

ARCHA



ZPRAVODAJ

Společnosti pro pomoc
při Huntingtonově chorobě

č. 49/2016





Bez
injekcí

NOVINKA

Eucerin®

ELASTICITY+FILLER

ZLEPŠUJE
PRUŽNOST PLETI +
VYPLŇUJE HLUBOKÉ VRÁSKY

Posiluje strukturu pleti tím, že zlepšuje její pružnost a vyplňuje vrásky zevnitř. Výsledkem je pevnější, zářivější a svěží pleť.

ENERGIE*

přírodní cestou

Originální a vysoce kvalitní
koenzym Q10 s doloženým účinkem

- Prvotřídní surovina.
- Vynikající biologická dostupnost.
- Doloženo více než 100 vědeckými studiemi.



doplnek stravy

 **Pharma Nord**
Bezplatná infolinka: 800 100 622
www.pharmanord.cz

* Bioaktivní Q10 od Pharma Nord obsahuje koenzym Q10 s vitamínem C, který pomáhá udržovat normální energetický metabolismus.





pf₂₀₁₇

Krásné prožití
SVÁTKŮ VÁNOČNÍCH
a MNOHO ÚSPĚCHŮ
V NOVÉM ROCE
přeje SPHCH





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:

„Proti trampotám života dal Bůh člověku tři věci – naději, spánek a smích.“

Immanuel Kant

„Mnoho zmůže síla duše, mnoho víra, mnoho naděje, ale všechno zmůže jediné láska.“

Jaroslav Vrchlický

„Naděje je jedna z lidských ctností. Jednotné i množné číslo tohoto slova zní stejně, i proto se dá věřit, že když jedna naděje padne, nastupuje za ni druhá. Naděje umírá až po nás, skutečně jako poslední.“

Marie Hejlová

SEZNAM ZKRATEK

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

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

VDÁNO S LASKAVOU PODPOROU:

Ministerstvo zdravotnictví ČR
Beiersdorf spol. s r.o.
Fresenius Kabi
PharmaNord

Královéhradecký kraj
Linde Haelthcare
Angelini Pharma Česká republika s.r.o.

OBSAH

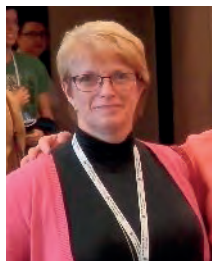
ÚVOD.....	4
Naděje	4
Cvičení zpomaluje průběh Huntongtonovy choroby	5
Několik vzpomínek z historie SPHCH.....	6
INFORMACE	10
Význam pohybových aktivit a možnost domácího pravidelného cvičení... ..	10
ČLÁNKY	12
Vývoj nových léků a ověřování jejich účinků	12
Je Huntingtonova choroba častější, než jsme si mysleli?.....	13
Názory Eda Wilda na možnost léčby Huntingtonovy choroby	14
Transgenní opice ve výzkumu HCH.....	16
Americký Úřad pro kontrolu potravin a léčiv umožnil zrychlené testování... ..	17
Ocenění státu Viktoria pro mladé vědce.....	18
PŘÍBĚHY	19
Příběh slovenské SPHCH.....	19
Diagnostika Huntingtonovy choroby je stále lehčí než léčba.....	20
VZPOMÍNKY NA SPOLEČNÁ SETKÁNÍ	22
Slavnostní rekondiční pobyt v Pardubicích	22
Pardubické pohlazení po duši.....	22
Oslava v Pardubicích.....	23
ZDRAVOTNÍ PROBLEMATIKA.....	24
Bezpečné prostředí.....	24
Grafomotorika	26
Celostní muzikoterapie a její účinky	27
Jak postupovat při předpisu zdravotnických prostředků	28
SOCIÁLNÍ PROBLEMATIKA	35
Péče o blízké se započítává do nároku na důchod	35
Oznamujte zdravotní pojišťovně změny, předejdete problémům	37
Na „příspěvek na dojíždění“ dosáhne více lidí.....	38
Minimální mzda se sjednotí a zvýší na 11 tisíc korun	40
Vláda schválila věkový strop, do důchodu se bude odcházet v 65 letech	40
MOŽNOSTI LÉČBY HCH V ČR.....	42

Centrum extrapyramidových onemocnění Neurologické kliniky 1. LF UK...	42
Poradna pro extrapyramidová onemocnění v Pardubicích	43
Fakultní nemocnice Ostrava.....	44
Fakultní nemocnice Olomouc	45
MOŽNOSTI GENETICKÉHO TESTOVÁNÍ V ČR	47
Preimplantační genetická diagnostika HCH v Sanatoriu Helios v Brně	47
Preimplantační genetická diagnostika HCH v Gennetu v Praze.....	48
Preimplantační genetická diagnostika HCH v Sanatoriu Repromeda v Brně	49
MOŽNOSTI POBYTOVÝCH ZAŘÍZENÍ PRO PACIENTY S HCH V ČR	52
Jihočeský kraj	52
Jihomoravský kraj	52
Kraj Vysočina.....	53
Královéhradecký kraj.....	53
Moravskoslezský kraj.....	54
Olomoucký kraj.....	55
Pardubický kraj.....	56
Praha	56
Ústecký kraj.....	57
Zlínský kraj	58
STALO SE	59
Přednášky v rámci projektu	59
Prezentace česko-norského výzkumu na konferenci EHDN	60
Nová Rada SPHCH	62
Vzpomínka na Martinu Šestákovou.....	62
IHA a EHA mají nové předsedkyně.....	63
OZNÁMENÍ	64
SPHCH na facebooku a měsíčník HUNTINGTON.cz.....	64
Stav půjčovny zdravotnických pomůcek v HK.....	64
Kniha „Nutriční podpora“	64
Časopis „Můžeš“	64
Časopis „Mosty“	65
Pomozte SPHCH nakupováním přes GIVT.cz.....	65
VZPOMÍNKA NA SPOLEČNÉ SETKÁNÍ	67
KONTAKTY	68
HUNTINGTONOVA CHOROBA.....	75

ÚVOD

NADĚJE

PharmDr. Zdeňka Vondráčková



Vážení a milí čtenáři našeho zpravodaje Archa,

letošní podzimní číslo se stalo velice snadno zimním a dokonce vánočním. Omlouváme se Vám za to, ale čas byl neúprosný, a tak Vám poprvé píši úvodník v adventním čase. I původně jsem chtěla psát o naději a teď v této adventní náladě to půjde snad i radostněji.

Vše kolem nás se možná děje náhodně a možná také ne. A tak se stalo, že Vám tyto řádky píši po absolvování kurzu o Alzheimerově a dalších demencích a také po poslední naší rekondici, která mi vždy dává novou naději. Na přednáškách o demencích paní doktorka úžasným uklidňujícím hlasem říkala, že u demencí je třeba vnášet klid do neklidu.

Ale teď už postupně.

Toto číslo je věnováno 25. výročí existence SPHCH v ČR. Je to úžasné, že se nám organizaci podařilo udržet v chodu, že s námi spolupracuje perfektní tým odborníků, který se rozrůstá o mladé a nové spolupracovníky. Mám z toho opravdovou radost. Víte, že únava a určité stavy beznaděje až deprese nemíjejí ani mne, ani Jiřího Hrudu, se kterým už 14 let organizujeme veškeré aktivity SPHCH.

Dnes jsem si k úvodníku našla slova od Immanuela Kanta, jak ten to hezky vystihl: *Proti trampotám života dal Bůh člověku tři věci – naději, spánek a smích.*

Naděje, která pramení z dobré a důležité práce, je to, co mne drží při SPHCH. Jste to vy všichni, kdo poprvé přijedete na rekondiční pobyt a místo pláče odjíždíte s úsměvem/se smíchem, místo smutku a deprese odjíždíte posíleni a s vědomím, že na své trampoty nejste sami. Ale jste to i vy nemocní, v jejichž očích vidím naději a radost, alespoň ty dva dny, kdy jsme spolu.

Uvědomuji si, když tahám všechny ty krabice s materiály, ovoce a zeleninu a cvičební pomůcky, že to má smysl, alespoň pro ten okamžik. Také si stále opakuji, že emocionálně podbarvené zážitky nás ve vzpomínkách zahřejí a potěší, i když jsou rámované nemocí. Však kolik let se již pere Jirka Lhota s HCH a jeho Yvonna s rakovinou? A jak šťastní potom jsou při sobotním tanci na vozíku! Jak radostná byla letos při tanci Jirkova Monika! Jak ráda Terežka vyrábí něco s děvčaty ergoterapeutkami! A stejně tak pan Marek, který s námi byl letos podruhé. I on se s námi cítí spokojený a šťastný. Tak snadno zapadl a jak ho obdivuji, že přijel sám až do Prostějova.

Proto je tak důležité, abychom si SPHCH zachovali. Nesmíme zapomínat, že je důležitá právě pro nás a naše děti. Je to tak, nikdy nemůžeme předjímat, kdo onemocní a kdo se bude trápit pro nemocnou sestru nebo bratra. Celá řada z Vás mezi námi byla jen jednou nebo jste přestali jezdit, když akutní problémy pominuly. Ale i pro takové

členy SPHCH je. Každý máme jinou potřebu a každý se s HCH jiným způsobem vyrovnáváme.

Mám radost, že dr. Židovská před 25 lety našla sílu a odvahu k založení SPHCH a že se jí podařilo kolem sebe shromáždit úžasný tým spolupracovníků. Za sebe a Jiřího jsem ráda, že jsme vše posunuli o něco dál a že pro rodiny s HCH je v ČR úžasná patientská organizace, která se nemá za co stydět, která patří k nejlepším v Evropě a která poskytuje všem rodinám a pacientům s HCH pomoc na úrovni dnešní vědy.

Jen se ta pomoc musí aktivně hledat. Nejde jen čekat, že vše přijde odněkud z nebe a že se někdo za nás postará. Nejdříve je třeba si o tu pomoc říci a hlavně v rodinách nemoc pojmenovat, mluvit o ní, o svých pocitech a nenechávat to v sobě. Všichni v sobě musíme najít sílu a podporovat se, ať už jsme sourozenci nebo partneři nemocných. A když tu sílu vyčerpáme, nesmíme se stydět požádat o pomoc. To u nás v Čechách moc neumíme. Ale svěřit péči některému zařízení není prohra, jen další možný způsob, jak se postarat o své blízké, když v domácím prostředí už nemáme možnosti a prostředky. Mnohdy sám nemocný tuto možnost přijme velice pozitivně, protože zařízení, která se v ČR specializují na péči o pacienty s HCH již začínají být velmi profesionální. Důležité je, že jsme se vždy snažili najít zařízení domáckého typu, což dr. Jarolímková z Alzheimerova centra doporučuje i pro pacienty s HCH.

Přeji Vám šťastné a pohodové Vánoce, což bývá v rodinách s HCH někdy problém, přeji Vám sílu **vnášet klid do neklidu**. A vám všem i sobě do roku 2017 **NADĚJI**, že snad vědci pokročí o něco dále ve výzkumu HCH a že **my všichni se dokážeme podporovat nejen finančně**, za což děkujeme, ale i **osobně a lidsky**.

Ať je naděje a láska vždy s námi

Vaše předsedkyně

CVIČENÍ ZPOMALUJE PRŮBĚH HUNTONGTONOVY CHOROBY

Ing. Jiří Hruša



„Není šedivých dnů. To jsou jen unavené oči, které nevidí jejich svátečnost.“ Jan Werich.

Před pár týdny jsme se vrátili z Nizozemského království, kde se v Haagu letos konal devátý **kongres EHDN, spojený s kongresem IHA** (International Huntington Association). Opět jsme slyšeli řadu zajímavých přednášek o různých specifikách Huntingtonovy choroby. Hodně jich bylo zaměřeno na výsledky z výzkumu z různých odvětví. Velmi povzbudivé byly informace o probíhajících testech různých slibných molekul, které vyvinuly některé farmaceutické firmy a výzkumná pracoviště. Testy probíhají v současné době v různých fázích zkoušek (viz článek profesora Rotha v tomto čísle Archy). Některé se zdají slibné, jiné naopak skončí v dalším ověřování účinků jako neperspektivní.

Mě osobně velmi zaujala **přednáška Lori Quinn** z Columbia University z New Yorku, USA. Její téma bylo: „**Může cvičení a fyzioterapie ovlivnit progresi Huntingtonovy choroby?**“ Byla to přednáška o výsledcích solidního výzkumu, doplněná grafickými podklady a výsledky.

Co o své přednášce napsala sama Lori:

Tato přednáška poskytne přehled současného výzkumu role cvičení a fyzioterapie u Huntingtonovy choroby. Bude zkoumat typy a množství cviků, které mohou být důležité v počátečních stádiích HCH a také v rozvoji nemoci. Tyto vlivy jsou nízkokladové a široce dostupné. Vychází najevo, že cvičení a psychické aktivity mění nebo zpomalují rychlost rozvoje HCH. Také se dotkneme postupů, jak zužít cvičení a zlepšit jeho vliv.

Při této **příležitosti vzpomínám na aktivity Elišky Vondráčkové**, nyní čerstvé magistry, **kteřá vede cvičení pro zájemce z řad členů huntingtonské komunity přes Skype každý týden**. Lori by to určitě také velmi ocenila.

Na závěr ještě citát z knihy Jamese Clavella: „Pamatuj, že štěstí a smůla je věcí nebes a přírodních zákonů. Nejsou ke koupi za modlitby ani za sebechytřejší nástroj, který by vymyslel kterýkoli člověk.“

NĚKOLIK VZPOMÍNEK Z HISTORIE SPHCH

MUDr. Jana Židovská, CSc.



Stojím před nelehkým úkolem vzpomínat na úplné začátky činnosti Společnosti pro pomoc při HCH a nevynechat nic, či spíše nikoho, podstatného. Jen na paměť se netroufám spolehnout, proto беру do rukou uschované písemnosti z doby před 25 lety...

První impuls vyšel od Společnosti lékařské genetiky na popud **Gerrita Dommerholta**, tehdy předsedy Mezinárodní asociace pro HCH. Tento nizozemský voják z povolání na penzi, jehož matka a bratr zemřeli na HCH, krátce po pádu „železného opony“ v květnu 1990 oslovil československé genetiky s nabídkou pomoci při zakládání laické – svépomocné – organizace pro tuto řídkou dědičnou neurodegenerativní chorobu.

Vzhledem k mé odbornosti (psychiatrie s nástavbou lékařské genetiky, které jsem zůstala dalších 35 let věrná) jsem byla pověřena výběrem společnosti lékařské genetiky, abych zmapovala situaci a vešla s Gerritem v kontakt. Během druhé poloviny roku 1990 jsem přes Gerrita navázala dobré styky nejenom s nizozemskou, ale i kanadskou a australskou organizací, které mi poskytly řadu informačních materiálů, abych si mohla udělat představu o cílech a dopadu jejich činnosti. Mým prvotním úkolem bylo oslovit v rámci Čech a Moravy co nejvíce rodin s výskytem HCH a zjistit jejich zájem o **vybudování svépomocné organizace, která by poskytovala všestrannou podporu a pomoc** v nelehké situaci, spojené s onemocněním.

(Na Slovensku se této úlohy ujala již s naší podporou o několik let později prim. MUDr. Marta Kvasnicová, CSc., z genetického oddělení v Banské Bystrici). Jak ale tyto rodiny najít? Zpočátku jsem bez většího úspěchu využívala osobních kontaktů v odborných kruzích. Neexistoval specialista se systematickým dlouhodobým zájmem o tuto diagnózu a například na neurologické klinice v Kateřinské ulici v Praze, kde se později konstituovala pracovní skupina pro HCH, se mi za období posledních 20 let (1970–1990) podařilo najít jen 17 pacientů. V Thomayerově nemocnici v Praze to bylo díky **MUDr. Evě Havrdové**, která se mnou od počátku po několik let spolupracovala, 10 pacientů. Pak následovalo několik mých přednášek o HCH pro neurology, psychiatry a genetiky a zaslání dopisů s informací o naší snaze založit svépomocnou organizaci všem členům neurologické a psychiatrické společnosti, tedy cca 4 000 osobám, nejenom lékařům, ale i dalším pracovníkům ve zdravotnictví. Ozvalo se 23 odborníků, z nichž po několika schůzkách většina odpadla. Nicméně pro nás měla velký význam podpora tehdejšího ředitele psychiatrického Kuffnerova sanatoria v Horních Beřkovicích **MUDr. J. Sikory, CSc.**, který nám posléze umožnil pořádat první víkendová setkání. Od počátku až dodnes nám zůstala věrná psycholožka **PhDr. Jana Koblihová** z Ústřední vojenské nemocnice v Praze. Několik prvních let s námi úzce spolupracoval psychiatr a neurolog **MUDr. Jan Flidr**, na popud svého bývalého primáře **MUDr. Bořivoje Vejra**, který rovněž o problematiku jevil velmi živý osobní zájem. Postupně jsme získávali sympatizanty v řadě oddělení lékařské genetiky, především v Brně, Ostravě, Českých Budějovicích, Ústí nad Labem. Na základě těchto prvotních aktivit jsem mohla obeslat **69 rodin** s výskytem HCH, z nichž 21 (31 %) projevilo zájem o spolupráci. První osobní setkání s členy rodin proběhlo v Praze dne **11.4.1991** za účasti G. Dommerholta, který přítomným 25 osobám z 16 rodin (zastoupena Plzeň, Hradec Králové, Pardubice, střední Čechy...) vysvětlil cíle a význam svépomoci, která v té době byla pro nás až na výjimky neznámou. Atmosféra byla tehdy velmi vypjatá a emocionální, byly ventilovány pocity nepochopení a nezájmu v minulosti a vkládány naděje do budoucnosti. Založení organizace bylo jednoznačně uvítáno a záhy byla **Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě registrována jako občanské sdružení s celostátní působností**. Gerrit během svého pětidenního pobytu v Praze zvládl ještě velmi úspěšnou přednášku před velkým fórem odborníků, kteří v té době neměli představy o svépomoci o moc jasnější než laici, interview pro tisk, návštěvu genetického oddělení a rehabilitační kliniky. Jeho bezprostřednost, obětavost, optimismus a entusiasmus na mne udělaly nesmazatelný dojem a zdálo se, že jsou nakažlivé – tak dovedl pozitivně motivovat a posilovat sebedůvěru. Gerrit byl rovněž mým průvodcem při návštěvě světového kongresu Mezinárodní asociace pro HCH, který probíhal paralelně s odborným neurologickým sjezdem na téma HCH v červenci 1991 v britském Cardiffu. Některá jednání i společenské akce byly spojené pro obě skupiny. Tam jsem poprvé zažila **pocit celosvětové sounáležitosti rodin, jejichž problémy jsou si tak podobné bez ohledu na hranice, že mohou jedni čerpat ze zkušeností druhých, mohou se posilovat navzájem: svépomoc znamená i vzájemnou pomoc v irším kontextu**. Atmosféra byla fantasticky bezprostřední, jako by se sešli opravdu

