzu.

Hádky

Pokud jste už četli naši publikaci „Co je Huntingtonova choroba?“, možná jste si všimli, že symptomy chování mohou způsobit, že pacienti s HCH dělají nebo říkají věci, které tak nemysleli. Pacienti s HCH mohou dostat zlost nebo se přestanou ovládat kvůli věcem, které se zdají lidem, kteří tuto nemoc nemají, nedůležité. V rodině tak může vznikat spousta hádek, které nevedou k dobré atmosféře. Situaci komplikuje také to, že pacienti s HCH si často neuvědomují problém a odmítají o věci diskutovat. Nejlepší, co lze v takových situacích udělat, je nepouštět se do hádky a třeba jít na procházku, než se nemocný uklidní. A neustále si uvědomovat, že příčinou takového chování je HCH a ne ten pacient. V každém případě, pokud jste z něčeho hodně frustrování, může vám pomoci, když budete o problému mluvit buď s rodinou, s přáteli, SPHCH nebo HDYO. Mluvit o problémech může být účinným nástrojem k zbavení se frustrace a může vám přinést úlevu – nebojte

se jít ven s tím co vás trápí, je spousta lidí, kteří jsou ochotní vás poslouchat a nabídnout pomoc.

Hrubé zacházení

V některých případech se stává, že pacient s HCH začne členy své rodiny týrat, ať už fyzicky nebo psychicky. Je to důsledek symptomů chování, které způsobuje HCH. V takových situacích byste měli vždy vyhledat pomoc u SPHCH, psychologů, sociálních pracovníků a místních úřadů. Vždy je důležité mít na mysli, že za takové chování může HCH, ne pacient sám. Ale není žádný důvod, abyste snášeli týrání, ať už má ten člověk HCH nebo ne, na tom nezáleží. Hleďte podporu, HDYO vám zprostředkuje kontakt na lidi, kteří vám mohou pomoci.

Vliv na kariéru

Vliv nemoci se neomezuje jen na prostředí domova. Mnoho mladých lidí pociťuje pod vlivem skutečnosti, že pocházejí z rodiny s nemocí, svou situaci ve škole jako těžší. Jejich výsledky se mohou zhoršovat nebo se mohou ve škole začít předvádět a dostávat se do potíží. Někteří mladí opustí školu proto, že nedokáží zvládnout všechnen ten stres a změny ve svém životě. Pokud začnete cítit, že HCH v rodině ovlivňuje vaše vzdělávání, je důležité, abyste o tom mluvili doma i ve škole. Také je tady HDYO, aby vám pomohla, chcete-li si o svém problému promluvit, kontaktujte nás.

Ovlivněna nemocí může být také kariéra mladých dospělých. Může se stát, že práce v zaměstnání se dá obtížněji skloubit se vzrůstajícími nároky doma. Plnění povinností doma při péči o nemocného může způsobit únavu v práci a v jejím důsledku vyvolávat stres. Je důležité, abyste se pokusili nedělat příliš mnoho a nepřetěžovali se. Nemůžete pomáhat druhému, pokud se nedokážete nejprve postarat o sebe. Ze všeho nejdříve se postarejte o sebe a hleďte podporu, když ji potřebujete. SPHCH vám může poradit a podpořit vás. A opakujeme, že je tady HDYO, aby vám pomohla, a budete-li chtít, kontaktujte nás.

HCH v rodině může také ovlivňovat rozhodování jejích členů a zvláště u mladých lidí pak ta životní. Někdo se může například rozhodovat, jestli bude pokračovat ve studiu na univerzitě či na ni jít nebo zda přijmout novou práci v jiném odvětví. Mají doma někoho s HCH a cítí se rozpolcení mezi možností žít vlastní život a starostí o nemocného doma. Udělat takové rozhodnutí může být velmi obtížné:

„Pracoval jsem na plný úvazek a moje maminka se starala o tatínka, který byl v pozdním stadiu nemoci. Ale jak šel čas, maminka už to nemohla sama zvládnout a já jsem věděl, že buď musím přestat pracovat, zůstat s ní doma a starat se o tatínka nebo že bude muset jít tatínek do pečovatelského domu. Věděl jsem, že toto jsou mé dvě možnosti, a bylo opravdu citově náročné se v osmnácti rozhodnout.“ Marcus

Péče o nemocného s Huntingtonovou chorobou

Mnoho mladých lidí v jistém životním období pomáhá starat se o nemocného člena rodiny. Někteří z nich mohou dokonce péči poskytovat, aniž si to uvědomují.

„Maminka se starala o tatínka a já jsem dělával věci kolem domu. Když chtěla jít maminka z domu, staral jsem se o tatínka – v té době mi bylo čtrnáct. Neviděl jsem to, jako že se starám; vnímal jsem to jenom jako, že zůstávám doma s tatínkem.“ Tony

Jiní mladí lidé na sebe berou odpovědnost za péči na mnohem stálejší bázi a pravidelně o nemocného člena rodiny pečují – dělají všechny povinnosti, které dělával nemocný, a dbají, aby o nemocného bylo postaráno. Může to znamenat i to, že pečují o další členy rodiny, jako jsou sourozenci, a že se starají o to, aby i o ně bylo řádně postaráno.

Snažit se pečovat o někoho s HCH může být někdy obtížné, protože nemocný nemusí chtít nebo vidět potřebu podpory – může to být proto, že odmítá, že by chorobu měl, nebo prostě proto, že je hrdý a nechce, aby se o něj někdo staral... Nakonec ale každý člověk s HCH dojde do stadia, kdy je potřeba o něj pečovat. Může to znamenat, že budou členové rodiny nuceni opustit zaměstnání a starat se o něho na plný úvazek. Domácnost bude třeba adaptovat tak, aby vyhovovala potřebám nemocného. Nakonec může být nezbytné přestěhovat nemocného do pečovatelského zařízení se specializovanou péčí.

Pečovatelská zařízení

Ne všichni nemocní odcházejí do pečovatelského zařízení. Někteří zůstávají doma po celou dobu nemoci. Záleží to na situaci každé rodiny. Ale jestliže člen vaší rodiny jde do pečovatelského zařízení, může to být emočně obtížné období pro každého, koho se to týká...

Komunikujte

Můžete zjistit, že osoba s HCH se dostane do fáze, kdy komunikovat s ní je velmi obtížné nebo s ní komunikovat nelze vůbec. V takovém případě je jednání s nemocným složité a pro mladé zvlášť.

Je důležité si uvědomit, že pokud nemocný s HCH nemůže mluvit, neznamená to ještě, že vás neslyší. Jestliže s nemocným mluvíte, rozumí vám, co říkáte. Mluvte na něj stále, vyprávějte mu nejnovější historky ze svého života, aby s vámi mohl sdílet, co děláte. Může se vám zdát divné vést rozhovor, když jediný, kdo mluví, jste vy sami, a může vám připadat těžké se rozhodnout, o čem mluvit. Zkuste mluvit o tom, co vás oba zajímá, nebo o novinkách, o kterých si myslíte, že by je chtěl nemocný slyšet. Je mnoho věcí, o kterých se dá mluvit. Někdy pomáhá promyslet si dopředu, o čem budete mluvit, a naplánovat si téma s předstihem, takže se pak nestane, že nebudete vědět, o čem si povídat.

Vzpomínky

Může být velmi obtížné sledovat, jak nemoc postupně ničí toho, koho milujete. Zhoršování může probíhat tak pomalu a trvat tolik let, že můžete mít pocit, že už jste zapomněli, jaký byl nemocný před tím, než se u něho nemoc projevila. Jak budou roky ubíhat, fotografie a videa vám pomohou oživit tyto milé vzpomínky. A pro vás je dobré vzpomínat. Někteří lidé ale byli tak malí, když se nemoc u jejich příbuzného projevila, že nemají prakticky na co vzpomínat.

„U tatínka se HCH projevila, když jsem byl ještě malý chlapec. Byl jsem tak malý, že dnes, kdy je mi dvacet, si nedokáži tatínka před nemocí vybavit. Je to opravdu k vzteku.“ Joe

Jak říká Joe, může být k vzteku neschopnost vzpomenout si, jaký byl nemocný před tím, ale to neznamená, že žádné dobré časy nebyly a že neexistují vzpomínky, které by stálo zato opatrovat. Možná nemáte mnoho fotografií rodiny z té doby nebo videí svého blízkého z doby, kdy byl zdravý, ale jiní členové rodiny mohou mít spousty fotografií, videí i dobrých vzpomínek, o které se s vámi podělí, když je požádáte.

Užívejte si život

Hezké vzpomínky můžete mít i navzdory tomu, že má váš blízký HCH. Může vás potkat mnoho veselých situací, jichž jste svědkem nebo jichž jste během těch let účastníkem a při nichž jste se s nemocným smáli a užili si je:

„Maminka s sebou nečekaně trhala dopředu nebo dozadu a hlavou vrážela do nic netušících kolemjdoucích, ne z nějakého záměru, ale prostě kvůli HCH. Tak jednou večer nečekaně vrazila hlavou do mé hlavy a já jsem vrazil do bratrovy. Jak při té ráně zaklonil hlavu, praštil do světla a to zhaslo. Stáli jsme ve tmě v šoku z toho, co se to stalo... Maminka jako první prolomila mlčení. »Proč jste zhasli, když s vámi mluvíme?« řekla, zcela zmatená.“ Tom

Je hrozně důležité smát se takovým historkám, jako je uvedena výše, a svým vlastním historkám ze života s nemocným. Říká se, že smích je velký lék a udělat si čas pro smích může být skvělým způsobem, jak si ulevit od starostí a úzkosti.

Podpora

Mladí žijící v rodinách s HCH musí projít řadou změn v rodině v době, kdy by měli sami dospívat a prožívat změny ve vlastním životě. Podpora a pochopení ze strany rodiny i přátel je v tomto období důležitá. Jestliže se vám nechce o tom mluvit s rodinou nebo přáteli, kontaktujte nás nebo SPHCH.

Žijte pozitivně

Život v rodině s HCH obnáší mnoho těžkostí a výzev. Ale všechno není jen špatné a dokonce i ve stínu HCH si můžete užívat život a nalézt v něm věci, které jsou k smíchu. Důležité je jak pro mladé, tak pro jejich rodiny, získat informace o HCH, aby byl každý z nich s nemocí obeznámen. Vědět, co HCH je a jak ovlivňuje rodiny, může mladým pomoci vyrovnat se se změnami, které nemoc přináší, i s vlivem, který bude mít nemoc na jejich životy, až ta situace nastane.

Být pozitivní a proaktivní je také pro mladé a celé jejich rodiny velmi prospěšné. Získávání finančních prostředků a šíření povědomí o nemoci jsou dva skvělé způsoby, jak zapojit rodinu a přátele do něčeho pozitivního v souvislosti s HCH. Je úžasné, jak velký pozitivní vliv může mít obojí na život rodiny, a jak skvělý je účinek podpory, které se vám dostane od druhých...

OČIMA PŘÍTELE: ZMĚNY NÁLADY A CHOVÁNÍ V RANÉM STADIU HCH

Leora Fox, překlad Mgr. & Mgr. Adriana Fico

www.hdbuzz.net

Rodina a přátelé pacientů s HCH často lékařům říkají, že si začali všimát změn v chování dlouho předtím, než byla diagnóza stanovena. K lepšímu porozumění těchto raných známek onemocnění vědci provedli rozbor psychologických dotazníků, které po deset let každoročně vyplňovaly tisíce osob s mutací HCH i jejich blízcí. Právě ti druzí si uvědomovali postupné zhoršování symptomů lépe.

Pochopení raných symptomů HCH

Huntingtonova choroba se dědičně předává od početí, avšak u většiny nositelů této mutace se symptomy začínají projevovat až ve středním věku. Ačkoliv je mutace HCH pro mozkové buňky, kterým se říká neurony, toxická, většina nositelů této mutace nemá žádné symptomy po desítky let svého života. To znamená, že mozek má úctyhodnou schopnost řadu let mutaci odolávat.

Postřehy i podpora blízkého okolí mohou být velmi přínosné

Období před projevem hlavních symptomů bývá označováno jako presymptomatické stadium HCH, kdy mohou nastávat postupné změny v chování, které nejsou na první pohled zřetelné. Často jsou mezi prvními příznaky, které zaznamenají pacienti s HCH či jejich rodiny, pouze nepatrné změny v myšlení, náladě nebo rozpoložení. Jedná se o příznaky, které jsou reálné, avšak lékaři u nich nemohou stanovit, zda jsou jednoznačně způsobené mutací HCH, neboť řada lidí, kteří tuto mutaci nemají, se s nimi potýká také.

V čem tyto příznaky spočívají? Například pro člověka, který býval vždy dochvilný, může být najednou těžké dostavit se včas na schůzku, nebo si partner všimne, že z člověka, který neměl nikdy problémy se spánkem, je najednou neklidný spáč. Tyto rané symptomy obvykle nenarušují každodenní fungování, a proto se na ně výzkum primárně nezaměřoval. Teď již víme, že studování raných změn je důležité, neboť mohou být užitečným ukazatelem toho, kdy a jak začít s léčbou, zejména tehdy, kdy jsou dostupné nové léky.

Nedávno se skupina výzkumníků zaměřila na pochopení psychiatrických a behaviorálních potíží, které se mohou vyskytnout v presymptomatickém stadiu HCH. Jejich práce je pouhým zlomkem velké studie, která čerpá z postřehů tisíců pacientů s HCH a jejich blízkých, kteří se dobrovolně zapojili. V průběhu deseti let vyplňovali každoročně účastníci a lidé z jejich blízkého okolí dotazníky, v nichž hodnotili psychologické zdraví účastníků s HCH. **Studie odhalila některé obtížné pozorovatelné psychologické změny, které mohou nastat v presymptomatické fázi HCH, a poukázala na to, že lidé z blízkého okolí dokáží zaznamenat zhoršující se symptomy lépe než samotní nositelé mutace HCH.**

Studie PREDICT-HD: zkoumání presymptomatického stadia HCH

Vlastně to začalo před více než deseti lety. Tehdy začali výzkumní pracovníci s nábo-rem dobrovolníků, kteří by se zúčastnili rozsáhlé studie PREDICT-HD. Hlavním cí-lem práce, která nadále pokračuje, je identifikovat a pochopit nejranější příznaky HCH. **Lidé s mutací HCH a jejich rodinní příslušníci často popisují rané změny v chování, avšak diagnóza je povětšinou založena na pohybových symptomech, které jsou pro HCH příznačnější.**

K vytvoření standardů pro vyhodnocení stavu pacienta a léčby současnými či bu-doucími postupy je nezbytné, aby ošetřující lékaři měli jasnější představu o tom, co se děje během let, které předchází projevu mimovolných pohybů. Takto mohou lékaři za-kládat svá rozhodnutí na zdokumentovaném průběhu nemoci u nositelů HCH mutace po celém světě, a nikoliv na ojedinělých případech, s nimiž se seznámili v průběhu své praxe s pacienty.

Studie PREDICT-HD se zúčastnili dobrovolníci z různých částí světa, a to z 33 zdra-votnických středisek v šesti zemích. Každý z nich laskavě souhlasil s tím, že po dobu 10 let bude navštěvovat jednou ročně na celý jeden či dva dny výzkumné pracoviště. Zúčastnění pacienti byli podrobeni klinickému vyšetření a snímkování mozku, vypl-ňovali písemné dotazníky a nechali si odebrat krev.

Je důležité říci, že studie PREDICT-HD se zúčastnili jenom osoby, které věděly, že jsou nositelé mutace. Pro srovnání zařadili výzkumníci do studie také kontrolní skupi-nu příslušníků rodin s výskytem HCH, kteří mutaci HCH nezdědili. Poznatky získané ze studie PREDICT-HD nám pomáhají lépe pochopit nejranější změny, které se proje-vují u nositelů mutace HCH, a to od zkumavky až po klinické projevy.

Každoroční psychologický průběžný kvíz

V posledních letech se objevily stovky publikací o raném stadiu HCH založené na úda-jích získaných od dobrovolníků, kteří se zúčastnili studie PREDICT-HD. **My se zde podíváme podrobněji na dílčí studii, která se zabývala prodromálními psychiatric-kými symptomy.** Výzkumný tým vedla Jane Paulsenová, klinická psycholožka, která byla jedním z řídících pracovníků studie PREDICT-HD.

Každý rok vyplňovali účastníci studie **dotazník o svém psychologickém zdra-ví.** Jedná se o test, který se využívá po celém světě pro různá onemocnění a sestává z 90 otázek, kdy respondent doplňuje údaje do bubliny. Test slouží k vyhodnocení širo-kého spektra psychologických problémů. Může v něm být například otázka typu: „Na-kolik vás minulý týden obtěžovaly problémy se soustředěním?“

Ke každé otázce přiřazují respondenti počet bodů od 0 (vůbec) po 4 (hodně). Otáz-ky jsou formulovány tak, aby zjišťovaly pocity spojené s úzkostí, depresí, obsesí, mezi-lidskými vztahy a řadou dalších kategorií.

Studie se zúčastnilo okolo 1 300 respondentů, a to jak nositelů mutace, tak kont-rolních jedinců, přičemž většina si s sebou přivedla blízkého člověka, aby jim pomohl zhodnotit jejich mentální zdraví podle stejného dotazníku. Nejčastěji se jednalo o man-žela/manželku nebo partnera/partnerku, ale někdy to byli též jiní příslušníci rodiny

nebo přátelé. Výzkumníky především zajímalo, jak jsou na tom po psychologické stránce nositelé mutace ve srovnání s jedinci bez HCH, jak se jejich hodnocení v průběhu celého desetiletí proměňovalo a zda se hodnocení, které prováděli jejich blízcí, shoduje s jejich vlastním.

Hodnocení duševního zdraví u jedinců s HCH: na začátku a v průběhu onemocnění očima jejich blízkých

Autoři studie využívali různé typy matematické analýzy, aby odpověděli na tři hlavní otázky o prodromálním stadiu HCH:

Existovaly psychologické rozdíly mezi nositeli mutace HCH a zdravými jedinci již na počátku, kdy se zúčastnili studie?

Ano. V okamžiku, kdy se do studie PREDICT-HD přihlásili, respondenti s HCH si při hodnocení sama sebe přidělovali vyšší počty bodů než kontrolní jedinci, a to téměř ve všech oblastech, které dotazník zjišťoval, včetně symptomů jako je úzkost, obsese – kompulze, hostilita, akutní vnímání fyzických zdravotních potíží nebo zranění a paranoia. Těchto typů psychických a náladových změn si u nich všimli také jejich blízcí, zejména pokud se již blížilo stadium, kdy se projevují pohybové příznaky (např. u starších jedinců nebo u jedinců se závažnější mutací).

Došlo v průběhu účasti nositelů mutace HCH ve studii k nápadným změnám v jejich psychologickém zdraví?

Určitých změn si všimli jejich blízcí, ale nositelé mutace s tím ne vždy souhlasili. Většina z nich v průběhu let trvání studie nevnímala, že by docházelo ke zhoršování jejich duševního zdraví. Jejich blízcí naopak uváděli, že se zhoršovaly některé psychologické známky jako úzkostlivost, paranoia a potíže v mezilidských vztazích.

Lišil se celkově způsob, jakým hodnotili účastníci s HCH své symptomy v porovnání s tím, jak je hodnotili jejich blízcí?

Ano. Rozdíly mezi vlastním hodnocením účastníků s HCH a hodnocením jejich blízkými byly zejména nápadné v případě jedinců, u nichž se předpokládala vyšší pravděpodobnost vzniku pohybových příznaků do několika let. Rodina či přátelé si většinou u svých blízkých s mutací HCH všimli psychologických potíží více než sami nositelé mutace ve svém sebehodnocení.

Co z toho vyplývá?

Jaký mají tyto výsledky význam? Zprv, analytické zkoumání účastníků ve výchozím bodě (tedy na samém počátku studie) ukázalo, že **v rámci postupu symptomu si nositelé mutace HCH a jejich blízké okolí brzy všimají jemných změn v chování a osobnosti oproti jedincům bez mutace.**

Jedná se o důležité zjištění, neboť se jím ve výrazně větším měřítku potvrzuje, že náladové a behaviorální příznaky jsou pacienty i jejich okolím zaznamenány poměrně

brzy. Tyto typy příznaků se mohou postupně zhoršovat dříve, než se objeví příznaky pohybové, a to v míře, která nebyla dosud chápána. Lepší pochopení psychologického zdraví lidí v presymptomatické fázi HCH by mohlo být užitečné při určování, jak a kdy lze stanovit diagnózu a kdy je ta správná doba pro zahájení léčby symptomů jako je úzkostlivost, deprese, obsese nebo potíže se spánkem.

