

# ARCHA

SPOLEČNOST PRO POMOC PŘI HUNTINGTONOVĚ CHOROBE

## ZPRAVODAJ



Číslo 51/2017

# MediSpend™

Ten nejlepší dárek při obtížích s polykáním léků

MediSpend™ je zdravotnický prostředek, který usnadňuje polknutí tablet a kapslí.

**MediSpend™ je ideální pro pacienty s obtížemi s polykáním.**

- ✓ **citronová příchut'** maskuje nepříjemnou chuť léku
- ✓ krémovitá konzistence **usnadňuje polknutí** tablety nebo kapsle
- ✓ **snižuje riziko vdechnutí** léku
- ✓ vhodný i **pro diabetiky**

Jistě oceníte praktické balení v lahvi opatřené pumpou pro snadné dávkování. Balení obsahuje 1 litr tekutiny pro dlouhodobé užívání. MediSpend™ je možné používat až 1 rok po otevření.

MediSpend™ neobsahuje líh, cukr, lepek ani laktózu a je tak vhodný pro všechny pacienty od 2 let, schopné samostatně polknout.



## Instrukce pro pacienta



### Krok 1.

Umístěte Váš lék na lžiči.



### Krok 2.

Přidejte 10 ml (2x stisknutí pumpy) MediSpend™ k lékům, tak, aby byl lék celý navlhčený tekutinou.



### Krok 3.

Užijte svůj lék s MediSpend™.

Praktické balení s pumpičkou k dostání v lékárně.

# PF 2018

Tím nejkrásnějším dárkem k Vánocům  
není nic, co se zlatem třpytí ...  
... je to úsměv, láska, pohlázení.  
Nad takový dárek není.

Děkujeme za podporu a spolupráci  
a do nového roku ze srdce přejeme  
jen to nejlepší  
SPHCH





# PŮJČOVNA ZDRAVOTNICKÝCH POMŮCEK PRO NEMOCNÉ HUNTINGTONOVOU CHOROBU



Půjčovnu zdravotnických pomůcek pro nemocné Huntingtonovou chorobou provozuje Diecézní katolická charita Hradec Králové ve spolupráci se Společností pro pomoc při Huntingtonově chorobě (SPHCH).



**Co je cílem půjčovny:** Zkvalitnit péči o pacienty a umožnit jim setrvat co nejdéle v domácím prostředí.

**Pomůcky k zapůjčení:** V půjčovně jsou k dispozici **2 typy speciálních křesel, polohovací lůžka a vanové zvedáky AQUATEC Fortuna.** Pomůcky zvyšují komfort a bezpečí postiženého a usnadňují situaci pečujícím osobám. Křesla jsou pohodlná a nastavitelná, zabraňují sklouznutí pacienta.



*Křeslo Omega*



*Křeslo Halesworth*

**Podmínky pronájmu:** Pomůcka se přenechává do užívání na dobu určitou na základě doporučení ošetřujícího odborného lékaře.

Při podpisu smlouvy uživatel uhradí vratnou kauci ve výši 1000,-Kč za jednu pomůcku, dále 300,-Kč (včetně DPH) měsíčně za každou pomůcku při nájmu křesla a lůžka.

Po dohodě zajistí organizace dovoz pomůcky na místo určení.

## **Kontaktní adresa:**

Diecézní katolická charita Hradec Králové  
Velké náměstí 37/46  
500 01 Hradec Králové  
Tel. č.: 495 063 135

## **Kontaktní osoby:**

Bc. Jiří Havelka  
Tel. č.: 731 402 271  
Bc. Alena Lorencová  
Tel. č.: 731 402 276



## 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:

**„Cesta k úspěchu je chůze od neúspěchu k neúspěchu s neuvadajícím nadšením.“**

*Autorem citátu je Winston Churchill*

## 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.

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

## VDÁNO S LASKAVOU PODPOROU:

Beiersdorf, spol. s r.o.

Fargon, a.s.

Fressenius Kabi, s.r.o.

Královéhradecký kraj

Ministerstvo zdravotnictví ČR – Program grantové podpory

# OBSAH

---

|                                                                                                                  |           |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------|
| <b>ÚVOD .....</b>                                                                                                | <b>8</b>  |
| Úvodník .....                                                                                                    | 8         |
| Přeji nám všem sílu a naději .....                                                                               | 11        |
| Ještě se najdou ochotní dárci .....                                                                              | 12        |
| <b>INFORMACE.....</b>                                                                                            | <b>13</b> |
| Domácí pohybová cvičení .....                                                                                    | 13        |
| Domácí ergoterapeutická cvičení .....                                                                            | 14        |
| <b>ČLÁNKY .....</b>                                                                                              | <b>15</b> |
| Studie týkající se léku na „tlumení genu“ HCH je na dobré cestě .....                                            | 15        |
| Lze pomocí metody CRISPR zvítězit nad Huntingtonovou chorobou? .....                                             | 19        |
| Měření přežití bez progresu nemoci by mohlo pomoci vědcům hodnotit postup HD ...                                 | 22        |
| AOP Orphan Pharmaceutic získala selisistat .....                                                                 | 24        |
| <b>PŘÍBĚHY .....</b>                                                                                             | <b>25</b> |
| Děkuji pane profesore Rothe .....                                                                                | 25        |
| Všechno nejlepší k 100. narozeninám, Marjorie Guthrie .....                                                      | 26        |
| Život v rodině s HCH.....                                                                                        | 27        |
| <b>VZPOMÍNKYNASPOLEČNÁSETKÁNÍ .....</b>                                                                          | <b>30</b> |
| Setkání po létech? .....                                                                                         | 30        |
| Vzpomínka z Nivnice .....                                                                                        | 30        |
| Naše první rekondice .....                                                                                       | 31        |
| Setkání po dlouhé době .....                                                                                     | 31        |
| <b>ZDRAVOTNÍPROBLEMATIKA.....</b>                                                                                | <b>32</b> |
| Kurz bazální stimulace .....                                                                                     | 32        |
| Principy bazální stimulace .....                                                                                 | 32        |
| Jak získat kompenzační pomůcku.....                                                                              | 36        |
| Převod zapůjčeného vyraženého zdravotnického prostředku zdravotní<br>pojišťovnou do vlastnictví pojištěnce ..... | 37        |
| <b>SOCIÁLNÍPROBLEMATIKA .....</b>                                                                                | <b>39</b> |
| Senát schválil novelu zákona o dávkách pro OZP .....                                                             | 39        |
| Změny u příspěvku na mobilitu a na zvláštní kompenzační pomůcku – auto ...                                       | 40        |
| Změny v dávkách nemocenského pojištění v roce 2018 .....                                                         | 40        |
| <b>MOŽNOSTILÉČBYHCHVČR .....</b>                                                                                 | <b>42</b> |
| <b>MOŽNOSTIGENETICKÉHOTESTOVÁNÍVČR.....</b>                                                                      | <b>47</b> |

## **MOŽNOSTI POBYTOVÝCH ZAŘÍZENÍ PRO PACIENTY S HCH V ČR... 51**

|                            |    |
|----------------------------|----|
| Jihočeský kraj .....       | 51 |
| Jihomoravský kraj .....    | 52 |
| Kraj Vysočina .....        | 52 |
| Královéhradecký kraj ..... | 53 |
| Moravskoslezský kraj ..... | 54 |
| Pardubický kraj .....      | 55 |
| Praha .....                | 56 |
| Ústecký kraj .....         | 56 |
| Zlínský kraj .....         | 57 |

## **STALO SE ..... 58**

|                                                                                |    |
|--------------------------------------------------------------------------------|----|
| Stronger Together .....                                                        | 58 |
| Vznikla HD koalice pro zastoupení pacientů a rodin s HCH v klinickém výzkumu . | 64 |
| Veletrh REHAPROTEX 2017 .....                                                  | 65 |
| Projekty realizované v roce 2017 a plánované na rok 2018 .....                 | 65 |

## **OZNÁMENÍ ..... 69**

|                                                        |    |
|--------------------------------------------------------|----|
| Rekondičně-edukační víkendové pobyty v roce 2018 ..... | 69 |
| Plánované projekty SPHCH pro rok 2018 .....            | 69 |
| SPHCH na Facebooku .....                               | 69 |
| Stav půjčovny zdravotnických pomůcek v HK .....        | 69 |
| NGO Market 2017 .....                                  | 70 |
| Kniha „Nutriční podpora“ .....                         | 70 |
| Časopis „Můžeš“ .....                                  | 70 |
| Časopis „Mosty“ .....                                  | 71 |
| Pomozte SPHCH nakupováním přes GIVT.cz .....           | 71 |

## **KONTAKTY ..... 72**

|                              |    |
|------------------------------|----|
| Multidisciplinární tým ..... | 72 |
| Organizace a instituce ..... | 74 |
| Mezinárodní organizace ..... | 75 |
| Poradny .....                | 75 |

## **HUNTINGTONOVÁ CHOROBA ..... 77**

# ÚVOD

---

## ÚVODNÍK

*PharmDr. Zdeňka Vondráčková*



Vážení a milí příznivci SPHCH, v tento adventní čas jsem pro Vás ještě nikdy nezačínala psát úvodník do Archy. Velice se všem omlouváme, ale starostí a povinností bylo kolem nás tolik, že se nám vydání Archy přeneslo až do doby adventní.

Já jsem sice mohla začít psát již dříve, ale všem, se kterými připravujeme Archu do tisku, vždycky říkám, že není jednoduché se naladit, připravit si své srdce a podělit se s Vámi o své pocity, starosti, či radosti v práci pro SPHCH.

Letošní rok byl velmi náročný především z důvodů velkého zaneprázdnění mé osoby a stejně tak v přecenění zrealizování všech naplánovaných projektů. Nakonec nás na skutečnou práci zbylo málo. Jen tlak paní účetní nás nutil držet se naplánovaných projektů.

Jiří Hruza pro své zdravotní problémy nemohl pracovat v takovém nasazení, jako jsme byli spolu zvyklí doposud. Byli jsme přece jenom dost dobře sehraná dvojka. Řekla bych, že to byla až vzácná sehranost našeho minitýmu. Co jeden neuměl, udělal automaticky ten druhý a naopak. Vcelku nám vše klapalo a zvládli jsme aktivity, o kterých se nám před 15 lety, když jsme vstoupili do Rady SPHCH, ani nesnilo.

Za absolutní vrchol naší spolupráce považuji kongres EHA a EHDN 2010 v Praze. Česká SPHCH se tak stala velice důležitou a respektovanou huntingtonskou organizací v celém světě. Jiří byl neuvěřitelně zdatný v přípravě všech zahraničních cest. I když jsme vždy museli nechávat kolem 10 dnů na tyto aktivity ze své osobní dovolené, zvládali jsme to dobře.

Já jsem zase velice přesně vycítila, koho pozvat do Čech, kterou brožuru nechat přeložit a připravit k tisku a stejně si tak považuji aktivitu v oblasti PGD.

Opravdu jsme to zvládali víc než dobře.

Jiří se letos rozhodl skončit s aktivní prací pro SPHCH, chtěla jsem proto skončit také. Měla jsem pocit, že bez jeho partnerství, toho bude na mne moc a že to vše neopodstatním uhlídat a vést na stejné úrovni jako jsme byli zvyklí.

Rekondice v Prostějově však dala mým cílům jiný směr.

Nedokázala jsem pod tlakem starších členů SPHCH a zástupců spolupracujících firem říci, že končím. Je to nesmírný závazek, který jsem opět přijala na svá bedra.

Nemohla bych přijmout i nadále předsednictví v SPHCH, kdyby můj manžel na tom zdravotně ještě nebyl relativně dobře a kdyby moji rodiče, i když osmdesátiletí, se nedokázali sami postarat o dům i zahradu. Bez jejich zastání, bych již na práci v SPHCH neměla dostatek času. Píši Vám to otevřeně, protože vše se může změnit ze dne na den.



A co přinesl ještě dalšího letošní rok v SPHCH?

Po absolvování kontroly na Inspektorátu práce v Hradci Králové víme, že pracovní smlouvy i na DPP musí být spojeny se školením řidičů, vykazujeme-li cestovní příkazy, s lékařskou prohlídkou, případně hmotnou zodpovědností za svěřené projekty a školení bezpečnosti práce.

Doposud jsme s Jiřím pracovali z čisté dobrovolnosti a domnívali jsme se, že když si nebudeme vykazovat např. diety, při absolvování služební cesty, že budeme SPHCH šetřit finance. Ale není tomu tak. Proto se v současné době se především paní Iva Vestfálová zabývá přípravou všech pracovních smluv, abychom dostáli všem požadavkům zákonů, které se týkají i neziskovek. Jsem ráda, že se tohoto úkolu ujala.

V příštím roce budeme mít také pravděpodobně novou paní účetní a ta nás snad bude hlídat stejně pečlivě jako paní Ing. Marie Baxová.