členové jedné rodiny, kteří se nebojí veřejně sdělit své osobní zkušenosti a problémy, ukázat a hájit své postoje. Jednání byla často emocionální, ale zároveň konstruktivní. Poznala jsem také odborníky, kteří byli s laiky v partnerském rovnocenném vztahu. Ve své práci razili zásadu „být po ruce“ ale „neporoučet“ a neplést si „touhu pomoci“ s „touhou po moci“. SPHCH byla **15.7.1991 přijata za člena Mezinárodní huntingtonské asociace (IHA)**, později i **Evropské huntingtonské asociace**. Členství nám zajišťuje volný přístup k řadě informačních materiálů a přináší mnohé obohacující kontakty a inspiraci pro práci Společnosti. Rovněž jsme se staly členy zastřešujících organizací v naší zemi, což nám tehdy zjednodušilo žádosti o dotace, bez nichž by nebyla možná další činnost. Na **jaře 1991** se uskutečnil v březnu **první víkendový edukačně-rekondiční pobyt** v Horních Beřkovicích, následně v květnu bylo tamtéž druhé víkendové setkání za přítomnosti Gerrita. Na **jaře 1992** také **vyšlo první číslo periodického zpravodaje Archa**. V červenci 1992 se uskutečnilo první jednodenní setkání SPHCH na Moravě – v Brně. Veškeré aktivity se setkaly s dobrým ohlasem a informativní dopisy, které byly zpočátku jediným zdrojem informací, byly zasílány již na cca 100 adres členů rodin i odborníků. **Výkonný výbor ve svém prvním složení (Dr. Židovská, předseda, Dr. Havrdová, místopředseda, J. Klíma, J. Soukupová a I. Hušínová) zaměřil ve spolupráci s dalšími členy svou činnost především na vydávání informačních materiálů o všech aspektech HCH, víkendové edukačně-rekondiční pobyty, zlepšování péče o pacienty a jejich rodiny včetně poradenské činnosti, osvětovou činnost.** Z odborníků byli tehdy kromě Dr. Koblihové a Dr. Havrdové velmi aktivně nápomocni psychiatr a neurolog **MUDr. Jan Flídr** a zdravotní sestra genetického oddělení **L. Křivánková**, dlouholetá pokladní SPHCH. Dnes už se zdá neuvěřitelné, jakým problémem bylo tehdy nakopírovat materiály, poslat fax... Přesto byl počátkem 90. let položen solidní základ a v celkem krátké době se organizace rozběhla svižným tempem. **Víkendová setkání se pořádala 2x ročně, z toho jednou na Moravě, minimálně 2x ročně vycházela Archa, byly vydány informační letáky a brožury, pokrývající celou problematiku HCH. Navštívila nás řada hostů ze zahraničí z řad členů rodin i odborníků. Byl vytvořen tým odborníků, kteří se nejen podílejí na činnosti SPHCH, ale při své odborné práci (publikace, přednášky, výuka) seznamují s problematikou HCH a zdůrazňují nezastupitelný význam zpětné vazby poskytované od rodin. Patří k nim především prof. MUDr. Jan Roth, CSc., vedoucí lékař Extrapiramidového centra Neurologické kliniky 1. LF UK a VFN v Praze a jeho kolega doc. MUDr. Jiří Klempíř, Ph.D., psychiatrická MUDr. Tezeza Uhrová, Ph.D., a psychologka PhDr. Olga Klempířová, Ph.D., která postupně převzala práci PhDr. Koblihové. V jednom období byli také velmi nápomocni psychiatři MUDr. Pavel Doubek, Ph.D., doc. MUDr. Jan Vevera, Ph.D., a doc. MUDr. Martin Anders, Ph.D. Bez svépomocné organizace by bylo daleko problematičtější především zvládnutí přístupu ke genetickému testování metodou přímé DNA analýzy, které je v ČR dostupné od r. 1994. Kromě Ústavu biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN se provádí na Ústavu lékařské genetiky a fetální medicíny University Palackého a FN v Olomouci, kde velmi obětavý tým po léta vedla doc. MUDr. Alena Šanta-**

vá, CSc. V posledních letech se k presymptomatickému testování připojila pracoviště lékařské genetiky FN v Ostravě a Brně.

Na konci 90. let došlo k určitému vyčerpání především lidských, ale částečně i finančních zdrojů a ke stagnaci činnosti, kterou se podařilo opět plně rozjet a dále rozvíjet s novým vedením SPHCH v čele s **PharmDr. Zdeňkou Vondráčkovou**, předsedkyní, a **Ing. Jiřím Hrudou, EURING**. Díky velmi obětavé a na čas i nervy náročné práci nového týmu se podařilo získat další sponzory, rozšířit přístup k dotacím, byla navázána úzká spolupráce s Katolickou Charitou včetně respitních pobytů, aktivity byly rozšířeny o **půjčovnu zdravotnických pomůcek, křesel a lůžek**, je plánována specializovaná jednotka pro pacienty. Tým odborníků se stále **rozšiřuje o další spolupracovníky z nejrůznějších oblastí (logopedie, fyzioterapie, výživa, sociální problematika...)**. Určitým završením vytrvalého úsilí směřovat vpřed byl v **roce 2010 evropský kongres odborných pracovníků a svépomocných organizací, pořádaný v Praze s velkou celosvětovou účastí**. Sotva bych si před těmi 25 lety při skromných začátcích dokázala představit, jak významnou akci bude SPHCH úspěšně spolupořádat, i když musím přiznat, že Gerrit byl při první návštěvě tak unešen Prahou, že podobné přání vyslovil již velmi dávno.

Je evidentní, že přes veškeré problémy, starosti a ztráty, které člověku přináší osobní zkušenost s HCH v rodině, je tato konfrontace s realitou neocenitelná při práci pro druhé, nesoucí stejné břemeno. Co může být vnímáno jako brzda, stává se často naopak motorem ženoucím kupředu. To platí nejenom o Zdeničce a Jiřím, ale také o celé řadě dalších aktivních členů SPHCH, bez jejichž podílu by nemohla organizace zdárně pokračovat ve své práci. Nebudu jmenovat, abych na někoho nezapomněla, ale **všem patří velký dík**, stejně jako celé řadě spolupracovníků z řad odborníků, kteří průběžně pomáhají SPHCH. Za sebe bych chtěla vyjádřit velkou vděčnost „osudu“, který mne přivedl mezi vás, takže jsem mohla opakovaně prožívat pocit, že se podílím na něčem skutečně smysluplném a trvalém, což není zdaleka každému dopřáno.

Nezbývá než si přát, aby se zformovala podobně zapálená parta lidí v další generaci rodinných příslušníků i odborných pracovníků a abychom se společně dočkali vytouženého cíle – efektivní léčby HCH.

„We shall overcome“ – „Jednou budem dál....!“

INFORMACE

VÝZNAM POHYBOVÝCH AKTIVIT A MOŽNOST DOMÁCÍHO PRAVIDELNÉHO CVIČENÍ PŘES SKYPE

Mgr. Eliška Vondráčková



Milí čtenáři,

ráda bych zde shrnula informace, které jsem Vám představila na letošním podzimním rekondičně-edukačním pobytu SPHCH 2016 v Prostějově. I letos mě potěšilo, kolik lidí má zájem cvičit a dělat tak něco pro své tělo. Mluvím nejen k osobám s HCH, ale i k lidem o ně pečující či jejich blízké. Cvičením děkujeme tělu za to, že nám dává možnost se během dne věnovat koníčkům, které máme rádi, věcem, které nás těší, a obejmout své blízké, které jsou nám nejbližší.

Jak už víme, Huntingtonova choroba – chorea – se projevuje ve třech rovinách, a to v oblasti motoriky, kognitivních funkcí a může být zasažena i oblast chování. V současné době neexistuje lék na HCH, **existuje však mnoho léčebných režimů, které mohou pomoci zpomalit progresi symptomů.** Farmakoterapie se snaží zmírnit symptomy HCH, avšak **fyzikální terapie (fyzioterapie, pohybová terapie, ergoterapie, logopedie) se snaží zkvalitnit život s HCH, mít život hodnotnější se všemi náležitostmi.** V rámci těchto terapií se snažíme nefarmakologicky zmírnit nástup všech těchto symptomů a navýšit co nejvíce celkovou kondici člověka ať po stránce duševní či fyzické.

Pravidelná aktivita přispívá především k prokrvení mozku a tím jeho aktivizování a zlepšení všech jeho funkcí. Dochází k zmírnění depresí, frustrace z úbytku schopností a zmírnění nastupující demence. Díky častým procházkám, plavání, nordic walkingu, jízdě na rotopedu zlepšujeme svůj kardiovaskulární systém, dochází k navýšení plicního objemu a lepšímu využití kyslíku z krve. Můžeme tímto způsobem kontrolovat svou hmotnost a jakýmkoliv pohybem podporujeme lepší trávení a regulaci střevního rytmu.

Dále díky **pravidelnému zatěžování kostí** – posilováním, chůzi do schodů a dalších – dochází k lepší mineralizaci kostí a k prevenci snížení vzniku osteoporózy a následných zlomenin v pozdějším věku.

Pohybová aktivita má vliv i na **hladinu stresu**, kdy při intenzivnější aktivitě doplněné s příjemným pocitem (procházka se psím mazlíčkem v malebném parku) dochází k vyplavování endorfinů, které mají vliv na celkovou pohodu člověka, kvalitnější spánek a snížení frustrace z nižší efektivity během dne nebo z nevyužitého volného času. Vždy je důležité se věnovat aktivitám, ke kterým máme vztah a které nás těší.

Jak už jsem výše zmínila, jakýkoliv pohyb během dne (řízený – neřízený), zvýšení tepové frekvence při rychlejší chůzi, plavání, jízda na rotopedu, nordic walking, k tomu protažení zkrácených svalových partií doplněné o koordinační cviky či hry spojené

s posilováním kognitivních funkcí má blahodárny vliv nejen na fyzickou kondici, ale **posiluje i psychickou stránku člověka a dodává mu motivaci k dalším aktivitám**, nebojácnost se pouštět do nových věcí, pocit uspokojení a důležitosti osoby samotné.

Docházejte tedy – pacienti nebo osoby pečující – do nedalekého fitness centra, či si najděte tělocvičny, ve kterých se organizují pohybová cvičení pro dospělé. Nebo každý den vyrazte na krátkou procházku, společnost vám mohou dělat domácí mazlíčci nebo osoby blízké. Každý den se protáhněte a čtěte, vyluštěte si křížovku či nějaký rébus.

Pokud nemáte ve vašem okolí takovouto možnost cvičení, **připravili jsme pro Vás dva druhy tréninků. Jedná se o pravidelné cvičení s pohybovým terapeutem a ergoterapeutem prostřednictvím internetu – skypehovorů, které probíhají ve dvou termínech.**

Kondiční cvičení s pohybovým terapeutem

Kdy: každou středu od 18:00 – 19:00 hod

Kde: u vás doma přes internet Skype hovor

Co potřebujete: připojení k internetu, videokameru na vašem počítači a nainstalovaný program SKYPE a dále drobné pomůcky ke cvičení (gymball, podložka, židle a další), (je dobré mít vedle sebe někoho z rodiny, kdo Vám bude oporou)

Kontakt: ELIŠKA – vondrackova.ela@seznam.cz, Mgr. Eliška Vondráčková

Zaměřujeme se na: zahřátí, dechová cvičení, posilovací cviky na zádové, břišní svaly a svaly dolních končetin, koordinační cviky, posílení středové části těla, uvolnění a strečink.

Trénink kognitivních funkcí s ergoterapeutem

Kdy: termín bude upřesněn od ledna 2017, stejně tak i čas.

Kde: u vás doma přes internet Skype hovor

Co potřebujete: připojení k internetu, videokameru na vašem počítači a nainstalovaný program SKYPE, drobné pomůcky na výrobu (dle domluvy s ergoterapeutem – týden dopředu)

Kontakt: KÁŤA – kata.blechova@email.cz, Bc. Kateřina Blechová

Zaměřujeme se na: posílení kognitivních funkcí, jemné motoriky, drobné hry a další

VÝVOJ NOVÝCH LÉKŮ A OVĚŘOVÁNÍ JEJICH ÚČINKŮ

Prof. MUDr. Jan Roth, CSc.

Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd UK, 1. LF a VFN a Psychiatrická nemocnice Bohnice, Praha



Klinické zkoušení léků je velmi propracovaná a přísnými pravidly řízená procedura, jež je v současnosti jediným přípustným způsobem, jak ověřit účinnost a bezpečnost určitého vyvíjeného léku.

Každá taková studie podléhá velmi přísnému schvalovacímu procesu, jehož součástí je získání souhlasu nadnárodních agentur (FDA, EMEA) a národního úřadu pro kontrolu léků (SÚKL). Protokol klinického zkoušení musejí dále schválit Etické komise, jež dbají zejména na to, aby pacient dostal všechny dostupné informace o zkoušené látce a o cílech studie.

Povinností lékaře, který nemocnému nabízí účast ve studii, je vysvětlit, v čem je přínos a jaká jsou možná rizika a nepříjemnosti plynoucí z účasti ve studii. Nemocný se pak může svobodně rozhodnout, zda se chce studie účastnit, a toto své rozhodnutí potvrdí podpisem tzv. Informovaného souhlasu. Má právo odstoupit od tohoto souhlasu kdykoli v průběhu studie, aniž by tím bylo jakkoli narušeno jeho právo na další péči v příslušném zdravotnickém zařízení.

Klinické zkoušení probíhá ve čtyřech fázích:

1. fáze – první vyzkoušení na člověku má za cíl ověřit bezpečnost nového léku a přípustnost jeho dalšího zkoušení. V této fázi se látka zkouší na malém počtu zdravých dobrovolníků. Obvykle se začíná podáním velmi nízké dávky (podstatně nižší, než byla dávka, která vyvolala toxické účinky u experimentálních zvířat v tzv. preklinickém zkoušení). Teprve pokud nebyly zjištěny nežádoucí nebo toxické účinky, pokračuje se opakovaným podáváním dávek vyšších i nižších za současného sledování hladin účinné látky v krvi.

2. fáze – orientační klinický pokus. Na malém množství nemocných lidí se ověřuje bezpečnost farmakoterapie novým lékem, hledá se rozsah vhodných dávek a vhodný způsob podávání. Zjišťují se žádoucí a nežádoucí účinky. Sledují se hladiny účinné látky v krvi a její metabolismus v organismu postiženém nemocí.

3. fáze – klinický kontrolovaný pokus hodnotí léčebný účinek nového léku i jeho možné nežádoucí vlivy, a to na početném souboru nemocných ve více centrech, aby bylo možné provést statistické hodnocení výsledků. Tato studie má být:

a. *kontrolovaná*, tj. k objektivnímu ověření léčebného účinku se používá srovnávací skupina nemocných. Kontrola je zajištěna buď srovnáním účinku nového léku se současným běžně používaným lékem nebo s placebem. Placebo je náhražka léku neobsa-

hující žádnou účinnou látku, avšak v takové úpravě, že vypadá stejně jako účinný lék. Účelem použití placeba je odstranit zkreslení výsledků, které by mohlo vzniknout tím, že pacient i lékař očekávají od léku určitý efekt.

b. randomizovaná, tj. jedinci ve studii mají být získáváni náhodným výběrem podle předem stanovených pravidel (v úvahu se bere např. věk, tělesná hmotnost a výška, určitý stupeň rozvoje onemocnění aj.).

c. jednoduše nebo dvojitě zaslepená. V jednoduše zaslepené studii pacient neví, zda užívá testovaný lék nebo lék kontrolní. Ve dvojitě zaslepené studii o tom není informován ani zkoušející lékař a celou studii kontroluje třetí účastník (nezaslepený).

4. fáze – tyto studie probíhají jen v případě, že je nový lék schválen pro použití v léčbě a je běžně předepisován. Od klinické kontrolované studie se liší zejména tím, že se lék dostane k podstatně většímu počtu nemocných, v rozmanitějších stavech než v předchozích fázích zkoušení. Tato fáze má význam především proto, že umožňuje odhalit další účinky nového farmaka, které se vyskytují zřádněji nebo pod vlivem určitých chorobných změn.

Pouze 1–2 % všech potenciálních léčebných látek projde všemi fázemi vývoje léku až do běžného používání. Vývoj jednoho jediného nového léku (syntéza látky, preklinický výzkum a klinické studie) stojí výzkumné farmaceutické laboratoře a firmy zhruba 800 milionů (800 000 000) USD.

Jako medicína založená na důkazech (z anglického „Evidence based medicine“) se označují léčebné postupy, jež vycházejí pouze z poznatků ověřených vědeckými důkazy. Za nejlepší důkazy o účinnosti a bezpečnosti léčby se považují výsledky kontrolovaných randomizovaných dvojitě zaslepených studií (viz výše), získané na co největším počtu pacientů, vyhodnocené odpovídajícími statistickými metodami a zveřejněné v uznávaných mezinárodních vědeckých a odborných časopisech.

JE HUNTINGTONOVA CHOROBA ČASTĚJŠÍ, NEŽ JSME SI MYSLELI?

*Překlad Mgr. & Mgr. Adriana Fico
Americká Neurologická Akademie*

MINNEAPOLIS – Huntingtonova choroba se může potenciálně rozvinout u více lidí, než se předpokládalo – uvádí se ve studii zveřejněné 22. června 2016 v elektronickém vydání odborného časopisu *Neurology*®, který vydává Americká neurologická akademie. Toto zvýšení se týká procenta lidí, kteří však mají relativně nízkou pravděpodobnost onemocnění touto dědičnou chorobou, která způsobuje mimovolní pohyby, ztrátu intelektuálních schopností, emocionální problémy a v důsledku smrt.

Funguje to následovně. Nemoc se předává z rodičů na jejich potomky prostřednictvím genetické mutace. Tato mutace spočívá v dlouhé sekvenci opakovaných nukleotidů CAG v genu zvaném huntingtin. Počet těchto opakování určuje, zda se u daného člověka nemoc rozvine či nikoliv.

Každý má dvě kopie genu huntingtin – po jednom od každého z rodičů. U jedinců, kteří mají **26 a méně opakování** v obou kopiích genu, **se nemoc nerozvine a nerozvine se ani u jejich dětí**. Huntingtonovou chorobou **onemocní lidé, kteří mají jednu kopii genu se 40 a více opakováními**, přičemž **u jejich potomků existuje pravděpodobnost 50:50**, že genetickou mutaci zdědí. Počet opakování mezi **27 a 39 je považován za „šedou zónu“**. Lidé, kteří mají mezi 36 a 39 opakováními mají tzv. „sníženou penetranci“ daného genu. U těchto lidí se **symptomy nemoci projevit mohou, ale nemusí**.