Zadruhé, **lidé s mutací HCH a jejich blízcí mohou vnímat longitudinální (dlouho trvající) změny v chování odlišně**. Zatímco řada respondentů s mutací HCH se nedomnívala, že se jejich symptomy zhoršují, jejich blízcí si zjišťujících se psychologických problémů nebo duševních potíží rozhodně všimli.

Jedno vysvětlení pro toto zjištění je, že HCH zasahuje komplexní soustavu obvodů v mozku způsobem, který potlačuje vhléd sama do sebe. To může být spojeno s tím, že dochází k postupnému poškozování vícero propojených částí mozku, které se společně podílejí na sebeuvědomění. Nebo to může být jednoduše proto, že když se chování a zvyky zhoršují postupně a velmi pomalu, je snazší si změny všimnout při pohledu z vnějšku. Různé dotazníky a šetření týkající se hodnocení zdravotního stavu jsou obecně téměř vždy vyplňovány samotnými jedinci s rizikem HCH, a to může být jeden z důvodů, proč bylo doposud těžké všimnout si vazby mezi psychiatrickými symptomy a postupem nemoci.

Úvahy a závěry

Při uvažování o těchto výsledcích je třeba zohlednit některá omezení. Psychologický dotazník, na němž je zmíněná dílčí studie založena, je velmi obecný a respondenti jsou v něm tázáni na pocity z předchozího týdne jejich života, takže jejich odpovědi nemusí vždy odpovídat pocitům za celý rok od předchozího dotazování.

Dále je třeba vzít v potaz, že od samého počátku studie všichni účastníci znali svůj genetický status, který byl rovněž znám jejich blízkým. Nechat si udělat genetické testy je čistě osobní volba, kterou činí jen malý zlomek osob s rizikem HCH, a znalost statusu může mít vliv na to, jak jsou změny v chování dotyčnými a jejich přáteli či rodinou vnímány.

V každém případě je však studie PREDICT-HD nejrozsáhlejší a nejdelší studie zaměřující se na presymptomatickou fázi HCH, která byla kdy provedena, a získaná data nabízí celou řadu nových zjištění. Z odpovědí respondentů vyplývá, že **existují různorodé psychologické a behaviorální symptomy, které prožívají lidé v presymptomatické fázi HCH**.

Z výsledků rovněž vyplývá, že **pacienti si nemusí vždy uvědomovat, jak se jejich symptomy proměňují, což potvrzuje, že přispění a podpora ze strany blízkého okolí pacientů může být velice cenná**. Velmi důležité je též to, že kombinované údaje získané od tisíců ochotných dobrovolníků umožnily udělat z dílčích případů ucelené údaje, které nám poskytnou informace k lepšímu hodnocení a k léčbě raných příznaků HCH.

JAK VYUŽÍT SÍLU VIRŮ K LÉČBĚ HUNTINGTONOVY CHOROBY

Leora Fox, překlad Mgr. & Mgr. Adriana Fico

www.hdbuzz.net

Zatímco se rýsují nové způsoby léčby onemocnění jakou je Huntingtonova choroba, značnou výzvu představuje otázka, jak dopravit léčivou látku do mozkových buněk. Skupina vědců přenastavila a testovala neškodný virus, který dokáže účinně doručit „zprávu“ k tzv. umlčování genů v mozku u myši, a to mnohem hlouběji než kam dosáhnou přirozeně se vyskytující viry. Ba co víc, tento virus stačí injekčně dopravit do krevního řečiště, díky čemuž představuje obrovský výzkumný potenciál například pro metodu umlčování genů.

Doručování pokročilých terapií do mozkových buněk

Huntingtonova choroba je způsobena chybou v genetickém kódu – překlepem v DNA, který vede k produkci toxického mutovaného proteinu zvaného huntingtin. Tento vadný stavební kámen se s postupem času stává pro mozkové buňky ničivým.

Jedna ze základních strategií při snaze o léčbu HCH spočívá v tom, že se k mozkovým buňkám dopraví zpráva, která jim sdělí, že mají zastavit produkci škodlivého huntingtinu. Na tomto je založeno umlčování genu HCH. Existuje několikero různých přístupů k tomuto typu léčby, včetně toho, který je nyní zkoumán v rámci klinické studie.

Jelikož chyba, která způsobuje HCH, je zapsaná v každé buňce, velkou výzvou při metodě umlčování genů zůstává **otázka, jak dopravit léčiva do co nejvíce oblastí mozku, a to v ideálním případě tak, aniž by byly nutné invazivní postupy jako je operace mozku.** Předpokládá se, že HCH je onemocnění, které postihuje celý mozek, a proto by nejúčinnější léčba měla mít široký dosah, aby eliminovala mutovaný huntingtin ve velkém procentu nervových buněk.

Nás velmi zaujal nedávný technologický pokrok v této oblasti, a sice **modifikovaný virus, který dokáže dopravit do mozku léčebnou látku bojující proti HCH účinněji než bylo kdy možné.** Výzkum je teprve v počátečních fázích a zatím není možné tuto metodu testovat na lidech, avšak v konečném důsledku by metoda mohla umožnit podávání léčiv na umlčování genů bez nutnosti operace a přitom zajistit, že se léčiva dostanou do mozku dále (hlouběji) a s vyšší efektivitou.

Jak využít sílu virů

Vědci již po nějakou dobu využívají **virů ke zkoumání způsobů doručování genetického materiálu do mozku.** Nejde však o viry, které by způsobovaly nějakou nemoc či chřipku – jedná se o přirozeně se vyskytující viry, které jsou neškodné a které byly upraveny pro výzkumné účely. V případě Huntingtonovy choroby je cílem využít přirozenou schopnost virů vstoupit do buněk a předat jim genetickou zprávu, která zastaví produkci mutovaného huntingtinu v mozku.



Jedna důležitá vlastnost léčiv na umlčování genů je, že tato léčiva jsou vyrobena z chemických látek, které jsou podobné DNA. Právě díky tomu mohou interagovat s mechanismem v buňkách, který z genetického receptu vytvoří protein.

Viry jsou v podstatě takové balíčky genetického materiálu – DNA nebo jí příbuzná RNA – uzavřené ve vnějším obalu. Povrch viru je potažen molekulami, které se chovají jako klíče, jimiž se vi-

rus snaží odemknout dveře do buňky, aby se dostal dovnitř. Jakmile se takto do buňky vloudí, virus praskne a vypustí svůj genetický materiál. To je opravdu záluďné, protože buňka s tímto novým genetickým receptem následně nakládá tak, jakoby k ní patřil od samého začátku, a buňka tak mimo svou běžnou činnost chrlí kolem sebe části viru.

U většiny virů, jako je běžná rýma, tato nová genetická informace ovládne soustrojí buňky tak, že je buňka nucena vytvářet miliony nových virů, dokud imunitní systém přítomnost útočníků nezaznamená a nevyžene je. Avšak pro účely zkoumání mozku vědci dokáží přenastavit jak obal viru, tak jeho obsah. Dokáží jeho plášť (kapsidu) vybavit novými molekulárními klíči a pak jej naplnit genetickým materiálem, který bude plnit léčebnou funkci jako například blokování genu HCH.

K laboratornímu experimentování s doručováním léčiv, které umlčují geny, se dosud používal typ neškodného viru zvaného adeno-asociovaný virus neboli AAV. **Zatímco řada virů AAV se dokáže dostat z krevního řečiště do mozku, většinou se jim příliš nedaří vstoupit do neuronů, tedy buněk, které jsou nezbytné pro funkci mozku.** Místo toho se většinou dostanou pouze do „podpůrných“ mozkových buněk. **Aby bylo možné léčit neurodegenerativní onemocnění jako je HCH, je nezbytné doručit zázilku přímo do neuronů, a to do co největšího počtu.**

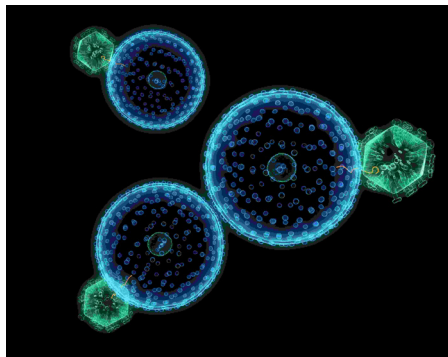
Jak naprogramovat virus tak, aby se dostal do neuronů?

Nedávno se týmu vědeckých pracovníků z Massachusetts a Alabamy podařilo **modifikovat viry AAV a vyzkoušet, zda tyto modifikované viry dokáží proniknout do neuronů snáz a zda se dokáží v mozku dostat dále.** Studii vedl Miguel Sena-Esteves, vědecký pracovník Centra genové terapie při Lékařské fakultě Massachusettské univerzity. Vědci provedli genetickou modifikaci vnějšího povrchu viru AAV tím, že mu přidali dodatečné řetězce bílkovin, a následně testovali, zda tyto nové „klíče“ umožní viru lépe vstupovat do různých typů buněk v mozku.

Své zbrusu nové molekulární klíče vyzkoušeli tak, že virus injekčně podali do žíly myším. Důležité je, že AAV dokáže putovat krevním řečištěm a dostat se do mozku, aniž by bylo zapotřebí provádět invazivní operaci.

Odemknout, vstoupit a zablokovat huntingtin

Ukázalo se, že jeden virus, AAV-AS, dokáže vstoupit do neuronů mnohem lépe než kterékoliv jiné viry. Proteinové klíče, kterými byl vybaven, byly vysoce účinné při otevírání molekulárních dveří na povrchu neuronů. Vědci naplnili kapsidy viru AAV genetickým kódem, který způsobuje produkci zelené svítivé bílkoviny, a mohli tak snadno dokázat, že se virus u myši dostal do mnohých částí mozku a míchy.



Takovýto doručovací systém, který je vysoce účinný a má větší dosah, představuje značný potenciál, a to nejen z hlediska vývoje nových léků, ale též pro základní výzkum o fungování mozku.

Dalším krokem bylo naplnit kapsidu takového viru materiálem, který dokáže umlčovat geny a pak sledovat, jaký to má u myši výsledek. V daném případě vědci použili k umlčování genů molekulu zvanou mikroRNA. Byla zvolena taková mikroRNA, která je schopna blokovat výrobu myšího huntingtinu. Ta pak byla zabalena

do AAV-AS viru a otestována na zdravých myších. Po jednom podání viru do žíly na ocase došlo ke snížení množství myšího huntingtinu v mnohých částech mozku – až o 40–50 % ve striatu, což je velmi hluboká oblast mozku, která je Huntingtonovou chorobou postižena. To je vskutku působivý výsledek, a to i v porovnání se studiemi, kdy byla léčiva na umlčování genů do mozku dopravena chirurgicky.

Další kroky pro rozvoj technologie AAV

Jedná se nepochybně o velice vzrušující pokrok a s postupem času by mohl být skutečně důležitý pro budoucí léčiva na umlčování genů k léčení Huntingtonovy choroby. Ale jako vždy je třeba učinit několik důležitých poznámek. Předně je třeba poznamenat, že vědci k testování svého viru nepoužili myší model Huntingtonovy choroby, tj. huntingtin, který byl umlčován, byl normální huntingtin u zdravých myši a cílem bylo dokázat, že daný virus dokáže vstoupit do neuronů a odvést svou práci, která spočívá v umlčování genů. To samozřejmě není konečný cíl, neboť cílem léčby HCH, založené na umlčování genů, je umlčování mutovaného huntingtinu, který je tím skutečným viníkem. Ovšem teď, když již technologie existuje, mohou tito vědci naplnit kapsidu nového viru AAV-AS léčivem, které umlčuje gen HCH a působí tak proti mutovanému huntingtinu, a sledovat, zda by toto mohlo mít příznivý dopad na symptomy u myši. To je jeden z možných následujících kroků.

Virus se dokáže po mozku šířit poměrně dobře, avšak stále je dost co zlepšovat, a proto budou následovat další studie, které se budou zabývat doručováním léčiv do neuronů. Stejně jako řada vědeckých průlomů, i tento objev byl částečně náhodný – neví se totiž přesně, proč právě tento molekulární klíč na povrchu viru AAV-AS byl tak účinný při průniku viru do neuronů. To bude dalším předmětem zkoumání.

Toto jsou zatím tedy hlavní přednosti nově vyvinutého viru:

- je možné jej injekčně dopravit do krevního řečiště, odkud se dostane do mozku,
- dokáže se dostat do neuronů účinněji než kterékoliv jiné viry, které byly testovány,
- dokáže se rozšířit po celém mozku,
- je schopen přenášet účinný materiál k umlčování genů.

Tato technologie není zdaleka připravena k tomu, aby bylo možné ji vyzkoušet na lidech. Nejprve je nutné důkladné testování na řadě jiných živočišných druhů, než bude možné se přesvědčit, že je tato technologie bezpečná a účinná. Přesto se však jedná o práci, která bude důležitá při vývoji léčby Huntingtonovy choroby a jiných onemocnění založených na umlčování genů. Zároveň efektivnější systémy doručování pomocí virů otevírají řadu nových příležitostí pro výzkum fungování mozku.

Glosář

Protein huntingtin – protein produkovaný genem HCH

Neurodegenerativní onemocnění – onemocnění způsobené postupným selháváním a smrtí mozkových buněk (neuronů)

Klinická studie – velice pečlivě naplánované pokusy sestavené tak, aby daly odpověď na konkrétní otázky o vlivu léčiva na člověka

Umlčování genů – (zde) přístup k léčbě HCH, který využívá cílené molekuly k tomu, aby předaly buňkám zprávu, že nemají vyrábět škodlivý (mutovaný) protein huntingtin

Neuron – mozková buňka, která ukládá a předává informace

RNA – chemická látka podobná DNA, která tvoří „instruktažní“ molekuly, které buňky využívají jako pracovní kopie genů při výrobě bílkovin

AAV – virus, který lze použít pro doručení léčiv genové terapie do buněk. Zkratka AAV znamená adeno-asociovaný virus

PŘÍBĚHY

JAK GENETICKÝ TEST ZMĚNIL MŮJ ŽIVOT

Lauren Holder, překlad Eliška Bučková

Tento příběh byl publikován v lednovém vydání časopisu „Good Housekeeping”. Od té doby, co se Lauren dozvěděla, že mají HCH v rodině, nepřestává šířit povědomí o tomto onemocnění. Lauren se v roce 2008 připojila k HDSA National Youth Alliance a v témž roce také publikovala knihu „When Given Lemons“ (je k dostání v Barnes & Nobel), která vypráví příběh jejího vztahu s dědečkem a o tom, jak Huntingtonova choroba se hrála významnou roli v jejich vztahu, když se ze vztahu téměř neexistujícího stalo něco velmi speciálního – pouto, které změnilo její život.

Lauren Holder zjistila, že její rodinu pronásleduje smrtelná choroba a že možná gen té nemoci po otci zdědila. Nyní, ve třiceti letech, vypráví o své cestě za objevením pravdy.

Můj děda Rose nás s otcem vzal na svou loď na pobřeží Floridy, když mi bylo pět. Byl horký, jasný den a jak se loď klouzala po vodě, poprosila jsem tátu, aby dal dolů stínidlo, abychom se mohli zchladit. Byla to drobná žádost, ale děda Rose vybuchl vzteky: „Ne, to neuděláme!“ Potom začal nadávat. Byla jsem v šoku, ale můj táta nebyl. Jak jsem brzy zjistila, násilné výbuchy byly pro dědu Rose normální a už to nějakou dobu trvalo. Jeho reputace krutého tyрана nebyla v naší rodině žádným tajemstvím. A poté, o deset let později, se pro mě děda Rose stal někým úplně jiným. Bylo to v den, kdy mi teta řekla, že děda má Huntingtonovu chorobu.

Strach se zabydluje

Dokud mi nebylo patnáct, nikdy jsem o HCH neslyšela. Je to neurodegenerativní onemocnění, která se projevuje jako Alzheimerova choroba, Parkinsonova choroba, bipolární porucha a Tourettův syndrom v jednom. Moje teta Amy mi vysvětlila, co HCH je a proč se tak děda Rose chová – nezřetelná řeč (o které jsme si původně mysleli, že signalizuje problém s pitím), potíže s polykáním – to vše byly symptomy. Ta nemoc se bude zhoršovat. Amy řekla, že ke konci bude uvězněn uvnitř ztuhlého těla, neschopen jíst, mluvit nebo se hýbat. Nejděsivější část: HCH je dědičná. Byla šance 50/50, že jí má můj otec, a jestli jí má on, čelila bych stejné pravděpodobnosti i já.

Děda po oznámení diagnózy v totálním odmítnutí naskočil do auta, jel přes celou zemi a nikdy se nevrátil. Mojí rodině se vlastně ulevilo – to, že byl tak daleko, nám umožnilo vyhybat se přemýšlení nad touto situací. Nezdálo se, že by můj otec bral tuto novinu vážně. „Jen mě přivažte na dvorku s drinkem a budu v pohodě,“ vtipkoval o možnosti rozvíjející se HCH, ale vevnitř musel být vyčerpán. Můj děda byl ta nejnejpříjemnější osoba, kterou jsem znala. Teď tu byla šance, že můj táta se změní v takovou příšeru... a já bych mohla také.

Potom, když mi bylo kolem osmnácti, povídala jsem si s tátou v kuchyni, najednou začal vztekle křičet a mačkat mi ruku natolik, že to zanechalo modřiny. Nemluvili jsme o tom, ale vím, že nám dělalo starosti to samé: mohl by také onemocnět HCH.

Zjistit svůj osud

Byla jsem na střední škole, když by dědovi byla nemoc diagnostikována. Vrhla jsem se do zkoumání HCH. Jedna z prvních věcí, kterou jsem zjistila, bylo, že krevní test, jaký dědovi udělali, by mi mohl říci, zda také onemocním. U mého táty se začaly projevovat symptomy o několik let později, ale neměl zájem se nechat testovat. Já jsem se ale rozhodla nechat se otestovat co nejdříve to bude možné.

Genetická poradkyně, kterou jsem našla, mne v tom nepodporovala tak, jak jsem doufala. „Jestli máte genetickou mutaci pro HCH, není nic, co bychom mohli udělat,“ řekla mi. „Z věděni neplyne žádná výhoda.“ Chápala jsem to, ale také jsem věděla, že bez výsledku testu bych byla posedlá tím jestli, kdy a jak bych mohla být nemocná. Testování by zasadilo na místo největší kousek skládačky.

Po odběru krve mi připadalo čekání na výsledky nekonečné. Pořád jsem se sama sebe ptala na ty samé otázky: Co by pozitivní výsledek znamenal pro mě a mého tátu? Zraňovala bych ty, které miluji, jak to dělal děda Rose? Opustil by mne můj manžel Josh, kterého jsem si v devatenácti vzala? Když výsledky dorazily, poradkyně nás nenechala čekat. Jakmile jsme vkročili do ordinace, řekla to: „Vaše výsledky jsou pozitivní. Budete mít Huntingtonovu chorobu.“

Nová realita

Po oznámení výsledku testu jsem se rozbředla smutkem, ale také úlevou, protože už nebudu muset žít v nejistotě. V průběhu rozhovoru o HCH se mne zmocňoval strach. Je absurdní, když vám někdo řekne, že zemřete na HCH. Zvykat si na novou realitu nebylo v dalších dnech, týdnech a měsících lehké. Nespala jsem, měla jsem záchvaty úzkosti a začala jsem upadat do deprese. Kdykoliv jsem se naštvála nebo se chovala neohrabaně, zpanikařila jsem a myslela jsem si: „Tak už je to tady.“ Bylo také těžké se potýkat s rodiči: přestože tátovy výbuchy vzteku pokračovaly, ani jeden z nich neakceptoval, že za to může HCH. Mluvit o tom s mámou bylo jako mluvit do větru.

Přesto jsem byla odhodlaná, že moje výsledky testu by měly někomu pomoci. Neboť jsem věděla, že 73letý děda žije v sanatoriu v Seattlu, rozhodla jsem se za ním letět. Poté co jsem ho viděla, kladla jsem si otázku, zda ještě žije. Velmi zhubl a jeho tělo ztuhlo. Tu noc jsem brečela, až jsem z toho usnula. Druhý den jsem se donutila k další návštěvě a přinesla jsem s sebou rodinné fotografie. Přesto, že z postele šest měsíců nevstal, jsem se ho zeptala, jestli nechce vstát a posedět se mnou. Trvalo mu několik minut, než něco řekl, ale když odpověděl, řekl ano. Potom jsme si prohlíželi fotoalbum. Před odchodem jsem mu řekla, že ho mám ráda, a poprvé v životě mi děda Rose odpověděl, že mě má také rád.

Po návratu domů jsem poslala tátovi obrázky z výletu a o několik dnů později odletěl spolu se svými sestrami otce navštívit. Děda Rose zemřel jen několik měsíců poté. Jsem navěky vděčná, že jsme se usmířili a rozloučili.