Na další členské schůzi v Pardubicích na jaře 2018 budeme muset také domluvit finanční ohodnocení za práci, která bude odváděna pro SPHCH. Z přednášek, které absolvovala Mgr. Monika Baxa a Iva Vestfálová, je jasné, že se musí stanovit hodinový tarif, tarif za administraci projektů a práci fundraiserů, či práci tajemníka a pokladníka. Členská schůze bude také muset schválit novou vnitřní směrnici na rok 2018 a určit finanční hodnocení dobrovolnické činnosti pro SPHCH a určit zaměstnance, kteří budou hmotně zodpovědní a do jaké výše za svěřené hodnoty.

Since jsem si položila otázku, co letošní rok přinesl nového a mluvím o budoucnosti. Toto vše však vyplynulo z kontrol úřadů, které jsme letos museli podstoupit.

V roce 2016 jsme navázali bližší spolupráci s farmaceutickou firmou AOP, která naše tištěné materiály rozvázela především do neurologických ordinací, ale i psychiatrických a prezentovala naši organizaci a práci na kongresech jak neurologických, tak psychiatrických. Myslím si, že pro SPHCH to znamená další možnost rozšířit povědomí o HCH a problémech pacientů a jejich rodin.

V letošním roce jsme pokračovali s přednáškami v sociálních zařízeních. Letošní přednášky byly všechny v zařízeních sociál. služeb velice nápomocné konkrétním pacientům. Myslím si, že zdravotní sestřičky, stejně tak i sociální pracovnice, pečovatelky či pečovatelé naše vystoupení přijali velice aktivně a motivačně. Musím na tomto místě znovu tímto poděkovat za aktivitu paní Ing. Martině Musilové, která před 3 lety podala na Švýcarsko-český fond žádost o projekt na vzdělávání v sociálních službách. Letos se v tom vlastně jenom pokračovalo z dotací MZČR.

Zpětně si uvědomuji, že naše mravenčí snažení, obětování dovolených všech přednášejících začíná nésti první ovoce. O naše nemocné a blízké, až my rodiče, či partneři nebudeme moci, bude snad dobře postaráno v zařízeních, kde jsme byli edukovat. Opravdu cítím, že pečovatelé a sestřičky chápou složitost pacientů s HCH a jejich bezmocnost v určité fázi zvládat komunikaci, sebeobsahu a naštvanost nad svými ztrátami. HCH je nemoc, která bere pacientům vše, co se od svého batolecího věku naučili, ale nebere jim uvědomění si, že to a toto a i tamto už nezvládnou a že ani svým blízkým nedokážou říci, že je mají rádi a že je nesmírně potřebují a chtějí být s nimi. Je to tak bolestivé. Partneři pacientů s HCH pochovají svého partnera, či děti své rodiče

a netuší, kdy HCH zaútočí svými ztrátami na ně nebo na jejich děti. Netuší, kdy budou opět muset změnit svůj život a místo péče o své chřadnoucí tělo se budou muset starat o své dospělé děti, které začnou ztrácet své dovednosti a soběstačnost. V této chvíli opět myslím na ty rodiče, ke kterým se vrací od dosavadních partnerů jejich děti, kteří nemohou vidět růst svá vnoučata, ale i na ty pacienty, kteří neměli partnery a už nemají ani rodiče, vyrůstali např. v dětských domovech a HCH je nakonec přivedla na ulici.

Říkám si proto v tomto adventním čase: Najde se někdo, kdo vymyslí nějakou aktivitu, která pomůže těmto, zpravidla mladým nemocným, o kterých společnost z valné většiny vůbec netuší, že by příčinou jejich problémů mohla být Huntingtonova nemoc. Byla by to úžasná adventní aktivita. Kdo z Vás by měl takovou kuráž a udělat něco podobného jako mají Vozičkáři z Paraplete?

Naši nemocní potřebují také cvičení, ergoterapii a kognitivní trénink, aby ztráty nebyly tak rychlé a společnost, aby nebyli sami, buď doma, protože rodiče, či partneři musí být v zaměstnání. V Holandsku mají i denní, ale i týdenní stacionáře a na víkend si berou děti, či partnery do určitého stadia domů, anebo rodina tráví čas v zařízení se svým nemocným.

To by byl adventní dárek, ale ten už já s Jiřím nezrealizujeme.

Tohoto se musí ujmout už další generace, která musí pochopit jednu jedinou věc. My jsme s Jiřím a multidisciplinárním týmem českou SPHCH dostali na tuto úroveň. Naším cílem bylo, až my tady nebudeme, aby bylo o naše děti, či partnery postaráno. Já jsem všude vždy zdůrazňovala, že nemůžeme žít jenom tady a teď, že v huntingtonském hnutí musíme myslet na své blízké a aktivně hledat pomoc od profesionálů, mluvit o tom na veřejnosti a nezavírat před budoucími problémy oči.

Ted' předáváme štafetu. Kdyby však měla SPHCH zaniknout pro nízkou podporu členů a rodin, byla by to pro ČR velká ztráta.

Takže letošní moje adventní výzva je: dívejte se, přemýšlejte, hledejte i v sobě a nezůstávejte se svými problémy sami. Bude se Vám potom snadněji žít.

Adventní koncert 2018 pro SPHCH by byla další velká iniciativa SPHCH. Kdo máte takový projekt, se kterým bychom se mohli ucházet?

Přeji Vám klidné, pohodové Vánoce a také nějaká milá a příjemná překvapení a ať HCH Vaše rodiny opustí.

*Z celého srdce Vaše předsedkyně Zdeňka Vondráčková*

Chcete, aby měli vaši blízcí v budoucnu reálnou šanci na kvalitní životní podmínky v nemoci? Podpořte prosím finančně SPHCH na čísle účtu: **1543349/0800.**

# PŘEJI NÁM VŠEM SÍLU A NADĚJI

Ing. Martina Musilová



Vážené členky, vážení členové,  
dovolte mi ještě jednou poděkovat za vaši důvěru, kterou jste mně dali při volbě do Rady SPHCH. Byla jsem zvolena místo Ing. Hrudý, který odvedl obrovský kus práce, a doufám, že se mi podaří na jeho činnost navázat.

Většina z vás, kteří jezdí na rekondiční pobyty, mě zná a ví, že se s SPHCH společně snažíme pomáhat nejen pacientům s HCH, ale také jejich rodinám a blízkým. I jako osoba, která není zatížená HCH, chápu, jak těžké chvíle prožíváte a jak obtížná rozhodnutí musíte dělat. Jak často k boji s HCH přibude ještě boj s nedostatkem pochopení, soucitu, pomoci a informací, ať už ze strany úřadů nebo někdy i lékařů. Vždy mě velice potěší, když se k nám dostane zpráva, že se podařilo nějaký „boj“ vyhrát, třeba i s naší pomocí.

Velice ráda bych vám představila svou vizi o činnosti SPHCH, která se skládá ze tří stěžejních bodů:

- **Chci, aby se aktivity SPHCH co nejvíce přizpůsobovaly potřebám vás všech** – abychom dovedli rychle a efektivně pomoci s aktuálními problémy, které vás trápí, a aby projekty, které realizujeme, byly pro vás co nejvíce přínosné.
- Druhým cílem je **celková profesionalizace práce organizace** – už se totiž nejedná jen o pár rodin, které k sobě měly blízko a vždy si pomáhaly. Dnes je potřeba řešit obtížné situace, a to v rámci celé republiky. Často se jedná o závažné problémy, které vyžadují odbornou radu a pomoc (nejen lékařskou, ale třeba i sociální, majetkovou nebo finanční), proto je důležité, abychom měli ve svých řadách i další profesionály (např. právníky, sociální pracovníky), kteří budou vědět, jak co nejrychleji a nejefektivněji pomoci.
- Poslední vizí, možná si řeknete, že spíše snem, je **specializované sociální zařízení pro pacienty s HCH**, které by SPHCH založila nebo pomohla založit, protože to je jeden z nejčastějších dotazů, se kterým se na nás obrácíte. Dnes bohužel také jeden z nejhůře řešitelných.

Doufám, že se nám podaří zdárně pokračovat v činnosti a zajistit pro vás co nejlepší péči, co nejvíce nových informací, přínosných a smysluplných aktivit. Věřím, že u nás budete nacházet i nadále podporu, radu, útěchu a také i radost. Jedno staré přísloví říká, že „sdílená starost je poloviční a sdílená radost je dvojnásobná“.

Užívejte si všechno milé a veselé v tomto předvánočním čase, a pokud je to možné, hod'te starosti na chvíli za hlavu, i když je to velice obtížné. Do nového roku přeji vám všem hlavně hodně naděje, pomoci, porozumění a co nejvíce splněných přání.

Martina Musilová

## JEŠTĚ SE NAJDOU OCHOTNÍ DÁRCI

Ing. Jiří Hruďa



Oslovila mne paní Mgr. Poddaná, ředitelka pardubické nadace 2P a pozvala mne na křest kalendáře pro rok 2018 s fotografiemi Pardubic.

Celá akce se konala v rytířských sálech pardubického zámku, v úžasných prostorách, které dýchají historií. Schodiště, které k sálům vede, mi dalo dost zabrat při cestách nahoru i dolů, ale nakonec jsem to i s mými bolavými koleny zvládnul. Doprovázela mně Ing. Martina Musilová, která pořídila i pár fotografií. Na mně zbylo, abych plénům krátce informoval o HCH a SPHCH.

To, že SPHCH informuje a sdílí se zájemci z řad nemocných, osob v riziku, pečujících a dalších zájemců z různých okruhů, přítomné oslovilo, a ještě když jsem odcházel, tak mne lidi zastavovali a doptávali se na další podrobnosti.

Jak jsem již uvedl, jednalo se o křest kalendáře. Jeden výtisk byl skutečně polit pár kapkami sektu, jehož zbytek jsme jako účastníci křtu museli nakonec vypít. Pak následovala dražba jednotlivých fotografií z kalendáře, které byly zarámované a připravené k pověšení na stěnu jako obrazy. Bylo to zajímavé a dost napínavé. Také jsem si na jednu fotografii přihodil, ale pak se začaly hrnout další příhozy, na které jsem již neměl. Tato fotografie byla nakonec vydražena za nejvyšší částku. Tak mně alespoň potěšilo, že jsem měl dobrý výběr. Celkem se dražbou získalo 70 500 Kč, které budou rozděleny mezi 3 přítomné organizace – Oblastní charitu Pardubice, SPHCH a spolek Amalthea, z.s.

Slavnost byla zpestřena i hudebními vložkami výborného pianisty Jiřího Kožnara a zpěvačky, jejíž jméno si už nepamatuju.

Dál chci zmínit mé ukončení členství v Radě SPHCH. Částečně na mně tlačí věk a zdravotní problémy a částečně i péče o mou nemocnou dceru Moniku. Tak se chci se všemi rozloučit a jak je zřejmé z výše uvedeného komentáře k dražbě, tak se práce pro SPHCH úplně nevzdávám a jsem připraven se i v budoucnu angažovat. Na ta léta od roku 2002, kdy jsem byl zvolen do Rady, mám hlavně dobré vzpomínky a děkuji PharmDr. Zdeňce Vondráčkové za ta léta tvořivé spolupráce.

# INFORMACE

---

## DOMÁCÍ POHYBOVÁ CVIČENÍ

*Bc. Marta Pudilová, pohybový terapeut*

Milí čtenáři,

pojďme si znovu připomenout, proč je pro nás a naše tělo důležitá **pohybová aktivita**.

Vzhledem k tomu, že v současné době stále neexistuje lék na léčbu Huntingtonovy choroby, je důležité využít léčebných režimů ve formě fyzikální terapie. Huntingtonova choroba, jak už víme, zasahuje oblasti motoriky, kognitivních funkcí a ovlivňuje i oblast chování. **Fyzikální terapie (fyzioterapie, pohybové aktivity, ergoterapie, logopedie) zmírňuje nástup výše zmíněných symptomů a napomáhá k celkovému zkvalitnění života.** Dochází k rozvoji kondice těla, a to jak duševní, tak tělesné.

Pohybové aktivity mají velký vliv na neuromuskulární a kardiovaskulární systém. Nejenže přispívají k lepšímu oxykličování a prokrvování mozku (zvyšují jeho funkční schopnosti, snižují depresivní pocity a pocit frustrace), zvyšují kapacitu plic, zkvalitňují srdeční činnost, což vede k lepší distribuci kyslíku krví do celého těla.

Dalším přínosem **je zkvalitnění kostní hustoty** – mineralizace kostí. A to díky jejich zatěžování. Posilováním, chůzí v terénu anebo do schodů, dochází k prevenci řídnutí kostí, snížení rizika osteoporózy a chronických zlomenin.

Pohyb má blahodárný vliv **i na trávicí systém**. Napomáhá nám k udržení nebo dosažení optimální tělesné váhy. Podporuje pravidelné vyprazdňování a podporuje **imunitní systém**.