Až doposud se výzkum zabýval tím, nakolik je tato snížená penetrance běžná především u lidí, kteří již symptomy nemoci mají a u členů jejich rodiny. Ve studii, kterou vám stručně představujeme, však výzkumníci používají metody genetického testování k tomu, aby tento gen prověřili u všeobecné populace.

Tyto geny zkoumali u 7 315 osob z Kanady, Spojených států a Skotska, z nichž u 18 jedinců bylo zjištěno 36 a více opakování čili v přepočtu zhruba každý čtvrtý člověk běžné populace. To je až desetkrát více než kolik se odhadovalo dříve. U tří jedinců bylo zjištěno 40 a více opakování genu, což je považováno za úplnou penetranci. V tomto případě zjištěný výskyt odpovídá předchozím odhadům.

Ze studie rovněž vyplývá, že penetrance choroby u lidí s 36 až 38 opakováními je nižší, než kolik se dříve odhadovalo čili symptomy onemocnění se projeví u menšího počtu lidí v této skupině. V případě jedinců starších 65 let, kteří mají 37 opakování, podle odhadů odborníků dochází k projevu symptomů nejméně u 0,2 % z nich oproti 10 %, jak bylo odhadováno dříve. V případě jedinců s 38 opakováními, kteří jsou starší 65 let, se symptomy objevují nejméně u 2,0 %, zatímco dříve se odhadovalo 19 %.

Autor studie Michael R. Hayden, profesor kanadské Univerzity Britské Kolumbie ve Vancouveru a prezident pro globální výzkum a vývoj a vedoucí vědecký pracovník ve společnosti Teva Pharmaceuticals, uvádí, že „není jasné, proč se u některých lidí s geny snížené penetrance symptomy Huntingtonovy choroby projeví již ve středních letech, zatímco jiní dosáhnou vysokého věku, aniž by se u nich příznaky objevily. **Pravděpodobnost, že se u daného jedince choroba rozvine, může být ovlivněna dalšími genetickými faktory a faktory souvisejícími s životním prostředím.**“

Prof. Hayden poznamenává, že zatímco u lidí se sníženou penetrancí může být relativně nízké riziko, že sami chorobou onemocní, mohou mít oproti dřívějším poznatkům větší roli při předávání genu úplné penetrance další generaci.

Studii podpořil Kanadský institut pro výzkum zdraví CIHR.

NÁZORY EDA WILDA NA MOŽNOST LÉČBY HUNTINGTONOVY CHOROBY

překlad Mgr. & Mgr. Adriana Fico
www.hdbuzz.net

Edward J. Wild z londýnské Národní nemocnice pro neurologii a neurochirurgii (National Hospital for Neurology and Neurosurgery) přichází s jedinečným pohledem

na Huntingtonovu chorobu. Domnívá se, že toto neurologické onemocnění, které je v současné době neléčitelné, je ideálním adeptem pro určitý typ léčby, a to vzhledem k jeho jasné a univerzální příčině.

O svém přesvědčení Wild pojednává ve svém nedávném článku pod názvem „Huntingtonova choroba: Neléčitelnější z neléčitelných mozkových poruch?“, který byl zveřejněn v letošním červnovém vydání časopisu EBioMedicine.

HCH je způsobena dobře probádanou mutací v genu HTT (huntingtin), kvůli kterému se aminokyselina glutamin v proteinu, který je kódován genem HTT a kterému se říká protein huntingtin, několikrát opakuje.

Čím více opakování, tím je Huntingtonova choroba horší, což lze spolehlivě předpovědět na základě testů, které zjišťují počet glutaminů v řadě za sebou. Na rozdíl od jiných degenerativních onemocnění mozku, jako je Parkinsonova nebo Alzheimerova choroba, **HCH má vždy jednu a tutéž genetickou příčinu.** U každého, kdo tuto mutaci má, se rozvine HCH a bude docházet ke značnému odumírání mozkových buněk, které způsobuje stupňující se problémy s kognitivními funkcemi a pohybem a vede k závažným psychologickým příznakům.

Wild zdůrazňuje ironii stavu, kdy známe jasnou příčinu, ale zároveň neznáme léčbu: „Historie ukazuje, že HCH je problém, který lze snadno definovat, ale pro který se překvapivě těžko hledají řešení.“

Zatím ani léčiva schválená americkým Úřadem pro kontrolu potravin a léčiv (FDA), o nichž je známo, že ochraňují neurony, nedokázaly pozastavit toxický průběh nemoci. Jednalo se o riluzol a minocyklin, baklofen a lamotrigin. Stejně tak nepomáhají ani neuroprotektivní doplňky stravy jako kreatin, koenzym Q a rybí tuk.

Wild je přesto optimista. Je přesvědčen, že studie poskytují informace potřebné k pokroku v této oblasti.

„Neúspěch léčiva neznamená neúspěch studie. V úhrnu tyto zkušenosti přispěly ke zlepšení schopnosti navrhovat a provádět v této oblasti studie, které mohou poskytnout konečnou odpověď, schopnosti zvolit správné priority, pokud jde o terapeutické cíle, a získat komplexní předklinická data, která jsou podkladem pro rozhodování o tom, zda ke klinické studii přistoupit či ne,“ píše Wild.

Konkrétně se výzkumníci nedávno pokusili **snížit množství toxické formy proteinu huntingtin** působením na abnormální gen huntingtin za použití blokátoru, kterému se říká **IONIS-HTTRx**, v rámci tzv. „antisense“ léčby, jež zabraňuje tomu, aby byl gen kódován do proteinu prostředníkem, kterému se říká mRNA.

Výzkumníci použili geneticky modifikované myši, jejichž genetická výbava byla upravena tak, aby se u nich rozvinula experimentální forma HCH. Podaný lék dokázal u myši zlepšit pohybové problémy, které se podobají příznakům HCH. U opic IONIS-HTTRx snížil množství abnormální HTT mRNA a proteinu huntingtin. Vedlejší účinky léku na zvířatech byly snesitelné a lék byl vyhodnocen jako bezpečný.

IONIS-HTTRx je v současné době v I. a II. fázi klinických studií a brzy bude testován na lidech. Bude podáván do mozkomíšního moku ve zvyšujících se dávkách, aby mohl obejít tzv. hematoencefalickou bariéru, která funguje jako takový biologický hraniční

přechod, přes který se řada léčiv do centrálního nervového systému nedostane. V rámci studie se bude zjišťovat, zda je lék bezpečný a jaká je jeho snášenlivost. Budou také získány prvotní informace o jeho účincích na HCH.

Ačkoliv tyto studie budou trvat několik let, Wild poznamenává, že snížení množství huntingtinu je obrovský skok kupředu směrem k léčbě HCH – chorobě, kterou Wild pokládá v konečném důsledku za vyléčitelnou.

TRANSGENNÍ OPICE VE VÝZKUMU HCH

překlad Eliška Boučková

www.hdbuzz.net

Vědci v Yerkově Národním Soukromém Výzkumném Centru University Emory prokázali, že transgenní opice s genem pro Huntingtonovu chorobu vykazují časně vznikající symptomy, které jsou podobné jako u lidí s touto nemocí. To podporuje myšlenku, že opice mohou být efektivními zvířecími modely pro vývoj terapií.

Studie „Zvýšená podrážděnost, úzkost, a imunitní reaktivita u transgenních opic s genem pro Huntingtonovu chorobu“ (Increased irritability, anxiety, and immune reactivity in transgenic Huntington's disease monkeys) byla publikována v časopise „Mozek, chování a imunita“ (Brain, Behavior and Immunity).

„Identifikování emocionálních a imunních symptomů u HCH opic spolu se studiemi ukazujícími jejich kognitivní deficit a problémy s jemnou motorikou naznačují, že model HCH opice ztělesňuje celou řadu symptomů podobných lidským pacientům s touto nemocí,“ řekla na tiskové konferenci autorka studie Jessica Raper, PhD.

V roce 2015 výzkumníci použili primáty rodu Makak rhesus nesoucí gen, který měl zakódovaný fragment mutantního lidského proteinu huntingtin, aby studovali lidské rysy nemoci. Pozorovali, jak zvířata trpí dystonií (nekontrolovatelné a někdy bolestivé svalové stahy způsobené nesprávnými signály z mozku) a zhoršením jemné motoriky u dvou a tří letých, příslušně k věku.

V nové studii vědci z Emory zkoumali emoční a imunní symptomy u dvou pětiletých opic s HCH. Zvířata byla vystavena náhlému stresu vytvořenému přítomností neznámého člověka. Typicky se od opic očekává změna chování úměrná úrovni hrozby: „žádná hrozba“ je, když je zvíře samo v místnosti; „střední hrozba“ vznikne přítomností neznámého člověka, který se vyhýbá očnímu kontaktu; „vysoká hrozba“ vzniká, když člověk naváže se zvířetem přímý oční kontakt.

Vědci zaznamenali, že HCH opice nebyly schopné rozlišit tyto tři různé hrozby a vykazovaly „pro druh typické“ nepřátelství za všech podmínek. Tento vzorec chování je podobný zvýšené popudlivosti, což je běžný raný symptom Huntingtonovy choroby objevující se u pacientů před jakýmkoliv znaky motorických symptomů.

„Před naší prací s Makakem rhesus nebylo možné detekovat či pozorovat některé z těchto symptomů u ostatních HCH zvířat, zvláště emoční dysregulaci,“ řekl autor studie Anthony Chan, PhD. „Toto posílá preklinický výzkum léčby HCH opic.“

HCH opice rovněž prokázaly změny v imunitním systému, včetně vysoké úrovně zánětlivých známek v krvi (cytokiny a geny zánětlivých procesů). Tyto změny reprezentují potenciální terapeutické cíle pro další klinický výzkum.

Autoři napsali: „Budoucí studie se budou zabývat vývojem emočního chování od raného dětství do dospělosti u nové generace HCH opic, aby potvrdili, jestli je zvýšená úzkost a popudlivost výsledkem změn v mozku nebo v motorice.“

AMERICKÝ ÚŘAD PRO KONTROLU POTRAVIN A LÉČIV UMOŽNIL ZRYCHLENÉ TESTOVÁNÍ PROTILÁTKY PROTI HUNTINGTONOVĚ CHOROBĚ VX15 SPOLEČNOSTI VACCINEX

Carolina Henriquesová, překlad Mgr. & Mgr. Adriana Fico
www.huntingtonsdiseasenews.com

Přípravek **VX15** společnosti Vaccinex, nová monoklonální protilátka pro léčbu Huntingtonovy choroby, která je ve fázi klinického testování, získala od amerického Úřadu pro kontrolu potravin a léčiv (FDA) status „Fast Track“, který umožňuje její zrychlené testování.

VX15 blokuje aktivitu semaforinu 4D (SEMA4D), molekuly, o které se má za to, že podněcuje chronickou zánětlivou reakci v mozku.

„Jsme velmi potěšeni, že FDA dala látce VX15 pro léčbu Huntingtonovy choroby tento důležitý status,“ uvádí v prohlášení pro tisk Maurice Zauderer, generální ředitel společnosti Vaccinex. „V současné době je pro tuto populaci pacientů k dispozici jen několik málo terapeutických možností, které jsou navíc pouze paliativní. **Program zrychleného testování úřadu FDA může přiblížit okamžik, kdy bude pro pacienty dostupná účinnější léčba.**“

Společnost Vaccinex zahájila v červnu roku 2015 multicentrickou randomizovanou dvojité zaslepenou a placebem kontrolovanou klinickou studii druhé fáze, jejímiž subjekty jsou pacienti v pozdním prodromálním stadiu (před projevem choroby) a v raném stadiu projevu Huntingtonovy choroby.

Do **klinické studie s názvem SIGNAL** je zapojeno na 94 pacientů ve věku od 21 let na základě pozvání k účasti. Řešitelé předpokládají, že průběžná analýza bude moci být představena ve třetím čtvrtletí roku 2016. **Hlavní výsledky se očekávají v roce 2018.**

Primárním cílem studie je vyhodnotit bezpečnost a snášenlivost měsíčního nitrožilního podání jedné dávky VX15 (vs. placebo). K sekundárním cílům patří vyhodnocení účinku VX15 na objem mozku a na klinické projevy Huntingtonovy choroby v oblasti kognitivních funkcí, motorických funkcí, chování, schopnosti běžného každodenního fungování a celkového fungování.

Mezi další cíle patří posouzení léčiva z hlediska farmakokinetického (jakým způsobem se léčivo pohybuje po těle) a farmakodynamického (účinek a mechanismus působení), jeho imunogenicity (schopnost vyvolat imunitní reakci) a určení ověřovacích biomarkerů.

Studie bude rozdělena do kohorty A a B: v kohortě A budou subjekty dostávat buďto VX15, nebo placebo v poměru 1:1 po dobu šesti měsíců s následným tříměsíčním pozorováním, zatímco v kohortě B bude subjektům podáván VX15, nebo placebo v poměru 1:1 po dobu 18 měsíců s následným tříměsíčním pozorováním.

Látka VX15 je zkoumána pro svůj potenciál zabránit vzniku projevů nemoci nebo je oddálit u jedinců, u kterých byla mutace potvrzena. Program zrychleného testování umožní společnosti Vaccinex provést proces vývoje a přezkumu látky VX15 rychleji, než by bylo jinak možné.

OCENĚNÍ STÁTU VIKTORIA PRO MLADÉ VĚDCE

překlad Eliška Boučková

Univerzita Monash

Jedna z doktorandek Monashské univerzity, April Philpott, se stala finalistkou ceny „Victorian Young Achiever’s Awards”. April získala doktorát v Experimentální neuropsychologické výzkumné jednotce školy psychických věd, vedené profesorem Nelliem Gorgiou-Karistianisem. **Cílem jejího výzkumu je zvýšit pochopení raných změn v mozku a jejich genetickým propojením s Huntingtonovou chorobou.**

Touto nemocí trpí okolo 1600 Australanů. HCH je genetická neurodegenerativní porucha, která je v současné době neléčitelná, bez možnosti zmírnění průběhu. Symptomy zahrnují změny v pohybu, myšlení, náladě a chování. Dle Philpottové zůstává vztah mezi tím, co se děje v mozku lidí s HCH, a změnami kognitivními, v motorice a v chování nepochopen. „Navzdory desetiletím výzkumu od doby, kdy byla v roce 1993 genová mutace objevena, je známo málo o postupu nemoci a jak ji zastavit,” řekla.

Tradiční technologie snímání mozkové aktivity, včetně MRI, pomohly lépe porozumět strukturálním a funkčním změnám v mozku. Nové technologie musejí vyšetřovat mozkové buňky na jejich úrovni funkčnosti. A zde přichází na scénu výzkum Philpottové. Používá méně využívanou techniku známou **jako trans-kraniální magnetická stimulace (TMS), aby změřila základní neurofyzilogii mozkových buněk. Cílem je identifikovat biomarkery neurodegenerací, což by mělo pomoci formovat design budoucích klinických pokusů.**

Philpottová vedla světově největší studii lidí, kteří mají mutovaný huntingtin gen, ale ještě nevykazují symptomy nemoci. „Testování takovýchto lidí má rozhodující význam pro určení toho, co spouští symptomy. Až toto budeme vědět, můžeme potenciálně zablokovat či zpomalit tyto symptomy,” řekla.

Profesor Georgiou-Karistianis, který na Philpottovou dohlížel, jí pogrataloval k tomu, že se dostala do finále ceny „Victorian Young Achiever’s Awards”. „April byla jednou ze čtyř finalistek této ceny. Je to pro April i naši laboratoř velká čest. To, že svět poznal výzkum, který dělá, stejně jako potenciál životních změn, který může mít pro pacienty zásadní důsledek.”

PŘÍBĚHY

PŘÍBĚH SLOVENSKÉ SPHCH

*Jana Pavlíková, překlad Ing. Jiří Hruďa
časopis Nádej*

Vážení členové a přátelé SPHCH na Slovensku,

držíte v rukou poslední číslo našeho zpravodaje Nádej a já doufám, že si v něm každý z vás najde něco, co ho zaujme, nebo pomůže ve vaší situaci.

Už jsem avizovala, že od příštího roku nebude existovat stránka SPHCH (sk), nebude se vydávat časopis, bude zrušen účet, prostě občanské sdružení přechází do neaktivní formy, to znamená, že nebudeme vyvíjet žádnou činnost.

K tomuto rozhodnutí nedošlo ze dne na den. Už několik let jsem avizovala svůj odchod z postu předsedkyně. Určitě si řeknete, že proto ještě nemusí SPHCH na Slovensku končit, přece je každý nahraditelný. Ano, i já vím, že každý je nahraditelný, ale v tomto konkrétním případě se za 15 let nenašel nikdo, kdo by mě nahradil. Myslím si, že každý si v koutku duše uvědomuje, že to celé není jenom o funkci, ale že je to hlavně o práci, kterou předseda vykonává – samozřejmě jako dobrovolník, to znamená zadarmo, na úkor svého volného času, své vlastní rodiny... A když už pár let celou činnost pokrývám jako předsedkyně já, od kontaktu s postiženými rodinami, s lékaři, úřady, médií, přes shánění prostředků na víkendová setkání a až po tvorbu časopisu a zabezpečení celkového chodu občanského sdružení – tak z toho už jsem hodně unavená. Ti, kteří jsou už delší dobu členy, ví, že už dvakrát se nepodařilo zvolit členy výboru, revizní komise a redakční rady. Důvodem byl váš nezájem, nikdo z vás nechtěl pracovat jako dobrovolník pro SPHCH (snad jen pokud by šlo o nějaké jméno na papíru). Je mi této situace moc líto a to, že jsem za tolik let nenašla nikoho, kdo by v této práci pokračoval beru jako své selhání. Stále si myslím, že rodiny s HCH potřebují pomoc. Ani za tolik let se nám, jako občanskému sdružení, nepodařilo překonat bariéry, které tyto rodiny okolo sebe mají. Některé bariéry si vytvářejí rodiny samotné, některé vytvářejí úřady, některé bariéry vytváří i lékaři, když nemají zájem o nevléčitelně nemocné. Za ta léta se mi nepodařilo naplno spolupracovat s rodinami, když jsem potřebovala odpovědi a rozeslala jsem dotazníky, vrátily se mi jenom 2–3 kusy, a to byl ještě ten lepší případ. Většinou jsem se nedočkala žádné odpovědi. Totéž bylo při oslovení mailem nebo když jsem žádala o náměty a příspěvky do časopisu nebo žádost o účast na různých akcích. Chod občanského sdružení není možné stavět na jednom člověku. Už nemám síly stále dokola oslovovat lékaře, aby s námi spolupracovali, čelit jejich nezájmu, shánět finance, sepisovat projekty, ke kterým potřebuji nesmyslná potvrzení, a nakonec nám nikdo finance neposkytne. Za ta léta jsem oslovila x firem, x nadací se žádostí o příspěvek na víkendová setkání, zkoušela jsem různé možnosti, aby se víkendová setkání mohla uskutečnit alespoň jednou do roka. Kdo něco někdy organizoval, chápe, že pro jednoho člověka je to náročný úkol...