Připravena žít

Už je to deset let, co jsem dostala výsledky a jsem stále presymptomatická. Moji lékaři si myslí, že se to změní po čtyřicítce. Byly tu momenty, kdy jsem se snažila Joshe od-

strkávat, abych ho chránila. Ale on vždycky říká: „Jsme v tom spolu.“ Vím, že si stejně jako já moc přeje mít děti. Já ale nechci na děti přenést tento gen a nechci ani to, aby se o mě v útlém věku musely starat. Kdykoliv se zamyslím nad tím, že jsem chudák, vzpomenu si na tátu. Před třemi roky mi řekl: „Lauren, vyhledal jsem si informace o HCH. Myslím, že ji mám.“ Uvědomila jsem si, že to, jak jsem čelila pravdě, pomohlo tátovi akceptovat tu jeho. Brzy poté se ke mně připojil v dobrovolnictví v Huntington's Disease Society of America.

Ve věku 57 let má můj otec velmi slabou krátkodobou paměť, v poledne není schopný říci, co měl k snídani. Chodí pomalu, má špatnou rovnováhu, má výkyvy nálad a další zdravotní problémy. Ale jsou tu také dobré momenty, když vím, že je to pořád můj táta. Když se moje máma rozčílí, popíchne ji slovy: „Chytila jsi ode mě Huntingtona“ a my se smějeme, protože už nežijeme v odmítání. Všichni jsme odhodlaní ze života vyždímat, co se dá. Žijeme s HCH, ale to neznamená, že nemůžeme žít.

Závěrem

Co je HCH? Huntingtonova choroba je neléčitelné vrozené poškození mozku, které vyústí ve ztrátu mentálních vloh a fyzické kontroly. Příznaky se většinou začínou objevovat mezi 30 a 50 lety a postupně se dalších 10 až 25 let zhoršují.

Kdo je ohrožen? Nemoc se u vás může rozvinout pouze, pokud má jeden z vašich rodičů zmutovaný gen huntingtin (způsobující onemocnění) a vy jste ho zdědili. Odhadem má HCH jeden z 10 000 Američanů a více než 250 000 dalších možná gen zdědilo.

Je tu naděje? Výzkum stále hledá prostředky na zpomalení smrtícího progresu HCH a minulý rok vědci zahájili první klinické pokusy, aby vyzkoušeli bezpečnost léků vyvinutých k utlumení genu. Pro více informací navštivte: <http://hdsa.org>

VZPOMÍNKY NA SPOLEČNÁ SETKÁNÍ

PŘÍŠTĚ RÁDA PŘIJDU ZAS :)

Klára Prášilová



Podzimní rekondiční pobyt v Prostějově jsem navštívila poprvé s maminkou, tentokrát jsem do Prostějova přijela s přítelem. Zatím co já jsem si naplno užívala pestrý program, přítel se dověděl mnoho erudovaných informací od týmu lékařů a vědců. Opět jsem poznala několik nových kamarádů. Touto cestou bych jim ráda vzkázala, že, i když s nimi nejsem v častém kontaktu, ráda na všechny vzpomínám a doufám, že se setkáme na dalších takovýchto pobytech. A právě za toto patří velký dík lidem z SPHCH.

REKONDIČNÍ POBYT V PROSTĚJOVĚ

Bc. Kateřina Blechová, ergoterapeutka



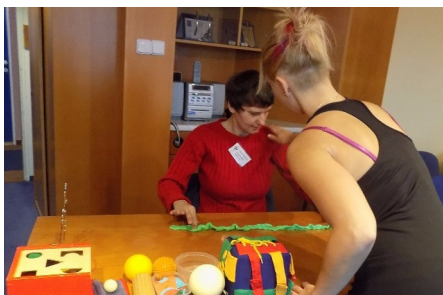
Jednoho dne se k mojí kolegyni a mně dostala pozvánka na rekondici v Prostějově. S radostí jsme ji přijaly a v diáři si zvýraznily datum. Pečlivě jsme se připravovaly, ale po pravdě řečeno jsme nevěděly na co. Takovéto akce jsme se zatím ani jedna z nás nezúčastnila a s Huntingtonovou chorobou jsme se do té doby setkaly jen v literatuře.

Vypravily jsme se na cestu. Po našem příjezdu byly naše prvotní obavy ihned rozptýleny. Dostalo se nám milého přijetí a paní předsedkyně se nás ujala. Ti, kdo tam byli, si jistě pamatují tu atmosféru. Pro mě osobně to byl víkend plný přátelské nálady a radosti.

Snažily jsme se z pozice ergoterapeutek předat všem, co měli zájem, informace a také vlastní zkušenost z ergoterapie. **Ergoterapie toho má hodně co nabídnout. A jejím velkým kouzlem (alespoň pro mě) je, že nedělá rozdíl v onemocněních, věku ani prostředí. Kde je o ni zájem, tam může být prospěšná!** Ať už se jedná o kompenzaci nějaké ztracené funkce v rámci soběstačnosti a sebepečce, cíleným cvičením, tréninkem mozkových funkcí anebo rozptýlením se u jakékoli činnosti. Povídali jsme si vzájemně o našich životních zkušenostech. S některými jsme si i zaplavali a večer se sešli u společného tance a zábavy. Byly to velmi příjemné strávené chvíle s lidmi, se kterými jsme se do té doby neznaly, a přece – ten večer jako bychom se znali léta.

Děkuji za tak nevšední zážitek.

Přeji Vám všem báječné jaro a plno slunečných dní.



ZDRAVOTNÍ PROBLEMATIKA

PROTOKOL PREDIKTIVNÍHO TESTOVÁNÍ A PSYCHOSOMATICKÉ VYŠETŘENÍ

PhDr. Olga Klempířová, Ph.D., Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd, Univerzita Karlova v Praze, 1. lékařská fakulta a Všeobecná fakultní nemocnice v Praze a Psychiatrická nemocnice Bohnice, Praha



Cílem tohoto sdělení je podat základní informace o psychologickém vyšetření v rámci prediktivního protokolu pro osoby v riziku Huntingtonovy nemoci (HN). Ráda bych, aby bylo toto vyšetření pro budoucí klienty více čitelné, přicházeli bez zbytečných obav a mohli se lépe připravit na rozhovor o důležitém životním rozhodnutí, které mohou udělat jen oni sami. Psycholog je na jejich cestě k rozhodnutí jen jedním z informovaných průvodců, který se snaží usnadnit jejich rozhodování a podchytit rizika, která by mohla vést k psychickým komplikacím po sdělení výsledku genetického vyšetření.

HN je pomalu progredující dědičné neurodegenerativní onemocnění. HN se projevuje poruchami hybnosti, chování a intelektových schopností. Potomci nositele mutovaného genu mají 50% riziko, že mutaci zdědí. HN je nevyléčitelná a lze pouze zmírnit některé její poruchy hybnosti a chování. Osoby v riziku HN starší 18 let mohou podstoupit genetické vyšetření, které prokáže nebo vyloučí přítomnost mutovaného genu. Nositel mutovaného genu se narodí a obvykle vyvíjí jako zdravý jedinec.

Způsoby získání informace o riziku onemocnění

HN postihuje nejčastěji osoby středního věku. Střední věk je v lidském životě období důležité pro založení rodiny a profesní růst. Střední generace pečuje nejen o děti, ale často podporuje i generaci svých rodičů. Soužití s blízkým člověkem trpícím HN je těžkou životní zkouškou pro celou rodinu. Onemocnění jednoho z partnerů a rodiče dětí často vede k rozpadu nebo destabilizaci rodiny vychovávající novou generaci dětí. Vznikají tak různé rodinné konstelace s cílem kompenzovat ztrátu fungujícího vztahu s nemocným partnerem a rodičem.

V rodinách s HN je stále poměrně častá tabuizace onemocnění. Generace rodičů se z různých důvodů obává o genetickém onemocnění mluvit a někdy dokonce tají informaci o HN v rodině. Nezřídka se osoby v riziku o nemoci v rodině dovídají až v době, kdy sami plánují rodinu. Důvody tabuizace jsou různé. Nejčastěji to jsou obavy z negativního hodnocení rodiny v rámci komunity anebo potřeba uchránit potomky negativního dopadu informace o vlastním riziku a o ohrožení jejich budoucnosti. Jindy osoby v riziku nezískaly informaci o HN z důvodu stanovení diagnózy HN až v jejich dospělém věku, nebo pozdního zjištění nemoci u rodiče, se kterým nevyrostaly.

Osoby v riziku se podle situace získání informace o HN dělí na dvě základní skupiny:

- **Osoby s přímou zkušeností s nemocnými v rodině a s možností sdílení informací o HN a zkušeností pečujících členů rodiny** (Tab. č. 1).
- **Osoby v riziku, které se o HN dozvěděly až v situaci plánování vlastní rodiny většinou mezi 20 a 30 rokem věku nebo později** (Tab. č. 2).

Zatím podle dosavadních zkušeností s lidmi v riziku HN se pro jejich rozhodování o genetickém vyšetření ukazuje jako výhodnější otevřená komunikace o HN v rodině než situace, kdy se informace o HN před dětmi a mladými dospělými tají nebo jakkoliv zkresluje. **Je totiž zřejmé, že důležitými faktory pro vyrovnávání se s rizikem a poté s budoucím onemocněním je délka času povědomí o riziku a nemoci a schopnost přijmout informaci o nemoci, která je v každém období života jiná.**

Tabulka č. 1: Rodinné konstelace osob v riziku s dlouhodobým přístupem k informaci o HN

Dítě v riziku vyrůstá společně s již nemocným rodičem a již v průběhu dospívání je informované v rodině o HN a jeho riziku onemocnění a přenosu genu na jeho budoucí potomky.
Osoba v riziku má informaci již od období dospívání o nemoci chybějícího rodiče, který zemřel v jejím útlém dětství.
Osoba v riziku má nemocného sourozence a má zkušenost s onemocněním rodiče, který již nežije nebo je v pokročilém stadiu onemocnění.
Osoba v riziku má zkušenost s onemocněním příbuzného (např. tety, bratrance) a sama nevrůstala s nemocným rodičem. V širší rodině se však o HN otevřeně mluví.

Tabulka č. 2: Rodinné konstelace osob v riziku s krátkodobým přístupem k informaci o HN

Dítě vyrůstá společně s nemocným rodičem, jehož HN je zaměněna za jinou diagnózu, většinou z okruhu psychiatrických nebo neurologických onemocnění a HN je u rodiče diagnostikováno až v období mladé dospělosti osoby v riziku.
Dítě vyrůstá s nevlastním rodičem, který nahradil nemocného, a až v dospělosti získá informaci od zdravého rodiče nebo od dalších příbuzných o HN u chybějícího rodiče.
Osoba v riziku má zkušenost s HN u prarodiče, kdy se pravděpodobně jedná o pozdní nástup onemocnění s mírnějším průběhem. Její rodič v riziku se rozhodl, že se nedá testovat a informaci o HN sdělí dítěti, až když zjistí, že jeho dítě samo plánuje mít děti.

Motivace ke genetickému vyšetření

Člověk se v situaci potenciálního ohrožení zdravého vývoje snaží zajistit maximum normálního vývoje pro sebe a svoje blízké. Plánuje svůj život tak, aby co nejefektivněji

naplnil své životní cíle a i s vizí budoucího onemocnění vedl svůj život smysluplně (Tab. č. 3). Klíčovou potřebou vedoucí k naplnění lidského života je aktualizace vlastních možností. Snažíme se realizovat ve svém životě to, čeho jsme schopni tak, aby nás to v ideálním případě přežilo. Nejčastěji je to pokračování rodu v nové generaci dětí anebo práce, která zajistí přežití nás i našich dětí a možná na ni navážou budoucí generace.

Tabulka č. 3: Autentická motivace ke genetickému vyšetření

Chci zdravé dítě.
Nesnesu nejistoty o svém zdravotním stavu.
Chci se dozvědět, jestli jsou v riziku nemoci moje děti.
Chci si naplánovat pracovní kariéru.
Chci se zabezpečit pro případ nemoci.

Pokud člověk prožívá vysokou míru stresu tak, že ztrácí schopnost racionálního zpracování své celkové životní situace, může pod tíží hrozby onemocnění jednat unáhleně. V takové situaci nedokáže jedinec dobře rozpoznat své potřeby a většinou jedná reaktivně (úník/útok) nebo podléhá rozhodnutí druhých osob. V prvním případě se v genetickém poradenství setkáváme s klienty, kteří jsou v situaci reaktivního odporu vůči systému konzultací před genetickým testem. Takoví klienti odmítají další konzultace a časové průtahy před sdělením výsledku, bojovně hájí své právo výsledek znát v co nejkratším možném termínu. V druhém případě se setkáváme s klienty, kteří pod tíhou situace v riziku podléhají tlaku blízkých osob, které mají tendenci, často v dobré vůli pomoci, za ně rozhodovat (Tab. č. 4). Určitá míra odporu nebo naopak závislosti na druhých je u většiny klientů a je součástí normálního procesu vyrovnávání se se stresovou životní situací. Je důležitým úkolem především prvního lékaře předávajícího informace o genetickém onemocnění, nejčastěji klinického genetika, jindy neurologa nebo psychiatra, motivovat klienta k větší rozvaze a připravit ho na cestu k autentickému rozhodnutí, tj. rozhodnutí podle klientových opravdových potřeb.

Tabulka č. 4.: Problematická motivace pod sociálním tlakem nebo jako impulzivní reakce na oddálení genetického testu

Je mi 18 a chci znát výsledek, protože mám na to právo.
Chci znát výsledek, protože mi ho nechcete říct hned teď. Nikdo mi to nemůže zakázat.
Jdu na test, protože mi rodiče řekli, že bych to měl vědět.
Partner mi říká, že když nepůjdu na test, rozejde se se mnou.
Děti mě přemlouvají, abych si nechal test udělat, aby se dozvěděli, jestli jsou v riziku.

Pro rozhodování o genetickém testu je důležité zaujmout vlastní hledisko k problému života s HN, i když nemůžeme pominout vztahy s blízkými osobami. Člověk,

který se rozhodne podstoupit test, nese hlavní část zátěže, která následně vyplyne z pozitivního výsledku testu. Partner, rodina a ani nikdo jiný nemůže převzít odpovědnost a rozhodovat se za osobu v riziku. Osoba v riziku od pozitivního výsledku neuteče, proto má právo rozhodnout se sama za sebe, že chce nebo nechce vědět a žít s informací, že se onemocní u ní projeví. Po sdělení výsledku genetického testu již není cesta zpět, proto není na místě rychlé unáhlené rozhodnutí.

Důležité je také správné načasování, tedy rozhodnout se, kdy je dobré se informací z testu dozvědět. Život neustále přináší nějaké náročné události a jsou období v životě, kdy se problémy nakupí a životní situace se může pro člověka stát nepřehlednou. V takové chvíli je vhodné se zastavit a rozmyslet si pořadí řešení problémů, zvážit jestli problém rizika onemocnění je pro něho nyní na pořadu dne. Pro zvládnutí přijetí pozitivního výsledku z genetického vyšetření je dobré, aby osoba v riziku měla svoji životní situaci, tzn. vztahy, práci a finance pokud možno stabilní. Je to opěrný systém, který umožní osobě v riziku zvládat novou dlouhodobou zátěž v podobě nejistoty o budoucím zdravotním stavu.

Význam konzultací před genetickým testem

Osoba v riziku dostane informaci o HN buď od příbuzných nebo od lékaře. Nejčastěji je to neurolog nebo psychiatr. V tuto chvíli získá člověk informaci o svém potenciálním ohrožení zdraví. Osoba v riziku HN má nárok na konzultace s lékaři a s psychologem, kteří mají dostatečné zkušenosti s tímto onemocněním a mohou jedince náležitě informovat.

Lékař, nejčastěji klinický genetik, poskytne klientovi první informaci o jeho riziku, že zdědí HN, zjistí povědomí o onemocnění, případně poskytne první podrobnější informace, o jaké onemocnění se jedná. Následně je poslán na psychologické, neurologické a psychiatrické vyšetření. Konzultace mohou pomoci ujasnit motivaci k testování a zároveň přinášejí informaci o adaptačních schopnostech osoby v riziku. Informace o adaptačních schopnostech osoby v riziku je důležitá především pro lékaře, který sděluje konečný výsledek testu, a případně pro psychiatra nebo psychoterapeuta, který může po sdělení výsledku poskytnout osobě psychickou podporu. Informace z jednotlivých konzultací a vyšetření jsou sdíleny všemi odborníky v týmu, což umožňuje spolehlivěji posoudit celkovou zdravotní, psychickou i sociální situaci osoby v riziku.

Průběh psychologického vyšetření

Cílem psychologického vyšetření je posoudit motivaci, adaptační možnosti osoby v riziku a její rozhodovací proces ve vztahu k informaci z genetického testu. Jinými slovy nás zajímá, jestli daný klient opravdu chce a je připravený přijmout informaci z genetického vyšetření.

Psychologické vyšetření trvá přibližně 2 hodiny. V první části probíhá rozhovor na různá témata o životní situaci klienta. Zjišťuje se rovněž motivace, psychická připravenost a očekávaný dopad informace o pozitivním testu na budoucnost klienta. Klient je konfrontován s rizikem ztráty naděje na perspektivu zdravého života v případě zjiště-

ní pozitivního výsledku. Má možnost uvažovat o životě s očekáváním příchodu nemoci a později s onemocněním.

V druhé části jsou zadány psychologické testy, které mohou objektivizovat aktuální míru psychického zdraví. Výsledky testů doplňují informace získané v rozhovoru. Pomáhají vyloučit závažnou psychopatologii. Mohou přinést informace o adaptačních mechanismech a o dalších dispozicích osobnosti klienta.

Témata psychologického vyšetření

Psycholog probírá s osobou v riziku řadu situací spojených s HN i s jinou psychickou zátěží. Důležitá je informace, kdy a za jakých okolností se člověk informaci o riziku HN dozvěděl. Jak reagoval na informaci o riziku. Kdo ho v té chvíli podporoval. Byla-li narušena jeho schopnost pracovat. Jak tato informace změnila jeho každodenní fungování a uvažování o jeho budoucích plánech.

Pokud má osoba v riziku přímou zkušenost s onemocněním v rodině, mohou být další dotazy směřovány na to, jak se dokázala vyrovnat se soužitím s nemocným členem rodiny. Ptáme se, jestli osoba v riziku dokáže o onemocnění racionálně uvažovat a má o HN dostatek informací.

S osobou v riziku se probírá, s jakými jinými problémy a ztrátami se v životě setkala. Potřebovala-li někdy psychologickou nebo psychiatrickou péči. Jak se obvykle sama s těžkostmi vyrovnává. Co jí pomáhá odreagovávat stres. Jak obvykle řeší problémy. Jak se rozhoduje o důležitých věcech.

Zajímá nás, jak osoba v riziku žije v poslední době. Jaká je její rodinná a pracovní situace. Zdali prožívá aktuálně těžkosti ve vztazích, v rodině nebo v práci. Jak se s problémy ve vztazích dokáže vyrovnávat. Posuzujeme míru spokojenosti v pracovní i vztahové rovině.

Důležité je nezapomínat na to, jak se s rizikem onemocnění vyrovnává životní partner a ostatní členové rodiny. Posuzujeme riziko destabilizace vztahů, negativní reakce blízkých osob a míru podpory v rodině. Ptáme se, jestli má klient možnost sdílet problémy i mimo rodinu a jak je ochotný přijímat odbornou psychologickou pomoc.

Dalšími důležitými otázkami jsou: Jaká je komunikace o onemocnění v rodině? Je téma nemoci tabu? Tají se diagnóza před některými členy rodiny nebo před rodinou partnera osoby v riziku? Komu plánuje klient informaci o pozitivitě testu sdělit? Kdo ho doprovodí ke sdělení výsledku? S kým po sdělení výsledku bude moci promluvit v rodině nebo mimo rodinu? Je v místě bydliště dostupná psychologická nebo psychiatrická péče?

Přínos vyšetření pro osobu v riziku

V rámci psychologického vyšetření má klient možnost znovu promyslet všechna pro a proti genetického testu. Může si zrekapitulovat svoji aktuální životní situaci a uvědomit si, jestli je právě tato chvíle v jeho životě vhodná k získání tak zásadní a možná převratné informace o jeho budoucnosti. Může si uvědomit vlastní možnosti jak se vyrovnávat s hrozbou onemocnění i s onemocněním samotným, co se získáním in-

formace v jeho životě změnit nebo může změnit. Jak se pravděpodobně k informaci z genetického vyšetření postaví jeho partner, rodina a přátelé.

Pozitivní výsledek genetického testu je vždy významnou psychickou zátěží. V případě nedostatečné připravenosti na tuto skutečnost, může u některých jedinců dojít k rozvoji různých závažných psychických poruch a nechtěných změn v životě. Mezi hlavní rizika, kterým chceme předejít, je rozvoj deprese s rizikem sebevraždy, úzkostných poruch a ohrožení vztahů v rodině i mimo rodinu.