Pohybová aktivita by pro vás neměla být vynucená nutnost, ale **zábava**. Při pozitivním vnímání pohybu dochází k vyplavování endorfinů, které pozitivně ovlivňují vaši náladu a kvalitu spánku. Proto dělejte vždy to, co vás baví. Pro někoho to může být procházka, někdo si raději zacvičí doma (fitnesscentrum), další využije plavání atd.

Věnujte svému tělu každý den chvilku, mějte se rádi a vaše tělo se vám odvděčí.

Pokud nemáte možnost cvičení ve vašem okolí, **zacvičte si „přes Skype“ s pohybovým terapeutem**. Těšíme se na Vás!

**KDE:** u Vás doma, prostřednictvím SKYPE videohovoru – po internetu  
**KDY:** v úterý 17:00–18:00 hod.  
v pátek 17:30–18:30 hod.

**CO JE POTŘEBA:** připojení k internetu, stažený program SKYPE, webkamera  
+ mikrofon

**POMŮCKY:** podložka, gymball...  
**ZAMĚŘENÍ:** zahřátí, dechová cvičení, posilovací cviky na zádomé, břišní svaly a svaly dolních končetin, koordinační cviky, posílení středové části těla, uvolnění a strečink.

**KONTAKT:** Marta Pudilová, e-mail: [marta.pudilova@seznam.cz](mailto:marta.pudilova@seznam.cz)  
(možnost domluvit se i na jiný termín)



## DOMÁCÍ ERGOTERAPEUTICKÁ CVIČENÍ

Nabízíme Vám cvičení, při kterém se lehce zahřejeme, protáhneme některé svalové skupiny a zvýšíme jejich sílu. Zaměříme se především na posílení a obratnost horních končetin, trénink mozkových funkcí a celkovou pohodu.

Horní končetiny jsou velkým pokladem, který máme. Díky nim se oblékneme, najíme a zvládneme běžné denní aktivity. Jsou nám ku pomoci při dorozumívání s ostatními – ať už ve formě gest, písma či podání ruky při seznámení. Ruce jsou nám oporou. Podrží sklenku s osvěžující limonádou, podají dárek kamarádovi a pohladí po tváři naše milované a mnoho dalšího. Nejen proto si naše ruce zaslouží pozornost, péči a vděk.

Domluvit se, promluvit si, a hlavně si porozumět s ostatními je nesmírně důležité. Jsme tvorové společenští a komunikace je naším pomocníkem pro navazování a utužování vztahů.

Nezapomínejme ani na mozek. Zejména paměť, pozornost, představivost a další kognitivní funkce je potřeba trénovat.

Ráda bych ještě zmínila radost. Domnívám se, že by neměla chybět při žádných činnostech, které vykonáváme a které naplňují náš život. Radost je průvodcem celého tohoto cvičení, a i proto se těším, že se o ni budu moci s Vámi podělit.

Každá aktivita se počítá a je prospěšná jak pro naše tělo, tak i pro naši mysl a duši. Neváhejte a zapojte se! Je to velmi snadné. Nezáleží na tom, kde bydlíte, jaké máte zdravotní omezení, nebo kolik je Vám let. Stačí se ozvat. Domluvíme se a společně se do toho pustíme.

Těšíme se na Vás!

|                       |                                                                                |
|-----------------------|--------------------------------------------------------------------------------|
| <b>KDE:</b>           | u Vás doma, prostřednictvím SKYPE videohovoru – po internetu,                  |
| <b>KDY:</b>           | ve středu 18.00–19.00 hod,                                                     |
| <b>CO JE POTŘEBA:</b> | připojení k internetu, stažený program SKYPE, webkamera<br>+ mikrofón          |
| <b>POMŮCKY:</b>       | drobné cvičební pomůcky, i běžné předměty z domácnosti, cvičí se u stolu       |
| <b>ZAMĚŘENÍ:</b>      | zahřátí, protažení a posílení svalů horních končetin, trénink mozkových funkcí |
| <b>KONTAKT:</b>       | Helena Tlachačová, e-mail: H.Kirschova@seznam.cz                               |

### STUDIE TÝKAJÍCÍ SE LÉKU NA „TLUMENÍ GENU“ HCH JE NA DOBRÉ CESTĚ

Dr. Jeff Carroll, [www.hdbuzz.com](http://www.hdbuzz.com), překlad: Mgr. & Mgr. Adriana Fico

Společnost Ionis Pharmaceuticals zahájila na konci r. 2015 vůbec **první testování léčiva na snížení hladiny huntingtinu**, kterému se též říká lék na tlumení genů. Společnost nedávno informovala o dvou důležitých milnících – **pro testování již byl získán potřebný počet lidí** a pro dobrovolníky, kteří jsou do stávajícího testování zapojeni, **bude zahájena fáze tzv. otevřeného testování** (open-label extension). Ačkoliv nic není zaručeno, takovýto vývoj je pro program a jeho budoucnost jednoznačně příznivý.

#### Stručně si zopakujme, oč jde při snižování hladiny huntingtinu

Myšlenka, že by se dala „vypnout“ samotná příčina Huntingtonovy choroby, se objevila hned poté, co byl gen Huntingtonovy choroby (HD gen) v roce 1993 objeven.

První významnější úspěchy při realizaci této myšlenky se dostavily přibližně před deseti lety, kdy se v rámci několika studií na myších podařilo aktivitu HD genu snížit. Tím došlo ke snížení hladiny mutovaného huntingtinu, tedy proteinu, který je vyráběn právě dle HD genu. Snížení hladiny huntingtinu vedlo ve všech případech ke zlepšení symptomů choroby u myši s HCH.

**Všechna léčiva na snižování hladiny huntingtinu fungují na podobném principu – snaží se likvidovat „posla špatných zpráv“.** Gen je jakýmsi receptem pro výrobu proteinu, avšak mezi genem a proteinem vystupuje ještě chemický poslíček (RNA), který je v podstatě pracovní kopií genu. Pokud takového poslíčka odstraníte, výrobní linie se tím přeruší, a proto bude daného proteinu vyrobeno méně.

Léčiva na snižování hladiny huntingtinu jsou vyrobena z molekul podobných DNA, která je stavebním materiálem, z něhož se skládají naše geny. Jedná se o chemické látky, jež mají zvláštní schopnost se jedna na druhou pevně navázat, pokud je sekvence genetických „písmen“ správně uspořádána. Výrobci léčiv dokáží sestavit speciálně navržené molekuly, jejichž sekvence jim umožňuje navázat se právě na molekuly poslíčků HD genu a žádné jiné.

Jakmile buňka zaznamená, že poslíček má na sobě molekulu léčiva, rozpozná, že se stalo něco mimořádného a reaguje tím, že molekulu se zprávou zničí. Tím v konečném důsledku dochází ke snížení hladiny tohoto proteinu.

Samotné molekuly léčiva existují v mnoha podobách. Některé jsou z RNA (stejně jako náš poslíček), zatímco jiné jsou z DNA (stejně jako naše geny).

Dovoľte stručnou terminologickou poznámku. Mnozí (včetně časopisu HDBuzz) tato léčiva označují za tzv. „**gene silencing drugs**“, neboli **léčiva na tlumení, resp. umlčování genu**. Z tohoto názvu by se mohlo zdát, že se pokoušíme o jakési naprosté „vypnutí“ genu, což ale nejspíš není ani možné, ani žádoucí. Proto budeme stále čas-

těži používat pojem „léčiva na snížení hladiny huntingtinu“ (angl. huntingtin lowering drugs). Avšak ani termín „umlčování genu“ (gene silencing) neopustíme zcela, neboť je známější a jeho používání proto usnadňuje vyhledávání aktuálních článků na internetu.

## Probíhající studie

Kalifornská společnost, která probíhající studii vede, se začala zabývat HCH před deseti lety. Tehdy se jmenovala Isis Pharmaceuticals. Za tu dobu se hodně změnilo, včetně názvu společnosti, která se od r. 2015 jmenuje Ionis Pharmaceuticals.

**Účinná látka**, s níž společnost Ionis pracuje, se **jmenuje antimediatorový oligonukleotid (antisense oligonucleotide, neboli ASO)**. Jedná se o jednoduché vlákno DNA, která je chemicky upravená tak, aby přilnula k molekule se zprávou od genu huntingtin.

Ale aby to nebylo příliš jednoduché, má tato účinná látka dva názvy. Původně byla označována jako ISIS-443139, ale teď se jí říká IONIS-HTTRx nebo jen HTTRx, což je kombinace zkratky HTT, kterou odborníci používají pro gen huntingtin, a zkratky Rx, která se v anglosaských zemích ve farmaceutickém průmyslu používá pro léčbu nebo předpis. (Je legrační, že vlastně nevíme, z čeho zkratka Rx pochází, ale nejspíše je to z latinského názvu pro „recept“.)

Studie společnosti Ionis, na níž se podílí též profesorka Sarah Tabriziová z University College London, je vůbec prvním případem, kdy byly léky na snižování hladiny huntingtinu testovány na lidských pacientech. Stejně jako u jiných léčiv, která jsou testována poprvé, **je nutné v prvé řadě vyhodnotit bezpečnost**.

Aby bylo možné dopravit účinné látky do mozku, podávají se ASO léčiva jako je HTTRx injekčně do míšního moku pomocí tenké jehly. Tomu se říká intratekální injekce. Může to znít hrůzostrašně, ale jedná se o metodu, která se běžně používá pro léčbu onemocnění mozku, jako je rakovina. Například lumbální punkce, která je tomuto výkonu podobná, se v medicíně používá velmi často. Takže se opravdu našly stovky dobrovolníků s HCH, kteří tento výkon podstoupili, aby následně poskytli cenný míšní mok a napomohli tak výzkumu v oblasti léčby HCH.

**Do probíhající studie**, v níž je zkoumána nezávadnost HTTRx, **byli zapojeni pacienti s ranými příznaky Huntingtonovy choroby**. Po důkladném klinickém hodnocení dostal každý dobrovolník čtyři injekce vždy s měsíčním odstupem. Následně byl odebrán vzorek míšního moku.

V rámci studie dostávali někteří pacienti placebo, aby bylo možné odlišit účinky přípravku od ostatních účinků participace ve studii jako například účinků intratekální injekce. Studie je navržena tak, **že pacienti nejdříve dostávají nízké dávky léčiva, a ty se postupně zvyšují**.

## Co je nového

Tisková zpráva, kterou společnost Ionis nedávno zveřejnila, přináší první oficiální informace od zahájení studie, které dávají **důvod k opatrnému optimismu**. Zpráva informuje o dvou důležitých skutečnostech: za prvé, společnost pro studii již získala potřebný počet lidí, a za druhé, společnost zahajuje navazující otevřenou studii.

Dokončení náboru je důležitým milníkem pro každou studii, avšak v případě této studie to platí dvojnásob. Hned **řada věcí se prováděla vůbec poprvé**: poprvé se pacientům s HCH podávaly ASO látky a poprvé se u pacientů s HCH dělala intratekální injekce, přičemž s každým zvýšením dávky rostla naděje na silnější příznivý účinek, avšak zároveň rostlo riziko vzniku účinků nežádoucích.

Při takové studii je jmenována nezávislá komise odborníků, kteří pravidelně vyhodnocují veškeré údaje o bezpečnosti, aby bylo možné co nejdříve rozpoznat cokoli, co by nasvědčovalo závadnosti přípravku. Zprávy o tom, že nábor je již zcela dokončen a pacienti pokračují s vyššími dávkami, nasvědčují tomu, že i při nejvyšších dávkách se látka jeví jako bezpečná. Před použitím na lidských pacientech je samozřejmě každá látka podrobena důkladnému testování bezpečnosti, avšak přesto může vyvolat nežádoucí účinky, které se nepodařilo předvídat. Takže pokud to s bezpečností této látky vypadá dobře, je to ta nejlepší zpráva, kterou jsme si mohli v této fázi přát.

Slovy tiskové zprávy: „Profil bezpečnosti a snášenlivosti přípravku IONIS-HTTRx u dokončených studií ve fázi 1/2a umožňuje další pokračování v jeho vývoji.“ Tomu tedy tleskáme.

Ted', když je nábor hotový, může společnost Ionis stanovit, kdy bude studie dokončena a kdy budou zveřejněny první výsledky. Jisté závěry lze očekávat již koncem tohoto roku. Jak ale ukazuje zkušenost, u takovýchto studií nebudou zveřejněny všechny výsledky najednou. Nejdříve se mohou objevit výsledky ohledně bezpečnosti přípravku, zatímco informace o tom, zda léčba pomocí HTTRx snížila protein huntingtin v míšním moku, na sebe nechají čekat o něco déle. Právě na tyto informace o biomarkerovém výstupu se čeká nejvíce.