Nechceme občanské sdružení právně rušit, protože já i členové výboru doufáme, že se časem najde někdo, kdo organizaci vezme pevně do rukou a povede SPHCH dál jako novou loď s novými plachtami i posádkou. Těmto lidem ráda předám všechny potřebné podklady pro pokračování, a když budou mít zájem, přispěju zkušeností i radou.

Do té doby vám, rodinám s HCH, doporučuji obracet se na českou SPHCH, která funguje na velmi vysoké úrovni. Víím, že vás rádi přivítají na svých víkendových pobytech. Pro případ, že budete potřebovat lékaře, můžete se stále obracet na genetičku MUDr. Kvasnicovou v Lučenci, na neurologa MUDr. Ontka v Rimavské Sobotě a na základě nových údajů i na MUDr. Necpála z ambulance pro parkinsonizmus a jiné extrapyramidové poruchy ve Zvoleně.

Od roku 1993, kdy jsme se setkali poprvé a rozhodli se založit toto občanské sdružení, uplynulo hodně času. Potkala jsem tady mnoho milých lidí. S mnohými jsme se rozloučili ať už v důsledku choroby, nebo stárí. Všechny ty těžké osudy zanechaly v mém srdci stopu, která se nikdy neztratí a za kterou jsem vděčná. Vše, co člověk zažije, ho nějakým způsobem ovlivní a víím, že to ovlivnilo i mne, ale jak se říká: „Je čas přijít a čas odejít.“

DIAGNOSTIKA HUNTINGTONOVY CHOROBY JE STÁLE LEHČÍ NEŽ LÉČBA

*MUDr. Ján Necpál, překlad Ing. Jiří Hruša
časopis Nádej*



Je to už 140 let, co George Huntington popsal HCH ve svém příspěvku „On chorea“. Jak dobře vííme, onemocnění je nevyléčitelné a jeho diagnostika je stále v předstihu před terapií. Tak jako u většiny neurodegenerativních onemocnění. V počátcích byla možná jediné klinická diagnóza. Dnes už ale nestačí. Onemocnění je typické svou triádou problémů. Nejcharakteristější je chorea, pak kognitivní a psychiatrické problémy. Od chvíle, co existuje genetické testování HCH, je její diagnostika ulehčená.

To platí i o různé medicínské pomoci lékařů, genetiků, psychologů, psychiatrů, logopedů apod. Nikdo z nich ale chorobu nezvrátí. Ale dohromady pacientovi a jeho rodině pomáhají ulehčovat břemeno, které je zatěžuje. Lékař-specialista, který má před sebou pacienta, o kterém se domnívá, že má Huntingtonovu chorobu, se po provedení genetického testu IT15 genu v 99 % nemýlí. Jenom 1 % tvoří choroby podobné HCH, tzv. fenokopie, při kterých je test negativní a jejichž osud je přibližně stejný (ale i tyto choroby se dají geneticky testovat). I když existují formy, které se diagnostice „schovávají“, určit chorobu už není v dnešní době velký problém. Kéž by byla i léčba v 99 % úspěšná, jako je její diagnostika...

Ale i v léčbě nastal pokrok. Probíhají studie s transplantací kmenových buněk, navrhují se metody, které by „umlčovaly“ geny (gene silencers) a také další. Bohužel od ob-

jevu antipsychotik v 50. letech minulého století stále nemáme k dispozici jiné možnosti, které v běžné praxi pacientovi s HCH pomůžou. Nerad bych, aby tento příspěvek vyzněl pesimisticky. (Vím, že naděje pro pacienta a jeho rodinu by měla umírat poslední). Spíš to chci prezentovat realisticky, ušité na dnešní dobu – protože nejpalcivější otázka z úst pacienta je, jestli se už na něco nového v jeho chorobě přišlo. Odpovídám přibližně jako v tomto příspěvku.

Rodiny, psychologové, neurologové, psychiatři, genetici a kolegové pacienti jsou pro nemocného největší pomocí. I na Slovensku existují místa, kde se můžou pacienti dostat do správných rukou. Stanovením diagnózy pouze začíná běh na dlouhou trať, kterou musíme běžet spolu, aby se běželo snáze.

VZPOMÍNKY NA SPOLEČNÁ SETKÁNÍ

SLAVNOSTNÍ REKONDIČNÍ POBYT V PARDUBICÍCH

Ing. Martina Musilová

Již delší dobu se účastním rekondičně-edukačních pobytů SPHCH a vždy jsou tyto pobyty plné nových informací, odborných přednášek, terapií, a hlavně se zde setkávají starí přátelé, kteří mají mnoho zkušeností s HCH, a nové rodiny s jejich osudy a příběhy, které jsou vlastně stejné jako ty staré, protože jsou to příběhy Huntingtonovy choroby. Je velice důležité, aby se setkávaly tyto staré a nové příběhy, protože díky tomu mohou mít nové rodiny naději, že boj s HCH není marný a že lze žít i příjemný život, i když ne tak úplně normální...

Letošní jarní pobyt byl hodně emotivní, protože v letošním roce je to již 25 let, co SPHCH existuje a snaží se pomáhat rodinám a pacientům, a myslím, že se to opravdu daří. Za tu dobu rodiny získaly mnoho informací a také mnoho možností, jak s HCH bojovat. Jedním z důležitých přínosů SPHCH je například možnost hrazení preimplantační genetické diagnostiky (PGD) z veřejného zdravotního pojištění. Díky této metodě testování mohou mít nemocní nebo i osoby v riziku jistotu, že jejich vlastní děti již nadále neponesou břemeno HCH.

Sobotního programu se zúčastnilo mnoho odborníků, lékařů, terapeutů a dalších, kteří s SPHCH dlouhou dobu spolupracují a plně se věnují pacientům a rodinám a díky nimž je jejich život v mnoha ohledech snazší a příjemnější. Všem jim moc děkuji za jejich práci, která je často nad rámec jejich povinností. Samozřejmě velký dík patří i všem ze SPHCH za jejich práci a také samotným rodinám, které se zapojují a jezdí na pobyty. Sobotní večer byl opět ve znamení tance a hudby a také oslavy. Pacienti v rámci odpoledních terapií vyrobili krásné přání k výročí a společně ho předali naší staronové předsedkyni Zdeňce Vondráčkové.

Ráda bych na konec své vzpomínky připojila také své přání, přání mnoha úspěšných projektů, rekondičních pobytů a všeho dalšího, co pomáhá rodinám s HCH. Ještě jednou děkuji za dosavadní práci a za možnost poznat skvělé lidi a rodiny, které i přes komplikace a problémy spojené s HCH nepřestaly bojovat a dodávají sílu a naději i všem ostatním.

PARDUBICKÉ POHLAZENÍ PO DUŠI

Iva Vestfálová, matka pacientky

Setkání v Pardubicích na jaře letošního roku bylo pro mne, ostatně jako pokaždé, především pohlazením po duši ze setkání se spřízněnými osobami. Cítila jsem velikou sounáležitost s ostatními přítomnými, ale v mé vyostřené rodinné situaci jsem čerpala sílu z podpory a pochopení mi vyjadřované. Samozřejmě jsem nestihla program, proto-

že jsem potřebovala hodně osobních konzultací. Ale to podstatné jsem si odvezla a moc děkuji všem, kteří se podílejí na zajištění chodu společnosti a průběhu setkání.

OSLAVA V PARDUBICÍCH

Ing. Jiří Hruďa, otec pacientky



Jarní pobyt v Pardubicích byl jako už obvykle v hotelu Labe. A zase se o nás dobře starali.

Přednášky byly opět velmi zajímavé a přínosné. Přijeli i zastupci nových rodin s výskytem HCH. V salóncích probíhaly kontakty s odborníky a různé aktivity s pacienty.

Setkání bylo i oslavou dvacetipětiletého výročí založení SPHCH. Je to hodně dlouhá doba, co organizace funguje. Proběhly vzpomínky na zakladatele – Gerrita Dommerholta z Nizozemska, tehdy předsedu IHA, a MUDr. Janu Židovskou, CSc. Já jsem se s Gerritem setkal poprvé v roce 1996, kdy byla oslava pětiletého výročí založení SPHCH, a potom ještě mnohokrát na kongresech a při návštěvě našich polských přátel na jejich víkendových pobytech. Je to úžasný člověk s velkou zásluhou o vznik řady národních organizací.

Oslavy 25letého výročí probíhaly velmi slavnostně. Zlatým hřebem bylo udělování pamětních listů lékařům z multidisciplinárního týmu a dalším „pamětníkům“. Bylo to překvapení pro všechny. K listu ještě náležel přívěsek s pětadvacítkou a rovněž zdobený perník se znakem HCH.

Už se těším na „třicítku“.

ZDRAVOTNÍ PROBLEMATIKA

BEZPEČNÉ PROSTŘEDÍ

Rastislav Ostrž



Bezpečné prostředí je nezbytnou součástí při poskytování každodenní péče, a to jak pro pečující osobu, tak i pro osobu, která pomoc potřebuje. Z hlediska Huntingtonovy nemoci je proto žádoucí se zamyslet, jaká rizika plynou z projevů této diagnózy. Neodmyslitelnou součástí, která úzce zasahuje do oblasti rizik v poskytování péče, je chorea. Pokud bychom chápali choreu a její projevy pouze jako nekoordinované a nekontrolovatelné záškuby svalů, dalo by se říct, že její důsledky se budou projevovat pouze při chůzi. Takto pojatá problematika choreatických

pohybů ovšem limituje pečující osobu v rozeznání možných rizik. Oblasti, které chorea zasahuje, jsou daleko obsáhlejší. Kromě nekoordinované chůze a z ní plynoucího rizika, je vhodné se zamyslet, jak je ovlivněn pobyt člověka na lůžku, jak je chráněn před pádem nebo ublížením na zdraví, když sedí, a jak je přizpůsobeno prostředí. Komplexní pohled na problematiku bezpečí může ulehčit nejenom poskytování péče, ale také zvýšit komfort a pocit jistoty opečovávané osoby.

Chůze a možná rizika z ní plynoucí

U lidí s Huntingtonovou nemocí je důležité zamyslet se nad tím, **zda je prostředí přizpůsobeno nekoordinovaným pohybům**. Tendence narážet do předmětů je častá, a proto je dobré upravit okolí takovým způsobem, aby se co nejvíce eliminovalo **nebezpečí pádu**. To znamená, **mít dostatek prostoru pro chůzi**. Další součástí bezpečné chůze a eliminace pádu souvisí s tendencí padat směrem dozadu. To může mít za následek poškození kostry lebky s následnou frakturou. Možnost, jakou předcházet fraktuře lebky následkem pádu, je ne příliš populární a už vůbec ne estetický doplněk. Jedná se o klasickou helmu na ragby, která není příliš těžká, je k dostání v mnoha barvách a svým složením je dostatečně účinná jako prevence při úrazech hlavy. Nedostatkem této pomůcky je ovšem její estetické využití. V praxi se ovšem helma používá pouze na dobu přechodnou, například při úpravě medikace. Cena helmy se pohybuje v rozmezí od 400 do 1200 Kč. Samozřejmě pokud se jedná o pohyb člověka v jeho přirozeném prostředí, je vhodnější nejdříve **použití madel a přizpůsobení prostoru tak, aby se eliminovaly pády, například vytvořit dostatek prostoru pro chůzi**.

Další možný způsob zranění lebky je tendence těla, následkem chorey, pohybovat trupovou oblastí **při sezení**. V případě volby klasické židle se může stát, že se těžiště následkem kývavých pohybů vychýlí a člověk spadne se židlí dozadu. To se dá do značné míry omezit použitím například speciálně upravené židle. Je vhodné použít židli těžší a na nohy paralelně upevnit dřevěné latě typu palubky tak, aby z přední a zadní strany

přesahovaly nohu židle přibližně o 15 centimetrů. Takto upravená židle je stabilnější a mnohem lépe udrží rovnováhu.

Ochrana před úrazem je důležitá také **při pobytu na lůžku**. V případě značně neovladatelných choreatických pohybů je důležité se zaměřit zejména na dvě oblasti. Ochrana před pádem z lůžka a zranění horních a dolních končetin následkem nárazu o pelest postele. První potíží bych rozhodně nedoporučoval řešit použitím matrace na zem (v případě, že se jedná o člověka, který má značnou choreu, ale je schopen se částečně pohybovat a vstává z postele), jelikož nepevný povrch může mít za následek zhoršení stability a způsobit pád. Obvykle se používají speciální postranice, které jsou mechanické a dají se posunovat směrem nahoru a dolů.

Co je součástí elektricky ovládaného lůžka?

Cena lůžka se obvykle pohybuje v rozmezí desítek tisíc korun, nicméně je možnost si je vypůjčit v půjčovně kompenzačních pomůcek nebo v Charitách, které takové a podobné pomůcky poskytují potřebným. Polstrované postranice jsou neodmyslitelnou součástí vybavy lůžka jakožto prevence poranění. Existují tři možnosti. První zakoupení speciální polstrované ochrany, která je přímo použitelná na postranici postele. Ta je volně prodejná nebo je hrazená (částečně) pojišťovnou. Cena se pohybuje v závislosti na dodavateli přibližně 1 500 Kč za jedno polstrování. V minulosti byla spoluúčast hrazení pomůcky ze strany pojišťovny přibližně poloviční, tudíž se cena snížila asi na polovinu.

Jinou možností je vypolstrovat postel vlastními silami za použití dek, polštářů, jiných dostupných materiálů jako jsou polohovací klíny (dostupné v prodejnách kompenzačních pomůcek) a podobně. Takto upravená postranice je dle mé zkušenosti mnohem účinnější a to proto, že je možné polstrování přizpůsobit typu chorey. To znamená, že šířka polstrování se odvíjí od použitého materiálu a vytváří se tak postranice, která je doopravdy bezpečná. Jelikož je ale nutné takto připravené polstrování na postranici připevnit, může se stát tento způsob nepraktický v momentě, kdy budeme potřebovat snížit postranici na posteli.

Jiné řešení bezpečnosti na lůžku lze řešit speciálně upravenou pomůckou, kterou je nejlépe využívat v lůžku s postranicemi. Jedná se o postranice, které jsou ze čtyř stran vloženy do postele a jsou nafukovací. Takto upravené lůžko je dle mých zkušeností opravdu bezpečné a zaručuje dokonalou ochranu před poraněním vlivem chorey. Ve většině případů se ale používá pouze pro osoby, které jsou v průběhu dne vysazovány do křesla na jídlo. I když je postel polohovací, nedoporučuje se používat zdvižený mechanismus pod hlavou, protože nafukovací materiál se ohne a dochází k jeho popraskání a znehodnocení (časem). Cena se pohybuje kolem 800 liber a lze je zakoupit pouze přes internet. Lze je najít pod názvem Safesides bed surround nebo Infatable bed/side rails for adults.

V případě potřeby je možné **doplnit takto upravené lůžko pomůckou na podávání jídla**, která slouží jako opora zad, a člověk se může najíst v polosedě. Před použitím pomůcky je lepší zvážit, zda je vhodné ji použít, protože v případě osoby se značně aktivní choreou (zejména v trupové oblasti) se stává nepoužitelnou.

Bezpečí, i ve svém přirozeném prostředí, se dá vylepšit **signalizačním zařízením**, které je bezdrátové a lze jej použít v případě pádu nebo potřeby pomoci. Na trhu je několik dodavatelů signalizačních zařízení, která se dají nosit na ruce nebo kolem krku. Celková souprava se pohybuje v závislosti na zakázce, nicméně je možné se přizpůsobit požadavkům klienta. V současnosti existují také signalizační zařízení obdobného stylu, která jsou ovšem výjimečná tím, že mají v sobě zakomponován mechanismus, který snímá pozici těla. To v praxi znamená, že pokud dojde k velmi nečekané změně polohy vlivem změny výšky (pádu), signalizační zařízení samo zareaguje a vyšle signál, který oznámí, že k pádu došlo. Finanční zátěž se odvíjí od požadavků zakázky, nicméně například ve firmě Apos Brno je možné se domluvit na specifických požadavcích a potřebách.

To samé platí pro speciální systém redukce omezování pohybu a pádu (viz výše). **Prevence před pádem z lůžka nemusí** být řešitelná pouze postranicí. Je nutné se zamyslet nad tím, zda je doopravdy zapotřebí omezovat někoho ve volném pohybu. Je to totiž situace spadající do oblasti restrikcí. Příkladem dobré praxe, kdy je člověk schopen se samostatně nebo s dopomocí pohybovat, ale má tendenci padat, je možné využít signalizační podložku. Nejedná se o známou podložku pod matraci, jak se často používá u malých dětí. Tento typ zařízení je umístěn k posteli, respektive přímo vedle ní, tak jako se k posteli dává například malý koberec. Zařízení je velmi citlivé na dotyk a tlak. V případě, že člověk vstane z postele nebo se pokouší vstát a podložky se dotkne, je do přenosného pageru vyslán signál. V momentě, kdy k tomu dojde je zřejmé, že osoba se pokouší vstát, a my víme, že potřebuje asistenci, popřípadě dopomoc.

GRAFOMOTORIKA

Bc. Kateřina Blechová



Grafomotorika je část jemné motoriky a psychických funkcí, kterou využíváme k psaní a kreslení. Grafický projev vychází z úrovně hrubé a jemné motoriky. Hrubou motoriku chápeme jako pohyblivost končetin a celého těla a jemnou motoriku jako pohyby zápěstí a prstů. Záleží také na koordinaci ruky a oka.

Je důležité zaměřit se na optimální úchop psacího nástroje. Jedná se o tzv. špetkový úchop, který nám zajistí velkou míru koordinace svalů prstů a ruky, uvolnění ruky a zároveň její volnost.

Je vhodné upravit úchop, je-li to zapotřebí, kompenzačními pomůckami jako jsou např. nástavce na tužku apod.

Vždy se snažíme zaměřit i na kvalitu sedu. Sedíme pohodlně s nohama opřenýma chodidly o podložku, ramena jsou ve stejné výšce a volná, záda napřímená a předloktí volně opřená o pracovní desku. Dle potřeby využíváme úpravu sedu pomůckami (např. Overball, polštář, bederní podpěrka...).

Zaznamenáme-li obtíže spojené s grafomotorikou, je vhodné začít s vhodnými cviky. Ty nám slouží k uvolnění celé horní končetiny (klouby a svaly paže, předloktí, zápěstí a prsty) a k volnému pohybu ruky po papíře.

Grafický projev nám slouží nejen k písemnému projevu a dorozumění se mezi sebou, ale také k výtvarnému vyjádření a odreagování se.