Pokud osoba v riziku přijme možnost rozhodování na základě jejích autentických potřeb, může jí to otevřít novou cestu k sebepoznávání a umožnit tak konstruktivnější přístup k životu.

MIKRONUTRIENTY A HUNTINGTONOVA CHOROBA

Roman Adamczyk

Souvislost výživy a Huntingtonovy nemoci, podobně jako řady jiných nemocí, je všeobecně známá, a to v obou směrech – výživa ovlivňuje vznik a průběh nemoci, popřípadě proces hojení a uzdravování, nemoc na druhou stranu výrazně ovlivňuje výživu a potřebu jejích jednotlivých složek. Ovlivnění výživy nemocí může být i výrazně mechanického charakteru, jako je tomu v případě Huntingtonovy choroby nebo cévních mozkových příhod, u kterých je častým projevem narušení neurologických funkcí porucha polykání – dysfagie. Kalorický příjem i příjem vitaminů a dalších nezbytných látek je tak velmi ztížen. Část pacientů, kteří by mohli přijímat potravní doplňky, u kterých se rysují (většinou na základě preklinických, někdy i klinických studií) možné příznivé účinky na průběh nemoci, tak musí hledat vhodné alternativy ke kapslím, objemným tabletám a jiným obtížně polykatelným přípravkům. Naštěstí řada potravních doplňků je dnes již dostupná v přijatelnějších formách – jako sirupy, rozpustné tablety, práškové přípravky.

Mikroživiny (mikronutrienty) jsou nezbytné pro zdravý růst a život jedince. Řádíme mezi ně zejména stopové prvky (na rozdíl od prvků, které organismus potřebuje ve větším množství, například vápník), vitaminy a fytochemické látky (beta karotenoidy, flavonoidy). Otázkou zůstává, které z těchto látek mohou mít pozitivní účinek u pacientů či osob ohrožených Huntingtonovou chorobou nebo jinými neurodegenerativními nemocemi. I když většina výzkumu v této oblasti probíhá na myších a dalších zvířecích modelech, a není jasné, nakolik se dají zevšeobecnit pro lidský organismus, je sledování poznatků v této oblasti poučné a může přinášet naději pacientům, kteří stále čekají na medikamentózní nebo jinou léčbu. Výzkumů, které se problematice mikronutrientů u Huntingtonovy choroby věnují, je překvapivě mnoho, a svědčí to o zájmu vědecké obce o tuto sice vzácnou, ale klinicky velmi významnou a pacienty velmi zatěžující chorobu.

Před časem vzbudila pozornost studie naznačující, že **eikosapentaenová kyselina (EPA)** ze skupiny omega-3 mastných kyselin může zmírnit nebo dokonce zvrátit

atrofické změny mozku v oblasti thalamu (část mezimozku předávající informace do dalších částí mozku) a kaudata (součást bazálních ganglií) – Puri a kol., 2008. Podávání omega-3 mastných kyselin je dokonce podle některých studií schopno mírnit míru deprese a může mít další příznivé účinky na lidské zdraví. **Úspěch Puriho studie byl však záhy zpochybněn a zdá se, že přes svou obecnou prospěšnost může EPA (respektive rybí tuk, v němž je hojně obsažena) vést k určitým pozitivním účinkům snad jen u specifické subpopulace pacientů s Huntingtonovou chorobou.**

Jedním z nejvíce zkoumaných vitaminů obecně je **vitamin C (kyselina askorbová, nebo její soli – např. askorbát sodný)**. Jeho možný význam u neurodegenerativních onemocnění je nadále předmětem zájmu různých výzkumných týmů po celém světě. Japonský tým (Murakami a kol., 2015) studoval účinek vitaminu C na prevenci či zpomalení Alzheimerovy nemoci se závěrem, že příjem vitaminu C v potravě či doplňcích, stejně jako jeho infúzní podávání přispívá ke zpomalení rozvoje nemoci. Určitým rizikem vysokých dávek podávaných v doplňcích snad může být oproti příjmu přirozeného vitaminu C v jídle možnost vzniku ledvinových (oxalátových) kamenů, i když výskyt odhadují švédští vědci na 147 případů na 100 000 osoboroků (což je stále nízké číslo, navíc studie proběhla jen u mužů a jsou jí vytykány určité nedostatky) u osob užívajících doplňky okolo 1 000 mg vitaminu C denně (výskyt kamenů 2x vyšší než u osob neužívajících doplňky s vitaminem C) – Thomas a kol., 2013.

V roce 2006 v časopise *Neuroscience* jiný tým (Rebec a kol., 2006) poukázal na souvislost mezi nízkou hladinou askorbátu v mezibuněčné tekutině ve striatu (té části mozku, která je u Huntingtonovy choroby nejdříve postižena atrofií a toxicitou glutamátu) a rozvojem příznaků. Injekce askorbátu podávané transgenním myším (R6/2 model HCH) vedly ke zmírnění negativních projevů. Podávání injekcí bez vitaminu C nevedlo ke stejnému účinku, takže nešlo zřejmě o „placebo efekt“.

V novější studii George Rebec (Rebec, 2015) doslova uvádí, že „rostoucí množství poznatků ukazuje na to, že vitamin C a Huntingtonova choroba jsou úzce propojeny.“ Koncentrace vitaminu C v mozku jsou až 10x vyšší než v krvi. Vitamin C hraje významnou roli v regulaci neuronů ve striatu a je vylučován do mezibuněčné tekutiny po excitačním glutamátu (který je již dlouho spojován s poškozením neuronů u Huntingtonovy choroby). Při narušení tohoto mechanismu roste oxidační stres v mozku a jeho poškození. Zdá se, že vhodné využití vitaminu C by mohlo přispět k obnově této přirozené ochrany nervových buněk. Otázkou je, jak dopravit vitamin C v účinné formě do mozku přes takzvanou hematoencefalickou bariéru, která brání mnoha látkám ve vstupu do mozkové tkáně. Agus a kol. (1997) například uvádějí, že běžná kyselina askorbová se do mozku hlodavců (opět jde tedy jen o zvířecí model) přes tuto bariéru dostává pomalu a obtížně, zatímco dehydroaskorbová kyselina poměrně snadno (v mozku se pak mění na kyselinu askorbovou).

Další antioxidační mikronutrienty, například **selen**, jsou rovněž spojovány s možností zpomalit nebo zmírnit projevy Huntingtonovy choroby (Lu a kol., 2014). Selen

jako antioxidační činidlo dokáže přispívat k ochraně před akutními toxickými účinky na mozek (amfetaminy) i chronickou degenerací neuronů. Pokusy na myších ukázaly, že selenit sodný (anorganická forma selenu, na trhu jsou však i selenové přípravky organické povahy) vedl u myší s modelem HCH po několikátýdenním podávání ke snížení ztráty mozkové hmoty, zvýšení pohybové vytrvalosti a snížené tvorbě škodlivých shluků mutovaného huntingtinu. Jelikož u pacientů s Huntingtonovou chorobou byly zaznamenány snížené hladiny selenu v mozku, může být tento prvek dalším kandidátem na zmírnění příznaků HCH.

Podrobný přehled mikronutrientů v souvislosti s neurodegenerativními nemocemi uvádí americký biolog indického původu Kedar Prasad, známý mj. z výzkumu vitaminů v léčbě nádorů. Prasad **prosazuje myšlenku, že vhodná kombinace antioxidantů je u řady nemocí účinnější, než jednotlivé antioxidanty podávané izolovaně.** V kapitole o Huntingtonově chorobě (Prasad, 2014) poukazuje na chybění pozitivního efektu **vitaminu E** na klinický průběh HCH (klinická zkouška se 73 účastníky), ale také na slibné známky pozitivního účinku u **kyseliny alfa-lipoové** (prodloužené přežití transgenních myší), **melatoninu** (zpomalení nástupu nemoci u myší), **kurkuminu** (snížené ukládání změněného huntingtinu u myší), **resveratrolu** (zlepšení motorických a kognitivních funkcí u potkanů) a **vitaminu B3** (nikotinamid – zlepšení motorických funkcí a zvýšení hladin příznivého neurotrofního faktoru u myší). Na problém přenositelnosti poznatků z myších modelů na lidskou HCH ale ukazuje na skutečnost, že **koenzym Q10** i **kreatin** vykazovaly u myší příznivý účinek, zatímco u lidí tento efekt potvrzen nebyl. Doktor Prasad také poukazuje na skutečnost, že antioxidanty užívané samostatně, například **beta-karoten**, mohou mít za určitých okolností naopak škodlivé, prooxidační účinky, a doporučuje **vhodné kombinace antioxidantů.** U antioxidantů je třeba dbát na vhodný způsob skladování (v suchu, bez přístupu světla a vzduchu) a lékovou formu, aby nedošlo k jejich znehodnocení oxidací před tím, než se dostanou do těla.

Kromě toho, že některé prvky a živiny mají slibný potenciál pro zpomalení či zmírnění Huntingtonovy choroby, existuje i opačný příklad – **železo.** Podávání potravních doplňků se železem nově narozeným myším H6/2 modelu Huntingtonovy choroby vedlo ke zhoršení pohybové aktivity myší, významnější atrofii striata a dalším negativním dopadům. U dospělých myší však dodávání železa takto škodlivý účinek nemělo. Škodlivý účinek železa se také neprojevil u myší, které sloužily jako zdravé kontrolní subjekty. (Berggren a kol., 1989)

Kromě jednotlivých, izolovaných mikronutrientů probíhají výzkumy s využitím celých potravin, kde svou roli mohou sehrát nejen jednotlivé látky a živiny, ale i jejich kombinace. Kaur a kol. (2015) v časopise Toxicology Reports poukazují na možný příznivý účinek **rýžových otrub** (přesněji jejich ethanolového a hexanového extraktu) podávaných v potravě na funkci mitochondrií, pohybovou koordinaci a další parametry u zvířecího modelu Huntingtonovy choroby. Po třech týdnech podávání došlo ke zmírnění nepříznivých (prozánětlivých) procesů a dalších nežádoucích změn.

Pokračující výzkumy účinku různých mikronutrientů, složek výživy i kandidátských léků a genových terapií dávají naději, že bude dosaženo dalších úspěchů při pochopení Huntingtonovy choroby i hledání její léčby.

Seznam literatury

- Agus, D. B., Gambhir, S. S., Pardridge, W. M., Spielholz, Ch., Baselga, J., Vera, J. C., Golde, D. W. Vitamin C Crosses the Blood–Brain Barrier in the Oxidized Form Through the Glucose Transporters. *Journal of Clinical Investigation*, December 1997, Volume 100, Number 11, p. 2842–2848.
- Berggren, K. L., Chen, J., Fox, J., Miller, J., Dodds, L., Dugas, B., Vargas, L., Lothian, A., McAllum, E., Volitakis, I., Roberts, B., Bush, A. I., Fox, J. H. Neonatal iron supplementation potentiates oxidative stress, energetic dysfunction and neurodegeneration in the R6/2 mouse model of Huntington's disease. *Redox Biology*, April 2015, Volume 4, p. 363–374. ISSN 2213-2317.
- Kaur, N., Jamwal, S., Deshmukh, R., Gauttam, V., Kumar, P. Beneficial effect of rice bran extract against 3-nitropropionic acid induced experimental Huntington's disease in rats. *Toxicology Reports*, Volume 2, 2015, p. 1222–1232. ISSN 2214-7500.
- Lu, Z., Marks, E., Chen, J., Moline, J., Barrows, L., Raisbeck, M., Volitakis, I., Cherny, R. A., Chopra, V., Bush, A. I., Hersch, S., Fox, J. H. Altered selenium status in Huntington's disease: Neuroprotection by selenite in the N171-82Q mouse model. *Neurobiology of Disease*, November 2014, Volume 71, p. 34–42. ISSN 0969-9961.
- Murakami, K., Irie, K., Shimizu, T. Chapter 61 – Potential Role of Vitamin C in the Prevention of Alzheimer's Disease. In *Diet and Nutrition in Dementia and Cognitive Decline*, edited by Colin R. Martin Victor R. Preedy. San Diego: Academic Press, 2015, p. 663–668. ISBN 978-0124-07824-6.
- Prasad, K. N. *Neurodegenerative disease and micronutrients: prevention and treatment*. Boca Raton: Taylor & Francis/CRC Press, 2014. ISBN 978-1482-21047-7.
- Puri, B. K., Bydder, G. M., Clarke, A., Manku, M. S., Beckmann, C. F. Reduction in brain atrophy associated with Ethyl-Eicosapentaenoic Acid in Patients with Huntington's disease. *European Psychiatry*, April 2008, Volume 23, Supplement 2, p. S196. ISSN 0924-9338.
- Rebec, G. V. Chapter 62 – Vitamin C and Glutamate Uptake: Implications for Huntington's Disease. In *Diet and Nutrition in Dementia and Cognitive Decline*, edited by Colin R. Martin, Victor R. Preedy. San Diego: Academic Press, 2015, p. 669–678. ISBN 978-0124-07824-6.
- Rebec, G. V., Conroy, S. K., Barton, S. J. Hyperactive striatal neurons in symptomatic Huntington R6/2 mice: Variations with behavioral state and repeated ascorbate treatment. *Neuroscience*, Volume 137, Issue 1, 2006, p. 327–336. ISSN 0306-4522.
- Thomas, L. D., Elinder, C. G., Tiselius, H. G., Wolk, A., Akesson, A. Ascorbic acid supplements and kidney stone incidence among men: a prospective study. *JAMA Internal Medicine*, 2013, Volume 173, p. 386–388. ISSN 2168-6106.

ERGOTERAPIE

Bc. Kateřina Blechová, Bc. Helena Kirschová

Ergoterapie – léčba osob s onemocněním nebo zdravotním omezením, která prostřednictvím cíleně zvolených činností umožňuje těmto osobám dosáhnout maximální funkční úrovně a soběstačnosti ve všech aspektech života.

Oblasti ergoterapie

Funkční ergoterapie – cílem je zlepšit postiženou oblast (především intenzivním a opakovaným cvičením, výběrem vhodných činností a zaměřením se na postiženou oblast).

Nácvik soběstačnosti, všedních denních činností – ADL (activity of daily living)

- **Personální ADL** – zahrnují činnosti, které se vztahují k péči o sebe sama – hygiena, oblékání, přesuny, jedení a pití, toaleta.
- **Instrumentální ADL** – zahrnují činnosti širší soběstačnosti – mobilita, péče o domácnost, použití komunikačních technologií, nakupování, manipulace s penězi.

Předpracovní trénink a hodnocení – cílem je začlenění do původního zaměstnání, navrhnout jiné pracovní uplatnění, trénink modelových činností s přiměřenou zátěží.

Zaměstnávání, činnosti – cílem je udržet dobrou duševní a fyzickou kondici, odpoutat pozornost od nepříznivého vlivu onemocnění.

Všechny oblasti se prolínají a vzájemně doplňují.

Příklady činností a cílených cvičení

- Nácvik a trénink soběstačnosti
- Nácvik mobility a přesunů
- Aktivní cvičení zaměřené na postiženou oblast
- Zapojení postižených končetin do činností
- Posilování a zvyšování svalové síly
- Trénink jemné a hrubé motoriky, nácvik úchopů
- Grafomotorický výcvik
- Trénink kognitivních funkcí (paměť, koncentrace, pozornost, rychlost myšlení a porozumění informacím, náhled a úsudek schopnost řešit problémy, plánovat a organizovat)
- Posílení komunikačních dovedností
- Kondiční cvičení
- Poradenství a doporučení vhodných kompenzačních pomůcek, nácvik jejich používání

NA CO MÁTE PRÁVO VE ZDRAVOTNÍCH SLUŽBÁCH

Rádce pacienta 2016

www.mzcr.cz



Ministerstvo zdravotnictví České republiky vydalo příručku Rádce pacienta 2016, ze které Vám přenášíme několik zajímavých informací ohledně Vašich práv při využívání zdravotnických zařízení a služeb.

Rádce pacienta obsahuje řadu užitečných informací a rad v oblasti komunikace se zdravotnickými pracovníky, dále doporučení, jak si zvolit lékaře či nemocnici, seznamuje s jejich právy dospělí i dětské pacienty a obsahuje rovněž všechny důležité kontakty. Kompletní příručku naleznete na stránkách Ministerstva zdravotnictví České republiky (www.mzcr.cz) nebo na našich stránkách www.huntington.cz. Tato Vaše práva vycházejí z platných zákonů, které jsou mimo jiné k dispozici na www.mzcr.cz. Zákon č. 372/2011 Sb., o zdravotních službách a podmínkách jejich poskytování, ve znění pozdějších předpisů, a zákon č. 48/1997 Sb., o veřejném zdravotním pojištění, ve znění pozdějších předpisů.

Informace o Vašem zdravotním stavu

Lékař je povinen Vám sdělit vše, co se týká Vašeho zdraví. Je povinen Vám srozumitelně podat informaci o výsledcích Vašich vyšetření, o možných způsobech léčby a prognóze onemocnění (odhad vývoje onemocnění). Máte právo určit jakoukoli osobu nebo osoby, které mohou být informovány o Vašem zdravotním stavu, a to při přijetí k poskytování zdravotní péče nebo kdykoli po přijetí. Určení osoby nebo osob můžete kdykoli změnit. Jména Vámi určených osob budou součástí Vaší zdravotnické dokumentace.

Zdravotničtí pracovníci jsou ze zákona vázáni mlčenlivostí. To znamená, že informace o Vašem zdravotním stavu mohou podat pouze Vám, osobám Vámi určeným a dále osobám uvedeným v zákoně č. 372/2011 Sb., o zdravotních službách a podmínkách jejich poskytování, ve znění pozdějších předpisů.

V případě poskytování informací po telefonu může být totožnost osob ověřena prostřednictvím hesla či kódu. V tomto případě při přijetí do nemocnice obdržíte číselný kód a záleží jen na Vás, komu tento kód sdělíte. Osobě, která tento kód uvede, jsou pak informace podávány. Ověření totožnosti volajícího je možné i formou tzv. kontrolních otázek. Volba způsobu ověřování totožnosti osob, jimž jsou podávány informace, záleží na poskytovateli zdravotních služeb.

Zákaz poskytování informací o Vašem zdravotním stavu

Můžete též vyslovit zákaz podávání informací o Vašem zdravotním stavu jakékoli osobě nebo osobám, a to při přijetí k poskytování zdravotních služeb nebo kdykoli po přijetí. Tento Váš zákaz bude součástí Vaší zdravotnické dokumentace, přičemž zákaz můžete kdykoli odvolat. Tento zákaz se však nevztahuje na osoby, jež jsou oprávněny nahlížet do zdravotnické dokumentace za podmínek stanovených zákonem.

Vyslovení souhlasu s poskytnutím zdravotních služeb

Tuto problematiku věcně upravuje zákon č. 372/2011 Sb., o zdravotních službách a podmínkách jejich poskytování, ve znění pozdějších předpisů, a zákon č. 48/1997 Sb., o veřejném zdravotním pojištění, ve znění pozdějších předpisů.

Zdravotní péče Vám může být poskytnuta pouze tehdy, vyslovíte-li s ní souhlas. Bez Vašeho souhlasu Vám může být poskytnuta pouze v případech, které stanoví zákon, jedná se například o neodkladnou péči, kdy zdravotní stav neumožňuje pacientovi tento souhlas vyslovit, nebo při léčení nařízeném z důvodu onemocnění infekční chorobou v zájmu ochrany obyvatelstva.

Odmítnutí léčby

Toto základní právo pacienta je logické, protože kdo jiný by měl rozhodovat o Vašem těle než Vy. Uvědomte si tuto skutečnost vždy, kdykoli máte absolvovat nějaký zdravotní výkon, a ujistěte se o tom, že máte dostatek informací, abyste se mohli v klidu a svobodně rozhodnout. Stejně jako v předchozích případech existují výjimky, kdy pacient nemůže, nebo není schopen odmítnutí realizovat, např. v případě těžkého stavu s poruchou vědomí.

Zdravotnická dokumentace

Každý poskytovatel zdravotních služeb je povinen vést a uchovávat zdravotnickou dokumentaci o svých pacientech v listinné nebo elektronické podobě nebo v kombinaci obou těchto podob.

Zdravotnická dokumentace plní mnoho funkcí – přehledně popisuje, co a kdy se s Vámi dělo, jaké medikace Vám byly podány, informuje o nežádoucích událostech atd. Do dokumentace mohou zapisovat pouze osoby k tomu pověřené, a to pouze v rozsahu jejich kompetencí (tzn., že zdravotní sestra Vám do zdravotnické dokumentace může zaznamenat pouze určitý rozsah informací, mnohem širší pravomoc má ošetřující lékař).