## Zahájení otevřené studie

**Probíhající studie HTTRx je tzv. zaslepená:** některým účastníkům byl čtyřikrát injekčně podán přípravek bez účinné látky a nikdo – ani pacienti, ani nikdo z personálu – nevěděl, kdo dostával účinnou látku a kdo placebo.

U **navazující otevřené studie** (open-label extension, neboli OLE) jsou dobrovolníci, kteří se účastnili zaslepené studie, vyzváni, aby si přišli pro další dávku, přičemž však již **všichni dostávají účinnou látku** místo toho, aby ji dostal jen někdo, zatímco někdo jiný by dostal placebo. Zpravidla se pak jedná o nejvyšší dávku, pro kterou byla v rámci zaslepené studie stanovena bezpečnost.

Společnost Ionis se dříve nechala slyšet, že k otevřené studii se přistoupí pouze tehdy, pokud se budou údaje o testování bezpečnosti jevit jako příznivé. Tisková zpráva byla v tomto ohledu stručná a nechceme ji přeinterpretovat, avšak spuštění otevřené fáze není pro zadavatele studie levná záležitost, takže zveřejněné informace lze jistě považovat za důvod k optimismu ohledně celého programu HTTRx.

Navazující otevřená studie bude přístupná pouze pro ty, kteří se zúčastnili stávající studie. To znamená, že bude probíhat ve stejných střediscích, která se nacházejí ve Velké Británii, Kanadě a Německu. Informace o délce trvání a koncepci otevřené studie zatím nebyly zveřejněny, avšak její výsledky v každém případě umožní společnosti Ionis a jejímu partnerovi, společnosti Roche, plánovat další kroky.

## Uznání těm, kteří se do studie zapojili

Nezanedbatelnou výhodou otevřené studie je to, že ve své podstatě odměňuje dobrovolníky, kteří se zúčastnili základní studie, a to tím, že jim garantuje dostupnost dané účinné látky. To nás velice těší, neboť účastníci této studie obětovali nemalé množství času, aby jim mohla být injekčně podána účinná látka, kterou nikdo předtím na lidech nevyzkoušel. Ti, kteří byli do studie zařazeni později, dostávali ještě vyšší dávky než kdokoli předtím.

Aniž by byl garantován jakýkoliv výsledek, tyto dobrovolníci na sebe vzali osobní riziko, a to většinou proto, aby pomohli ostatním spíše než sobě. My všichni, kterých se HCH nějakým způsobem dotýká, bychom jim za jejich odhodlání měli být vděční. Svůj dík jim můžete vyjádřit na sociálních médiích, hashtag #HDRResearchHeroes.

## A jak to bude dál?

Otevřená studie by měla být zahájena co nevidět, nejspíše v průběhu následujících několika měsíců. Dobrovolníci, kteří se zúčastnili testování bezpečnosti, budou kontaktováni příslušnými středisky a bude jim sděleno, jak a kdy se mohou do otevřené studie přihlásit. Aby mohl být pacient zařazen do otevřené studie, musí nejdříve dokončit svou účast v zaslepené studii. Do otevřené studie mohou být zařazeni pouze ti, kteří se zúčastnili studie původní.

Oficiální prohlášení ohledně výsledků zaslepené studie můžeme očekávat koncem letošního roku. Nebuďte ale zklamaní, pokud se zveřejněné informace budou nejprve týkat pouze **vyhodnocení bezpečnosti přípravku**. Formulace typu, že přípravek je „bezpečný a je dobře snášen“ by měl být po takové studii hudbou pro uši HCH komunity.

O něco později, možná začátkem r. 2018, se nejspíš můžeme dočkat prohlášení o některých experimentálnějších výsledcích, které ze základní studie bezpečnosti vyplývají – **například zda HTTRx snížil hladinu huntingtinu v míšním moku**.

Pokud všechno půjde nadále dobře, **další pozitivní zprávou by bylo zahájení studie účinnosti**, která by zjišťovala účinky působení HTTRx po dostatečně dlouhou dobu, aby bylo možné konstatovat, zda dojde v důsledku ke zpomalení rozvoje choroby. Společnost Roche má právo se do procesu opět zapojit, vývoj léčiva plně převzít a provést studii účinnosti dle svého uvážení. S trochou štěstí bychom takovou zprávu mohli obdržet v nadcházejících několika měsících.

Společnost Ionis zdůrazňuje, že jim na dalším vývoji tohoto léčiva záleží a ve zvláštním prohlášení adresovaném HCH komunitě prohlásila, že „jakmile bude studie dokončena, dalším krokem v programu bude provést studii ke zjištění, zda snížení hladiny zmutovaného proteinu huntingtinu pomocí IONIS-HTTRx může zpomalit postup tohoto strašného onemocnění.“

V současné době netušíme, kdy bude další velká studie zahájena, ale dá se předpokládat, že by to mohlo být na přelomu r. 2018 a 2019. Zatím je příliš brzy na to, abychom věděli, kolik pacientů bude do takové studie zařazeno, kdy přesně to bude a v kterých zemích a střediscích se bude studie provádět, avšak společnost Ionis prohlašuje, že „budoucí studie v rámci programu se budou provádět v něko-

lika zemích světa, včetně Spojených států.“ Všechno ostatní se jistě včas dozvíte na stránkách HDBuzz.

Žádné tempo vývoje nemůže být uspokojivé pro rodiny zasažené Huntingtonovou chorobou, avšak je třeba postupovat opatrně a radovat se, že tento významný program týkající se snižování hladiny huntingtinu se zatím vyvíjí slibně.

#### **GLOSÁŘ:**

**ASO** – Jedná se druh léčby založené na tlumení genu, při níž jsou speciálně sestavené molekuly DNA použity k „vypnutí“ určitého genu.

**Protein huntingtin** – protein, který je vyráběn HD genem.

**Umlčování genu** – přístup k léčení HCH, kdy speciální molekuly buňkám řeknou, aby neprodukovaly škodlivý protein huntingtin.

**Otevřená studie (open label)** – Studie, při níž pacient i lékař ví, jaké léčivo je podáváno. Tento typ studie však může ovlivnit placebo efekt.

**Biomarker** – Jedná se o jakýkoliv druh testu, ať už je to rozbor krve, test myšlení nebo snímání mozku, který dokáže změřit nebo předvídat postup určitého onemocnění, například HCH. Díky biomarkerům lze urychlit klinické studie nových léčiv a zajistit jejich vyšší spolehlivost.

**Účinnost** – Míra žádoucího působení léčby.

**Placebo** – Placebo je preparát, který vypadá jako lék, ale neobsahuje žádné účinné látky. Placebo efekt je psychologický efekt, který způsobuje, že se lidé cítí lépe, ačkoliv je jim podáván preparát, který není účinný.

**HTT** – Jedna ze zkratek, již se označuje gen, který způsobuje Huntingtonovu chorobu. Tomuto genu se říká také HD gen nebo též IT-15.

**RNA** – Chemická látka podobná DNA, která tvoří molekuly se „zprávou“, již používají buňky jako pracovní kopii genů při výrobě proteinů.

## **LZE POMOCÍ METODY CRISPR ZVÍTĚZIT NAD HCH?**

Ricki Lewis, PhD, překlad Mgr. Adriana Fico, Mgr. Monika Baxa

[www.blogs.plos.org](http://www.blogs.plos.org), 2017/11

Jen máloco mne donutí k tomu, abych se zmiňovala o studiích prováděných na myších. Běžně je do svých publikací ani článků nezačleňuji a jen zřídka o nich pojednávám na svém blogu. Když ale jde o experiment, který přináší jiskřičku naděje pro ty, kteří trpí strašnou chorobou, již se stále nedaří léčit, pak to stojí za pozornost. Přesně k něčemu takovému došlo. V časopise Journal of Clinical Investigation se objevila zpráva o editování genů za účelem odstranit u myši lidskou verzi zmutovaného genu HTT, který způsobuje Huntingtonovu chorobu (HCH).

Huntingtonovou chorobou v USA trpí na 30 000 lidí a u více než 200 000 lidí z rodin, kde se HCH vyskytla, existuje riziko, že mutaci zdědili. Nemoc je způsobená tím, že se triplet CAG v DNA opakuje více než pětaticetkrát (většina lidí má 35 a méně opakování), a to na začátku genu, který kóduje protein huntingtin. Triplet CAG kóduje aminokyselinu glutamin a úsek jeho nadbytečného opakování ničí středně velké ostnité neurony v mozku (v oblasti zvané striatum, neboli žíhané jádro), čímž dochází k ovlivňování pohybu, myšlení a chování.



Příznaky se typicky začínají projevovat v dospělosti, ačkoliv v 10 % případů má choroba juvenilní formu. Takže například u dívky, která se jmenovala Karli Mukk, se symptomy projevily, když jí bylo pět let, a na nemoc zemřela ve věku 14 let jen několik týdnů poté, co zemřel její otec Karl ve věku 43 let. Její CAG repetice v genu huntingtin jako by ještě zopakovala sama sebe: u Karli se CAG opakovalo 99krát, zatímco u jejího otce 47krát. V DNA Science se o jejím příběhu pojednává na této adrese: <http://blogs.plos.org/dnascience/2013/05/30/juvenile-huntingtons-disease-the-cruel-mutation/>.

### **Zatím máme jen jeden lék, který léčí pouze jeden symptom**

Prodlužující se úsek opakovaných tripletů je pro léčbu opravdový oříšek. Není to tak jednoduché jako dodání chybějícího enzymu, odčerpání nahromaděných biochemických látek, rozbíjení a zpětné skládání chybně strukturovaných proteinů nebo zavedení funkčního genu jako při genové terapii.

Zatímco mutace genu zpravidla znamená ztrátu nějaké běžné funkce, v případě HCH abnormální protein huntingtin naopak způsobuje toxické zvýšení funkcí. Přítomnost dvou mutací není o nic horší než přítomnost jedné, a to znamená, že absence normální (zdravé) alely nemá žádný dopad, alespoň po narození, což je důležité.

Jediná léčba při Huntingtonově chorobě, která je v USA schválena Úřadem pro kontrolu potravin a léčiv (FDA), je léčba pomocí tetrabenazinu, což je léčivo původně určené pro léčbu schizofrenie, které se v jiných zemích pro léčbu pohybových příznaků HCH (chorea) používá již po desetiletí, zatímco FDA jej k tomuto účelu schválila až v r. 2008. Jeho modifikovaná verze, deutetabenazin, je v Americe dostupná od dubna letošního roku a je odlišná tím, že její „těžké“ atomy vodíku (deuterium) způsobují, že léčivo zůstává v těle déle.

Po řadu let se vědci snaží najít způsob, jak s tímto hrůzu nahánějícím prodlouženým HTT genem naložit, a to za pomoci všemožných metod.

- Používání malých molekul, které mají cíleně působit na smyčky nebo metabolity RNA
- Manipulace s hladinou růstových faktorů
- Implantování kmenových buněk za účelem náhrady neuronů
- Tlumení exprese zmutovaného genu za pomoci RNAi, respektive antimediatorových nukleových kyselin ASO

Nové biomarkery, prediktivní studie, snímkování a indukce pluripotentních kmenových buněk nám dnes umožňují sledovat samotný začátek choroby, aby bylo jednou možné ji včas zastavit.

Měla jsem příležitost se jako pozorovatel zúčastnit několika setkání výzkumníků, kteří se zabývají Huntingtonovou chorobou, a to když se sepisovaly zprávy pro organizaci, která výzkum financovala. Hodně jsem se přitom dozvěděla o myších modelech, metodách léčby, způsobech rané detekce rozvoje nemoci a sledování jejího postupu. Pokrok byl tehdy velmi pomalý. Ovšem pouze do r. 2010, tedy do nástupu editování genu metodou CRISPR/Cas9. Teď už to začíná být jiná káva.

## CRISPR přepisuje mutovaný gen HTT

Vzhledem ke specifikám HCH se editování genů, kdy je možné nějaký gen přidat, nahradit, nebo odstranit, jeví jako nejlogičtější strategie léčby. U HCH je zapotřebí se určité DNA zbavit, nikoliv ji jen opravit.

Zatímco RNAi a antimediatorové oligonukleotidy mohou utlumit expresi nadbytečně dlouhého genu, účinek není tak trvalý, jako by byl v případě, že by se podařilo opakováný úsek nebo celý gen odstranit. Jednorázové nebo několikafázové editování je samozřejmě lepší než trvalé opakované podávání léčby, a to zejména pokud uvážíme znepokojující situaci, ve které se nachází americké zdravotnictví.

Doktor Xiao-Jiang Li, který je profesorem genetiky na lékařské fakultě Emorské univerzity, společně se svými kolegy jak z Emorské univerzity, tak z Čínské akademie věd, použil metodu editování genů CRISPR/Cas9 na myších, jejichž první exon (část, která kóduje proteiny) byla z lidského HTT genu a úsek CAG se v ní opakoval 140krát – tzv. HD140Q knockin (kde Q označuje polyglutamin). U myši se toxický protein začíná sporadicky objevovat ve věku 4 až 6 měsíců, hojně rozšířen je pak ve věku 9 až 10 měsíců. Toto načasování je v podstatě podobné jako u lidí, protože myši se dožívají přibližně 2 let.