Výborným prostředkem pro tvorbu jsou např. prstové barvy, akrylové barvy, ale také vodovky, které se dají rozpíjet a pastelky nebo voskovky. Pro ty, kteří se obávají volné tvorby, doporučuji antistresové omalovánky nebo číselné spojovačky.

Není se čeho obávat. Vezměte si papír a něco na psaní nebo kreslení a pusťte se do tvoření. Největším limitem jsme často sami sobě.

Zdroje

www.grafomotorika.eu, www.grafomotorika-ostrava.cz, vlastní poznatky a zkušenosti

CELOSTNÍ MUZIKOTERAPIE A JEJÍ ÚČINKY

Mgr. Eva Motýčková

Pracuji metodou **Celostní muzikoterapie** PaedDr. Lubomíra Holzera. Věnuji se této formě muzikoterapie aktivně již 10 let. Zpočátku jsem používala tuto metodu jen pro svoje potřeby formou autoterapie, později jsem se odvážila využívat její účinky pro své malé děti a postupně mě silná vnitřní potřeba promítnout její principy a zásady i do světa okolo sebe dovedla až k tomu, že se Celostní muzikoterapii věnuji naplno jako svojí profesi.

Celostní muzikoterapie – jak již název napovídá – **chápe člověka jako lidskou bytost, která je součástí dalších hierarchicky uspořádaných celků** (společnosti, přírody, naší sluneční soustavy, galaxie, projeveného vesmíru...), se kterými jsme propojeni, které na nás působí a na které působíme i my svojí činností, myšlením, cítěním, prožíváním. Jinak řečeno – vše je vzájemně a neoddelitelně propojeno, vše funguje ve vzájemné součinnosti a podle určitého univerzálního řádu.

V souladu s těmito principy se v Celostní muzikoterapii používají hudební nástroje výhradně z přírodních materiálů, pouze ručně vyráběné zkušenými výrobci, kteří ctí tradiční způsoby výroby a mají cit pro výrobu těchto nástrojů. Každý nástroj má potom svoji „duši“, kterou muzikoterapeut rozehrává, jemně a citlivě opečovává, aby pomocí tohoto nástroje a skrze něj mohl působit na své klienty.

Nástroje, které patří do „povinné výbavy“ každého muzikoterapeuta, jsou: tibetské mísy, bubny djembé, rámové (šamanské) bubny, didjeridoo, brumle, fujara nebo salašnická fujarka, koncovka, gong, ústní harfa, dále potom různé perkusivní nástroje z přírodních materiálů, staré nástroje a jejich repliky z období gotiky, lidové nástroje v přirozeném ladění.

Metody, které v muzikoterapii používáme, jsou buď **aktivní**, při kterých se klienti aktivně zapojují, zpívají a hrají na jednoduché nástroje například formou muzikote-

rapeutického orchestru nebo kolektivního bubnování, nebo **pasivní**, tedy receptivní metody, mezi něž patří např. muzikoterapeutická relaxace. Cílem Celostní muzikoterapie není analýza hudebního projevu ani primárně zlepšování hudebních dovedností, i když je můžeme jako vedlejší projev často pozorovat, ale prioritou je osobní hudební prožitek nezávislý na předchozí hudební zkušenosti. Tyto prožitky mívají často podobu slovy nesdělitelných a člověka přesahujících vjemů. Dokonce vjemů přesahujících hranice běžně dosažitelného vnímání reality. Okamžitým efektem bývá zklidnění srdeční činnosti, prohloubení a zklidnění dechu, posun mozkové činnosti do hladiny alfa až théta (měřeno EEG), uvolnění spasmů, zklidnění a energizaci všech tělesných systémů.

Při pravidelné aplikaci Celostní muzikoterapie dochází k vytvoření návyku být v klidu a relaxovat, ke stabilizaci a posílení imunitního systému, hormonálního systému, postupné normalizaci všech tělesných pochodů. Při individuálních sezeních se můžeme zaměřovat i na lokální oblasti a konkrétní zdravotní potíže. Transpersonální vjemy a prožitky se stávají trvalou součástí osobnosti klienta i muzikoterapeuta, kvalitou, která má nezanedbatelný vliv na osobnostní rozvoj a přirozenou duchovnost každého člověka. Celostní muzikoterapie se může stát cestou, smyslem života, posláním, pokornou snahou předávat a dále šířit to, co pomáhá.

JAK POSTUPOVAT PŘI PŘEDPISU ZDRAVOTNICKÝCH PROSTŘEDKŮ

Časopis Mosty 03/2016

V poslední době se na nás obrací větší množství občanů se zdravotním postižením s tím, **že zdravotní pojišťovny odmítají uhradit například souběh dvou vozíků nebo předepsání některých zdravotnických prostředků.** Jedním z hlavních důvodů je skutečnost, že řada lékařů předpis nenapíše tak, aby byl plně akceptovaný zdravotními pojišťovnami. Proto jsme se obrátili na Českou lékařskou komoru a požádali ji o součinnost při rozšíření informací jednotlivým lékařům specialistům, kteří předepisují zdravotnické prostředky.

Cílem je poskytnout lékařům informace o tom, jak předepsat zdravotnický prostředek, aby nebyl zamítnut zdravotní pojišťovnou. Právník NRZP ČR Zdeněk Žižka sepsal materiál, který v tomto čísle přetiskujeme, protože se domníváme, že i vy čtenáři jako klienti zdravotních pojišťoven můžete lékaři trochu poradit, jak dobře předepsat zdravotnické prostředky, aby je zdravotní pojišťovny bez problémů uhradily z veřejného zdravotního pojištění. JUDr. Žižka svůj dokument nazval „Správný předpis zdravotnických prostředků lékaři s důrazem na souběh zdravotnických prostředků u jednoho pojištěnce“.

Podstata problému

O co přesně jde? Již několik let přetrvává problém, kdy lékaři specialisté a ostatní lékaři oprávnění předepisovat zdravotnické prostředky vykonávají jejich předpis zcela nedo-

statečným způsobem. Závažné chyby v předpisu ZP se velmi často objevují jak v jejich samotném, přesném výběru pro konkrétního pacienta (musí co nejlépe kompenzovat celý rozsah jeho handicapu, včetně všech přidružených komplikací), tak v kvalitě podrobného zdůvodnění předpisu ZP. Kvalita a podrobnost zdůvodnění pak bývá hlavním a nejzávažnějším problémem. Nekvalitní předpis ZP předepisujícím lékařem se tak stává ve velmi vysokém procentu případů hlavním důvodem neschválení úhrady těchto ZP ze zdravotního pojištění a jejich nezapůjčení pojištěnci. Úplně nejhorší situace pak většinou nastává v případech, kdy pojištěnec potřebuje ze zdravotních důvodů využívat současně dva a více nákladnějších ZP. Klasickým případem je zde nutnost souběžného užívání elektrického invalidního vozíku (EIV) a mechanického invalidního vozíku (MIV), nebo souběžného užívání obou typů vozíků, navíc ještě společně s elektricky polohovatelnou postelí, případně souběh protězy nebo protéz nahrazujících dolní končetinu v souběhu s MIV.

Typicky chybný průběh předpisu ZP

Pacienti neznají této problematiky se s důvěrou obrátí na svého ošetřujícího lékaře specialistu (nejčastěji to bývá neurolog, ortoped nebo rehabilitační lékař) a požádají ho o předpis ZP, který ze zdravotních důvodů nutně potřebují ke kompenzaci svého zdravotního stavu. Většina těchto specialistů se ale v současnosti bohužel vůbec nijak neškolí v aktuálním vývoji u těchto ZP. Naprostou většinu nejnovějších ZP tak vůbec nezná, nebo ze setrvačnosti či jiných důvodů předepisuje jejich stále stejné značky a typy. Pokud je tedy za této situace výběr konkrétního ZP, který má být zvolen velmi specializovaně na míru pacientovi, na samotném lékaři specialistovi, velmi často dochází k jeho zcela nesprávnému výběru. Často je pacientovi předepsán ZP, který pro něj není tím nejvhodnějším možným. V horším případě dokonce takový, který mu může při delším používání až způsobit další zdravotní komplikace. Revizní lékař zdravotní pojišťovny následně při schvalování úhrady ZP takto nesprávný výběr již z tohoto pohledu nikterak nekoriguje. **Daleko častější a závažnější situací však je, že způsob předpisu takového ZP neodpovídá zákonu o veřejném zdravotním pojištění a požadavkům jednotlivých zdravotních pojišťoven obsažených konkrétně v jejich jednotlivých metodikách.** To je nejspíš zaviněno tím, že lékaři tento zákon dobře neznají a s aktuálním zněním metodik pojišťoven se ne vždy seznamují. **Nejčastěji je pak takový chybný předpis vybraného ZP předepisujícím lékařem zdůvodněn výhradně základní diagnózou pacienta, bez uvedení všech jeho přidružených zdravotních komplikací.** Současně také bez uvedení, jak přesně bude vybraný ZP konkrétně kompenzovat handicap pacienta včetně všech jeho přidružených zdravotních komplikací. Maximálně někdy s dovětkem např. „pacient se již řadu let pohybuje výhradně pomocí invalidního vozíku“ nebo „pacient je zcela odkázán na invalidní vozík“. Takovéto zdůvodnění však nemá pro schvalujícího revizního lékaře takřka žádnou vypovídací hodnotu, a tudíž nemůže často dobře rozhodnout. Markantní je tento problém především u ZP, které jsou prakticky stavebníci upravovanou konkrétnímu pacientovi na míru podle jeho základní diagnózy a přidružených zdravotních komplikací. Ty jako

celek tvoří jeho zdravotní handicap. **Revizní lékař zdravotní pojišťovny samozřejmě pacienta a jeho přesný zdravotní stav, včetně všech jeho přidružených zdravotních komplikací, vůbec nezná. Proto rozhoduje o schválení či neschválení úhrady ZP z veřejného zdravotního pojištění pouze na základě výše zmíněné, zcela nedostatečné zdravotní indikace.** Musí se totiž řídit zákonem o veřejném zdravotním pojištění, který říká, že pojišťovna hraadí pomůcku v provedení nejméně ekonomicky náročném. Z toho důvodu velmi často neschválí např. odlehčený invalidní vozík, nebo dokonce aktivní invalidní vozík, protože předpis ZP je odůvodněn tak, že pro uvedenou diagnózu zcela postačuje použití základního MIV. Následně tedy pojišťovna pacientovi „nutí“ místo vybraného ZP nevyhovující levnější. Ten však následně neumožňuje kompenzovat všechny přidružené zdravotní problémy pacienta, které by jinak, při lepším zdůvodnění, vybraný MIV uměl. Nebo je dokonce i špatně zaměřený. Takový ZP pak pacientovi samozřejmě ze zdravotních důvodů nevyhovuje. Dokonce se může stát, že takto vybraný ZP může i velmi výrazně poškodit při užívání pacientův zdravotní stav. Proto zmínění pojištěnci odmítají ZP, které jim náhradou za předepsaný ZP na základě špatného zdůvodnění předpisu vnucují pojišťovny. Následně se odvolávají proti neschválení předepsaného ZP revizním lékařem pojišťovny a současně svalují všechnu vinu na zdravotní pojišťovnu. Pokud však tito pojištěnci ke svému odvolání nedoloží správný předpis ZP s potřebným adekvátním zdůvodněním, nebývají bohužel ani jejich následná odvolání úspěšná.

Nesprávný předpis ZP souběžně užívaných jedním pojištěncem

Zvláště tristně se tato situace projevuje u tzv. **souběhů ZP, kdy pojištěnec potřebuje souběžně užívat několik podobných ZP hrazených ze zdravotního pojištění.** Typicky MIV společně s EIV, EIV s elektricky ovládanou postelí, MIV s elektricky ovládanou postelí, eventuálně EIV, MIV a elektricky ovládanou postelí. Obecně se dá říci, že pojišťovna může schválit pouze jednu pomůcku stejného druhu, pokud zákon neříká něco jiného. U některých ZP je ovšem výklad zákona natolik nejasný, že pojišťovny argumentují stanoviskem, které jim vyhovuje, tzn., že jejich užívání v souběhu není vůbec možné. Samotní pojištěnci samozřejmě argumentují tím, že se jedná o ZP zcela jiného typu, tedy nikoliv identické ZP. Proto, aby souběh takovýchto ZP byl ze zákona možný a bylo zamezeno zamítání revizním lékařem pojišťovny, je nutné, aby předepisující lékař svůj předpis takového ZP velmi precizně zdůvodnil. A opět nejen základní diagnózou pojištěnce, pro kterého ZP předepisuje, ale i jeho přidruženými zdravotními komplikacemi. Zde je nutné zdůraznit, že nestačí prostý výčet takovýchto diagnóz a komplikací. Je nutné, aby se lékař zabýval tím, jak konkrétní předepsaný ZP kompenzuje zdravotní handicap či přidružené zdravotní problémy pojištěnce v souvislosti s tím, jak tento stejný handicap neumí kompenzovat jiný ZP, který již pojištěnec užívá a má ho hrazený z veřejného zdravotního pojištění. Schválit úhradu z veřejného zdravotního pojištění pak lze pouze u takových ZP, které slouží pojištěnci ke stabilizaci zdravotního stavu, jeho zachování či zlepšení, či kompenzaci nebo zmírnění následků zdravotní vady. Nejde schválit pomůcku zdůvodněnou tzv. „sociálními důvody“! V případě, že

je konkrétní ZP pojištěnci do souběhu předepisován a zdůvodňován předepisujícím lékařem, v celém komplexu pojištěncem používaných ZP a zdůvodnění je provedeno správně, neexistuje zákonný důvod, proč by pojišťovna takovýto souběh ZP neschválila. Je smutnou skutečností, že převážná část neschválených ZP či jejich souběhů jde pouze na vrub předepisujících lékařů, ačkoliv samotní pacienti své problémy v drtivé většině případů přičítají zdravotní pojišťovně. Je sice pravdou, že určitou (a nemalou) část viny na neschválených ZP má i zdravotní pojišťovna, ale podle našich zkušeností špatné předpisy předepisujících lékařů bývají hlavní příčinou.

Pokyny, jak správně při předpisu ZP postupovat

Je nezbytné dodržovat pár zásad a nutných postupů, jak při předpisu ZP pojištěncům správně postupovat, aby byl ZP správně vybrán a následně schválena jeho úhrada zdravotní pojišťovnou.

Všechny zdravotní pojišťovny jsou povinny řídit se výhradně zdravotnickou legislativou, a to především zákonem č. 48/1997 Sb., o veřejném zdravotním pojištění, a souvisejícími předpisy. V žádném případě nejsou oprávněny odkazovat na sociální zákony při řešení úhrady zdravotnických prostředků (kompenzačních pomůcek). Stejně tak nejsou oprávněny odkazovat na jakoukoliv metodiku jedné z pojišťoven, která samozřejmě není obecně závazným zákonným předpisem. Nemohou jednat ani na základě osobního názoru kteréhokoliv jejich zaměstnance, včetně ředitele zdravotní pojišťovny.

Pojišťovny jsou povinny řídit se ustanovením § 13 odst. 1 písm. a) odst. 2 písm. b) a § 15 odst. 11 zákona č. 48/1997 Sb., o veřejném zdravotním pojištění. Tato zákonná ustanovení ukládají pojišťovnám povinnost hradit pojištěncům všechny zdravotnické prostředky, které byly předepisujícím lékařem ze zdravotního hlediska řádně indikovány a zdravotními důvody řádně doloženy.

V zákoně neexistuje ustanovení, které by zakazovalo zapůjčení EIV a MIV souběžně a jejich úhradu zdravotní pojišťovnou z veřejného zdravotního pojištění. Naopak v zákoně jsou oba zmíněné typy vozíků v příloze č. 3 oddílu C ve skupině 07 vedeny pod samostatným číslem položky, a tudíž nejsou považovány za identický zdravotnický prostředek. Jakýkoliv výklad pojišťovny v tom směru, že se jedná o identický zdravotnický prostředek v případě souběhu MIV a EIV poskytnutý dvakrát, a tudíž že může být poskytnut pouze jeden kus v rozmezí zákonné užitné doby (u EIV 7 let, u MIV 5 let), je pouze její dezinterpretací zákona a nemá žádnou oporu v legislativě.

Pojišťovna není oprávněna revidovat své již jednou vydané rozhodnutí v případě, že byly oba vozíky pojištěnci ze zdravotního hlediska řádně indikovány, předepisujícím lékařem řádně zdůvodněny a revizním lékařem zdravotní pojišťovny následně schváleny. Zde se jedná o nepřípustnou retroaktivitu.

Pojišťovna v žádném případě není oprávněna odkazovat své pojištěnce při plnění svých zákonných povinností k úhradě zdravotnických prostředků na jejich částečnou či úplnou úhradu ze sociálních zdrojů. Takovýto postup je v přímém rozporu s jejich zákonnou povinností.

Jaký by měl být správný postup předpisu ZP

Předpis jakéhokoliv ZP musí začít jeho správným výběrem, odvozeným ze zdravotního stavu pacienta, včetně všech jeho přidružených komplikací. V případě, že předepisující lékař není dostatečně obeznán s aktuální situací na trhu pomůcek nebo neumí sám správně zvolit, doporučujeme mu výběr konzultovat se specializovaným zdravotnickým pracovištěm nebo ve výběru ZP pacienta na něj odkázat. Poté teprve vybraný ZP následně předepsat.

Výběr může předepisující lékař též konzultovat se samotným pacientem. V případě, že je pojištěnec natolik dostatečně zkušený, že sám umí potřebný ZP vybrat nebo ví, na které specializované zdravotnické pracoviště se má s výběrem obrátit, a současně se předepisující lékař necítí být z technického hlediska pro výběr ZP dostatečně fundován, je možné věc konzultovat se zmíněným pracovištěm, kde mu pomohou ZP správně vybrat. Následně lze vybraný ZP předepsat.

Pechlivě vybraný a případně dobře zaměřený ZP předepsat a **velmi dobře zdůvodnit medicínskými důvody.** Při zdůvodnění je nutné zohlednit i všechny přidružené zdravotní komplikace pacienta a všechny, které měly vliv na výběr ZP, do odůvodnění uvést, včetně způsobu, jak tyto komplikace ZP kompenzuje. Je naprosto nedostatečné předpis zdůvodnit pouze základní diagnózou pacienta bez doplnění všech jeho přidružených zdravotních komplikací!

V případě, že je ZP předepisován do souběhu s jiným, podobným ZP, je naprosto nutné se v odůvodnění předpisu zabývat tím, jak předepisovaná pomůcka kompenzuje zdravotní problém pacienta – pojištěnce v souvislosti s tím, jak jiná pomůcka, kterou též pacient již využívá, tento identický problém kompenzovat neumí a obráceně. Při souběhu ZP je nutné hodnotit pomůcky jako „komplex“ vzájemně nezastupitelných ZP, které se při kompenzaci zdravotních problémů pacienta vzájemně doplňují. Bez zhodnocení těchto souvislostí pojišťovny souběh neschvalují!