Vedení zdravotnické dokumentace je nezbytnou součástí péče o Vás. Zdravotnická dokumentace musí splňovat základní požadavky, jako jsou přehlednost, srozumitelnost a hlavně čitelnost.

Kromě toho, že zdravotníci mají povinnost Vám umožnit nahlédnutí do Vaší zdravotnické dokumentace (za přítomnosti zaměstnance poskytovatele zdravotních služeb), můžete si také požádat o výpis nebo o kopii této dokumentace. Ceník za jejich pořízení by měl být veřejně dostupný a měl by odpovídat obvyklým cenám. Seznamte se s ním předtím, než o zhotovení výpisu nebo kopie písemně požádáte. Poskytovatel zdravotních služeb má na pořízení výpisu či kopie lhůtu 30 dnů.

Kromě Vás má k dokumentaci přístup ten, koho jste určili jako osobu, které mohou být poskytnuty informace o Vašem zdravotním stavu, a osoby, které k tomu výslovně zmocňuje zákon.

U osoby nezletilé či nezpůsobilé k právním úkonům to je zákonný zástupce (rodič, opatrovník). Přístup ke zdravotnické dokumentaci pacienta, jenž zemřel, mají osoby

blízké, popřípadě osoby určené pacientem za jeho života jako osoby, které je možno informovat o jeho zdravotním stavu.

Volba zdravotní pojišťovny

Zdravotní pojišťovna, u níž jste pojištěni a prostřednictvím které měsíčně hradíte zdravotní pojištění, za Vás nakupuje zdravotní služby v zařízeních poskytovatelů zdravotních služeb, kteří jsou jejími smluvními partnery. Poskytovatelé zdravotních služeb pak účtují Vámi zvolené pojišťovně zdravotní péči, kterou Vám poskytnou. Pojišťovna dále hradí všem poskytovatelům zdravotních služeb (tedy i nesmluvním) péči nutnou a neodkladnou, jež byla poskytnuta pacientovi v ohrožení života a zdraví. Pokud nejste se službami své zdravotní pojišťovny spokojeni, můžete ji ve dvou termínech kalendářního roku změnit, a to buď k 1. lednu nebo k 1. červenci, musí být však dodržen minimálně dvanáctiměsíční interval mezi přestupy. Více informací Vám poskytne zákon č. 48/1997 Sb., o veřejném zdravotním pojištění, ve znění pozdějších předpisů.

Změna lékaře

Každý si může zvolit svého registrujícího lékaře (všeobecný praktický lékař, praktický lékař pro děti a dorost, zubní lékař, gynekolog), tedy lékaře, který o Vás pečuje v případě zdravotních obtíží či v rámci preventivních prohlídek a pravidelně Vás sleduje, pokud trpíte nějakým chronickým onemocněním.

Všeobecný praktický lékař a praktický lékař pro děti a dorost, vedle práce v ordinaci, zajišťuje pro své registrované pacienty také návštěvní službu v případech, kdy nejsou schopni se do jeho ordinace sami dostavit.

Pokud nejste s péčí svého lékaře spokojeni, můžete jej změnit jednou za tři měsíce. Časté střídání registrujícího lékaře nelze doporučit. Může být ohrožena návaznost při péči o Vás.

Bezplatné poskytnutí zdravotní služby

Zákon č. 48/1997 Sb., o veřejném zdravotním pojištění, ve znění pozdějších předpisů, stanoví, v jakých případech má pacient právo na zdravotní služby bez přímé úhrady.

Zdravotní péči dostanete bez úhrady jen tehdy, má-li vybraný poskytovatel zdravotních služeb s Vaší zdravotní pojišťovnou uzavřenou smlouvu. Záleží také na tom, v jakém rozsahu výkonů je smlouva uzavřena. Pokud od Vás lékař nějaký poplatek požaduje, je nutné se vždy dopředu informovat, za co tento poplatek platíte a zda jsou Vámi požadovaný výkon či služba hrazeny ze zdravotního pojištění.

Poskytovatel zdravotních služeb je ze zákona povinen:

- informovat Vás o ceně poskytovaných zdravotních služeb nehrazených nebo částečně hrazených z veřejného zdravotního pojištění, a to před jejich poskytnutím, a vystavit Vám účet za uhrazené zdravotní služby, nestanoví-li jiný právní předpis jinak,
- zpracovat seznam cen poskytovaných zdravotních služeb nehrazených a částečně hrazených z veřejného zdravotního pojištění a umístit ho tak, aby Vám byl seznam přístupný; to neplatí pro poskytovatele lékárenské péče.

Pacientský ombudsman a podání stížnosti

Pozice patientského ombudsmana je zastoupena v řadě nemocnic. Funkci patientského ombudsmana na Ministerstvu zdravotnictví ČR zřídil od roku 2015 i ministr zdravotnictví. Rolí patientských ombudsmanů všech úrovní je být rádcem a průvodcem pacientů v případech, že si nejsou jisti svými právy, a pomáhat jim či jejich blízkým řešit případy, kdy mají podezření, že jejich práva byla porušena. Veškeré Vaše podněty slouží nemocnicím i ministerstvu jako důležitá zpětná vazba k zlepšování jejich činnosti.

Pokud nejste spokojeni se zdravotní péčí, které se Vám dostává, můžete podat stížnost příslušnému poskytovateli zdravotních služeb (např. řediteli nemocnice nebo přímo lékaři – např. praktickému či ambulantnímu). Pokud nebudete s jejím vyřízením spokojeni, můžete se obrátit na místně příslušný krajský úřad. Dále můžete podat stížnost na konkrétního lékaře, zubního lékaře nebo farmaceuta České lékařské komory, České stomatologické komory nebo České lékárnické komory nebo se můžete obrátit na Vaši zdravotní pojišťovnu.

Pokud se domníváte, že všechny předchozí kroky nebyly dostatečné, máte právo postupovat cestou občansko-právní. Většina poskytovatelů zdravotních služeb má na svých internetových stránkách uveden postup pro podávání stížností. Za pacienta může podat stížnost osoba, kterou pacient k tomuto úkonu zmocnil. Pokud pacient zemřel, náleží práva na podání stížnosti jeho osobám blízkým.

Právo na druhý názor

I když svému lékaři důvěřujete, mohou nastat situace, kdy uvítáte názor dalšího lékaře (například vážné onemocnění, kdy se plánuje zásadní operace, apod.). Právo na názor dalšího lékaře – takzvaný druhý názor – máte ze zákona (Zákon č. 372/2011 Sb., o zdravotních službách a podmínkách jejich poskytování).

Stejně právo máte i u péče poskytované jinými zdravotnickými pracovníky, např. fyzioterapeuty, klinickými psychology nebo sestrami.

Toto neplatí, jde-li o poskytování neodkladné péče nebo o osoby ve výkonu vazby, trestu odnětí svobody nebo zabezpečovací detence.

ROLE PACIENTSKÝCH ORGANIZACÍ POSÍLÍ

Marcela Alföldi Šperkerová

Lidové noviny, 10. 3. 2016

Pacientské organizace se cítí přehlíženy lékaři. Tři pětiny jejich představitelů potvrdili, že nemocnice ani ambulance nepředávají dostatečné informace o jejich činnosti pacientům. Průzkum mezi 150 patientskými organizacemi uspořádala společnost HealthCare Institute (HCI). „V západní Evropě běžněji než u nás doporučují lékaři nemocným, na jaké organizace se mohou obrátit,“ zdůrazňuje ředitel HCI. Především lidem, již se čerstvě dozvěděli o své chronické diagnóze, pomáhají vyrovnat se s nemocí a poskytují jim i rodině řadu informací o péči a sociálních službách, které se jim nabíží.

„Lékaři nemají dost času, aby mohli pacientovi a jeho blízkým vysvětlovat vše o jejich nemoci. Snažím se je proto přesvědčovat o benefitech patientských organizací a o tom, že informovaný pacient se lépe léčí,“ vysvětluje šéfka Koalice pro zdraví Jana Petrenko.

Spolupráce na zákonech

Význam spolků pacientů si začalo uvědomovat i ministerstvo zdravotnictví. „Oživilí jsme patientskou radu, scházíme se pravidelně, vznikla e-mailová schránka pro podněty pacientů a z nich vyplynulo, že mezery vidí především v komunikaci s lékařem a státní správou,“ říká náměstkyně ministra Lenka Teska Arnoštová, jež si vzala patientské organizace do gesce.

V dubnu chce také resort požádat o peníze z Evropského sociálního fondu na projekt, který by měl poskytnout těmto spolkům zázemí – tedy stabilní financování. Nyní totiž přežívají především díky sponzoringu farmaceutických firem. Zároveň by se mělo jejich postavení ukotvit v legislativě. „Budou ale muset splnit podmínky. Například v Německu musí fungovat alespoň tři roky, vykazovat činnost a vést transparentní účetnictví,“ popisuje Arnoštová.

Pacienti pak budou moci více mluvit do připravované legislativy, protože se stanou oficiálním připomínkovým místem. Projekt by se měl rozběhnout letos v září. Nepůjde ale o první pokus, jak organizace dostat do zákona. Bohužel ten poslední zarazil před třemi lety exnáměstek Ferdinand Polák (ODS). „Paní Arnoštová je první náměstkyně, která s námi spolupracuje,“ říká Jana Petrenko. V zahraničí přitom bývají patientské spolky legislativně ukotveny běžně, v EU je tomu tak ve čtrnácti zemích. Například v Německu se pak účastní jednání týkajících se kvality zdravotní péče, hodnocení nových zdravotnických technologií či smluv poskytovatelů se zdravotními pojišťovnami. Jednu z nejdůležitějších norem mají v Bulharsku, kde mají patientské organizace přístup do komisí a pracovních skupin ministerstva zdravotnictví, připomínkují vznikající legislativu, dohlíží na etiku klinických zkoušek léků a mají své zástupce v odborné radě posuzující reklamu na léčiva. Nejstarší tradici a široce vážené postavení mají tyto spolky ve Velké Británii.

Nejlepší jsou Nizozemci

Když letos v únoru vyhlásil žebříček EuroHealth Consumer Index nejlepším evropským zdravotnickým systémem již po několikáté za sebou Nizozemsko, komentovali to jeho autoři také slovy: „Ze všech zemí Evropy pravděpodobně nejlépe dokáže zapojit do rozhodování o zdravotní péči patientské organizace a má nejdůkladněji propracovanou tvorbu zdravotní politiky.“

I v ČR se řada patientských organizací dokázala prosadit a navázala úzkou spolupráci s odbornou lékařskou společností. Jde především o ty, které se zabývají onkologií, jako je třeba Mamma Help či CML – Diagnóza leukemie. Pak to je například Revma-Liga, jež pečuje o nemocné s revmatoidní artritidou, či Unie Roska, která se stará o lidi s roztroušenou sklerózou.

„Pomáhají pacientům, scházejí se s lékaři i sestrami, vyměňují si informace o diagnóze a léčbě, pomáhají prosadit nové léčebné metody,“ doplňuje Petrenko.

Lékaři o patientské spolky příliš nestojí

Průzkum mezi patientskými organizacemi:

- 62 % jejich zástupců považuje za nedostatečné informování o propojení s patientskou organizací v nemocnicích,
- 61 % jejich zástupců potvrzuje, že o spojení s patientskou organizací neinformují ani ambulance,
- tři čtvrtiny patientských organizací jsou ale přesvědčeny o dostatečné dostupnosti nemocnic a ambulancí,
- dvě pětiny mají pocit, že je s pacienty jednáno v nemocnici jako s klienty,
- 77 % jejich zástupců potvrzuje proklientský přístup v ambulancích.

Zastřešující patientské spolky v ČR

Koalice pro zdraví (www.koaliceprozdravi.cz) – ředitelka Jana Petrenko:

- členy jsou desítky patientských organizací,
- je členem patientské rady a etické komise Ministerstva zdravotnictví, Patientské rady VZP – cílem je zlepšení zdravotní péče.

Národní rada osob se zdravotním postižením (www.nrzp.cz) – předseda Václav Krása:

- členem přes sto patientských organizací a občanských sdružení,
- zastupuje zájmy osob se zdravotním postižením.

SOCIÁLNÍ PROBLEMATIKA

ZVÝŠENÍ PŘÍSPĚVKU NA PÉČI

www.psp.cz, 02/2016

Poslankyně a poslanci schválili v prvním čtení vládní návrh novely zákona č. 108/2006 Sb., o sociálních službách, který zvýší od prvního srpna letošního roku příspěvek na péči ve všech stupních o 10 procent. Schválení návrhu bude mít pozitivní dopady pro příjemce příspěvku na péči a jejich rodiny, dojde k posílení jejich příjmu a zvýší se možnosti zajištění sociálních služeb nebo jiných forem pomoci. Návrh představuje administrativně i legislativně rychlé a jednoduché řešení, které reaguje na pokles reálné hodnoty příspěvku na péči.

„Lidé, kteří příspěvek pobírají, si desetiprocentní valorizaci určitě zaslouží. Zvýšení příspěvku na péči umožní většímu počtu lidí se zdravotním postižením trávit čas mimo ústavní zařízení a žít plnohodnotnější život,“ řekla ministryně práce a sociálních věcí Michaela Marksová, která již dříve uvedla, že považuje za zásadní, že se jí podařilo přesvědčit ministra financí o navýšení o celých 10 procent již od prvního srpna 2016.

Návrh nemění strukturu výše příspěvku na péči, ani podmínky jeho nároku, účelem je co nejrychlejší pomoc zdravotně postiženým a jejich blízkým. Systémové řešení připravuje MPSV v rámci tzv. velké novely zákona o sociálních službách.

Navrhované zvýšení částek příspěvku na péči zvýší celkové roční mandatorní výdaje o cca 0,9 miliardy korun. Část vynaložených prostředků se však vrátí do systému sociálních služeb prostřednictvím plateb klientů registrovaným poskytovatelům sociálních služeb. Mohla by to být jedna čtvrtina až jedna třetina prostředků, vzhledem k tomu, že 25 procent příjemců příspěvku na péči využívá sociálních služeb registrovaných poskytovatelů a ve vyšších stupních závislosti je tento podíl ještě vyšší.

V úterý 8. 3. 2016 projednala ve druhém čtení Poslanecká sněmovna vládní návrh novely zákona o sociálních službách, který obsahuje zvýšení příspěvku na péči ve všech stupních, a to od 1. 8. 2016. Proti zvýšení příspěvku na péči nezazněl v rozpravě žádný negativní hlas. Tak je zřejmé, že toto zvýšení by mělo projít.

Výše příspěvku od 1. 8. 2016

Stupeň závislosti	mladší 18 let	starší 18 let
I. – lehká závislost	3 300 Kč/měsíc	880 Kč/měsíc
II. – středně těžká závislost	6 600 Kč/měsíc	4 400 Kč/měsíc
III. – těžká závislost	9 900 Kč/měsíc	8 800 Kč/měsíc
IV. – úplná závislost	13 200 Kč/měsíc	13 200 Kč/měsíc

Změny v sociálním šetření

Pozměňovací návrh, kromě zvýšení příspěvku na péči, umožňuje provést sociální šetření o přiznání příspěvku na péči v době definované hospitalizace, nikoli až v době, kdy se dotyčný dostane do domácí péče.

Navrhované řešení má za cíl zrychlit řízení o příspěvek na péči a zrychlit dostupnost příspěvku na péči pro řadu osob. Dvouměsíční (60denní) hospitalizace je významnou skutečností z hlediska sociálního šetření i stabilizace zdravotního stavu. Podmínka 60denní hospitalizace může být naplněna poskytováním následné nebo dlouhodobé lůžkové péče u více poskytovatelů zdravotních služeb, musí jít však o nepřetržité poskytování lůžkové péče z důvodu téže zdravotní příčiny. Po uplynutí této lhůty lze mít za to, že žadatel zahrnul zdravotní postižení a disabilitu do konceptu svého života a sociální šetření může zmapovat nepříznivou zdravotně sociální situaci a její dopady na možnost vést samostatný život v přirozeném sociálním prostředí.

Realizací uvedeného postupu se docílí, že osoba, která se z důvodů velmi závažného postižení (např. spinálního traumatu, polytraumatu, úrazů se ztrátovým poraněním končetin, poškozením mozku s ochrnutím) stane na poměrně dlouhou dobu (zpravidla 5, ale i více měsíců) pacientem vyžadujícím doléčení formou následné nebo dlouhodobé lůžkové péče včetně rehabilitační péče, bude mít po propuštění dříve než nyní k dispozici příspěvek na péči, který jí pomůže hradit sociální služby nebo pomoc, péči nebo dohled jiné fyzické osoby.

ČSSZ VYSVĚTLUJE MÝTY O INVALIDNÍCH DŮCHODECH

www.mpsv.cz, 02/2016



Invalidní důchody jsou vedle důchodů starobních a pozůstatných dalším druhem důchodů poskytovaných z českého důchodového systému. I s nimi je spojena řada nejasností a mýtů. Česká správa sociálního zabezpečení (ČSSZ) vysvětluje nejčastější z nich.

Nárok na invalidní důchod je závislý pouze na zdravotním stavu

Nejenom. Zdravotní stav, resp. uznaná invalidita, je jen jednou z podmínek pro to, aby mohl být přiznán invalidní důchod. Další zákonnou podmínkou je získání potřebné doby důchodového pojištění (může být získána i po částech v průběhu stanoveného období). Získání potřebné doby pojištění se nevyžaduje pouze v případě, kdy invalidita vznikla následkem pracovního úrazu nebo nemoci z povolání.

Invalidní důchod náleží doživotně

Nikoliv. Přiznání invalidního důchodu (jakéhokoliv stupně) nemusí být trvalé, protože závisí na vývoji zdravotního stavu, který zpravidla není neměnný.

Ten, kdo pobírá invalidní důchod, nesmí pracovat

Není pravda. Předpisy o důchodovém pojištění neobsahují žádné ustanovení, které by omezovalo výdělkové možnosti poživatelů invalidních důchodů. U osob, kterým byl přiznán invalidní důchod pro invaliditu prvního a druhého stupně, právní úprava dokonce počítá s tím, že svůj zbývající pracovní potenciál využijí a budou vykonávat výdělečnou činnost, kterou jim jejich zdravotní stav umožní.

Invalidita je definována jako pokles pracovní schopnosti nejméně o 35 %, který nastal z důvodu dlouhodobě nepříznivého zdravotního stavu. Podle míry poklesu pracovní schopnosti jsou pak rozlišovány tři stupně invalidity (pokles o 35 % až 49 % znamená invaliditu prvního stupně, o 50 % až o 69 % invaliditu druhého stupně a nejméně o 70 % invaliditu třetího stupně).

Doba, po kterou se pobírá invalidní důchod, se započítává do důchodu

Není přesné. Pro nárok i výši starobního důchodu se započítává pouze doba pobírání invalidního důchodu pro invaliditu třetího stupně (před 1. 1. 2010 plného invalidního důchodu). Pokud občan při pobírání invalidního důchodu pro invaliditu prvního nebo druhého stupně není výdělečně činný, resp. nevykonává činnost zakládající účast na pojištění, samotné období pobírání těchto typů důchodů se mu nezapočítá do doby důchodového pojištění pro nárok na starobní důchod. Tato situace může negativně ovlivnit výši budoucího starobního důchodu a dokonce způsobit, že nárok na něj nevznikne, protože nebude získána potřebná doba důchodového pojištění.

Částka invalidního důchodu je pevně stanovena, nevypočítává se

Nikoliv. Invalidní důchod se (stejně jako ostatní druhy důchodů) skládá ze základní a procentní výměry. Základní výměra je stejná (bez ohledu na stupeň invalidity) a v letošním roce činí 2 440 Kč. Procentní výměra invalidního důchodu je individuální a závisí na délce doby pojištění, příjmech dosahovaných před vznikem invalidity a na uznaném stupni invalidity. Do doby pojištění pro nárok i výši invalidního důchodu se započítávají rovněž tzv. náhradní doby pojištění, jako např. doba péče o dítě do 4 let věku nebo doba evidence na úřadu práce. K době pojištění získané do vzniku invalidity se navíc přičítá i tzv. dopočtená doba. Zjednodušeně řečeno jde o dobu od vzniku nároku na invalidní důchod do dosažení standardního důchodového věku, kterou by hypoteticky mohl občan získat, pokud by se nestal invalidním.

Dojde-li v důsledku vývoje zdravotního stavu (zhoršení či zlepšení) u příjemce invalidního důchodu ke změně stupně invalidity, mění se částka důchodu tak, že se procentní výměra vypláceného důchodu vynásobí stanoveným koeficientem, který je přesně určen zákonem o důchodovém pojištění (základní výměra důchodu zůstává beze změny).