Uveďme některé technické podrobnosti: CRISPR/Cas9 byl dopraven do mozku, konkrétně do žíhaného jádra (striata) u dvou tuctů myši ve věku 9 měsíců, a to ve dvou dávkách adeno-asociovaných virových vektorů (AAV): první obsahovala návodné RNA, které cílí na exon 1, a druhá obsahovala enzym Cas9, který od sebe oddělí obě vlákna DNA, přičemž daný gen odstraní a spustí mechanismus opravy porušených částí. Složka, která obsahovala návodnou RNA, měla v sobě též instrukce pro červený fluorescenční protein. Kontrolní sekvence byla u každé složky jiná, takže vědci mohli porovnat účinky intervence pomocí obou složek i pomocí jedné z nich. Zapotřebí jsou ale obě dvě: ta první najde cíl, zatímco druhá jej zlikviduje.

Myši byly po dobu 3 měsíců i testovány na rotarodě, rovnovážném svazku a zařízení pro posuzování síly uchopení. I když byla experimentální skupina malá, výsledky byly jasné a přesvědčivé.

V částech mozku, které dostávaly obě složky léčby, klesly hladiny mutovaného proteinu, postupně se zlepšoval výkon na rotujících tyčích, rovnovážných nosnících a také uchopení. Ztráta hmotnosti se zpomalila a astrocyty (jiný typ mozkových buněk) se staly méně reaktivními. Na správných místech se rozsvítila červená značka - středně velké ostnité neurony striata - zatímco markery (značky) proteinu pro jiné neurologické onemocnění, stejně jako značky signalizující buněčnou smrt (apoptózu) a degradaci použitých částí (autofagie) nebyly změněny. Experiment byl elegantně řízen.

Vzhledem k tomu, že myši měly dvě alely mutaovaného HTT - na rozdíl od pacientů, kteří typicky mají jednu mutovanou alelu - a odstranění obou kopií nezpůsobilo škody, mohlo by možná dojít k utlumení (umlčení) obou kopií genu u lidí. To by mohlo znamenat, že je možný přístup typu „jedna-velikost-padne-všem“, spíše než vylepšení léčby na konkrétní počet CAG v repetici. Avšak, huntingtin může být potřebný v kmenových buňkách.

Hlavním problémem týkajícím se úpravy genu CRISPR / Cas9 je mimo cílové účinky. To je důležité pro řešení HCH, protože rozšířené CAG opakování je příčinou dalších 7 neurodegenerativních onemocnění. Co by „vystříhlo“ CAG v těchto genech? Zatím byla editace genu omezena na HTT.

Možná nejdůležitější je, že ošetřené myši byly ve středním věku! Tak starší neurony mohou i nadále vyhazovat své odpadky, pokud jsou přiměřeně stimulovány. To může někdy znamenat, že pacienti s HCH, kteří se bezmocně padnou na podlahu nebo se udeří do hlavy, mohou najít úlevu v případné jednorázové léčbě, která zkracuje repetici CAG opakování.

## Velký obraz

Samozřejmě od hlodavců k lidem vede dlouhá cesta. Ale když jedinými možnostmi pro rodiny s HCH jsou tetrabenazin, který tlumí pohyby anebo výběr embryí, aby nedošlo k přenosu mutace (PGD), nová možnost potenciální léčby je skutečně dobrou zprávou.

Obrovský potenciál úpravy genu pro léčbu nesnesitelných onemocnění je důvod, proč mi dělají starosti odmítavé reakce CRISPR metody (možnosti). Obávám se, že negativní zobrazení a předpovědi o technologii by mohly zabránit hledání jednorázové léčby genetických onemocnění s obavami, že nějaký šílenec někdy geneticky upraví lidskou rasu.

Zajímalo by mě, kolik z více než 6,5 milionu lidí, kteří klikli „Líbí se mi“ na článek „Genetické inženýrství změní všechno navždy - CRISPR“, si přečetlo zprávy médií o tomto článku v Journal of Clinical Investigation? Lidé rádi přehánějí a panikaří, představují si to nejhorší, zvláště když detaily nové technologie nejsou dobře známe nebo vyžadují základní vědecké povědomí.

Politiku nelze ignorovat. Genetické úpravy by mohli zasadit smrtelný úder financování základního biomedicínského výzkumu, přičemž hrozí, že milionům lidí odeberou zdravotní péči a současně zničí možnost nového terapeutického přístupu, zatímco odsoudí pacienty. Myši experimenty s CRISPR však huntingtonské komunitě poskytují něco neocenitelné: naději. Jak říká Jane Mervara, která ztratila svou dceru Karli kvůli juvenilní HCH a nyní se stará o dvě další dcery: „CRISPR je můj sen.“

## MĚŘENÍ PŘEŽITÍ BEZ PROGRESU NEMOCI BY MOHLO POMOCI VĚDCŮM HODNOTIT POSTUP HD

*Alice Melão, překlad: Zuzana Maurová*

*www.huntingtondiseasenews.com, 2017/10*

Určení progresu Huntingtonovy choroby může být v klinických studiích výzvou. Nyní mezinárodní tým výzkumných pracovníků navrhuje v článku publikovaném v časopisu JAMA Neurology použití nového způsobu měření složeného z různých částí, které by pomohlo hodnotit progresi onemocnění dříve, než se objeví problémy s motorikou.

Progresi Huntingtonovy choroby charakterizuje nástup poruch motorických a kognitivních schopností a změny chování. Predikce výskytu onemocnění je možná ještě před tím, než se objeví její znaky a příznaky. Jednoduchý genetický test může detekovat, zda osoba nese mutaci v HTT genu, který způsobuje HD.

Časný genetický screening odhalí ty, u nichž se objeví symptomy HD, a kliničtí odborníci tak získají nástroj ke zlepšení následných opatření, léčby a péče o pacienty.

Diagnóza HD je založena zejména na hodnocení motorických dovedností prostřednictvím Jednotné hodnotící škály pro HD (Unified Huntington's Disease Rating Scale, UHDRS). Hodnotící škála dokáže s 99% jistotou zjistit, zda jsou motorické symptomy, které osoba vykazuje, způsobeny Huntingtonovou chorobou.

Avšak použití motorických problémů jako měřítka efektivity léčby v průběhu klinických zkoušek může být obtížné, protože HD je pomalá progresivní nemoc. V mnoha případech se dokonce motorické problémy v typickém období v průběhu klinické zkoušky neobjeví.

Ve studii Survival End Points for Huntington Disease Trials Prior to a Motor Diagnosis mezinárodní tým výzkumných pracovníků uplatnil metodu široce užívanou v onkologických studiích. Hodnotil potenciál analýzy přežití bez progresu (progression-free survival, PFS) a její využití jako alternativního hodnocení postupu HD.

„Doba přežití bez progresu je definována jako čas, který uplyne od začátku léčby k první známce progresu HD nebo prvních motorických problémů, podle toho, co se objeví dříve,“ napsali vědečtí pracovníci ve své zprávě.

Tým stanovil PFS (přežití bez progresu) primárně časem výskytu problémů s motorikou. Při absenci motorických problémů uvažovali vědci čas pro detekci klinicky významných změn (CMC) podle celkového hodnocení hybnosti podle Jednotné hodnotící škály pro HD (UHDRS), celkové funkční kapacity a Stroopova testu.

Vědci ve studii analyzovali data z téměř sedmiletého období, shromážděná mezi lednem 2008 a listopadem 2014, od celkem 167 osob s identifikovanou HTT mutací a 156 osob, které mutaci nenesly.

Navíc testovali vhodnost použití tohoto přístupu (přežití bez progresu) pro progresi u Huntingtonovy choroby hodnocením skupiny 366 lidí s i bez HTT mutace, jejichž klinická data byla shromážděna mezi únorem 2006 a prosincem 2009.

Při využití tohoto kompozitního hodnocení PFS (přežití bez progresu) byli vědci schopni odhadnout progresi HD u pacientů bez motorických problémů. Navíc dokázali, že hodnocení klinicky významných změn (CMC), které navrhuje ve studii, bylo přesvědčivé v obou skupinách pacientů, které se studie zúčastnily. Dokládá to, že stanovení přežití bez progresu může být použito v celé HD populaci k definování postupu nemoci.

„Tento přístup je zvláště přitažlivý, chce-li odborník zjistit, zda léčba oddaluje počátek problémů s hybností,“ uvedli vědci.

Tým zdůrazňuje, že použití PFS může napomoci při plánování klinických zkoušek, zvláště těch, které jsou navrženy pro hodnocení preventivních terapií u pacientů, kteří jsou nositeli HTT mutace, ale dosud se u nich neprojevíly motorické potíže.

Firma AOP Orphan Pharmaceuticals AG oznámila, že získala selisistat, vysoce selektivní inhibitor SIRT1, který v experimentálních studiích naznačil potenciál k nemoc modifikující léčbě mnoha neurodegenerativních onemocnění. Jedná se o látku v klinickém stadiu vývoje pro léčbu Huntingtonovy choroby (HD).

Údaje v prostředí *in vitro* prokázaly, že selisistat může působit jako chemický induktor geneze funkčně aktivních neuronů. Látka byla klinicky testována ve fázi I (hledání účinné dávky a sledování snášenlivosti) a ve studiích fáze II (terapeutická účinnost u omezeného počtu pacientů s HD). V dosud provedených klinických studiích je selisistat bezpečný a přijatelně snášený. Vzhledem k chronické povaze HD je však potřeba důkaz účinnosti, což bude vyžadovat další kontrolovanou dlouhodobou studii fáze III.

Kromě toho, že je selisistat potenciální, chorobu modifikující léčbou neurodegenerativních onemocnění, může mít inhibitor SIRT1 léčebnou hodnotu i v řadě dalších indikací, např. leukémie, nádorová onemocnění, sepsa a prevence rejekce transplantátu. „Vývoj smysluplných přípravků pro vzácná onemocnění je spojen se značnými riziky,“ řekl Dr. Rudolf Widmann, generální ředitel AOP Orphan. „Překonání překážky s prokázáním účinnosti a bezpečnosti s cílem získat souhlas regulačních úřadů dnes už nestačí k tomu, aby se lék dostal k pacientům, kteří jej potřebují. Nesrovnalosti ve vývoji cenově dostupných léků v prostředí zvyšující se administrativní náročnosti často vedou k nutnosti výzkum zastavit. To je politováníhodná okolnost pro pacienty, lékaře, farmaceutický průmysl i plátce.“ Firma AOP Orphan se rozhodla podpořit šance nadějného léku selisistatu. Po důkladném vyhodnocení stávajících dat, po konzultacích s lékařskými odborníky a regulátory, hledá partnery pro vývoj selisistatu v rámci potenciálních indikací. Dr. Widmann k tomu sdělil: „Opuštění naděje přichází v úvahu pouze v případě, že se neprokáže dostatečná účinnost nebo se zjistí nepřijatelná toxicita. Teprve pak přijde na řadu hledání alternativních molekul.“

O Huntingtonově chorobě: dědičné onemocnění mozku, které se obvykle projevuje mezi 30. a 50. rokem života a v různé míře ovlivňuje paměť, emoce a pohyb. Příznaky onemocnění jsou v podstatě způsobeny hromaděním vadných bílkovin v nervových buňkách. Takové bílkoviny nemohou být odbourávány a způsobují poškození buněk. Stávající terapeutické postupy jsou pouze symptomatické, ale selisistat by mohl mít vlastnosti modifikující onemocnění samotné. Pomáhá snížit toxickou zátěž vadnými bílkovinami a tím zmírnit progresi HD.

O firmě AOP Orphan: nadnárodní společnost se sídlem ve Vídni se zaměřením na klinický výzkum, vývoj a distribuci léčivých přípravků pro vzácná a komplexní onemocnění. Společnost rovněž poskytuje individuální služby přizpůsobené potřebám lékařů a pacientů v celé střední Evropě, na Středním východě a v Asii. AOP Orphan se v současnosti soustředí na vzácné a komplexní choroby v hematologii a onkologii, kardiologii a pneumologii, neurologii, psychiatrii a gastroenterologii.

# PŘÍBĚHY

---

## DĚKUJI, PANE PROFESORE ROTHE

*Iva Vestfálová*

Žiju s Huntingtonovu chorobou již řadu let. Ne nejsem v riziku, jen jsem si pořídila děti s člověkem, který onemocněl. V Prostějově jsem po delší době potkala prof. MUDr. Rotha, CSc. Moje radost ze setkání mne vedla k zamyšlení. Mnozí nevíte jak na začátku činnosti SPCH MUDr. Židovská, CSc., pozvala mladé lékaře, kteří by mohli do budoucna s touto diagnózou více pracovat. Jedním z nich byl i pan profesor. Tehdy mladý lékař chodil s tužkou a blokem a nesměle nás žádal o rozhovor. Ptal se a dělal poznámky. Později jsme všichni sedávali v kroužku (to se nás setkávalo málo) a pan profesor nás poslouchal a velmi citlivě vstupoval do hovoru otázkami a radami.