V případě, že zdravotní pojišťovna napoprvé správně vybraný, oprávněně a na základě zdravotní indikace předepsaný ZP neschválí a odmítne ho uhradit z veřejného zdravotního pojištění, je nutné pacienta informovat, že se může proti rozhodnutí pojišťovny odvolat. A to u zdravotní pojišťovny i opakovaně. Vždy je však nutné k odvolání připojit důkladnější zdravotní zdůvodnění předpisu tohoto ZP.

Čeho by se měli předepisující lékaři a pojištěnci především vyvarovat

Špatného, subjektivního nebo neodborného výběru ZP. Mnoho ZP je ze zákona hrazeno na delší „směrnou užitnou dobu“, která může trvat i 7 až 10 let. Po tuto dobu je velmi obtížné až nemožné špatně vybraný ZP změnit. Tato změna je prakticky možná pouze v případě radikálně změněného zdravotního stavu pojištěnce. V žádném případě tedy není možné vybírat pouze podle vzhledu, barvy, doporučení kamaráda se zcela jinou diagnózou, sympatií k nějaké značce apod., jak často činí nezkušení pojištěnci.

Zjednodušeného odůvodnění předpisu ZP pouze základní diagnózou, event. do-
větkem např. „pacient se již řadu let pohybuje výhradně pomocí invalidního vozíku“

nebo „pacient je zcela odkázán na invalidní vozík“, bez podrobného zmínění a rozboru ostatních přidružených zdravotních komplikací pacienta.

Odůvodnění předpisu ZP tzv. „sociálními“, nikoliv výhradně zdravotními důvody. Sociálními důvody jsou např. váha vozíku v souvislosti se snadnější manipulací asistenta, možnost využívat ZP ve stísněných prostorech bytu, snadná přeprava ZP automobilem, snadnější manipulace se ZP pro asistenta či rodinného příslušníka pojištěnce, nemožnost přepravovat těžší ZP např. z přízemí do patra, menší komfort používání ZP pro pacienta, pokud je schopen manipulovat s jednodušším ZP stejného typu apod.

Odůvodnění předpisu elektricky ovládaného či sofistikovanějšího ZP potřebou pacienta využívat k ovládání mechanické či jednodušší verze ZP služeb osobního asistenta. Pokud pacient musí vzhledem ke svému zdravotnímu stavu běžně služeb osobního asistenta využívat, není tento argument považován za zdravotní zdůvodnění. Např. při potřebě změnit polohu pomocí mechanického polohovacího zařízení vozíku (pojišťovny z takového zdůvodnění odvozují, že elektrické polohovací zařízení na vozíku nahrazuje absenci služeb asistenta a nemá primární zdravotní funkci).

Nezohlednění ostatních ZP již užívaných pojištěncem ve zdůvodnění předepisovaného ZP, který je předepisován do tzv. „souběhu“ s jiným, podobným ZP. Zde je nutné se zabývat tím, jak který ZP kompenzuje zdravotní problém pacienta a v souvislosti s tím zhodnotit, jaký stejnou kompenzací ZP, které již pacient využívá, nedokáže.

Výběru ZP pouze z nabídky jedné firmy či pouze jednoho dodavatele či distributora nebo pouze z jednoho města. Většina značek a firem nepokrývá zcela kompletní nabídku možností a variant ZP, které jsou na trhu k dispozici v oblasti konkrétního předepisovaného ZP. ZP jiné značky může někdy kompenzovat handicap pacienta mnohem lépe a přesněji.

Výběru a předpisu ZP bez znalostí domácích podmínek pacienta a bez zohlednění předpokládaného vývoje či progresu jeho zdravotních problémů s ohledem na použitelnost předepsaného ZP minimálně po celou směrnou užitnou dobu, stanovenou zákonem pro konkrétní ZP.

Neinformování pacienta o jeho možnosti odvolat se proti rozhodnutí pojišťovny o neschválení úhrady ZP z veřejného zdravotního pojištění. Pacient se zde může odvolávat i opakovaně, několikrát a pro toto odvolání není stanovena žádná lhůta. Každé odvolání by však mělo být důkladněji odůvodněno medicínskými argumenty. Stejně tak není stanovena žádná lhůta pro rozhodnutí pojišťovny. Zde se používají pouze tzv. pořádkové lhůty „bez zbytečného odkladu“ a pojišťovna by měla rozhodovat většinou nejpozději do 30 dní. Správní řád se na toto řízení nevztahuje.

Vedle těchto zásad a postupů je velmi důležitá i dobrá informovanost pacientů svými ošetřujícími lékaři. Tito lékaři by měli mít především přehled o aktuálním vývoji na trhu ZP. Ten se velmi dynamicky vyvíjí, a hlavně sofistikované ZP jsou velmi úzce zaměřeny na kompenzaci nejen základní diagnózy, ale i různých přidružených komplikací. Pokud tedy lékař nemá úplně aktuální informace z této oblasti nebo si není jist výběrem, měl by umět vždy doporučit pracoviště, kam se mají jeho pacienti (pojištěn-

ci) obracet, pokud potřebují vybrat a vyzkoušet některý ze sofistikovaných ZP. Velmi důležitá je i informace těm pojištěncům, kteří přestupují od jedné zdravotní pojišťovny ke druhé a mají v užívání několik nákladných ZP hrazených z veřejného zdravotního pojištění. Podle našich zkušeností v současné době jejich ošetřující lékaři vůbec zamýšlený přestup svých pacientů nikterak neřeší. Pro samotné pacienty je však velmi důležitá alespoň základní informace, jak z pohledu používaných ZP přechod od jedné pojišťovny ke druhé provést tak, aby se pojištěnec nedostal do výrazných komplikací a nouze. V současnosti je totiž běžné, že se mu ani od jedné z pojišťoven nedostává informace, že má nové pojišťovně oznámit druhy, značky a množství ZP, které má od původní pojišťovny zapůjčeny a jsou hrazeny z veřejného zdravotního pojištění. Proto se často stává, že stará pojišťovna svého původního pojištěnce velmi nepříjemně překvapí požadavkem na vrácení všech těchto zapůjčených ZP, ačkoliv se pojištěnec bez nich naprosto neobejde. To je ale způsobeno výhradně jeho neinformovaností, kdy neoznámí nové pojišťovně seznam jím používaných ZP pro účely jejich přeúčtování mezi pojišťovnami. Zde by výrazně napomohla k hladkému průběhu přechodu pojištěnce krátká informace od ošetřujícího lékaře. Z přetrvávající praxe je nyní zcela zřejmé, že předpis těchto ZP je velmi často výraznou komplikací celého procesu zapůjčování ZP hrazených z veřejného zdravotního pojištění. V ohromném procentu případů bývá hlavním důvodem neschválení úhrady předepsaného ZP pojišťovnou. V této souvislosti jsme si navíc zcela jisti, že v nesprávném předpisu lékařů nelze spatřovat z jejich strany žádný, ani ten sebemenší úmysl. Jsme navíc přesvědčeni, že je tento zcela nevyhovující stav poměrně snadno řešitelný dobrou informovaností a edukací předepisujících lékařů. Je lidsky pochopitelné, že se v takových případech po opakovaných žádostech o lepší a podrobnější zdůvodnění předpisu stejného ZP následně již pacienti setkávají s jistou nelibostí předepisujícího lékaře. Ten je totiž přesvědčen, s ohledem na kvalitu svých informací v této oblasti, že jeho předpis je v naprostém pořádku a vinna je neschválením předepsaného ZP výhradně zdravotní pojišťovna. V této souvislosti jsme si však jisti tím, že pokud by byli předepisující lékaři včas a kvalitně informováni o správném způsobu předpisu ZP, výrazně by jim ubylo práce. Současně by nedocházelo ke zbytečným rozepřím a konfliktům mezi nimi a jejich pacienty. Snadno si lze totiž představit, jak nepříjemnou komunikaci pro obě strany mohou na toto téma absolvovat předepisující lékař s pacientem. Česká lékařská komora vyšla naší iniciativě vstříc a uveřejní výše uvedený postup ve svém časopise a zároveň nám zajistí rozšiřování letáků v ordinacích lékařů, které je budou informovat o tom, jak správně postupovat při předpisu zdravotnického prostředku. Věříme, že naše iniciativa přispěje k odstranění nedorozumění, která často vznikají při předepisování zdravotnických prostředků.

SOCIÁLNÍ PROBLEMATIKA

PÉČE O BLÍZKÉ SE ZAPOČÍTÁVÁ DO NÁROKU NA DŮCHOD

www.mpsv.cz, 09/2016



Roste počet lidí, kteří pečují o nezaopatřené děti a zároveň se musejí věnovat stárnoucím rodičům. Tzv. sendvičová generace řeší, jak skloubit práci s péčí o své blízké. „Vyměnit“ zaměstnání za péči o jinou osobu lze, aniž lidé přijdou o potřebné roky pro přiznání důchodu. Na podobné životní situace pamatuje zákon o důchodovém pojištění a vymezuje tzv. náhradní doby pojištění.

Tedy období, která se započítávají do doby pojištění potřebné pro přiznání důchodu, přestože v nich lidé nepracují (nejsou výdělečně činní) a neodvádějí pojistné. A právě péče o osoby závislé je jednou z nich. Pokud se lidé rozhodnou opustit zaměstnání a dají přednost aktuálně potřebnému zaopatření např. rodičů, o roky potřebné pro přiznání důchodu nepřijdou.

Za dobu péče se považuje péče o osobu s přiznaným stupněm závislosti II, III či IV, která je buď osobou blízkou z pohledu zákona o důchodovém pojištění, nebo osobou „neblízkou“, kdy pečující osoba prokáže, že s opečovávanou osobou žila ve společné domácnosti a pak příbuzenský vztah roli nehraje (toto platí od 1. 7. 2001, u starších případů péče lze hodnotit péči jen o rodinné příslušníky).

Jak postupovat?

Pokud se lidé rozhodnou pečovat o osobu, jejíž zdravotní stav jí neumožňuje plně se postarat sama o sebe, měli by se obrátit na krajskou pobočku Úřadu práce ČR se žádostí o poskytnutí příspěvku na péči. Na základě této žádosti bude provedeno sociální šetření a následné posouzení zdravotního stavu osoby, o niž je pečováno, zda odpovídá stupni II–IV, příp. stupni I, pokud jde o dítě do deseti let věku.

Pozor na vypršení lhůty!

Po skončení péče o závislou osobu je nutné obrátit se nejpozději do dvou let od skončení péče na okresní (v Praze Pražskou, v Brně Městskou) správu sociálního zabezpečení (OSSZ). Ta o době a rozsahu péče vydá rozhodnutí, které je podkladem pro budoucí zhodnocení péče o závislou osobu jako doby důchodového pojištění. Toto rozhodnutí se vydává na základě podaného návrhu na zahájení řízení o vydání rozhodnutí o době a rozsahu péče.

Ten lze podat nejdříve po skončení péče, nejpozději však do dvou let od skončení péče, nebo v době jejího trvání za situace, že pečující osoba v této době podává žádost o přiznání důchodu.

Péče o blízké se započítává do nároku na důchod

K návrhu na zahájení řízení o vydání rozhodnutí o době a rozsahu péče žadatel předkládá zejména:

- doklad prokazující totožnost žadatele,
- doklad prokazující totožnost osoby, o kterou je/bylo pečováno (občanský průkaz, příp. rodný list),
- potvrzení krajské pobočky Úřadu práce ČR o vzniku stupně závislosti a dobu poskytování příspěvku při péči o závislou osobu,
- doklad prokazující příbuzenský vztah žadatele k osobě, o kterou je pečováno (např. rodné listy, z nichž vyplývá vzájemná příbuznost osob, oddací listy aj.),
- v případech, kdy nejde o blízkou osobu, je třeba prokázat vedení domácnosti žadatele s opečovávanou osobou čestným prohlášením,
- úmrtní list, pokud došlo k úmrtí osoby, o kterou bylo pečováno.

Osoba blízká a společná domácnost

Blízkou osobou je v zásadě rodinný příslušník. Zákon o důchodovém pojištění vymezuje, že jde o manžela nebo manželku, příbuzného v řadě přímé, dítě vlastní, osvojené nebo dítě převzaté do trvalé péče nahrazující péči rodičů, dále o sourozence, zetě, snachu nebo manžela rodiče, a to kteréhokoli z manželů. Společnou domácnost tvoří fyzické osoby, které spolu prokazatelně trvale žijí a společně uhrazují náklady na své potřeby.

Jak se doba péče započítává?

Doba péče se pro účely důchodového pojištění hodnotí v plném rozsahu, tj. jako doba zaměstnání nebo doba samostatné výdělečné činnosti. Pro stanovení osobního vyměřovacího základu se hodnotí jako doba vyloučená. V případě, kdy se doba péče kryje se zaměstnáním nebo s výkonem samostatné výdělečné činnosti, pečující osobě se započítá výhodnější varianta (buď příjmy z výdělečné činnosti, nebo doba vyloučená).

Pokud náhradní doba péče o osobu závislou trvala aspoň 15 let (ustanovení § 19 a zákona o důchodovém pojištění), považuje se pro stanovení osobního vyměřovacího základu pro výpočet důchodu tato doba buď za dobu vyloučenou (a to i když se kryje s dobou pojištění, v níž měla osoba příjmy z výdělečné činnosti, event. náhrady zahrnované do vyměřovacího základu), nebo za dobu pojištění, v níž měla osoba příjmy v citovaném ustanovení uvedené. Pro účely osobního vyměřovacího základu se v tomto případě použije postupu, který je pro pečující osobu výhodnější. Vyloučenými dobami jsou také např. doba dočasné pracovní neschopnosti, doba pobírání invalidního důchodu pro invaliditu třetího stupně, prvních šest let doby studia po dosažení věku 18 let (získaná do 31. 12. 2009) nebo určitá doba evidence uchazeče o zaměstnání na Úřadu práce ČR. I tyto doby jsou zpravidla náhradními dobami pojištění.

Nechte si poradit!

Lidé nacházející se v této životní situaci získají bližší informace a konzultaci jim ochotně poskytnou odborníci OSSZ, klientského centra při pražském ústředí ČSSZ nebo

call centra pro důchodové pojištění na telefonním čísle 257 062 860. Jestliže se dotazy budou týkat žádosti o příspěvek na péči, pak jim v této záležitosti poradí konzultanti krajské pobočky Úřadu práce ČR.

Doba péče považovaná za tzv. náhradní dobu pojištění:

- doba osobní péče o osobu mladší deseti let, která je závislá na pomoci druhé osoby v I. stupni závislosti (lehká závislost),
- doba osobní péče o osobu jakéhokoliv věku, která je závislá na pomoci druhé osoby ve II., III. nebo IV. stupni závislosti (středně těžká, těžká a úplná závislost). Započítává se doba péče o osoby blízké a od 1. 7. 2001 také o jiné než blízké osoby žijící ve společné domácnosti,
- před 1. 1. 2007 byla důvodem pro hodnocení doby péče jako náhradní doby pojištění péče o dítě dlouhodobě těžce zdravotně postižené vyžadující mimořádnou péči, osobu převážně nebo úplně bezmocnou nebo částečně bezmocnou osobu starší 80 let. Po tomto datu se stupně bezmocnosti v právní úpravě transformovaly na I. stupeň závislosti (částečná bezmocnost), II. stupeň závislosti (převážná bezmocnost) nebo III stupeň závislosti (úplná bezmocnost). Dítě dlouhodobě těžce zdravotně postižené vyžadující mimořádnou péči se transformovalo na III. stupeň závislosti.

OZNAMUJTE ZDRAVOTNÍ POJIŠŤOVNĚ ZMĚNY, PŘEDEJDETE PROBLÉMŮM

Veřejný ochránce práv, 05/2016

Každý s trvalým pobytem v České republice se účastní veřejného zdravotního pojištění a s tím se pojí i povinnost platit pojistné. V určitých životních situacích je plátcem pojištění stát. Aby však stát za pojištěnce platil, musí nejprve proběhnout řetězec oznámení, na jehož počátku přitom zpravidla stojí sám pojištěnec. Pokud on sám aktivně neoznámí pojišťovně změny, riskuje vznik dluhu na pojistném.

Každý rok se na ochránce obrátí cca 100 lidí s problémy týkajícími se pojistného, především s dluhem na pojistném a se způsobem jeho vymáhání. Mnohé z dluhů přitom vznikají proto, že pojištěnci nesplnili svou oznamovací povinnost a neinformovali zdravotní pojišťovnu, že nově patří mezi ty, za něž pojištění platí stát. Týká se to např. důchodců, osob na rodičovské dovolené, uchazečů o zaměstnání evidovaných na úřadu práce, osob pečujících o osoby závislé na péči druhých aj.

Lidé se někdy mylně domnívají, že změnu oznamuje pojišťovně např. úřad práce, který je eviduje jako uchazeče o zaměstnání nebo jako příjemce rodičovského příspěvku. Tak tomu však není. Za zaměstnance by měl oznamovací povinnost splnit zaměstnavatel, ostatní pojištěnci musí oznámení provést sami, a to do osmi dnů, kdy nastala rozhodná skutečnost.

Pokud se pojišťovna od pojištěnce nedozví, že by za něj měl platit stát, nemůže za něj od státu platbu pojištění žádat. V případě, že pojištěnce neeviduje jako zaměstnance

nebo osobu samostatně výdělečně činnou a nemá od něj informaci, že má být státním zaměstnancem, zařadí ho mezi tzv. osoby bez zdanitelných příjmů. Ty si musí platit pojistné samy.

Přesvědčila se o tom stěžovatelka z Prahy, která pojišťovně neoznámila, že je na rodičovské dovolené. Pojišťovna ji tedy nemohla zařadit do seznamu pojištěnců, za něž platí stát a pojistné tak nebylo uhrazeno. Pojišťovna považovala stěžovatelku za osobu bez zdanitelných příjmů, protože u ní neevidovala ani platby jako od zaměstnance nebo podnikatele. Následně jí vyměřila dluh na pojištění ve výši 49 000 Kč a k tomu 27 000 Kč penále. Ani veřejná ochránkyně práv nemohla postupu pojišťovny nic vytknout.

Ve vlastním zájmu kontaktuje zdravotní pojišťovnu vždy, když se změní vaše životní situace (začnete pečovat o nemohoucího blízkého, evidujete se na úřadu práce, začnete pobírat rodičovský příspěvek apod.). Předejdete tak pozdějším problémům a dluhům na pojistném. Pamatujte, že u zdravotního pojištění se aktivní přístup vyplácí.