Když invalidní důchodce pracuje a onemocní, nemá nárok na nemocenské

Omyl. U příjemců invalidního důchodu pro invaliditu prvního a druhého stupně, kteří pracují a jsou účastni nemocenského pojištění, činí doba pro poskytování nemocenského (tzv. podpůrní doba) nejdéle 380 kalendářních dnů ode dne vzniku dočasné pracovní neschopnosti, tzn., že je stejně dlouhá jako u jiných zaměstnanců.

Poživatelé invalidních důchodů pro invaliditu třetího stupně, kteří jsou při pobírání důchodu zaměstnaní a účastní nemocenského pojištění, mají však podle zákona o nemocenském pojištění podpůrcí dobu pro výplatu nemocenského zkrácenou. Nemocenské se jim vyplácí nejvýše po dobu 70 kalendářních dnů v rámci jednoho kalendářního roku, a to i pokud v tomto roce bylo pracovních neschopností více. Současně také platí, že se jim nemocenské vyplácí nejdéle do dne skončení zaměstnání. Nemocenské vyplácí příslušná okresní správa sociálního zabezpečení (OSSZ), a to od 15. dne trvání dočasné pracovní neschopnosti, během prvních dvou týdnů pracovní neschopnosti poskytuje zaměstnavatel náhradu mzdy.

Invalidní důchodce musí každý rok absolvovat kontrolu zdravotního stavu

Neplatí vždy. Zdravotní stav však zpravidla není neměnný a v průběhu času může docházet k jeho zlepšení nebo naopak zhoršení. Z tohoto důvodu posudkový lékař OSSZ při stanovení invalidity určí také termín kontrolní lékařské prohlídky. Provádí se obvykle v intervalu 1–3 roky na základě závažnosti zdravotního stavu. Podle výsledku kontrolní lékařské prohlídky může dojít ke změně invalidity na nižší nebo vyšší stupeň nebo může být zjištěno, že pokles pracovní schopnosti již neodpovídá invaliditě.

To, zda bude či nebude zapotřebí kontroly zdravotního stavu, případně v jakém časovém odstupu, stanoví v každém konkrétním případě posudkový lékař s ohledem na to, zda a kdy se dá předpokládat významné zlepšení nebo stabilizace zdravotního stavu, adaptace na zdravotní postižení, změny v oblasti kvalifikačního potenciálu, využití zachované pracovní schopnosti apod.

Kontrolní lékařská prohlídka se tedy provádí v termínu určeném při předchozím posouzení zdravotního stavu OSSZ. Může však být provedena i mimořádně. Příjemce invalidního důchodu je povinen se kontrole zdravotního stavu na výzvu OSSZ podrobit.

Invalidní důchod může být plný nebo částečný

Toto již neplatí. Od 1. 1. 2010 plný invalidní důchod a částečný invalidní důchod už nepatří mezi druhy důchodů uvedené v zákoně o důchodovém pojištění. Namísto těchto dvou dávek byla zavedena dávka pouze jedna, a to invalidní důchod. V závislosti na zjištěném stupni invalidity se invalidní důchod rozlišuje na invalidní důchod pro invaliditu prvního, druhého a třetího stupně. Rozdíl mezi jednotlivými stupni invalidity spočívá v míře poklesu pracovní schopnosti pojištěnce.

Důchody částečné invalidní a plné invalidní přiznané v období do 31. 12. 2009 se ze zákona změnilý (transformovaly) na invalidní důchody prvního, druhého a třetího stupně.

Průměrná výše sólo vypláceného důchodu k 31. 12. 2015

- Invalidní důchod pro invaliditu 1. stupně: 5 932 Kč
- Invalidní důchod pro invaliditu 2. stupně: 6 749 Kč
- Invalidní důchod pro invaliditu 3. stupně: 10 424 Kč
- Starobní důchod: 11 348 Kč

MOŽNOSTI LÉČBY HCH V ČR

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

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

Centrum se zabývá problematikou extrapyramidových poruch v celé její šíři včetně vysoce specializovaných diagnostických a léčebných postupů, jež jsou zde soustředěny s ohledem na odbornost a účelné využití prostředků (léčba fokálních a segmentových dystonií botulotoxinem, funkční neurochirurgie včetně implantace stimulatorů, kontinuální infusní terapie přenosnými dávkovači, péče o nemocné s Huntingtonovou nemocí apod.). Mimo vlastní diagnosticko-terapeutické činnosti vede Centrum pre- a postgraduální vzdělávání v dané problematice a metodicky působí na lékaře v oblasti své působnosti, spolupracuje při zakládání celostátních registrů nemocných a umožňují provádět další práce celospolečenského dosahu, zejména neuroepidemiologické studie. Centrum je metodickou základnou pro svépomocné organizace nemocných a sociální služby. V evidenci Centra je cca 4 900 nemocných.

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

Centrum poskytuje základní a superkonsiliární diagnostické a terapeutické služby pro pacienty s Parkinsonovou nemocí, jinými parkinsonskými syndromy a dalšími onemocněními projevujícími se třesem, choreou, dystonií, myoklonem, tikem aj. abnormálními pohyby. Soustřeďuje zejména nemocné, u kterých nelze provést odpovídající diagnostiku a terapii poruch motoriky na nižších specializovaných stupních základní a regionální péče nebo na nespécializovaných klinických pracovištích. Centrum dále provádí diagnostiku syndromologickou, topickou a etiologickou s využitím klinické zkušenosti centra a komplexního diagnostického vybavení (kompletní laboratoř klinické neurofyzilogie, CT, NMR a další metody), vede medikamentosní léčbu včetně speciálních postupů (např. kontinuální infuze apomorfínu, lokální podávání botulotoxinu včetně aplikace pod kontrolou EMG, hodnocení účinku nových farmak), indikuje funkční neurochirurgické výkony (termoléze, léze gama-nožem, implantace mozkových stimulatorů) a indikuje specializovanou rehabilitaci a fyzioterapii.

Kontakt:

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

Centrum extrapyramidových onemocnění Neurologické kliniky 1. LF UK a VFN
v Praze

Kateřinská 30

128 21 Praha 2

www.neuro.lf1.cuni.cz

PORADNA PRO EXTRAPYRAMIDOVÁ ONEMOCNĚNÍ V PARDUBICÍCH

MUDr. Václav Dostál

Poradna pro extrapyramidová onemocnění a kognitivní deficit neurologické kliniky Pardubické nemocnice byla otevřena v roce 2000 jako pracoviště, které se bude primárně starat o pacienty s Parkinsonovou chorobou a Alzheimerovou demencí. Ti jsou také nejvíce zastoupeni mezi pacienty, které v poradně sledujeme a léčíme. Ovšem postupem času, tak jak se poradna rozrůstala a rozšiřovala pole působnosti, jsme převzali do péče nemocné i s jinými neurodegenerativními onemocněními, jako je multisystémová atrofie, různé jiné formy demence a také řadu pacientů s Huntingtonovou chorobou.

Poradna je součástí neurologické kliniky, která má k dispozici 8 lůžek na jednotce intenzivní péče a 50 lůžek na 2 standardních odděleních. Krom naší poradny funguje na naší klinice centrum pro mozkové příhody, centrum pro roztroušenou sklerózu, poradny pro neuromuskulární onemocnění, epilepsii a bolesti hlavy. Na klinice máme možnost provádět řadu diagnostických procedur – elektromyografii, elektroencefalografii, lumbální punce aj. Výhodou kliniky je i její provázanost s dalšími odděleními nemocnice – takže máme snadnou dostupnost k rentgenovým vyšetřením, magnetické rezonanci, laboratorním testům apod. Máme možnost rychle zajistit konziliární vyšetření na dalších odděleních – kardiologii, psychiatrii, vyšetření neuropsychologické aj.

Z výše uvedeného vyplývá, že máme tedy možnost se o pacienty s Huntingtonovou chorobou starat komplexně a co nejvíce usnadnit problémy a strádání jak jich samých, tak jejich rodinných příslušníků. Provádíme diagnostiku choroby – jsme tedy schopni zajistit zobrazovací vyšetření (magnetickou rezonanci mozku), laboratorní odběr (včetně odeslání vzorku na genetické vyšetření do Prahy), neuropsychologické vyšetření k určení poruch paměti, samozřejmě neurologické vyšetření a další potřebná konziliární vyšetření. V dalším průběhu se snažíme léčit pacienty a zmírňovat jejich příznaky preparáty v souladu s posledními poznatky lékařské vědy. V akutních případech je možná krátkodobá hospitalizace na našem oddělení, popř. domlouváme hospitalizaci na zdejším psychiatrickém oddělení či v léčebně v Havlíčkově Brodě. U pacientů v pokročilých stádiích nemoci se snažíme v součinnosti se sociálními sestrami nemocnice najít vhodné sociální zázemí (domov důchodců, penzion apod.). Provádíme i posudkovou činnost pro určování pracovní neschopnosti apod.

Tak zákeřné onemocnění, jako je Huntigtonova choroba, postihuje nejen pacienta, ale i jeho okolí. Provádíme konzultační činnost pro rodinné příslušníky – jak partnery pacienta, tak pro pokrevní příbuzné, kteří jsou v riziku nemoci. S rodinnými příslušníky konzultujeme možnosti testování na gen pro Huntigtonovu chorobu a zprostředkováváme genetické testování v Praze. Staráme se i o několik osob v presymptomatickém stadiu choroby.

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

Kontakt:

MUDr. Aleš Kopal

Telefon: 466 014 702, e-mail: ales.kopal@seznam.cz

Nemocnice Pardubického kraje, a.s.

Neurologická klinika – Poradna pro extrapyramidová onemocnění a kognitivní deficit

Kyjevská 44

532 03 Pardubice

www.nemocnicepardubice.cz

FAKULTNÍ NEMOCNICE OSTRAVA

Ambulance pro extrapyramidové onemocnění a kognitivní poruchy

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

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

Centrum pro kognitivní poruchy

Diagnostika typu a tíže kognitivních poruch s následnou rehabilitací, která je prováděna individuálně a ve skupinách. K tomu je využívána počítačová učebna s desíti počítači s programem NEURO 3 a přístroj pro repetitivní magnetickou stimulaci a kognitivní evokované potenciály. Kognitivní rehabilitace je určena pacientům s kognitivním deficitem hospitalizovaných ve FNO a ambulantním pacientům v domácí péči. Cílovou

skupinou jsou pacienti s postižením kognitivních funkcí na základě akutního nebo chronického postižení mozku. Z akutních onemocnění jde o cévní mozkové příhody, kraniotraumata, neuroinfekce, z chronicky progredientních stavů jde o demyelinizační onemocnění a neuro-degenerativní onemocnění (Alzheimer, MCI, demence u Parkinsonovy nemoci).

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

Kontakt:

MUDr. Pavel Ressner, Ph.D.

Telefon.: 597 373 084, e-mail: pavel.ressner@fno.cz

17. listopadu 1790

708 52 Ostrava

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

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

FAKULTNÍ NEMOCNICE OLOMOUC – CENTRUM PRO DIAGNOSTIKU A LÉČBU NEURODEGENERATIVNÍCH ONEMOCNĚNÍ

Neurodegenerativní onemocnění patří mezi zdravotně a sociálně-ekonomicky nejzávažnější. Zahrnují Parkinsonovu nemoc a jiné parkinsonské syndromy, Alzheimerovu nemoc a další non-alzheimerské demence, Friedreichovu nemoc a jiné spinocerebellární atrofie, amyotrofickou laterální sklerózu a další onemocnění projevující se omezením volního pohybu, třesem, choreou, dystonií, myoklonem, tikem a jinými abnormálními pohyby, demencí a dalšími kognitivními poruchami. Tato onemocnění mají vesměs vysokou prevalenci – např. Parkinsonova nemoc nejméně 1/1 000 obyvatel, Alzheimerova nemoc stejně tak. Neurodegenerativní onemocnění se přitom neomezují na vyšší věkové skupiny – např. dystonické syndromy postihují nejčastěji dospělé osoby v produktivním věku, Touretteův syndrom má maximum výskytu v dětství a dospívání, Alzheimerova nemoc začíná mnohdy před padesátým rokem věku, podobně tak i Parkinsonova nemoc a další neurodegenerativní parkinsonské syndromy. Prognóza neurodegenerativních onemocnění se zásadně změnila v posledních letech s možnostmi moderní farmakoterapie, chirurgické léčby a dalších postupů. Zatímco základní péče může být prováděna v terénu, komplikované stavy a vzácnější poruchy předpokládají přesnou diagnostiku založenou především na klinické zkušenosti s velkými soubory nemocných. Proto v řadě vyspělých zemí vznikla podobná centra pro diagnostiku a léčbu neurodegenerativních onemocnění (Neurodegenerative Disea-

ses Center), která zajišťují vysoce specializovanou (převážně ambulantní) péči o tyto nemocné a jsou zároveň školícími středisky a výzkumnými základnami. Práce těchto Center je multidisciplinární, zahrnuje jak klinické obory (neurologie, neurofyzilogie, neurochirurgie, neuropsychologie, psychiatrie), tak metody morfologické (neuropatologie) a funkční diagnostiky (zobrazovací metody). V ČR je základem ambulantní péče o nemocné s neurodegenerativními onemocněními síť terénních neurologů. Neurologická pracoviště na regionální úrovni poskytují základní lůžkovou péči o nemocné. Nadregionální superkonsiliární pracoviště zajišťují základní, ale především vrcholnou diagnosticko-terapeutickou péči o nemocné s neurodegenerativními onemocněními, provádějí specializovaná školení v dané problematice a věnují se vědecko-výzkumné činnosti.

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

Kontakt:

MUDr. Michaela Kaiserová

Telefon: 588 443 411, e-mail: michaela.kaiserova@fnol.cz

I. P. Pavlova 6

779 00 Olomouc

www.fnol.cz

MOŽNOSTI GENETICKÉHO TESTOVÁNÍ V ČR

PREIMPLANTAČNÍ GENETICKÁ DIAGNOSTIKA HCH V SANATORIU HELIOS V BRNĚ

Mgr. Lenka Raszyková



Preimplantační genetická diagnostika (PGD) zahrnuje soubor molekulárně biologických metod umožňujících popsat genetický stav embrya před jeho implantací v děloze. PGD je vázána na umělé oplození (IVF). Hlavní výhodou PGD je, že transferována jsou pouze „zdravá embrya“ (ta, u kterých nebyla prokázána sledovaná abnormalita, v našem případě HCH).

Všeobecně využívá PGD 2 přístupy:

- na úrovni chromozómů sledujeme početní chromozómové abnormality (technika fluorescenční in situ hybridizace FISH a celogenomové komparativní hybridizace CGH),
- na úrovni genů detekujeme monogenní onemocnění (technika polymerázové řetězové reakce PCR).

Huntingtonova choroba patří mezi monogenní onemocnění a lze ji v rámci neimplantační genetické diagnostiky úspěšně testovat. Tento PGD PCR test je v Sanatoriu Helios Brno hrazen zdravotní pojišťovnou.

Principem vyšetření je vazebná analýza v kombinaci s přímým testováním mutace. U těch žadatelů, kteří nepodstoupili prediktivní testování na Huntingtonovu chorobu (osoby v riziku), se provádí pouze vazebná analýza, tzn., že i bez přímého testování mutace lze vybrat „zdravá embrya“, přičemž kvalita testu se nijak nesníží.

V Sanatoriu Helios se PGD PCR provádí na embryích ve stadiu blastocysty, tj. po pětidenní a/nebo šestidenní kultivaci. Rutinní biopsii blastocyst provádí Sanatorium Helios jako jedno z mála IVF center v Evropě a její hlavní výhoda spočívá v tom, že, na rozdíl od biopsie třídních embryí, se bioptují a vyšetřují pouze embrya nejvyšší kvality, s největší pravděpodobností implantace (uchycení se v děloze). Vyšetřené zdravé embryo je transferováno do dělohy, je-li jich více, jsou zamrazena.

Co se týče úspěšnosti IVF a PGD PCR cyklů v Sanatoriu Helios Brno, jsou naše výsledky srovnatelné s výsledky nejlepších světových center zabývajících se problematikou asistované reprodukce a PGD, tj. více než 50 %. Žadatelé o PGD PCR z rodin huntingtoniků, ať už nositelé mutace či osoby v riziku, tvoří v naší PCR laboratoři nejpočetnější skupinu ze všech vyšetřovaných osob s monogenním zatížením v rodině. Potěšující je, že se k nám naši klienti z vašich řad vrací už i opakovaně, když chtějí pořídit svému (a našemu) dítěti sourozence.

V případě zájmu či jakéhokoliv dotazu kontaktujte prosím:

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

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

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

MUDr. Pavel Texl, gynekolog, ředitel sanatoria, tel.: 549 523 211

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

www.sanatoriumhelios.cz

PREIMPLANTAČNÍ GENETICKÁ DIAGNOSTIKA HCH V GENNETU V PRAZE

V. Krutílková, I. Soldátová, D. Stejskal



MUDr. Věra Krutílková

Preimplantační genetická diagnostika (PGD) je metoda, která umožňuje zjistit u zárodků vzniklých při umělém oplodnění (IVF), zda nesou vlohu pro sledovanou genetickou chorobu. Jde o možnost zabránit přenosu dané choroby do další generace bez nutnosti prenatalní diagnostiky a následného ukončení těhotenství.

PGD musí být vždy spojena s mimotělním oplodněním (IVF). To znamená, že žena podstoupí hormonální stimulaci, čímž je zajištěno dozrání více vajíček. Ta jsou pak oplodněna spermiemi partnera. Takto vzniklé zárodky necháme růst ve zkumavce do 5. dne.

Pátý den pomocí mikromanipulačních technik odebereme několik buněk tzv. trofoctodermu (část embrya ze kterého se později vytváří placenta a plodové obaly) a všechna odebraná embrya vitrifikujeme (šetrnou formou zamrazíme). Z DNA získané z těchto buněk je pak provedena vlastní analýza. V následujícím menstruačním cyklu ženy je do dělohy zavedeno embryo, které nenese dispozici k Huntingtonově chorobě. Vyšetření embrya na Huntingtonovu chorobu je možno v indikovaných případech (např. vyšší věk ženy nebo opakované potraty) doplnit o vyšetření chromosomů.

PGD monogenních chorob, tedy i Huntingtonovy choroby, je na našem pracovišti prováděna tzv. nepřímou neboli haplotypovou analýzou. Každý gen se v buňce vyskytuje ve 2 kopiích – alelách. Jedinec jednu alelu zdědí od otce a jednu od matky. Pomocí určitých markerů (značek) odlišíme tyto dvě alely (haplotypy) a sledujeme, která alela (kopie genu) v rodině segreguje s daným onemocněním. Podmínkou pro tuto diagnostiku je mít k dispozici DNA od obou partnerů, kteří PGD žádají, a od příbuzného příbuzného s geneticky potvrzenou HCH. Výhodou je možnost takto provést PGD i u žadatele v riziku, který nepodstoupil prediktivní testování. Vyřazena jsou embrya (zárodky), která nesou kopii genu společnou s nemocným příbuzným (nejčastěji rodičem žadatele).

PGD je v Gennetu prováděna od roku 2007, dosud byla provedena u 96 typů monogenních chorob. Úspěšnost (počet gravidit po zavedení embrya do dělohy) se pohybuje

mezi 40–50 %. PGD Huntingtonovy choroby byla poprvé provedena v Gennetu v roce 2008. Jedná se o jednu z nejčastějších diagnóz, pro kterou jsme o PGD žádání.

Celý proces (vstupní genetická konzultace, příprava i provedení IVF a PGD) probíhá na našem pracovišti. Metodu máme akreditovanou dle normy ČSN EN ISO 15189, účastníme se mezilaboratorní kontroly kvality organizované britskou UK NEQAS.

Provedení PGD (genetické analýzy) je hrazeno z veřejného zdravotního pojištění. Partneři hradí v každém IVF cyklu tzv. mikromanipulace, tzn. injekci spermie do vajíčka (ICSI) 7 000 Kč, prodlouženou kultivaci (doba do odběru buněk ke genetickému vyšetření) 2 500 Kč a vitifikaci (zamražení) – 550 Kč za jedno embryo. Možný je doplatek za léky k hormonální stimulaci (t. č. max. 2 000 Kč).

PGD představuje spolehlivou metodou prevence přenosu HCH do další generace, pro mnohé je eticky přijatelnější než podstupovat umělé ukončení těhotenství. Nevýhodou je naopak nutnost podstupovat umělé oplodnění a samozřejmě i jistá finanční náročnost.

Pokud máte o toto vyšetření zájem, nebo o něm uvažujete, objednejte se na genetickou konzultaci, při které vám bude vše podrobně vysvětleno.

V případě zájmu či jakéhokoliv dotazu kontaktujte prosím:

MUDr. Věra Krutílková, tel. pro objednání: 222 313 000,

e-mail: vera.krutilkova@gennet.cz

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

www.gennet.czz

PREIMPLANTAČNÍ GENETICKÁ DIAGNOSTIKA HCH V SANATORIU REPROMEDA V BRNĚ

M. Horňák, J. Horák, T. Kocur, I. Grochová, K. Veselá



Mgr. M. Horňák, Ph.D.