Moje zkušenost s informacemi od odborníka byla v té době velmi negativní. Když byl můj muž diagnostikován, já byla v pokročilém stupni těhotenství. Lékař, který nám informaci předával, se na mě podíval a řekl, že bychom neměli mít děti a kdybych byla na začátku těhotenství, tak mě pošle na potrat. V tu chvíli se mi zhroutil svět. Při nejbližší manželově kontrole na neurologii jsem se lékařky zeptala, na co se mám připravit. Paní doktorka nechápala, na co se jí ptám a proč, když zdravotní stav může léta zůstat stejný. Dnes vím, že nic nevěděla a neznala. To bylo před třiceti lety.

Před pěti lety jsem se s nemocnou dcerou dostavila na neurologickou kliniku FN v Hradci Králové na vyšetření, za účelem konzultace před plánovanou operací burzitidy lokte po častých pádech. Přišel lékař pokročilého věku a velmi se divil, že dcera při juvenilní formě Huntingtonovy nemoci nemá choreatické pohyby, a začal mi je předvádět.

Je zřejmé, že nebýt toho mladého lékaře s tužkou, blokem, otázkami, ochotou naslouchat naší bolesti a starostem, byli bychom dál jen zoufalí. Naopak dnes máme tým odborníků, který je erudovaný po všech stránkách. Mimo medikaci se řeší kompletně vše s nemocí související.

Na začátku byl někdo s velkou ochotou nám naslouchat. Kdo v dnešní době v běžném životě skutečně naslouchá? V těžké životní situaci jakou je realita Huntingtonovy choroby, se nám zhroutí život a schopnost naslouchat si v rodině ztrácíme. O to víc potřebujeme, aby nám někdo naslouchal. Pamatuji si, že tehdy jedna z otázek zněla: Co bych nejvíc potřebovala. Na moji otázku mi pan profesor řekl, že by to nezvládl jeden specialista a i jednoho psychologa by to zničilo.

Neschopnost naslouchat si vede k odcizení a rozpadu vztahů v rodinách s HCH. Nevím, zda je možné najít cestu zpátky, a dost pochybuji. Jak ráda bych se mylila.

Na závěr mi dovoluje poděkovat prof. MUDr. Rothovi, CSc. za jeho přístup k nám všem (nemocným, lidem v riziku, rodinným příslušníkům). Nemyslím tím jen naslouchání, projevy empatií, analyzování a hledání východisek a postupů při zvládání nemoci, houževnatost a vytrvalost, ale tak osobitý lidský přístup. Však moje dcera na začátku nemoci nechtěla o návštěvě lékaře ani slyšet, až na konzultaci s panem profesorem přistoupila.



## VŠECHNO NEJLEPŠÍ K 100. NAROZENINÁM, MARJORIE GUTHRIE

*www.hdsa.org, překlad: Zuzana Maurová*

Když Marjorie Guthrie založila před 50 lety Výbor pro boj s Huntingtonovou chorobou (dnes známý jako Huntington's Disease Society of America), splnila tak slib svému manželovi Woodymu, že „něco udělá“ s touhle devastující nemocí, která navíc ohrožuje jejich děti.



V dopise jejich nenarozenému dítěti Woody napsal: „Víš, kdo je člověk, který doufá? To je tvoje matka. Má víc naděje na metr čtverečný než téměř kdokoli jiný. Doufá v to a doufá v ono, doufá v tebe i ve mne, ve všechny příbuzné, v mnoho lidí, ve všechny lidi. Musím říct, že ona je to, čemu se říká strůjce. Myslím, že za den toho naplánuje víc, než mohl fašismus zničit za celé století. Opravdu věřím, že to mne přimělo mít ji rád... Každý detail z jejího života není jen plán, je to sen, a to, o čem sní pořád, je plán na lepší svět. A ten sen je tak čistý, a tak silný, že každý, kdo se k ní přiblíží, si ho všimne, zachytí ho jako hudbu linoucí se z radia.“

Díky Marjoriině výjimečné vizi a oddanosti se naše organizace stala hlavní silou mezi zdravotními organizacemi a získala uznání nejen doma, ale i po celém světě. Její energie a její odvaha nás stále inspirují v našem úsilí o dokončení úkolu, který si dala.

## ŽIVOT V RODINĚ S HCH

*Lisa Esposito, překlad: Zuzana Maurová*

*www.health.usnews.com, 2017/09*

S rizikem 50:50, že jste zdědili tuto devastující nemoc, chtěli byste to vědět? Vyskytne-li se v rodině Huntingtonova choroba, je touto progresivní nemocí oslabující mentální i fyzické schopnosti a neodvratně vedoucí k smrti postižena generace za generací.

Mike Busken z Florissant v Missouri (62 let), kterému byla nemoc diagnostikována před deseti lety, se dokáže sám o sebe postarat. Jeho žena a hlavní opatrovník Denise Busken stojí po jeho boku po celou dobu pustošícího onemocnění. Nyní je vděčná, že se nemoc stabilizovala.

Když se v roce 1985 potkali, u Mikeovy matky se projevovaly první známky nemoci. „Věděla jsem, že je něco špatně, ale nechápala jsem, co Huntingtonova choroba vlastně je,” říká Denise. „Když jsme o našem vztahu začali uvažovat vážněji, dlouze jsme o tom hovořili: On byl v riziku a onemocnění bylo dědičné, měli bychom v našem vztahu zacházet dále?”

MLádí je nezdolné. „Říkala jsem si: Ale ne, to se mu nestane.” Jejich pohled byl optimistický, i kdyby měla budoucnost pro Mika HD připravenou: „Když se vezme, máme před sebou přinejmenším deset let, než se objeví první symptomy.”

Pár měl tři dcery, nyní už dospělé. Jejich prostřední dceři Kelsey je dvacet šest let. Popisuje, jak HD ovlivnila širokou rodinu: „Teta zemřela před pěti lety, nyní by byla babičkou dvou vnoučat. Strýc stále s nemocí bojuje. Babička zemřela na začátku 90. let, měla třináct dětí, vnoučat a pravnoučat, v současnosti jsou všichni v riziku.”

Každý, kdo je biologickým dítětem někoho s HD, je v 50% riziku, že nemoc zdědí. „Protože je nemoc autozomálně dominantní, dědí se velmi silně,” říká Dr. Karen Andersonová, docentka neurologie a psychiatrie a ředitelka Centra pro péči, vzdělávání a výzkum HD (Huntington's Disease Care, Education and Research Center) na Goergetown University Medical Center ve Washingtonu, D. C. (Nemá žádný vztah k péči o Buskenovi).

Huntingtonova choroba ničí buňky v mozku. Poškození míří na nervové buňky hluboko uvnitř mozku zvané bazální ganglia.

Charakteristickým znakem nemoci, původně zvané Huntingtonova chorea, jsou mimovolní pohyby neboli chorea. Problémy s pohybem, jako např. nekoordinované vrávorání, se pozvolna zhoršují. Jsou poškozeny mentální funkce. U mnoha pacientů se horší schopnost mluvit a polykat a pacienti začínají rychle ztrácet na váze.

Pacienti se také nacházejí ve zvýšeném riziku psychiatrických symptomů, uvádí Andersonová, jako je deprese, úzkost, poruchy spánku a myšlenky na sebevraždu. V konečném stadiu závisí pacienti kompletně na svých pečovateli. Mnozí podléhají infekcím, jako je zápal plic, dusí se a mají řadu dalších komplikací.

Podle Huntington's Disease Society of America se přibližně u 30 000 Američanů projevují symptomy Huntingtonovy choroby, více než 200 000 dalších je v riziku.

Asi patnáct let po sňatku se začalo Mikeovo chování měnit. Jeho místo u poštovní služby bylo ohroženo, protože byl vzteklý a způsobil několik dopravních nehod. Byla mu stanovena diagnóza HD. Teď, když se situace vyjasnila, Mike to přijal, říká Denise. A je šťastný, že je v důchodu.

Vyrovnat se s HD bylo pro Denise těžké. „Byla jsem naštvaná,” vzpomíná. „Ne na něho, ale na tu nemoc.” Popisuje, jak hned zpočátku spolu seděli na gauči a dívali se na televizi: „Nepřestával do mne vrážet loktem. Ne schválně, bylo to mimovolní.” Musela si stále připomínat, že Mike nemá tyto pohyby pod kontrolou.

Už v době početí se rozhodne, zda dítě rodiče s Huntingtonovou chorobou ponese mutovaný gen. Pokud má dítě mutovaný gen, známý také jako Huntingtonova genová expanze (Huntington gene expansion), rozvine se u něho v průběhu života choroba, ačkoli se symptomy zpravidla objeví až mezi 30.–50. rokem. Chtějí-li mladí dospělí znát svůj stav dříve, mohou podstoupit krevní test, který odstraní veškeré pochybnosti.

Následující řetězová reakce v rodině, pokud se některý člen nechá testovat, je jedním z důvodů, proč lidé tak zápasí s rozhodnutím, zda test podstoupit. Pokud byl status rodiče nejistý, pozitivní výsledek testu u dospělého dítěte prozradí, že každý další potomek – je jedno, zda bratři nebo sestry – je také osobou v riziku.

Bohužel negativní výsledek nepřinese sourozencům úlevu od nejistoty. Pokud je rodina v riziku a například bratr má výsledek testu negativní, neznamená to, že nemůžete HD zdědit vy. (Ani to neznamená, že ji zdědíte).

Před rokem a půl se Kelsey rozhodla podstoupit test. Dokončila školu, byla přijata na medicínu na University of Missouri-Columbia a cítila, že to je ten pravý okamžik.

„Pro mne vědět znamená mít sílu,” říká Kelsey. „Když budu znát odpověď, budu moct dělat pro HD komunitu víc. Když budu pozitivní, mohla bych se zapojit do klinických zkoušek – jsem zklamaná z toho, že do mnoha klinických zkoušek, které probíhají, neberou lidi v riziku. Kdybych byla pozitivní, mohla bych se do nich zapojit. Kdybych byla negativní, taky by to nevadilo.“

Jako vždy ji rodiče i sestry podporovaly. „Moje rodina si uvědomuje, že to je velmi osobní rozhodnutí,” říká. „Nikdo mne nenutil ani nepovzbuzoval. Pokoušíme se o tom mluvit čestně a otevřeně.“

Kelsey se nechala testovat prostřednictvím Center of Excellence HD SA na Washington University School of Medicine v St. Louis. Taková centra postupují podle pečlivého schématu, který poskytuje v průběhu celého procesu osobám v riziku podporu a informace a připravuje je na přijetí výsledku testu.

„Ze všech lidí v riziku HD se jen 12–15 % nechalo testovat,” uvádí Andersonová. „Velká většina lidí, kteří vědí, že mají HD v rodině, se nenechá testovat a počkají, až se u nich objeví symptomy, které nemoc potvrdí – a můžou čekat velmi dlouho.“

„Lidé v riziku potřebují důkladně uvážit, jaký vliv bude test mít,” říká Andersonová. Centra, která testování provádějí, nabízejí poradenství psychiatra, sociálního pracovníka a dalších specialistů. Lidé, kteří přemýšlejí o založení rodiny, se mohou dozvědět o možnosti preimplantačního genetického testování, oplodnění in vitro nebo konzultovat další možnosti.

„Máme kompletní okruh témat, o kterých s lidmi diskutujeme předtím, než dostanou výsledky testu,“ říká Andersonová. „Doufejme, že jsou připraveni skutečně dobře jak pro přijetí pozitivního, tak negativního výsledku.“

Kelsey měla výsledek testu negativní. Huntingtonovu chorobu nezdědila.

„Když dostáváte výsledek, je to ochromující,“ vzpomíná Kelsey. „Jste v jakémsi šoku. Je to úleva, ale zároveň si děláte starosti o další členy rodiny. Cítila jsem se provinile, že mé sestry a moje neteř jsou stále v riziku. Prochází vámi v jeden okamžik sto různých emocí.“

„Pouze 30 % lidí, které ovlivňuje Huntingtonova choroba, navštívilo nějakého specialistu,“ říká Andersonová, „a to i když by zlepšil kvalitu jejich života.“

Neurologická léčba může redukovat choreu. Cílená medikace schválená Food and Drug Administration pomáhá lidem s Huntingtonovou chorobou stejně jako offlabel psychiatrická medikace. Fyzioterapeuti a ergoterapeuti pracují s pacienty na odvrácení motorických problémů a logoterapeuti můžou pomoci s polykáním. „V lékařství existuje mnoho věcí, které neumíme léčit, ale tohle umíme,“ říká Andersonová. „Skutečnou výzvou je zvládnout Huntingtonovu chorobu dobře.“ Naději vidí v rozšíření právě probíhajících klinických zkoušek na pacienty s HD.