NA „PŘÍSPĚVEK NA DOJÍŽDĚNÍ“ DOSÁHNE VÍCE LIDÍ

www.mpsv.cz, 07/2016



Podpora zaměstnanosti uchazečů ze skupin ohrožených dlouhodobou nezaměstnaností a snaha o sladění nabídky a poptávky na trhu práce. To jsou hlavní cíle příspěvku na podporu regionální mobility, který v pilotním provozu poskytuje od dubna 2016 Úřad práce ČR. Podmínky jeho přiznání se nyní mění a rozšiřuje se i počet regionů, ve kterých o něj mohou zájemci

žádat. Na příspěvek tak dosáhne více lidí.

Tzv. příspěvek na dojíždění rozšiřuje řadu nástrojů a opatření aktivní politiky zaměstnanosti a cílí na dlouhodobě evidované uchazeče o zaměstnání. ÚP ČR ho poskytuje čtvrtý měsíc v pěti krajích – Ústeckém, Jihomoravském, Olomouckém, Moravskoslezském a Karlovarském. Nově o něj mohou žádat i nezaměstnaní z Královéhradeckého regionu.

„Cílem tohoto nástroje aktivní politiky zaměstnanosti je posílení mobility klientů. Právě omezená možnost dojíždění za prací je, kromě neodpovídající kvalifikace klientů, jednou z bariér, která snižuje šance k jejich uplatnění na trhu práce. Dosavadní praxe ukázala, že zájem o příspěvek je ze strany uchazečů značný. Řada klientů ale nesplňovala podmínky pro jeho přiznání, proto dochází k jejich úpravě,“ vysvětluje generální ředitelka ÚP ČR Kateřina Sadílková.

O příspěvek si mohou požádat uchazeči, kteří budou do nového zaměstnání dojíždět mimo svou obec, a jsou v evidenci Úřadu práce ČR déle než 5 měsíců.

Žádost může podat také klient, který je bez práce i kratší dobu, ale není možné zprostředkovat mu zaměstnání v místě bydliště kvůli jeho zdravotnímu stavu, nedostačující praxi nebo péči o dítě.

Možnost kratší doby evidence se vztahuje i na uchazeče a zájemce o zaměstnání, pokud přišli o práci, či o ni přijdou, v důsledku hromadného propouštění.

Nový zaměstnavatel musí zároveň uzavřít pracovní poměr s podpořeným uchazečem či zájemcem o zaměstnání na dobu neurčitou nebo na dobu určitou, a to delší než 6 měsíců. V pracovní smlouvě musí uvést konkrétní místo výkonu práce, tedy konkrétní adresu. Další podmínkou pro poskytnutí příspěvku je potvrzení o bezdlužnosti žadatele.

Naopak příspěvek nemůže ÚP ČR poskytnout žadateli, který u nového zaměstnavatele v posledních 24 měsících už pracoval, nebo bydlí ve stejné obci, jako je místo výkonu práce.

ÚP ČR neposkytuje příspěvek na dojíždění do zahraničí (kromě Moravskoslezského kraje). A nevyplatí jej ani v případě, že výše hrubé mzdy žadatele přesáhne v konkrétním měsíci 1,5násobek průměrné mzdy v národním hospodářství za 1. až 3. čtvrtletí předcházejícího roku.

V rámci žádosti, kterou žadatel musí podat ještě v době, kdy je v evidenci ÚP ČR, je třeba uvést datum nástupu do nového zaměstnání a místo výkonu práce a následně také předložit pracovní smlouvu. Pokud ÚP ČR žádost schválí, uzavře s klientem písemnou dohodu. Zaměstnanec pak bude každý měsíc dokládat výplatní list, který mu vždy vydává zaměstnavatel za odpracovaný kalendářní měsíc.

Částku tedy obdrží až po předložení tohoto dokumentu. Právě na jeho základě ÚP ČR prověří nárok na příspěvek za konkrétní měsíc, a to podle docházky do zaměstnání a výše hrubé mzdy.

Za dobu absence na pracovišti ÚP ČR finance nevyplatí. Příspěvek bude ÚP ČR poskytovat po dobu trvání pracovního poměru, maximálně 12 měsíců. Výše příspěvku se pohybuje v rozmezí od 1 000 Kč do 3 500 Kč měsíčně podle dojezdové vzdálenosti. Přitom minimum je 10 kilometrů. Výjimku v tomto případě tvoří žádosti, kdy mezi bydlištěm a místem výkonu práce prokazatelně neexistuje pravidelné spojení veřejnou dopravou (VD). Na nejvyšší částku pak dosáhnou ti, kteří budou za práci dojíždět více než 50 km.

Dojezdová vzdálenost	Výše měsíčního příspěvku
do 10 km	bez nároku, v případě, že není spojení VD, 1 000 Kč
10–25 km	1 500 Kč
25–50 km	2 500 Kč
nad 50 km	3 500 Kč

Příspěvek je určen na úhradu nákladů, které zaměstnanci vzniknou v souvislosti s dojížděním do práce. Peníze tedy může použít např. na zaplacení jízdného, nákup pohonných hmot, ubytování nebo třeba hlídání dětí.

MINIMÁLNÍ MZDA SE SJEDNOTÍ A ZVÝŠÍ NA 11 TISÍC KORUN

www.mpsv.cz, 09/2016



Minimální měsíční mzda se se od 1. ledna 2017 zvýší ze současných 9 900 na 11 000 korun, minimální hodinová mzda pak z 58,70 korun na rovných 66 korun. Návrh ministryně práce a sociálních věcí Michaely Marksové, který na střeďečním jednání schválila vláda, zároveň ruší zvláštní sazbu minimální mzdy pro zaměstnance s invalidním důchodem. Bude tak platit jedna

sazba minimální mzdy pro všechny zaměstnance.

„Nižší minimální mzdu, než u nás mají pouze v několika málo evropských státech, například v Maďarsku, Rumunsku a Bulharsku. Pracovat se musí vyplatit, a proto jsme zvýšili minimální mzdu, aby pracující lidé mohli ze svých příjmů hradit svoje základní životní potřeby a nebyli závislí na sociálních dávkách,“ uvedla ministryně Michaela Marksová.

Vláda tak pokračuje v realizaci svého záměru postupně zvyšovat minimální mzdu tak, aby se její úroveň přiblížila 40 % průměrné mzdy, který byl deklarován v Programovém prohlášení vlády. Při schválené valorizaci minimální mzdy lze v roce 2017 předpokládat zvýšení jejího podílu k průměrné mzdě na 38,2 %. Minimální mzda se naposledy zvýšila od letošního ledna.

Návrhem se rovněž ruší zvláštní nižší sazba minimální mzdy a sazby nejnižších úrovní zaručené mzdy pro ty zaměstnance, kteří pobírají invalidní důchod. Od ledna 2017 vzroste ze současných 9 300 korun také na 11 000 korun. Na této změně se dohodli zástupci osob se zdravotním postižením, zaměstnavatelů zaměstnávajících osoby se zdravotním postižením a státu.

„To, že jsme také zrušili nižší sazbu minimální mzdy pro příjemce invalidního důchodu, považuji za mnohem spravedlivější stav, než tomu bylo doposud. Pro všechny tak bude platit stejná výše, a jsem ráda, že se na tom podařilo najít shodu,“ doplnila Michaela Marksová.

VLÁDA SCHVÁLILA VĚKOVÝ STROP, DO DŮCHODU SE BUDE ODCHÁZET V 65 LETECH

www.mpsv.cz, 09/2016



Vláda stanovila strop odchodu do důchodu na 65 let. Přijala tak návrh ministryně práce a sociálních věcí Michaely Marksové. Hranice odchodu do důchodu je pevně určena ve všech zemích Evropské unie.

„Není přece reálné, aby lidé byli nuceni pracovat ve věku starším 65 let. Pro některé profese je i tato hranice příliš vysoká, návrh, který zohlední náročnost vybraných profesí, připravujeme.

Po šedesátém roce věku totiž prudce stoupá invalidita a zaměstnavatelé už dnes nechťejí zaměstnávat lidi nad 55,“ uvedla Michaela Marksová.

Ministryně Marksová podporuje hranici zastropování věku odchodu do důchodu v 65 letech dlouhodobě. Vychází mimo jiné ze závěrů Odborné komise pro důchodovou reformu, která navrhla, aby očekávaná doba strávená ve starobním důchodu byla pro všechny generace stejná a činila v průměru čtvrtinu celkové doby života.

Vláda přijala i návrh, který počítá s tím, že MPSV každých pět let předloží vládě zprávu o důchodovém systému se zřetelem na demografickou situaci a na očekávaný populační a ekonomický vývoj.

Navrhovanou hranici důchodového věku 65 let tak dosáhnou dle současné legislativní úpravy muži, bezdětné ženy a ženy s jedním dítětem v roce 2030. Ženy se dvěma a více dětmi pak tento věk dosáhnou později, posledními budou ženy s 5 a více dětmi, u kterých bude hranice 65 let dosažena až v roce 2037. Návrh stropu tak nebude mít po dobu nejbližších 14 let žádný dopad na odchody do starobního důchodu, proto ani nebude oslabovat či jinak ovlivňovat rovnováhu veřejných financí.

MOŽNOSTI LÉČBY HCH V ČR

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

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

Centrum se zabývá problematikou extrapyramidových poruch v celé její šíři včetně vysoce specializovaných diagnostických a léčebných postupů, jež jsou zde soustředěny s ohledem na odbornost a účelné využití prostředků (léčba fokálních a segmentových dystonií botulotoxinem, funkční neurochirurgie včetně implantace stimulátorů, kontinuální 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 (afilováno 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 stimulátorů) a indikuje specializovanou rehabilitaci a fyzioterapii.

Kontakt:

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

Kateřinská 30, 128 21 Praha 2

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

www.neuro.lf1.cuni.cz

PORADNA PRO EXTRAPYRAMIDOVÁ ONEMOCNĚNÍ V PARDUBICÍCH

doc. MUDr. Václav Dostál

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

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

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

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

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

Kontakt:

Nemocnice Pardubického kraje, a.s. – Neurologická klinika, Poradna pro extrapyramidová onemocnění a kognitivní deficit

Kyjevská 44, 532 03 Pardubice

MUDr. Aleš Kopal

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

www.nemocnicepardubice.cz

FAKULTNÍ NEMOCNICE OSTRAVA

Ambulance pro extrapyramidové onemocnění a kognitivní poruchy

Ambulance je zaměřena na diagnostiku a léčbu Parkinsonovy choroby a různých sekundárních parkinsonských syndromů, parkinson plus syndromů a neurodegenerativních onemocnění (např. Huntingtonovy choroby), dystonie, 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:

Fakultní nemocnice Ostrava

17. listopadu 1790, 708 52 Ostrava

MUDr. Pavel Rössner, Ph.D.

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

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

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

FAKULTNÍ NEMOCNICE OLOMOUČ

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 1/1000 obyvatel, Alzheimerova nemoc stejně tak. Neurodegenerativní onemocnění se přitom neomezují na vyšší věkové skupiny – např. dystonické syndromy postihují nejčastěji dospělé osoby v produktivním věku, Touretteův syndrom má maximum výskytu v dětství a dospívání, Alzheimerova nemoc začíná mnohdy před padesátým rokem věku, podobně tak i Parkinsonova nemoc a další neurodegenerativní parkinsonské syndromy. Prognóza neurodegenerativních onemocnění se zásadně změnila v posledních letech s možnostmi moderní farmakoterapie, chirurgické léčby a dalších postupů. Zatímco základní péče může být prováděna v terénu, komplikované stavy a vzácnější poruchy předpokládají přesnou diagnostiku založenou především na klinické zkušenosti s velkými soubory nemocných. Proto v řadě vyspělých zemí vznikla podobná centra pro diagnostiku a léčbu neurodegenerativních onemocnění (Neurodegenerative Diseases Center), která zajišťují vysoce specializovanou (převážně ambulantní) péči o tyto nemocné a jsou zároveň školicími 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:

Fakultní nemocnice Olomouc – Centrum pro diagnostiku a léčbu neurodegenerativních onemocnění

I.P. Pavlova 6, 779 00 Olomouc

MUDr. Michaela Kaiserová

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

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., Štěfánikova 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 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 žádáni.

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 (dobu do odběru buněk ke genetickému vyšetření) 2 500 Kč a vitrifikaci (zamražení) – 550 Kč za jedno embryo. Možný je doplatek za léky k hormonální stimulaci (t. č. max. 2 000 Kč).

PGD představuje spolehlivou metodu 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.cz

PREIMPLANTAČNÍ GENETICKÁ DIAGNOSTIKA HCH V SANATORIU REPRODEDA 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 (HCH) 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 nechtějí, nebo se stále rozhodují, zda podstoupit genetický test, který potvrdí, nebo vyloučí budoucí propuknutí choroby. V Repromedě používáme technologii KARYOMAPPING na DNA čipech, 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 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 (V. Kerbllová & J. Židovská; 2007) 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 IVE.

Kromě testování buněk z raných stadií embryí (blastomer) provádíme vyšetření také na buňkách odebraných z vyšších embryonálních stádií – 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 čípech 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 spermií 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 rozhodne 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 prenatalní 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, telefon: 533 306 351

MUDr. Ilga Grochová, klinický genetik,

e-mail: igrochova@repromeda.cz, telefon: 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

JIHOČESKÝ KRAJ

Alzheimercentrum Prácheň

Alzheimercentrum Prácheň – Písek je specializované zařízení pro osoby s Alzheimerovou chorobou a dalšími formami demence v České republice. V současné době se zařízení specializovalo na ošetrovatelsky náročné klienty s apalickým syndromem (bdělé bezvědomí), po mozkových příhodách, onkologických onemocněních a na klienty se zdravotním postižením. Alzheimercentrum Prácheň je zařízení registrované jako Domov pro osoby se zdravotním postižením. Kapacita zařízení je 68 lůžek. Všechny pokoje jsou vybaveny polohovacími lůžky a antidekubitními matracemi. Zařízení se stalo v roce 2010 certifikovaným pracovištěm bazální stimulace. Alzheimercentrum Prácheň získalo od MPSV akreditaci č. 2012/0804-PK a je akreditovanou vzdělávací institucí. V současné době otevírá kurz pro pracovníky v sociálních službách zaměřené zejména na péči o osoby s demencí. V kurzu jsou uplatněny dlouholeté zkušenosti lektorů v sociální i ošetrovatelské péči o klienty s demencí. Kurz je veden interaktivně a zážitkově.

Kontakt:

Alzheimercentrum Prácheň, 17. listopadu 2444, 397 01 Písek

Mobil: 773 377 016, e-mail: pisek@alzheimercentrum.cz

www.alzheimercentrum.cz/nase-zarizeni/pisek

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.

Kontakt:

Charitní ošetrovatelská služba, Žižkova 3, 602 00 Brno

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

*Charitní pečovatelská služba, Žižkova 3, 602 00 Brno
Telefon: 545 230 178, e-mail: chps@brno.charita.cz
www.brno.charita.cz*

KRAJ VYSOČINA

Domov Kopretina Černovice

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

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

Kontakt:

*Domov Kopretina Černovice, Dobešovská 1, 394 94 Černovice
Telefon: 565 427 111, e-mail: info@domovkopretina.cz
www.domovkopretina.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 na odlehčovací službě. K trvalým pobytům ve středisku jsou přijímány ZTP osoby, včetně klientů trpících Huntingtonovou chorobou, ve věku od 18 do 60 let. Aktuální požadavky na trvalé umístění klientů s HCH, mužů i žen, několiknásobně 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.

Kontakt:

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

Kontakt:

*Ústav sociální péče pro tělesně postižené v Hořicích v Podkrkonoší, Strozziho 1333,
508 01 Hořice*

*Telefon: 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 stav tělesného, duševního a sociálního zdraví, pohody a souladu s prostředím, v němž žije. Středisko poskytuje sociální služby (osobní asistence, pečovatelská služba, týdenní stacionář, domov pro seniory, domov se zvláštním režimem, sociálně terapeutické dílny) a službu ošetřovatelskou (domácí péče). Jako křesťanská organizace usiluje také o zajištění duchovních potřeb svých klientů a pastorační péče.

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

Kontakt:

*Diakonie ČCE – středisko v Rýmařově, tř. Hrdinů 48, 79501 Rýmařov
Telefon: 554 211 294, e-mail: rymarov@diakonie.cz
www.diakonierymarov.cz*

Hospic svatého Lukáše Ostrava

Hospic sv. Lukáše je specializované zdravotnické zařízení poskytující hospicové služby včetně léčby bolesti, kterou s sebou postupující nemoc přináší. Hospic je určen pro osoby 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 jejich zdravotnímu stavu, včetně paliativní léčby (léčby bolesti), psychická pomoc a podpora nemocného a jeho blízkých, ubytování a stravování. Lze také využít možnost trvalé přítomnosti blízké osoby 24 hodin denně. Pokoje jsou vybavené přistýlkou pro blízké osoby, centrálním signalizačním zařízením a rozvodem kyslíku, TV, připojením k Internetu, terasou atd. Pacienti mají stálý přístup do kaple, kde jsou pravidelně bohoslužby.

Kontakt:

Hospic svatého Lukáše, Charvátská 8, 700 30 Ostrava

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

www.ostrava.caritas.cz – odkaz Hospicové služby

Charita Ostrava

Cílem Charity Ostrava je zabezpečování kvalifikované a komplexní pomoci lidem po stránce fyzické, psychické, sociální i duchovní, pokud možno s důrazem na aktivizaci osob, ke kterým pomoc směřuje. Samozřejmostí je poskytování profesionální pomoci s maximálním úsilím a osobní lidský přístup k lidem, jimž pomáháme, akceptování důstojnosti každého člověka bez ohledu na jeho momentální stav či sociální situaci.

Cílové skupiny jsou senioři, lidé se zdravotním postižením, lidé bez domova, matky s dětmi v tísní, ohrožené děti a mládež, lidé s duševním onemocněním, lidé nevyléčitelně nemocní v terminálním stadiu života, lidé v nepříznivé životní situaci.

Kontakt:

Charita Ostrava, Kořenského 1323/17, 703 00 Ostrava-Vítkovice

Telefon: 596 621 094, mobil: 731 625 789

www.ostrava.charita.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, kte-

rou 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 pracovnice a sociální pracovnice.

Podmínkou přijetí je nutnost přiznání příspěvku na péči!

Kontakt:

Domov důchodců Štítý, Na Pilníku 222, 789 91 Štítý

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

pavlina.vlkova@domovstity.cz

www.domovstity.cz

PARDUBICKÝ KRAJ

Domov u fontány Přelouč

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

Kontakt:

Domov u fontány Přelouč, Libušina 1060, 535 16 Přelouč

Telefon: 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 činnost.

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.

Kontakt:

*Diakonie ČCE – Středisko Zvonek v Praze 4, Šípková 1838/1, 140 00 Praha 4 – Krč
Telefon: 241 406 859, e-mail: stredisko@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.