Preimplantační genetická diagnostika (PGD) je genetické vyšetření, které umožňuje zjistit u embryí vzniklých při umělém oplodnění (IVF), zda nesou vlohu pro sledovanou genetickou chorobu či nikoliv. Cílem je vybrat embryo, které tuto vlohu neponese a přenést ho do dělohy matky. V případě Huntingtonovy choroby se tedy PGD provádí za účelem narození dítěte, které neponese vlohu způsobující HCH.

V Centru asistované reprodukce Repromeda provádíme PGD různých genetických onemocnění způsobených nefunkčními nebo špatně fungujícími geny, které může nést kterýkoliv z nás.

Takovým případem je i HCH. Specifikem této choroby jsou osoby v riziku onemocnění HCH. Tito lidé často nechťejí, nebo se stále rozhodují, zda podstoupit genetický test, který potvrdí, nebo vyloučí budoucí propuknutí choroby. V Repromedě používáme technologii KARYOMAPPING na DNA čípech, kdy přítomnost mutace u osoby v riziku HCH nepotřebujeme znát a také ji během PGD nevyšetřujeme. Využíváme genetické

markery v blízkém okolí genu, které nám umožní rozpoznat geny pocházející z různých rodových linií. Při PGD pak preventivně vyloučíme ten gen, který osoba v riziku zdédila z rodové linie zatížené výskytem HCH a který je spojen s 50% rizikem onemocnění. Nebude nikdy známo, zda osoba v riziku bude trpět HCH či nikoliv, pokud v budoucnu na vlastní přání nepodstoupí genetický test na příslušném specializované pracovišti. Riziko zjištění diagnózy laboratoří provádějící PGD je tímto eliminováno a zároveň je dosaženo jistoty, že pár bude mít děti bez rizika onemocnění a přenosu HCH.

V Repromedě provádíme PGD genetických chorob již od roku 2004, nejdéle ze všech center asistované reprodukce v ČR. Naše bohaté zkušenosti a poznatky v oblasti PGD umožnily přivést na svět desítky zdravých dětí u rodičů, kterých se genetická onemocnění týkají. Ke všem etickým otázkám a soukromí jednotlivců spojených s tímto onemocněním přistupujeme v Repromedě s respektem a PGD provádíme v souladu se směrnicí pro správnou laboratorní praxi pro molekulárně genetické vyšetřování Huntingtonovy choroby a Evropské společnosti pro lidskou genetiku (ESHG).

Samotné PGD je spojeno s mimotělním oplozením vajíček partnerky spermiemi partnera. Z vyvíjejících se embryí odebereme jednu buňku, což ranému embryu nijak neublíží, a odebraná buňka poslouží ke genetickému testování. Do dělohy matky se poté přenáší pouze embrya, u kterých genetický test provedený na odebrané buňce vyloučil riziko postižení HCH. Velkou výhodou metody KARYOMAPPING je i detekce chromosomových vad, jež vedou k selhání IVF.

Kromě testování buněk z raných stadií embryí (blastomer) provádíme vyšetření také na buňkách odebraných z vyšších embryonálních stadií – blastocyst. Vyšetření blastocyst se stává novým trendem, který umožní nejen spolehlivou diagnostiku, ale i výběr embryí, které embryologové pečlivě sledují a umí lépe vyhodnotit jejich kvalitu vývoje. Díky hodnocení morfologie a kvality embryí dokážeme vybrat pro přenos do dělohy matky ta nejvhodnější embrya a díky tomu dosahovat vysoké úspěšnosti otěhotnění. Naše laboratoř je akreditovaná dle mezinárodní zdravotnické normy ČSN EN ISO 15189, čímž naplňuje požadavky vysokého standardu kladené na zdravotnickou laboratoř provádějící PGD. Podmínkou akreditace je také pravidelná účast v mezinárodně organizovaných a nezávislých kontrolách kvality (UK NEQAS), kterých se naše laboratoř účastní. Certifikáty, potvrzující kvalitu naší práce nejen v oblasti PGD, jsou k nahlédnutí na webových stránkách laboratoře.

PGD Huntingtonovy choroby je plně hrazeno zdravotními pojišťovnami. Díky nejnovější technologii KARYOMAPPING na DNA čipech lze vyšetření provést okamžitě a nečekat u páru s dokončením individuální přípravy. Léčený pár si hradí pouze výkony, které jsou během asistované reprodukce ve spojitosti s PGD nevyhnutelné a zároveň nejsou zdravotními pojišťovnami hrazeny. Jedná se například o injekci spermie do vajíčka (ICSI), prodlouženou kultivaci embryí a doplatek za léky pro hormonální stimulaci, která je nutná pro odběr většího počtu vajíček. Doplatek za tyto výkony se aktuálně pohybuje kolem 25 000 Kč na léčebný cyklus.

Plně respektujeme a rozumíme tomu, že záleží pouze na individuálním rozhodnutí páru, kterého se HCH přímo týká, zda je vhodné založit rodinu. Pokud se ale pár roz-

hodne naplnit snad největší smysl existence člověka, pak PGD představuje spolehlivou alternativu a možnost, jak mít děti bez rizika onemocnění HCH.

Pro bližší informace o preimplantační a prenatální diagnostice nás neváhejte kontaktovat, rádi Vám podáme bližší informace.

V případě zájmu či jakéhokoliv dotazu kontaktujte prosím:

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

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

MUDr. Ilga Grochová, klinický genetik,

e-mail: igrochova@repromeda.cz, tel: 533 306 316

Mgr. Miroslav Horňák, Ph.D., molekulární genetik,

e-mail: mhornak@repromeda.cz, mobil: 776 850 577

Sanatorium Repromeda s.r.o., Viniční 235, 615 00 Brno

www.repromeda.cz

MOŽNOSTI POBYTOVÝCH ZAŘÍZENÍ PRO PACIENTY S HCH V ČR

JIHOMORAVSKÝ KRAJ

Diecézní katolická charita v Brně

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

Kontakty:

Charitní ošetrovatelská služba, Žižkova 3, 602 00 Brno

Tel.: 545 230 467, e-mail: chos.brno@charita.cz

Charitní pečovatelská služba, Žižkova 3, 602 00 Brno

Tel.: 545 230 178, e-mail: chps@brno.charita.cz

www.brno.charita.cz

KRÁLOVÉHRADECKÝ KRAJ

Diakonie ČCE – středisko Betanie v Náchodě

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

Kontakty:

Diakonie ČCE – Středisko BETANIE – ev. domov v Náchodě, Špreňarova 105, 547 01 Náchod

Tel.: 491 423 154, mobil: 723 631 656, e-mail: betanie@diakoniecce.cz

www.betanie.diakoniecce.cz

Ústav sociální péče pro tělesně postižené v Hořicích v Podkrkonoší

V domovu pro osoby se zdravotním postižením jsou poskytovány pobytové služby osobám, které mají sníženou soběstačnost z důvodu zdravotního postižení, jejichž situace vyžaduje pravidelnou pomoc jiné fyzické osoby. Cílovou skupinou jsou osoby s tělesným postižením s bydlištěm v Královéhradeckém kraji, případně s prokázanou vazbou na Královéhradecký kraj.

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

Kontakty:

Ústav sociální péče pro tělesně postižené v Hořicích v Podkrkonoší,

Strozziho 1333, 508 01 Hořice

Tel.: 493 622 827, e-mail: info@usphorice.cz

www.usphorice.cz

MORAVSKOSLEZSKÝ KRAJ**Diakonie ČCE – středisko v Rýmařově**

Posláním střediska je provázet a podporovat člověka znevýhodněného stářím, mentálním či tělesným postižením a pomáhat mu dosáhnout nebo udržet stavu tělesného, duševního a sociálního zdraví a pohody. Středisko poskytuje sociální služby (osobní asistence, pečovatelská služba, týdenní stacionář, domov pro seniory, domov se zvláštním režimem, sociálně terapeutické dílny) – a službu ošetrovatelskou (domácí péče). Jako křesťanská organizace usiluje také o zajištění jejich duchovních potřeb a pastorační péče.

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

Kontakty:

Diakonie ČCE – středisko v Rýmařově, tř. Hrdinů 48, 79501 Rýmařov

Tel.: 554 211 294, e-mail: rymarov@diakonie.cz

www.diakonierymarov.cz

OLOMOUCKÝ KRAJ

Domov důchodců Štítý

Hlavním cílem tohoto zařízení je poskytování služeb sociální péče osobám, které se v důsledku svého věku nebo zdravotního stavu ocitly v nepříznivé sociální situaci, kterou nejsou schopny překonat ve vlastním prostředí ani za pomoci jiných typů sociálních služeb nebo rodiny a potřebují pravidelnou pomoc při zajištění svých potřeb s cílem zachovat a rozvíjet svou soběstačnost, společenské návyky a dovednosti. O uživatele pečují všeobecné sestry, pracovníci v sociálních službách, rehabilitační pracovníci a sociální pracovníci.

Podmínkou přijetí je nutnost přiznání příspěvku na péči!

Kontakty:

Domov důchodců Štítý, Na Pilníku 222, 789 91 Štítý

Tel.: 583 480 050, 583 455 660, e-mail: vaclav.veprek@domovstity.cz,

pavlina.vlkova@domovstity.cz

www.domovstity.cz

OSTRAVSKÝ KRAJ

Hospic Svatého Lukáše Ostrava

Hospic sv. Lukáše je specializované zdravotnické zařízení poskytující hospicové služby včetně léčby bolesti, kterou s sebou postupující nemoc přináší. Hospic je určen pro osoby nevyléčitelně nemocné v terminálním stadiu života, nejčastěji s onkologickou diagnózou, jejichž obtíže nevyžadují léčbu v nemocnici a není možné je zvládnout ani v domácím prostředí. Než se těžce nemocný člověk dostane do hospice, musí být vyčerpány všechny ostatní možnosti léčby.

Pacientům bez omezení věku je dle jejich individuálních potřeb poskytována zejména komplexní ošetrovatelská péče přizpůsobená jeho zdravotnímu stavu, včetně paliativní léčby (léčby bolesti), psychická pomoc a podpora nemocného a jeho blízkých, ubytování a stravování. Lze také využít možnost trvalé přítomnosti blízké osoby 24 hodin denně. Pokoje jsou vybavené přistýlkou pro blízké osoby, centrálním signalizačním zařízením a rozvodem kyslíku, TV, připojením k internetu, terasou atd. Pacienti mají stálý přístup do kaple, kde jsou pravidelně bohoslužby.

Kontakty:

Hospic svatého Lukáše, Charvátská 8, 700 30 Ostrava

Tel.: 559 508 505, mobil: 732 178 501, e-mail: lukashospic.ostrava@caritas.cz

www.ostrava.caritas.cz – odkaz Hospicové služby

PARDUBICKÝ KRAJ

Domov u fontány Přelouč

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

Kontakty:

Domov u fontány Přelouč, Libušina 1060, 535 16 Přelouč

Tel.: 466 959 166, e-mail: info@domovufontany.cz

www.domovufontany.cz

PRAHA

Diakonie ČCE – středisko Zvonek v Praze 4

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

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

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

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

Kontakty:

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

ÚSTECKÝ KRAJ

Domov Potoky v Chřibské

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

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

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

Kontakty:

Domov Potoky v Chřibské, Dolní Chřibská 302, 407 44 Chřibská
Tel.: 412 314 001, e-mail: info@domov-potoky.cz
www.domov-potoky.cz

Domov Severka Jiříkov

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

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

Kontakty:

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

ZLÍNSKÝ KRAJ

Penzion Spokojené stáří Luhačovice

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

Kontakty:

Penzion Spokojené stáří Luhačovice,

Antonína Václavíka 369, 763 26 Luhačovice – Pozlovice

Tel.: 571 892 321, 774 131 021, e-mail: info@senioriluhacovice.cz

www.senioriluhacovice.cz

Domov pro osoby se zdravotním postižením ve Zborovicích

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

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

Kontakty:

Domov pro osoby se zdravotním postižením Zborovice, Hlavní 1, 768 32 Zborovice

Tel.: 573 369 018, e-mail: vedouci.uspd.zborovice@ouss-uh.cz

www.ouss-uh.cz

STALO SE

III. KONFERENCE O VELKÝCH ZVÍŘECÍCH MODELECH PRO NEURODEGENERATIVNÍ ONEMOCNĚNÍ

V říjnu 2015 jsme se aktivně zúčastnili mezinárodní konference III. Konference o zvířecích modelech pro neurodegenerativní onemocnění konané v kongresovém centru Akademie věd v Liblicích. Tato konference byla zaměřená na zvířecí modely sloužící pro studium Huntingtonovy choroby. Setkali jsme zde s mnoha erudovanými odborníky z celého světa a známými tvářemi. Předseda organizačního výboru, prof. MVDr. Jan Motlík, DrSc., **požádal SPHCH o otevření konference připomenutím příběhů rodin zatížených HCH, protože dle jeho slov – právě naše osudy jsou tím hnacím motorem jejich vědecké práce.** Příběhy rodin a činnost SPHCH představila Mgr. Monika Baxa a posterovou prezentací se účastnili PharmDr. Zdeňka Vondráčková a Ing. Jiří Hruda. Opět se potvrdila mimořádná spolupráce pacientské organizace se základním výzkumem.

REHAPROTEX 2015

Ve dnech 21.–24. října se konal tradiční veletrh Rehaprotex 2015, kde se SPHCH účastnila posterovou prezentací. Na veletrhu nás zastoupil pan Jiří Peprník, který přítomně informoval o práci SPHCH, o HCH a jejích specifikách.

KONFERENCE STRATEGIC FUNDRAISING FOR DIFFICULT CAUSES

Mgr. Monika Baxa



Moc ráda bych poděkovala za finanční podporu **Nadaci Neziskovky.cz**, díky které jsem se mohla účastnit mezinárodní konference Strategic Fundraising for Difficult Causes konané v Bratislavě 14.–16. října 2015.

Hlavní téma této mezinárodní konference o principech a procesech fundraisingu bylo „Strategie získávání financí v obtížných projektech“. Jako přednášející zde vystoupilo mnoho slovenských i zahraničních zástupců neziskových, soukromých i vládních organizací. Byly zde probírány otázky „Jak připravovat a realizovat strategické plány“, „Jak získávat a motivovat dárce ke spolupráci“ nebo „Jaké jsou osvědčené postupy při získávání financí“. Měla jsem možnost se potkat se zástupci jiných neziskových organizací a diskutovat jejich strategie a nápady a promluvit o tom, co funguje

a do čeho se nepouštět. Konference byla moc inspirující a přinesla jsem si mnoho poznatků a nápadů. Více o konferenci najdete na www.ceefundraising.org

KONFERENCE O TERAPIÍCH HCH V PALM SPINGS

Od roku 2005 se každoročně na konci února koná v Palm Springs konference, na které jsou představeny nejnovější novinky z oblasti hledání terapie HCH. Letos jsme se již po jedenácté mohli dozvědět víc o strategiích možnosti léčby HCH, o potencionálních terapiích a o probíhajících klinických studiích.

Přednášky byly tematicky rozděleny do několika bloků. Hodně se mluvilo o proteinu huntingtin, jeho tvaru a prostorovém uspořádání, protože právě tyto vlastnosti určují funkci proteinu (tedy to, co protein „dělá“). V případě, že by bylo možné změnit tvar a prostorové uspořádání proteinu, změnila by se pravděpodobně i jeho funkce a nemusel by pak být pro buňky (tolik) škodlivý. Diskutovány byly také možnosti nahrazení chybějících buněk v mozku jinými buňkami – zejména kmenovými buňkami nebo nalezením způsobu, jak přesvědčit buňky v mozku k tomu, aby se proměnily v neurony. A řeč samozřejmě byla o umlčování genů – o strategii, do které se vkládají velké naděje. Představeny byly různé způsoby potenciálních terapií a od nich se přešlo k sedmi probíhajícím klinickým studiím – IONIS-HTTRx (předtím známé jako ISIS-HTTRx), která využívá k umlčování genů ASOs (antisense oligonukleotidy) – záznam přednášky lze shlédnout zde <https://vimeo.com/156656844>; druhá byla studie STAIR, jejímž cílem je snížení podrážděnosti; třetí byla studie SIGNAL a firma Pfizer referovala o čtyřech studiích, jejichž cílem je blokovat aktivitu enzymu zvaného PDE10. Podrobnější přehled najdete na našich stránkách <http://www.huntington.cz/aktivity/preklady> nebo v přeložených zprávách z konference připravených den po dni Dr. Wildem a Dr. Carrollem na HDBuzz zde <http://cs.hdbuzz.net>.

PŘEDNÁŠKY V RÁMCI PROJEKTU – OSVĚTA A VZDĚLÁVÁNÍ O HCH

Ing. Martina Musilová

V současné době je naším velkým projektem cyklus přednášek určených pro poskytovatele sociálních služeb, hlavně pro pobytové služby (domovy pro osoby se zdravotním postižením, domovy se zvláštním režimem, domovy pro seniory, atd.), ale také pro terénní služby nebo vzdělávací instituce. Smyslem přednášek je rozšiřování povědomí o HCH a specifikách péče o pacienty s HCH, školení zaměstnanců v sociálních službách a informování veřejnosti. Projekt funguje již druhým rokem, je financován z Programu švýcarsko-české spolupráce a končí v září letošního roku. V tuto chvíli jsme přednášky realizovali již v devíti zařízeních, která přijímají pacienty s HCH (sa-

možřejmě dle aktuálního stavu naplněnosti). Informace o tomto projektu naleznete na našich internetových stránkách <http://prednasky.huntington.cz>.

Diakonie ČCE – středisko v Rýmařově

Pátá přednáška se konala 14. října 2015 v Diakonii ČCE středisko v Rýmařově, v příjemném prostředí sociálně-terapeutické kavárny, kterou rýmařovská diakonie provozuje. Přednášeli PharmDr. Zdeňka Vondráčková, MUDr. Pavel Ressner, Ph.D., a Rastislav Ostríž.

Ústav sociální péče pro tělesně postižené v Hořicích v Podkrkonoší

Přednáška se konala 3. prosince. 2015 v Ústavu sociální péče pro tělesně postižené v Hořicích v Podkrkonoší a přednášejícími byli PharmDr. Zdeňka Vondráčková, prof. MUDr. Jan Roth, CSc. a Rastislav Ostríž.

Domov pro osoby se zdravotním postižením ve Zborovicích

Sedmá přednáška se konala 21. ledna 2016 v Domově pro osoby se zdravotním postižením ve Zborovicích, kde přednášeli MUDr. Irena Lišková, MBA, Rastislav Ostríž a PharmDr. Zdeňka Vondráčková.

Domov Potoky v Chřibské

Osmá přednáška se konala 15. února 2016 v Domově Potoky v Chřibské a zde přednášeli MUDr. Irena Lišková, MBA, Rastislav Ostríž a PharmDr. Zdeňka Vondráčková.

Diecézní katolická charita v Brně

Devátá přednáška se konala 21. března 2016 v Diecézní katolické charitě v Brně a účastnili se zaměstnanci terénní pečovatelské a ošetrovatelské služby a také zaměstnanci Hospice sv. Alžběty a z domácí z terénní služby. Přednášejícími byli MUDr. Irena Lišková, MBA, Rastislav Ostríž a PharmDr. Zdeňka Vondráčková.

Další plánované přednášky

Další přednáška se bude konat 19. dubna 2016 od 11:20 na Pedagogické fakultě UK (M. Rettigové 4, Praha) v posluchárně R016. Přednášet bude MUDr. Tereza Uhrová, Ph.D., na téma Psychosociální dopady Huntingtonovy choroby na pacienta a rodinu a zástupce SPHCH, který představí činnost organizace. Dále je naplánována na květen přednáška v Domově Kopretina v Kraji Vysočina. Do konce projektu zbývá naplánovat ještě dvě přednášky, které bychom rádi realizovali v Ostravě a v jižních nebo západních Čechách.

Pokud víte o nějakém pobytovém zařízení, které by mělo o přednášku zájem, kontaktujte Ing. Martinu Musilovou, tel.: 775 321 784, e-mail: office@huntington.cz.

Doufáme, že se nám podaří zlepšit dostupnost kvalitní péče o pacienty s HCH a tím usnadnit rodinám jejich obtížný boj s HCH.

PŘEDÁNY CENY MOSTY

Slavnostní předávání cen Národní rady osob se zdravotním postižením ČR MOSTY za rok 2015 se uskutečnilo ve čtvrtek 24. března 2016. Mezi hosty předávání cen byli patronka ceny MOSTY velvyslankyně Livia Klausová, místopředseda Poslanecké sněmovny Jan Bartošek, hejtmán Jihočeského kraje Jiří Zimola a další.