Společně s další dcerou, která je ještě doma, se v rodině Buskenových ustálila pečovatelská rutina. Ačkoli se Mike zvládá sám najíst, Denise mu musí nakrájet jídlo. Koupe ho, čistí mu zuby a převléká ho. V současné době je upoután na invalidní vozík, s její pomocí se dostane do postele nebo na gauč. Nedávno Denise koupila dodávku, kam lze vozík umístit, což jim umožňuje každodenní jízdy, které Mike miluje.

Huntingtonova choroba rodinu sblížila, říká Denise. Poté, co byl Mike diagnostikován, se daleko víc zapokoval do života jejich dcer. „Jsou na něj moc hodné,“ říká. „Povídají si s ním, dělají si z něho legraci a snaží se ho rozesmát. To je ta světlá stránka.“

Celá Buskenova rodina se pustila do dobrovolnické práce, třeba pořádání benefičních akcí na podporu výzkumu. Kelsey studuje medicínu a je prezidentkou sdružení HDSA v St. Louis.

Před několika týdny jela Kelsey s dalšími dobrovolníky do Columbie na setkání s členy Kongresu lobbovat za pasáž Huntington's Disease Parity Act, který umožňuje okamžité čerpání z programu Medicare z důvodu postižení místo toho, aby pacienti s HD museli dva roky čekat. „Je to doba, kdy by mnozí pacienti mohli profitovat z pomoci, kterou potřebují, aby se mohli bránit symptomům nemoci a zachovat si kvalitu života,“ říká.

# VZPOMÍNKY NA SPOLEČNÁ SETKÁNÍ

---

## SETKÁNÍ PO LETECH?

*Marie Zemanová*

Na setkání SPCH jsem začala jezdit zhruba ve druhé polovině devadesátých let. Zpočátku jen v Čechách, znáte to, peníze, nedospělé děti, nemocný manžel.

Když jsem začala pro společnost pracovat, začala jsem jezdit na všechna setkání. Pokud se s někým setkáváte pravidelně dvakrát ročně, mezitím nějaký telefon, e-mail, znáte jeho nelehký životní příběh – a v této společnosti je to tak vždycky, jinak by tam lidé nebyli – potom už i členy jeho rodiny, vytvoří se docela pevné vazby a spousta krásných přátelství. To byl původní záměr společnosti. Aby se lidé setkávali, povídali si o svých problémech, ulevili si, vypadli na chvíli ze zajetého kolotoče péče a starostí, nabrali trochu sil, snad se i trochu pobavili.

Společnost se začala rozrůstat poměrně rychlým tempem, bohužel, protože v tomto případě to znamená, že nemocných přibývá. Nebo možná nepřibývá, jen jsou jiné technologie a daleko větší přístup k informacím. A zároveň s tím přišla poptávka po nových poznatcích. Na setkání začala jezdit i spousta lékařů a za to jim nikdy nebudu moci dost poděkovat. Jezdí ve svém volném čase a zadarmo. Stejně jako to dělalo vedení společnosti. A věřte, že to není lehká práce, a to jak časově, tak psychicky.

Když jsem s prací pro společnost skončila, byla jsem jen nadšený amatér a nároky narůstaly, přestala jsem na setkání jezdit. Ne z nějakých konkrétních důvodů, prostě se to tak nějak stalo. Psychika je zrádná potvora.

Před setkáním v Prostějově letošního roku bylo avizováno, že končí Zdeňka Vondráčková, Jiří Hruša a bude se měnit vedení. Přece jen jsem s nimi léta pracovala a stali se z nás přátelé, a tak jsem na setkání vyrazila, abych je opět jednou viděla. A nejen je. Nebudu vyjmenovávat všechny, kteří mi přirostli k srdci, protože bych určitě na někoho nechtíc zapomněla. A jsou mezi nimi i Ti, které už neuvidím nikdy.

I když Jiří ze zdravotních důvodů odstoupil a zemětřesení se nekonalo (ve vedení se změnil jen jeden člen, zatím), jsem ráda, že jsem v Prostějově byla. Mohla jsem si popovídat se spoustou známých i neznámých a znovu si připomněla, že v tom nejsem sama. Jen mi trochu připadá, že komerce už začíná sahat i do této společnosti, a nevím, jak to ustojí. Lidé, kteří jsou z práce jen nadšení a chtějí něco dělat pro druhé z vlastního uspokojení a potěšení, jsou vymírající společenstvo. Prosím, dejte je do knihy ohrožených druhů a chraňte je.

## VZPOMÍNKA Z NIVNICE

*Marie a Stanislav Straňákoví*

Zase uběhl rok a letos 3.–5. 11. jsme se opět setkali v Prostějově na Rekondičně-edukačním pobytu pořádaném SPCH.

Sešli jsme se s našimi přáteli a byli rádi, že se setkáváme ve zdraví. Přicestovali i noví příslušníci, které postihla tato krutá HCH.

Po zahájení celého programu proběhla volba chybějícího člena Rady, protože pan Ing. Hruša se vzdal funkce ze zdravotních důvodů. Je to škoda, protože byl perfektní. Zvolili jsme paní Ing. Martinu Musilovou. Myslím, že volba byla správná, protože paní Musilová má také velké přednosti pro tuto činnost.

V sobotu jsme se zúčastnili všech přednášek nám už známých odborníků. Díky patří MUDr. Curtisové, doc. Šantavé, Mgr. Hornákovi a dalším, kteří nás seznamovali s HCH. Hodnotnou přednášku měla už v pátek i Mgr. Dagmar Klučková, která nás seznámila s možnostmi hledání ubytování pacientů s HCH v sociálních zařízeních a s celou touto problematikou.

My osobně máme velký zážitek, že jsme se mohli setkat s panem prof. Janem Rothem, který se nám věnoval v soukromém hovoru. Vyslechl náš problém s dcerou Maruškou, která už je čtyři roky umístěna ve Zborovicích, kde se o ni úžasně starají. Byla to velmi přátelská beseda.

Celý pobyt byl ukončen v sobotu večer hudebním doprovodem manželů Ševčíkových. Bylo to moc fajn. Pobavili jsme se a zazpívali. Na takovém setkání každý pozná, že na své trápení není sám a jeden druhého povzbudí.

Přejeme novému vedení moc sil a velké pochopení při jednání s úřady.

## NAŠE PRVNÍ REKONDICE

*Josef Harabiš a Alenka Karmanská*

Zdravíme Vás z městečka Štramberk a omlouváme se, že jsme doposud nedali najevo, jak jsme se měli a jak se nám líbil rekondičně-edukační pobyt v Prostějově. Za naší nemocnou holčičku Alenku Karmanskou píšu já, její zástupce Josef Harabiš.

Přijali jsme pozvání na tuto akci, aniž bychom věděli, o co jde. Na takovéto akci jsme byli poprvé. Tak trochu jsme se toho báli, ale zvědavost byla větší než strach, jeli jsme, vždyť na hotelu jsme nikdy nebyli, hlavně Alenka ne, a děláme to pro ni, ať je co nejvíce mezi lidmi a ať poznává nové přátele. Musím napsat, že jsme byli velmi spokojeni a moc se nám tam líbilo. Hlavně se nám líbil přístup všech lidí, jak se k nám pěkně chovali a byli k nám vstřícní. Pozorně jsme vyslechli všechny přednášky a odborníky. Bylo to pro nás něco nového a hlavně naučného. Dozvěděli jsme se hodně věcí o HCH a taky jsme poznali skvělé lidi, kteří se věnovali pohybové aktivitě naší Alenky. Touto cestou bychom chtěli poděkovat celému týmu, co se na této akci podílel, hlavně však paní Vondráčkové, která nás pozvala. Všem zúčastněným, co nám dali rady do života a informovali nás o těžké Huntingtonově chorobě ještě jednou moc děkujeme. Budeme rádi, když budeme pozváni na další rekondici.

## SETKÁNÍ PO DLOUHÉ DOBĚ

*Anička Vestfálová*

Podzimní setkání se konalo 3.–5. 11. 2017 v Prostějově. Jelikož jsem se na setkání ukázala po dlouhé době, tak mě skoro nikdo nepoznal. Pro mě byla setkání vždy shledáním milých lidí, kolektivu snažícího se něčeho dosáhnout, a snad to tak i zůstane. Účast na těchto akcích mne hodně naučila o těchto nemoci, taky o dobrém přístupu lidí. Snad to takhle bude nadále. Těším se na setkání se všemi na jaře.



# ZDRAVOTNÍ PROBLEMATIKA

---

## KURZ BAZÁLNÍ STIMULACE

*Iva Vestfálová*

Zúčastnila jsem se základního kurzu bazální stimulace. Kurz byl dvoudenní a podle pokynů jsem si měla vzít s sebou froté žinky, karimatku a tělové mléko.

Původ konceptu bazální stimulace je v oblasti speciální pedagogiky. Na počátku 70. let minulého století pracoval tento koncept prof. Dr. Fröhlich, který pracoval s dětmi vykazujícími velmi těžká omezení v mentální a tělesné oblasti. Po deseti letech zkušeností byl koncept transferován do ošetrovatelské péče v intenzivní medicíně a v následné péči. O tuto integraci se zasloužila prof. Christel Bienstein, původně zdravotní sestra. Oba společně vypracovali vzdělávací curriculum pro certifikované lektory.

V České republice se koncept uplatňuje od roku 2003, kdy proběhla první školení. Od roku 2004 je koncept zohledněn ve Vyhlášce Ministerstva zdravotnictví České republiky o stanovení činnosti náplně všeobecné sestry ve Sbírce zákonů č. 424/2004, § 4, odstavec h.

Během kurzu jsme na sobě vyzkoušely účinky různých druhů dotyků, abychom lépe pochopily, proč to či ono funguje nebo nefunguje.

**Základem bazální stimulace je ovlivňování smyslových orgánů.** Základní prvky jsou vnímání, pohyb a komunikace. Vychází se při tom z vnímání plodu po dobu prenatálního vývoje, kdy nejvýraznější podněty přicházejí k plodu v oblasti: vibrační (zvuk rozvibruje plodovou vodu), somatické (přes kůži) a vestibulární (vnímá změny polohy svého i matčina těla). Tyto podněty vytvářejí pocit jistoty. Technik jednotlivých prvků konceptu je hodně. Působí se (stimuluje se) nejen somaticky, vestibulárně a vibračně, ale i čichem, chutí, sluchem a zrakem k podpoře funkcí těla i mozku, aby byly zachovány schopnosti.

Mně se velmi líbí, že dodržování zásad bazální stimulace je velice důstojný a ohleduplný způsob péče a komunikace s nemocným. Minimalizuje se nutnost imobilizovat neklidné pacienty, protože lze neklid zvládnout jinak.

Z vlastní zkušenosti vím, že všechny metody nelze použít pro pacienty s Huntingtonovou chorobou, a pak i pro různá stadia nemoci bude využitelné pokaždé něco jiného.

Jednoznačně lze konstatovat, že zařízení, kde tuto metodu uplatňují, budou pro naše pacienty vhodnější než naopak.

## PRINCIPY BAZÁLNÍ STIMULACE

*Mgr. Hedvika Borýsková, Marcela Pajtllová, Eva Zapletalová, Jarmila Bezrouková, Neurologické klinika FN Brno*

Bazální stimulace je vědecký pedagogicko-ošetrovatelský koncept s více než třicetiletou historií, který podporuje v nejzákladnější (bazální) rovině lidské vnímání, pohyb a komunikaci.

Každý člověk vnímá pomocí smyslů (smyslových orgánů), které vznikají a vyvíjejí se již v embryonální fázi vývoje lidského zárodku. Prostřednictvím smyslů vnímá člověk sebe sama a okolní svět. Strukturovaná péče dle konceptu bazální stimulace podporuje na základě sestaveného individuálního plánu **péče o klienta jeho vnímání, komunikační, kognitivní a pohybové schopnosti**. S tím úzce souvisí i uspokojování potřeb v oblasti udržování a upevňování vztahů. Lidé v nelehkých životních situacích s omezenými možnostmi komunikace, vnímání a pohybu potřebují strukturovanou péči, která jim umožní integraci do života s maximálním využitím jejich dřívějších životních návyků a zkušeností.