Kontakt:

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

Domov Severka Jiříkov

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

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

Kontakt:

Domov Severka Jiřikov, p.o., Filipovská 582/20, 407 53 Jiřikov

Telefon: 412 338 122, 412 337 005, e-mail: reditel@domovseverka.cz

www.domovseverka.cz

ZLÍNSKÝ KRAJ

Penzion Spokojené stáří Pozlovice

Penzion Spokojené stáří Luhačovice poskytuje služby osobám od 50 let – tělesně a zdravotně postiženým a seniorům. Kapacita penzionu je 100 lůžek ve jedno-, dvou- i více-lůžkových 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. Ubytovaným je také poskytována sociální služba osobní asistence podle zákona č. 108/2006 Sb. o sociálních službách.

Kontakt:

Penzion Spokojené stáří Pozlovice,

Antonína Václavíka 369, 763 26 Luhačovice-Pozlovice

Telefon: 571 892 321, mobil: 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 (ženám i mužům) se sníženou soběstačností v základních životních dovednostech. Tato podpora a pomoc vychází z individuálních potřeb uživatelů, s rozvojem podpory jejich samostatnosti, sociálního začleňování a podporou motivace k takovým činnostem uživatele, které nevedou k jejich dlouhodobému setrvání či prohlubování nepříznivé sociální situace.

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

Kontakt:

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

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

www.ouss-uh.cz

STALO SE

PŘEDNÁŠKY V RÁMCI PROJEKTU

V letošním roce v září skončil projekt „Osvěta o Huntingtonově chorobě a vzdělávání v oblasti péče o pacienty s Huntingtonovou chorobou v ČR“, který byl financován z Evropských fondů. Projekt měl velký úspěch a v současné době máme další zařízení, která by měla zájem o realizaci přednášky, ale již byla nad rámec projektu. Doufáme, že se nám podaří sehnat další finance a rozšířit tak okruh zařízení, kde je personál seznámen se specifiky péče o naše pacienty.

Od jarního vydání Zpravodaje Archa byly realizovány další čtyři přednášky. Seznam všech zařízení, která s námi v rámci projektu spolupracovala, naleznete v kapitole „Možnosti pobytových zařízení pro pacienty s HCH v ČR“ a také na našich stránkách www.huntington.cz.

Pedagogická fakulta Univerzity Karlovy v Praze

Přednáška se konala 19. 4. 2016 od 11:20 do 14:20 na Pedagogické fakultě UK (M. Rettigové 4, Praha).

Přednášející: Ing. Jiří Hruša – SPHCH a činnosti organizace a MUDr. Tereza Uhrová, Ph.D. – Psychosociální dopady Huntingtonovy choroby na pacienta a rodinu.

Domov Kopretina

Přednáška se konala 18. 5. 2016 v Domově Kopretina Černovice (adresa: Dobešovská 1, 394 94 Černovice, okres Pelhřimov). Přednáška byla akreditována (1 kredit pro všeobecné sestry a zdravotně sociální pracovníky).

Přednášející: MUDr. Irena Lišková, MBA, Rastislav Ostrůž a PharmDr. Zdeňka Vondráčková.

Alzheimercentrum Prácheň

Přednáška se konala 20. 6. 2016 v Alzheimercentru Prácheň, o.p.s. (adresa: restaurace Olympia, Harantova 1776, Písek). Přednáška byla akreditována (1 kredit pro všeobecné sestry a zdravotně sociální pracovníky).

Přednášející: MUDr. Irena Lišková, MBA, Rastislav Ostrůž, PharmDr. Zdeňka Vondráčková.

Charita Ostravě

Poslední přednáška projektu se konala 7. 9. 2016 od 13 hodin v Charitě Ostrava. Celková doba přednášky byla 4 hodiny. Přednáška byla akreditována (1 kredit pro všeobecné sestry a zdravotně sociální pracovníky).

Přednášející: PharmDr. Zdeňka Vondráčková, Rastislav Ostrůž a MUDr. Pavel Resner, Ph.D.

PREZENTACE ČESKO-NORSKÉHO VÝZKUMU NA KONFERENCI EHDN

Mgr. Daniela Vidinská, Ústav živočišné fyziologie a genetiky AV ČR, Liběchov



V září se jako už tradičně každé dva roky konalo již 9. setkání členů EHDN (**The European Huntington's Disease Network**), které tentokrát probíhalo v Haagu, v Nizozemí. EHDN je celoevropská síť odborníků, jako jsou lékaři, genetici, vědci ale i laická společnost a zástupci rodin, jejichž členové jsou postiženi Huntingtonovou chorobou a kteří spolupracují na organizaci podobných akcí a podílejí se také na realizaci výzkumu ve snaze zlepšit péči o jedince postižené Huntingtonovou chorobou (HCH).

Na konferenci v Haagu jsme spolu s dalšími kolegy pracujícími v Centru PIGMOD (Projekt EXAM, CZ.1.05/2.1.00/03.0124) přispěli svými experimentálními výsledky, které zároveň spadají pod studie grantu česko-norského výzkumu, tzv. Norských fondů (HUNTINGTON 7F14308). Jedná se o grantový návrh založený na srovnávací studii tkání, somatických (kožních fibroblastů) a zárodečných buněk (spermií) izolovaných z transgenních myší (R6/2), transgenních miniprasat (TgHD) a HD pacientů. Projekt je rozdělen na několik úkolů, v rámci kterých je zmíněný genetický materiál vyšetřován pomocí biochemických, imunocytochemických a molekulárně genetických metod, a to ve spolupráci dvou norských a dvou českých laboratoří. Tkáňová nestabilita CAG sekvence je sledována analýzou DNA izolované z tkání R6/2 myší a TgHD miniprasat. Komplexní metodický přístup k mitochondriálním funkcím, k proteinům Golgiho aparátu a rovněž k procesu postupné agregace mutovaného huntingtinu je realizován na mozkové tkáni myší a miniprasat a na buňkách izolovaných z myší, miniprasete i HD pacientů. Originální experimentální výsledky získané spoluprací čtyř laboratoří jsou připravovány pro společné publikace v renomovaných zahraničních časopisech. Jak jsem zmínila již v úvodu, **některé výsledky naší práce byly prezentovány na konferenci ve formě posterů. Stručně vám teď jednotlivé závěry přiblížím.**

K pochopení fyziologických následků prvních změn je nutné se podívat na **ultrastrukturu buněk** a změny probíhající na její úrovni. Miniprasata, jak transgenní (TgHD) tak kontrolní (WT), byla použita ke sledování mitochondriální struktury a látkové výměny v tkáních s vysokou energetickou poptávkou. Bylo zjištěno zvýšení počtu mitochondrií, zvýšená fibróza, akumulace glykogenu a mírně snížené hladiny vybraných podjednotek komplexu OXPHOS (oxidativního fosforylačního systému) v srdci 48 měsíců starých TgHD miniprasat. Ve svalech bylo pozorováno snížené dýchání a změněná mitochondriální kapacita produkce energie a také hladin OXPHOS. Byly zjištěny drobné změny v ultrastruktuře bazálních ganglií a pozměnění činností komplexů OXPHOS v mozkové kůře čelního laloku v mozku u 48měsíčních TgHD miniprasat.

Cílem další studie bylo optimalizovat metody měření **pro mitochondriální metabolismus ve spermiích** miniprasat, vyhodnotit je a stanovit případné biomarkery

HCH, které slouží k detekci progresu daného onemocnění. Zdá se, že použité metody jsou vhodné pro analýzu mitochondriálního metabolismu u spermií miniprasat. Zároveň výsledky naznačují i glykolytický defekt ve spermiích HD kanců. K tomu jsou však zapotřebí další analýzy.

Tématem **imunitní odpovědi** se zabývá další studie s cílem identifikovat změny v molekulách produkovaných periferními buňkami imunitního systému a v séru transgenního modelu HD miniprasat. Tato studie identifikovala molekuly zvířat, které byly změněny na periferii TgHD. Tyto molekuly by mohly sloužit jako biomarkery pro sledování odpovědi organismu na léčbu proti účinku mutovaného huntingtinu u TgHD miniprasat.

Vývoj onemocnění u transgenních miniprasat se dá sledovat i detekováním různých forem huntingtinu a jejich srovnáním s kontrolními miniprasaty. Důkazem jsou výsledky z experimentů, kde byla prokázána **přítomnost fragmentů huntingtinu** stoupající s věkem miniprasat. Kromě toho se zjistilo, že fragmentace je tkáňově specifická, což znamená, že ze všech testovaných tkání byly fragmenty přítomny především v kůře mozku, v mozečku, v plicích a ve varlatech TgHD miniprasat.

Dvoj-řetězcové zlomy DNA jsou považované za nejzávažnější typ DNA lézí, protože i jeden neopravený dvoj-řetězcový zlom může vyvolat buněčnou smrt. Tato studie se zabývá charakterizací odpovědi na dvoj-řetězcové zlomy DNA u transgenních miniprasat. Zjistilo se, že u transgenních prasat je narušeno fungování dvou molekul, γ H2AX a 53BP1, které jsou nezbytné pro správné rozpoznání dvoj-řetězcových zlomů DNA a následnou opravu těchto zlomů. Tyto výsledky naznačují, že narušená odpověď na DNA poškození by mohla přispívat k patogenezi Huntingtonovy choroby.

Vokalizace hlasů u pacientů s HCH je běžně vnímána jako drsná, chraptivá, nezvučná. Digitální analýza signálu umožňuje kvantifikovat stupeň chrapotu a tím poskytnout levný, neinvazivní a efektivní biomarker HCH. Úmyslem této studie je tedy prozkoumat, zda změny pozorované u člověka jsou přítomné i v miniprasečím modelu HCH. A jaký je závěr výzkumu? Ačkoliv odlišnosti vokálního aparátu mezi člověkem a miniprasetem jsou zřejmé, zjištění naznačují, že patofyziologické mechanismy HCH ovlivňují hlas u člověka i u miniprasete podobně. Komplexní vokální posouzení může být tak vhodné pro časné monitorování nástupu nemoci.

Jedním z dalších neinvazivních přístupů testování HCH je **měření poruch fyzické aktivity** kanců použitím telemetrických akcelerometrů. Tyto poruchy mohou být charakterizované deficitem spánku a cirkadiálních rytmy TgHD kanců. Ukázalo se, že telemetrické akcelerometry budou v budoucnu hrát důležitou roli při studiu fyzické aktivity, neboť se jedná o přesnou, objektivní a automatickou metodu pro klasifikaci poruch tělesné aktivity.

Za zmínku rozhodně stojí i **behaviorální studie** a s tím spojené změny v chování, **motorické dovednosti a schopnost učení** TgHD miniprasat v srovnání s WT jedinci. Pomocí behaviorálních testů jsme schopni pozorovat strach nebo neschopnost nejstarších TgHD miniprasat vykonávat určité zkoušky, a to hlavně v situacích, které vyvolávají stres. Významné rozdíly mezi TgHD a WT prasaty byly zaznamenány v schopnosti

šlápnout na kladinu a projít po zvýšené kladině. Další test, spočívající z vyvedení z rovnováhy, ukázal významný rozdíl u TgHD zvířat. Zároveň nestabilní a vratké pohyby zadních končetin byly pozorovány u 5 let starých zvířat. Můžeme tedy říci, že postupně s přibývajícím věkem zvířat se začíná více projevovat i jejich pohybový handicap, což předurčuje daný model jako slibný pro preklinické testování nových terapeutických přístupů HCH.

Závěr konference patřil klinickým studiím, z kterých vyplývalo, že **nejslibnější terapeutický přístup je snižování exprese mutovaného huntingtinu (mHtt) pomocí genové terapie**. V této souvislosti bych tedy ráda zmínila, že náš miniprasečí model pro HCH je také využíván k preklinickému testování ve spolupráci s biomedicínskou nizozemskou firmou UNIQURE. Cílem studie je právě **testování snížení exprese mHtt** na úrovni RNA. V pilotní studii byla genová terapie injikována do striata a thalamu TgHD miniprasat. Zvířata byla po třech měsících usmrcena a v současné době je získaný materiál vyhodnocován z hlediska efektivity i bezpečnosti. Charakterizace tohoto modelu je proto důležitá pro další preklinické testování nových terapeutických přístupů.

NOVÁ RADA SPHCH

Na členské schůzi konané dne 22. dubna 2016 v Pardubicích byla na funkční období 6 let zvolena nová Rada SPHCH ve složení:

- PharmDr. Zdeňka Vondráčková – předsedkyně,
- Mgr. Monika Baxa – 1. místopředsedkyně,
- Ing. Jiří Hruďa, EURING – 2. místopředseda.

Zvolena byla také revizní komise ve složení:

- Předseda revizní komise: Josef Hubený,
- Členky revizní komise: Pavla Šašinková, DiS., a Eva Jedličková.

VZPOMÍNKA NA MARTINU ŠESTÁKOVOU



Dne 8. srpna 2016 nás navždy opustila naše milovaná Martina Šestáková, která měla vždy úsměv na tváři a pozitivní myšlení i v těžkých dobách jejího zdraví. Bohužel tenhle boj s nemocí nemohla vyhrát. Zůstane v našich srdcích se svým nezapomenutelným úsměvem. Máme Tě všichni rádi.

IHA A EHA MAJÍ NOVÉ PŘEDSEDKYNĚ



Živilė Navikienė



Astri Arnesen

Součástí kongresu EHA, který se konal letos v září v Nizozemském Haagu, byla i volba představenstev IHA (Mezinárodní huntingtonská asociace) a EHA (Evropská huntingtonská asociace). Předsedkyní IHA je Živilė Navikienė z Litvy a předsedkyní EHA byla zvolena Astri Arnesen z Norska.

OZNÁMENÍ

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? Čtete náš měsíčník HUNTINGTON.cz, který najdete vždy koncem měsíce na našich internetových stránkách www.huntington.cz/aktivity/mesicnik-huntingtoncz/, 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 HK

Půjčovnu řídí pan Bc. Jiří Havelka, kontakt 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, potom je cena 20 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 www.muzes.cz. **Webové stránky přináší 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.

POMOZTE SPHCH NAKUPOVÁNÍM PŘES GIVT.CZ

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

Jak to funguje? GIVT.cz je placený e-shop za konkrétní nákupy. Suma, kterou GIVT.cz obdrží, se dělí na poloviny. Jedna 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, zdali 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

NAKUPUJETE PŘES INTERNET? PODPOŘTE SPCH!

JAK TO FUNGUJE?



Věděli jste, že nyní můžete naší organizaci pomoci i obvyklým nákupem na internetu?

1. Nakupujte na oblíbených e-shopech

2. Část z vaší útraty půjde nám

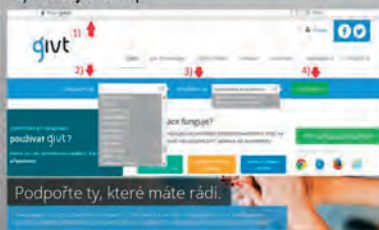
3. Vy nezaplatíte ani korunu navíc!



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



GIVT.cz je placený e-shop, za konkrétní nákupy. Suma, kterou GIVT.cz obdrží, se dělí na poloviny. Jedna polovina jde na zvelou 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.



VZPOMÍNKA NA SPOLEČNÉ SETKÁNÍ



KONTAKTY

MULTIDISCIPLINÁRNÍ TÝM

1. LF UK a VFN Praha

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

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

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

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

Dotazy na psychiatrické problémy

MUDr. Tereza Uhrová, Ph.D., 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 Konvalinková, tel.: 224 965 513

PSYCHIATRICKÁ KLINIKA

Ke Karlovu 11, 120 00 Praha 2

doc. 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

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

NEUROLOGICKÁ KLINIKA

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

MUDr. Michaela Kaiserová, 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, Ph.D., 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

Pekařská 53, 656 91 Brno

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

PSYCHIATRICKÁ KLINIKA

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@braillnet.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 REPROMEDA s.r.o.

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

Mgr. Miroslav Horňák, 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 Elsesberg 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 Assotiation (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, predsedkyňa: 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 sociálních věcí) atp.

Umění doprovázet

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

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

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: rusty1@centrum.cz

Poradenství pro oblast pohybové terapie, Pohybová cvičení přes Skype

Mgr. Eliška Vondráčková, mobil: 731 383 940, e-mail: vondrackova.ela@seznam.cz

Poradenství v oblasti muzikoterapie

Mgr. Eva Motyčková, mobil: 604 726 490, e-mail: mladaeva@centrum.cz

Poradenství v oblasti správné výživy

Mgr. Tereza Novotná, mobil: 606 675 019, e-mail: terezaa.novotna@gmail.com

Poradenství v oblasti ergoterapie

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

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

Poradna pro rodinnou terapii

PhDr. Jana Kovařovicová, Vršovicka 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 37/46, 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.

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

Ing. Jiří Hruďa, EUR ING, Bělobranské nám. 6, 530 02 Pardubice, tel.: 724 903 243, e-mail: info@huntington.cz, hruďaHD@seznam.cz, jirihruďa@seznam.cz

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

Paskovská 244, 720 00 Ostrava Hřabová, 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 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 a šíří osvětu mezi veřejností. Díky spolupráci s Diecézní katolickou charitou v Hradci Králové je v provozu půjčovna zdravotnických pomůcek pro pacienty s HCH.

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

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

Sídlo společnosti: Velké náměstí 37/46, 500 03 Hradec Králové

PharmDr. Zdeňka Vondráčková

Česká Čermná 41, 549 21 Česká Čermná

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

Mgr. Monika Baxa

Střemy 100, 277 21 Nebužely

Mobil: 733 575 075, e-mail: monika.baxa@huntington.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. 49 – 2016

Počet výtisků: 750 ks

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

Ing. Jiří Hruša, Zuzana Maurová

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

ISSN1803-4500



SeniAngel

Jistota
včasné
pomoci

Chytré SOS
tlačítko přivolá
pomoc v pravý čas!
Při pádu reaguje
pádový senzor.
GPS lokalizace
určí polohu
člověka v tísni.

volejte zdarma

800 77 33 77

www.seniangel.eu

Fresubin® DRINK

Vyzkoušejte
NĚCO
NOVÉHO!



Vychladit protřepat súsměvem 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.



**FRESENIUS
KABI**

caring for life



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 pacientských 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 pročištěje 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

Tantum Verde proti bolesti v krku. Nepostradatelný.

TANTUM
VERDE®



Tantum Verde, Tantum Verde Mint, Tantum Verde Lemon, Tantum Verde Eucalyptus, Tantum Verde Orange and Honey a Tantum Verde Spray Forte obsahuje benzydamin hydrochlorid. Lék k místnímu užití v ústech a krku. Čtěte pečlivě příbalovou informaci.

Najdete nás:



Tantum Verde
Česká republika



Angelini Pharma Česká republika s.r.o., Páteřní 7, 635 00 Brno
tel.: 546 123 111, www.angelini.cz

www.bolimevkrku.cz
www.tantumverde.cz