I. kategorie – cena pro instituci veřejné správy

- **Královéhradecký kraj a město Hradec Králové** – za významný podíl na rekonstrukci a dostavbě budovy Centra pro integraci osob se zdravotním postižením Královéhradeckého kraje.

II. kategorie – cena pro nestátní subjekt

- **1. Centrum zdravotně postižených Jižních Čech, z. s.** – za přínos osobám se zdravotním postižením prostřednictvím sportovních činností pro handicapované.

III. kategorie – cena pro osobnost hnutí osob se zdravotním postižením

- **Otmar Cvrkal** – za dlouhodobou činnost ve prospěch osob se zdravotním postižením.

IV. kategorie – zvláštní cena

- **Jan Hutař**, nositel ceny Olgy Havlové a dlouholetý spolupracovník Národní rady osob se zdravotním postižením – za jeho mimořádné sociální cítění, které promítá do své celoživotní práce při podávání připomínek k zákonům a poskytování rad osobám v těžkých životních situacích.

OZNÁMENÍ

NGO MARKET 2016

Dne 27. dubna 2016 se ve Foru Karlín (Pernerova 51, Praha 8) bude konat veletrh neziskovek NGO Market 2016. SPHCH zde bude mít svůj stánek pro prezentaci a samozřejmě se těší na doprovodný program plný užitečných informací. Hlavním tématem letošního veletrhu je správa neziskového sektoru ve všech jejích podobách. Organizátoři představí všechna specifika plynulého fungování neziskové organizace, i styčné body, které neziskovky sdílí se státními strukturami a byznysem. Ve spolupráci se CSR odděleními velkých firem, nadačními fondy, ministerstvy i neziskovkami z řad vystavovatelů bude připravena celá řada seminářů, prezentací a debat, které poslouží k vzájemné inspiraci všech účastníků. Jak mohou neziskovky financovat svoji činnost pomocí sociálního bankovníctví? Může práce s dobrovolníky být cestou pro rozšiřování CSR aktivit firem? Jak mohou lokální neziskovky efektivně komunikovat po sociálních sítích? A co jim mohou nabídnout renomované PR agentury? NGO Market jako obvykle také doprovodí řada výstav, promítání a her. Opomenuta ale nebudou ani tradiční NGO témata a prezentace neziskovek, které se představí v jednotlivých stáncích. Přijďte se podívat! Vstup je zdarma.

REKONDIČNĚ-EDUKAČNÍ VÍKENDOVÝ POBYT SE ZDRAVOTNÍM PROGRAMEM

Podzimní rekondičně-edukační víkendový pobyt se zdravotním programem se uskuteční ve dnech 21.–23. října 2016 v hotelu Tennis Club v Prostějově.

KONGRES EHA A EHDN

SPHCH bude svou činnost prezentovat také na mezinárodním kongresu EHA a EHDN, který se uskuteční v Haagu v Holandsku. Věříme, že přineseme spoustu zajímavých informací z oblasti výzkumu i nápadů a inspirací pro naši další práci.

SPHCH NA FACEBOOKU A MĚSÍČNÍK HUNTINGTON.CZ

Chcete být aktuálně informováni o tom, co se děje v SPHCH a jaké jsou novinky ve výzkumu HCH? Čtěte náš měsíčník HUNTINGTON.cz, který najdete vždy koncem měsíce na našich internetových stránkách www.huntington.cz v odkazu Aktivita, nebo si jej nechte zasílat e-mailem.

Navíc na sociální síti Facebook www.facebook.com/huntingtoncz/ máte možnosti jednotlivé informace komentovat, klást dotazy a diskutovat. Nalezne zde množství fotografií z pořádaných akcí, které jsou přehledně členěny v záložce „Události“, ale také informační videa, která jsme pro Vás otitulovali, a upozornění na zajímavé akce, novinky a zprávy ze světa HCH. Přidejte se k nám! :-)

STAV PŮJČOVNY ZDRAVOTNICKÝCH POMŮCEK V HRADCI KRÁLOVÉ

Půjčovnu řídí pan Bc. Jiří Havelka, kontakt je v adresáři. V tuto chvíli jsou ve skladu k dispozici 4 zvedáky, 2 nastavitelné postele, 8 křesel od firmy Kirton a dostatečné množství náhradních podložek na oba typy křesel proti proleženinám. Při podpisu smlouvy o výpůjčce, vypůjčitel uhradí vratnou **zálohu ve výši 1 000 Kč a dále měsíční nájemné 300 Kč. V případě, že je výše nájemného neúnosná, můžete zaslat na diecézní charitu žádost o snížení nájemného ze sociálních důvodů – je vhodné situaci podrobněji popsat (např. omezené zdroje příjmu v rodině, vysoké náklady na domácnost, léky...).**

KNIHA „NUTRIČNÍ PODPORA“

Knihu od MUDr. Zuzany Kala Grofové doporučujeme k přečtení. Je zde i kapitola o nutriční podpoře pacientů s HCH. Publikace je zaměřena především na praktické provádění nutriční podpory.

ČASOPIS „MŮŽEŠ“

Časopis i web vydává Sdružení přátel Konta Bariéry ve spolupráci s Nadací Charty 77. Nadace Charty – Konto Bariéry získává peníze pro humanitární účely a na pomoc v sociálních i zdravotních kritických situacích – a vydává časopis pro zdravotně postižené Můžeš. Časopis přináší handicapovaným lidem informace a pomoc v oblasti zdravotní, právní a ekonomické. Časopis Můžeš vychází vždy první den v měsíci. Vychází celkem 11 čísel ročně po 29 Kč, roční předplatné je 240 Kč. Objednat si jej lze na adrese Postservis, oddělení předplatného, Poděbradská 39, 190 00 Praha 9 nebo na www.periodik.cz nebo volejte na bezplatnou linku České pošty 800 300 302. Odkaz je na www.muzes.cz. Jeho webové stránky přinášejí první polovinu měsíce zkrácené verze článků, poté plné texty. Web aktuálně informuje o akcích, legislativních změnách a poskytuje prostor k diskusi na závažná společenská témata.

ČASOPIS „MOSTY“

Časopis MOSTY, do roku 2010 vycházel pod jménem „Skok do reality“, je samostatně neprodejný a vydavatel jej distribuuje přímo do schránek na základě objednávky. Časopis vychází pětkrát ročně a je ZDARMA pro osoby se zdravotním postižením, jejich rodinné příslušníky a organizace osob se zdravotním postižením. Pro objednání bezplatného doručování časopisu MOSTY napište na adresu NRZP ČR, Partyzánská 7, 170 00 Praha 7 nebo na e-mail m.dvorak@nrzp.cz.

PROJEKT JDI DÁL ANEB JAK BÝT BEZ DLUHŮ

Projekt osobního bankrotu je společnou snahou hned několika subjektů pomoci zadluženým lidem začít nový život – bez dluhů, bez strachu před exekutory. Lidem ve svízelné situaci nabízí zákon legální možnost, jak začít nový život bez dluhů a právě pomoc s oddlužením dle insolvenčního zákona je hlavním cílem tohoto projektu. Více informací o možnostech oddlužení naleznete na internetových stránkách www.jdi-dal.cz.

PORADNA „ZNÁM SVÉ LÉKY“

Unikátní edukační projekt určený pacientům – odborná online poradna „Znám své léky“. Poradna pomůže pacientům vyznat se v užívaných lécích, odhalit přípravky, které se mohou nesnášet, i bylinky a pokrmy, jejichž konzumaci by se měli vyhnout. Poradna je zcela anonymní a bezplatná. Podrobné informace o poradně naleznete na www.ZnamSveLeky.cz.

PORADNA „NAJDI LÉKÁRNU“

Portál www.najdi-lekarnu.cz, který již více než rok poskytuje službu hledání lékových interakcí. Hledání probíhá online a na základě dat z U.S. National Library of Medicine, která se někdy liší od dat v českých databázích lékových interakcí. Lékové interakce se zobrazují i v detailu ke každému léku, takže uživatel může velmi rychle zjistit, zda náhodou není kombinace léčiv považována za nebezpečnou.

PODPOŘTE SPCH NAKUPOVÁNÍM PŘES GIVT.CZ

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

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

Několik z Vás nás už tímto způsobem aktivně podporuje a společnými nákupy se tak na účet SPHCH již připsalo 1 199 Kč.

Podívejte se před příštím nákupem na portál www.GIVT.cz, zda tu e-shop, ve kterém se chytáte nakoupit, není také registrovaný. Děkujeme!



SPOLEČNOST PRO POMOC PŘI HUNTINGTONOVĚ CHOROBI
 Velké náměstí 37, 500 01 Hradec Králové, IČ: 40614603, www.huntington.cz, info@huntington.cz, funds@huntington.cz



1. Nakupujte na oblíbených e-shopech

2. Část z vaší útrаты půjde nám

3. Vy nezaplatíte ani korunu navíc!

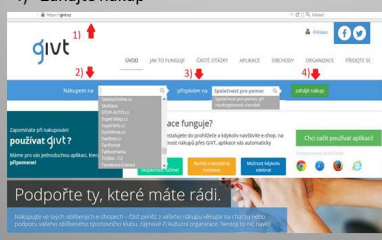



**NAKUPUJETE PŘES INTERNET?
PODPOŘTE SPHCH!**

Nebude Vás to stát ani jedinou korunu.

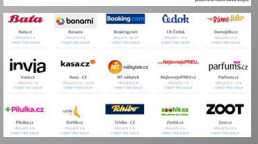
Stačí udělat tyto 4 jednoduché kroky:

- 1) Zadejte do vyhledávače www.givt.cz
Díky cookies Vás následně vybraný e-shop identifikuje jako zákazníka z GIVT.cz, proto givt.cz nezavírejte kým nákup nedokončíte.
- 2) Vyberte obchod, ve kterém chcete nakoupit
- 3) Vyberte organizaci, kterou chcete podpořit
Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě
- 4) Zahajte nákup



JAK TO FUNGUJE?

GIVT.cz je placený e-shop, za konkrétní nákupy. Suma, kterou GIVT.cz obdrží, se dělí na poloviny. Jedna polovina jde na zvolenou neziskovou organizaci, druhá zůstává GIVTu. Platíte úplně stejnou sumu a vidíte stejné ceny, jako kdybyste navštívili internetový obchod přímo. Zaregistrovaných je více než 150 e-shopů.

KONTAKTY

MULTIDISCIPLINÁRNÍ TÝM

1. LF UK a VFN Praha

NEUROLOG. KLINIKA, CENTRUM EXTRAPYRAMIDOVÝCH ONEMOCNĚNÍ
Kateřinská 30, 120 00 Praha 2

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

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

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

Dotazy na psychiatrické problémy

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

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

PhDr. 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. Romana Lavičková, tel.: 224 965 513

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., mobil: 731 577 312, e-mail: alena.santava@iol.cz, alena.santava@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.: 585 444 613 (588 443 503 – asistentka), e-mail: klara.latalova@upol.cz

MUDr. Dana Kamarádová, tel.: 588 443 515, 588 444 611, e-mail: dana.kamaradova@upol.cz

MUDr. Radim Kubínek, tel.: 588 444 614, e-mail: radim.kubinek@fnol.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

FN u sv. Anny a LF Masarykovy univerzity v Brně

NEUROLOGICKÁ KLINIKA FN U SV. ANNY

Pekařská 53, 656 91 Brno

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

PSYCHIATRICKÁ KLINIKA LF MU

Jihlavská 20, 625 00 Brno

MUDr. Libor Ustohal, Ph.D., tel.: 532 232 071, 2 229, e-mail: lustohal@fnbrno.cz

Ostatní pracoviště

PARDUBICKÁ KRAJSKÁ NEMOCNICE

Kyjevská 44, 532 030 Pardubice 3

Dotazy na výživu

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

Poradna pro extrapyramidová onemocnění a kognitivní deficit

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

SDRUŽENÍ PRO ALTERNATIVNÍ A AUGMENTATIVNÍ KOMUNIKACI

Tyršova 1835/13, 120 00 Praha 2, www.saak-os.cz

Mgr. Jana Šarounová – konzultace, tel.: 222 518 280, e-mail: caak@brailnet.cz

ČESKÁ ASOCIACE ERGOTERAPEUTŮ

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

Konzultace z ergoterapeutické pomoci

ASOCIACE KLINICKÝCH LOGOPEDŮ ČR

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

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

PGD kliniky

SANATORIUM Helios, spol. s r.o.

Štefánikova 12, 602 00 Brno, www.sanatoriumhelios.cz

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

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

GENNET s.r.o.

Kostelní 9, 170 00 Praha 7, www.gennet.cz

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

SANATORIUM REPRODICA s.r.o.

Viniční 235, 615 00 Brno, www.repromeda.cz

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

e-mail: mhornak@repromeda.cz

Půjčovna zdravotnických pomůcek

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

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

ORGANIZACE A INSTITUCE

České organizace

Národní rada osob se zdravotním postižením

Partyzánská 7, 170 00 Praha 7, tel.: 266 753 425, e-mail: nrzp@nrzp.cz, www.nrzp.cz

Koalice pro zdraví, o.p.s.

Ulice 5. května 65, 140 21 Praha 4, tel.: 261 174 079, kancelář: Jana Petrenko,
e-mail: info@koaliceprozdravi.cz, www.koaliceprozdravi.cz

Česká asociace pro vzácná onemocnění

Kudrnova 22/95, 150 06 Praha 5, mobil: 774 151 290,
e-mail: cavo@vzacna-onemocneni.cz, www.vzacna-onemocneni.cz

Národní centrum domácí péče ČR

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 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 Elseberg 45/1, 89081 ULM, Germany, tel.: (+49) 731 500 63101,
fax: (+49) 731 500 63082, www.euro-hd.net, e-mail: info@euro-hd.net

Koordinátor pro EHDN v ČR

Tomáš Bernard, Clinical Research Consultant, Vrchlického 2035, 272 01 Kladno,
mobil: 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

Slovenská spoločnosť pre pomoc pri Huntingtonovej chorobe

www.sphch.sk, predsedkyně: Jana Pavlíková, Klokočová 727, 981 01 Hnúšťa,
Slovensko, tel.: (+421) 475 423 856, mobil: (+421) 915 800 155,
e-mail: jana.pavlikova@pmxmail.sk

Stowarzyszenie na rzecz osób z choroba Huntingtona w Polsce

www.huntington.pl, kontakt@huntington.pl

Deutsche Huntington Hilfe e. V.

www.huntington-hilfe.de

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

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

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

Psychologické poradenství

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

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

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 Ostrůž, Obránců míru 142/25, 533 12 Chvaletice, mobil: 776 364 690,
e-mail: rustyl@centrum.cz

Poradenství v oblasti ergoterapie

Bc. Kateřina Blechová, tel.: 737 059 924, e-mail: kata.blechova@email.cz

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

Poradna pro rodinnou terapii

PhDr. Jana Kovařovicová, Vršovická 77, 100 00 Praha 10, mobil: 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, z.s.

Velké náměstí 37, 500 03 Hradec Králové, e-mail: info@huntington.cz, www.huntington.cz

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

Ing. Jiří Hruda, EUR ING, Bělobranské nám. 6, 530 02 Pardubice, tel.: 724 903 243, e-mail: info@huntington.cz, hrudaHD@seznam.cz, jirihruda@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), tel.: 737 198 841, e-mail: zidovska.jana@vfn.cz, jana.zidovska@seznam.cz

Ing. Marie Baxová – pokladní a účetní, Česká 500, 463 12 Liberec, tel.: 608 152 097, e-mail: bx.plus@volny.cz

Mgr. Monika Baxa – fundraiser, Střemy 100, 277 34 Nebužely, mobil: 733 575 075, e-mail: funds@huntington.cz

Ing. Martina Musilová – administrátor, Bratranců Veverkových 2675, 530 02 Pardubice, tel.: 775 321 784, e-mail: office@huntington.cz

KONTAKTNÍ ADRESY ČLENŮ SPHCH

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

Ludmila Slavíková, dcera bývalého pacienta a sestra pacientky

U Splavu 428, 533 03 Dašice, tel.: 607 672 128, e-mail: lidaslavikovaa@seznam.cz

Anna Majíčková, matka bývalé pacientky

Ostrožská Nová Ves 505, 687 22 Ostrožská Nová Ves, mobil: 608 435 337

Jana Špatná, manželka a matka bývalých pacientů a babička pacientky

Spálov 30, 513 01 Semily, tel.: 776 087 853, e-mail: j.spatna@seznam.cz

Ladislava Hockeová, dcera bývalé pacientky, sestra pacienta, zkušenost

s presymptomatickým testem

Lány na Důlku 125, 530 02 Pardubice, tel.: 721 201 015

Ing. Anna Englerová, manželka bývalého pacienta

Tehov 110, 251 01 Říčany u Prahy, tel.: 722 004 450, e-mail: aenglerova@centrum.cz

Věra Rařlová, dcera bývalé pacientky, zkušenost s presymptomatickým testem

Novodvorská 1099, 142 00 Praha 4, tel.: 604 424 427, e-mail: v.rařlova@seznam.cz

Iva Vestřalová, manželka bývalého pacienta a matka pacientky

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

Eva Jedličková, dcera bývalé pacientky, zkušenost s presymptomatickým testem

Moravská 108, 700 30 Ostrava Jih, tel.: 603 319 781, e-mail: evajedlickova@seznam.cz

Alena Strašíková, tchýně pacientky

Paskovská 244, 720 00 Ostrava Hrabová, tel.: 604 969 061, e-mail: rstrasik@seznam.cz

HUNTINGTONOVA CHOROBA

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

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

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

E-mail: info@huntington.cz, www.huntington.cz

Sídlo společnosti: Velké náměstí 37, 500 03 Hradec Králové

PharmDr. Zdeňka Vondráčková

Česká Čermná 41, 549 21 Česká Čermná

Tel.: 491 424 142, mobil: 723 349 327, e-mail: zdenka.vondrackova@seznam.cz

MUDr. Jana Židovská, CSc.

Oddělení lékařské genetiky, DAK, Ke Karlovu 2, 128 08 Praha 2

Tel.: 224 967 171-2, mobil: 737 198 841, e-mail: jana.zidovska@seznam.cz

Ing. Jiří Hruďa, EUR ING

Bělobranské náměstí 6, 530 02 Pardubice

Mobil: 724 903 243, e-mail: hruďaHD@seznam.cz

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

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



ZPRAVODAJ ARCHA

Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě, z.s.

č. 48 – 2016

Počet výtisků: 750 ks

Redakční rada: Mgr. Monika Baxa, PharmDr. Zdeňka Vondráčková,

Ing. Jiří Hruša, Zuzana Maurová

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

ISSN1803-4500

Fresubin® DRINK

Vyzkoušejte
NĚCO
NOVÉHO!



Vychladit protřepat s úsměvem vychutnat

- Osvědčená klinická výživa pro nemocné a seniory k doplnění energie, bílkovin, vitaminů a minerálů
- Široký výběr variant a chutí
- 2 – 3 lahvičky denně pomalu popíjet mezi jídly

Fresenius Kabi s.r.o., budova Filadelfie, Želetavská 1525/1, 140 00 Praha 4 - Michle, Česká republika
tel.: +420-225-270-111, fax.: +420-225-270-562, e-mail: czech-info@fresenius-kabi.com

Potraviny pro zvláštní výživu - potraviny pro zvláštní lékařské účely. Přípravky klinické výživy by měly být podávány na základě doporučení lékaře nebo osoby kvalifikované v oblasti výživy lidí, farmacie nebo péče o matku a dítě. Více informací na etiketách přípravků. EN 102-1 (03/2016)-CZ



**FRESENIUS
KABI**

caring for life

Eucerin®

MEDICÍNSKÁ PÉČE
PRO KRÁSNOU PLET'

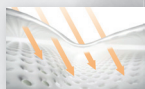
NOVINKA

s kyselinou
hyaluronovou

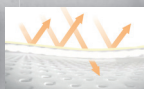


Hlubková sluneční ochrana s péčí proti vráskám

UV záření je hlavním důvodem předčasného stárnutí pleti! Proto nová **Eucerin Emulze na opalování proti vráskám SPF 50** chrání pleť před poškozením sluncem i v hlubších epidermálních vrstvách a zároveň složení s kyselinou hyaluronovou intenzivně hydratuje pleť a viditelně redukuje vrásky na obličeji a dekoltu:



Bez sluneční ochrany



Při použití Eucerin Emulze
na opalování proti vráskám

- ▶ Vysoce účinný, fotostabilní systém UVA/UVB filtrů
- ▶ Biologická ochrana kožních buněk a DNA před poškozením UV zářením
- ▶ Osvědčená péče Eucerin s kyselinou hyaluronovou proti vráskám

www.eucerin.cz