Cílem péče v konceptu Bazální stimulace je pochopit potřeby klienta, porozumět stylu jeho komunikace a na základě toho mu poskytnout prostor pro orientaci, jistotu a případný další rozvoj jeho osobnosti. Všichni si myslíme, že poškození mozku je nevratná záležitost, ale ono tomu tak není. **Lidský mozek disponuje schopností plasticity**, což znamená, že propojená síť neuronů umožňuje přenášet informace na vícero míst. Proto, pokud dojde k poškození mozku, je vhodnou stimulací poškozená část schopna obnovit svoji funkci, nebo tuto funkci může převzít i okolní část, bohužel v případě HCH pouze do doby, než bude i tato část mozku také poškozena.

### Komu je bazální stimulace určena

Bazální stimulace je **vhodná pro klienty všech věkových kategorií, a to na různých úrovních péče**. Koncept se využívá v intenzivní péči, péči na standardních odděleních, v zařízeních pro seniory, v ústavech sociální péče pro děti i dospělé a také v domácí a hospicové péči. V oblasti intenzivní medicíny je využitelný v péči o nezralé novorozence, dětské intenzivní péči, ale také v péči o dospělé.

Pro zdravotnický tým znamená koncept Bazální stimulace rozšíření jeho odborných kompetencí. Při sestavování terapeutického plánu se vychází z analýzy klienta mentálního a somatického stavu, jeho zachovaných schopností a potřeb. Na základě vývoje stavu klienta a jeho reakcí se pak adekvátně přepracovává terapeutický ošetrovatelský plán.

### Možnosti bazální stimulace

#### Základní prvky stimulace

- Somatická stimulace (stimulace vjemů z povrchu těla a z vnitřního prostředí lidského organismu)
- Vestibulární stimulace (stimulace rovnovážného ústrojí, podpora prostorové orientace a vnímání pohybu)
- Vibrační stimulace (zprostředkování vnímání těla jako celku)

#### Nástavbové prvky stimulace

- Optická stimulace (zrakové vjemy)
- Auditivní stimulace (sluchové vjemy)
- Orální stimulace (vjemy z oblasti dutiny ústní, podpora příjmu potravy)
- Olfaktorická stimulace (čichové vjemy)
- Taktilně-haptická stimulace (hmatové vjemy)

## Somatická stimulace

Základem je somatické vnímání, které nám poskytuje vjemy z povrchu těla a vnitřního prostředí organismu. Somatická stimulace zprostředkovává vnímání vlastního těla a tělesných hranic. **Je zajišťována prostřednictvím kvalitních doteků.** Tyto doteky by měly být netraumatizující, pacient by z nich neměl cítit strach a nejistotu, ale naopak by měly být klidné, prováděné celou plochou ruky a s určitým stálým tlakem.

### Možnosti somatické stimulace

- Iniciální dotek – cílený dotek pro sdělení počátku a ukončení naší přítomnosti či činnosti u pacienta
- Koupele – zklidňující nebo osvěžující
- Masáže – např. stimulující dýchání
- Polohování s ohraničením těla (kuličkovými polštáři)

## Vestibulární stimulace

Zdravý člověk se neustále pohybuje, mění své polohy v důsledku různých činností vykonávaných během dne. Vnitřní sluchový orgán s rovnovážným ústrojím tak získává stálý přísun podnětů, které může zpracovávat. Cílem této stimulace je **podpora vnímání rovnováhy, orientace, vnímání pohybu a polohy těla.**

### Možnosti stimulace

- Houpací pohyby v lůžku
- Otáčivé pohyby hlavy
- Návzik tzv. pohybu ovesného klasu v ovesném poli

## Vibrační stimulace

Poskytuje vnímání vibrací od periferie dovnitř těla. Umožňuje **pocítit tělesnou hloubku, tělo, jeho vnitřní stabilitu a tělesné hranice.**

### Možnosti stimulace

- Hlas
- Ruce
- Elektrické přístroje

## Optická (zraková) stimulace

Zrak nám **umožňuje zorientovat se v prostoru, schopnost vnímat okolní prostředí a uspořádat jej.** Dává nám pocit jistoty a schopnost se učit.

### Možnosti stimulace

- Fotografie nejbližší rodiny a přátel
- Výzdoba prostředí
- Televize
- Barevné povlečení

Možnosti stimulace by měly zohlednit autobiografickou anamnézu a jejich variabilita záleží na kreativě ošetřujícího personálu a rodiny.

### **Adutivní (sluchová) stimulace**

Cílem je **stimulace sluchového vnímání a rozlišovací schopnosti pro jednotlivé zvuky**. Sluch je velmi důležitý pro navázání kontaktu s nemocným a je spojen s iniciálním dotekem.

#### **Možnosti stimulace**

- Zpěv
- Hudba
- Vyprávění
- Nástroje

### **Orální (ústní) stimulace**

**Ústa jsou nejcitlivější a nejaktivnější tělesnou zónou**. Pro většinu lidí mají zásadní význam a to nejen pro příjem potravy, ale také pro schopnost zprostředkovat člověku pocity požitku a rozkoše. Ústa mají velmi blízký vztah k vnímání čichovému.

#### **Možnosti stimulace**

- Oblíbené nápoje
- „Cucací“ váčky (chipsy, gumoví medvídci, čokoláda)

### **Olfaktorická (čichová) stimulace**

**Vůně a pachy jsou** pro lidský organismus **hlavními vyvolavateli vzpomínek** ať už kladných či záporných. Asociují roční období, situace i lidi. Čichové stimuly nenabízíme kontinuálně, aby si na ně pacient nezvykl. Podáváme v dávkách.

#### **Možnosti stimulace**

- Vůně
- Pachy

### **Taktilně-haptická (dotek – hmat) stimulace**

Schopnost lidské ruky **rozpoznávat předměty umožňuje získávat během života zkušenosti a ty uchovávat v paměti**. Používáme předměty oblíbené nebo ty, s kterými klient každý den pracoval.

#### **Možnosti stimulace**

- Hračky
- Hrníčky
- Ručníky
- Teplo a chlad
- Předměty z denního života i práce
- Kožešina

### **Desatero bazální stimulace**

- Začínáte stimulaci pacienta pokud možno vždy stejnými slovy.

- Při oslovení se ho vždy dotkněte na stejném místě.
- Hovořte zřetelně, jasně a ne příliš rychle.
- Nezvyšujte hlas, mluvejte přirozeným tónem.
- Dbejte, aby tón vašeho hlasu, vaše mimika a gestikulace odpovídaly významu.
- Při rozhovoru s pacientem používejte takovou formu komunikace, na kterou je zvyklý.
- Nepoužívejte v řeči zdrobněliny.
- Nehovořte s více osobami najednou.
- Při komunikaci s pacientem se pokuste redukovat rušivý zvuk okolního prostředí.
- Umožněte klientovi reagovat na vaše slova – dopřejte mu dostatek času na vyjádření odpovědi.

Prvky bazální stimulace vnáší do ošetrovatelské péče ještě něco jiného – lidskost. Bazální stimulace umožňuje respektovat pacientovu autonomii, důstojnost a jeho názor. Nezapomíná na zkušenosti, zvyklosti a vzpomínky. I když bude péče ze strany jakéhokoli zdravotnického personálu nabízena co nejprofesionálněji, péči, kterou si pacient sám nejvíce přeje a touží mít, **péči ze strany rodiny, tu hodnotí jako nejlepší, nejpříjemnější a nejžádanější**. Hodně záleží na tom, jaké vztahy v rodině mezi pacientem a jednotlivými členy byly, na její vnitřní síle a chuti pomoci. Koncept bazální stimulace vám umožňuje, dokonce nabízí, maximálně se zapojit do péče o svého blízkého.

## JAK ZÍSKAT KOMPENZAČNÍ POMŮCKU

*Bc. Iveta Bulvová*

Na trhu je množství pomůcek, které nám mohou usnadnit soběstačnost. Jsou pomůcky, které můžeme získat s příspěvkem zdravotní pojišťovny. Jak to v praxi funguje?

Každá pomůcka, která je částečně nebo úplně hrazená zdravotní pojišťovnou má svůj přiřazený kód, který je zapsán na „Poukaz na léčebnou a ortopedickou pomůcku“. Pokud pomůcka nepodléhá schválení revizního lékaře, předepisující lékař vám předá poukaz, se kterým si následně zajdete do zdravotnických potřeb, kde vám je pomůcka proti poukazu vydána. Pokud však pomůcka podléhá schválení revizního lékaře, to jsou například některé pomůcky k lokomoci, polohovací lůžko a další, tak v tomto případě musí být poukaz nejdříve zaslán ke schválení revizním lékařem příslušné vaší zdravotní pojišťovny. Po schválení revizním lékařem si již zajistíte pomůcku přes prodejce zdravotnických potřeb.

V případě, že pomůcka z určitých důvodů nemůže být předepsána, můžete si tuto pomůcku zapůjčit. Ne všechny pomůcky však jsou k zapůjčení.

*V případě dotazů mě kontaktujte na [IvetaBulvova@seznam.cz](mailto:IvetaBulvova@seznam.cz)*

### Příklady, kde lze pomůcku zapůjčit

- Svaz tělesně postižených
- Charita
- Domácí zdravotní péče

## Kdo může pomůcku předepsat?

- Berle francouzské – PRL, REH, ORT, NEU, CHI
- Berle podpažní – PRL, REH, ORT, NEU, CHI
- Hole – PRL, REH, ORT, NEU, CHI
- Chodítka – RL-REH, NEU, OP
- Klozetová křeslo – PRL, REH, NEU, ORT
- Sedačky vanové a do sprchy – PRL, REH, NEU, ORT, GER
- Židle a křesla do sprchy – PRL, REH, NEU, ORT, GER
- Nástavce na WC – PRL, REH, NEU, ORT, GER
- Lůžka polohovací a příslušenství – RL-REH, NEU, ORT
- Podložky antidekubitní – RL-REH, NEU, ORT
- Vozíky mechanické standardní a příslušenství – RL-REH, NEU, ORT, INT
- Vozíky elektrické a příslušenství – RL-REH, NEU, ORT, INT

*Použité zkratky:*

*RL – nutné schválení revizního lékaře*

*PRL – praktický lékař*

*INT – internista*

*CHI – chirurg*

*NEU – neurolog*

*OP – ortopedický protetik*

*ORT – ortoped*

*REH – rehabilitační lékař*

## PŘEVOD VYŘAZENÉHO ZDRAVOTNICKÉHO PROSTŘEDKU DO VLASTNICTVÍ POJIŠTĚNCE

*Mgr. Václav Krása, [www.nrzp.cz](http://www.nrzp.cz)*

Dne 30. 8. 2017 proběhla v sídle NRZP ČR schůzka se zástupkyněmi VZP ČR paní ředitelkou Odboru kontroly a revize zdravotní péče MUDr. Emílií Bartíškovou a paní MUDr. Evou Tyblovou, vedoucí referátu revizí zdravotnických prostředků VZP ČR. Na schůzce účastníci diskutovali několik problematických bodů vyplývajících z uplatňování zákona o veřejném zdravotním pojištění ze strany VZP ČR v praxi.

Stěžejním tématem schůzky, kvůli kterému se účastníci především sešli, však bylo **převádění již vyřazených zdravotnických prostředků, nebo těch, u kterých je podán návrh na jejich vyřazení** po uplynutí jejich směrné užité doby, stanovené zákonem, **do vlastnictví pojištěnce**. Jedná se především o takové zdravotnické prostředky, u kterých si pojištěnec při pořízení hradil část jejich ceny. Nejčastěji jde o mechanické invalidní vozíky s vysokou pořizovací cenou, v menší míře pak o elektrické invalidní vozíky a další zdravotnické prostředky.

Tyto zdravotnické prostředky byly až do prosince loňského roku, na žádost samotných pojištěnců – jejich uživatelů, převáděny do jejich vlastnictví pomocí tzv. „dohody o narovnání“, kterou vyjednala NRZP ČR s VZP ČR a dalšími pojišťovnami již dříve. Zmíněnou dohodu přestala na začátku letošního roku VZP ČR jednostranně uplatňovat a odmítala všem pojištěncům zmíněné vyřazené vozíky převádět.



Na základě sdělení obou zástupkyň VZP ČR, že je připravena nová smlouva na převádění prostředků, si NRZP ČR vyžádala na pojišťovně vzor nové smlouvy, kterou budou prostředky převáděny. Tento vzor, společně se seznamem kontaktních osob, u kterých bude možné o převedení vozíků a dalších prostředků pojištěncům VZP ČR žádat, Vám nyní přikládáme.

**Jak tedy nově převedení již vyřazených zdravotnických prostředků, zejména vozíků s majetkovou účastí (doplátkem) pojištěncům v současnosti funguje?** Nejříve je nutné zdůraznit, že na převedení vozíku nevzniká pojištěnci automaticky nárok. Každá žádost pojištěnce je pojišťovnou posuzována zcela individuálně a může se stát, že v některých výjimečných případech nebude převod vozíku pojištěnci pojišťovnou přiznán a smlouva nebude uzavřena. Mělo by se tak však stávat pouze velmi zřídka.

- Převod vozíků a dalších ZP bude možný pouze u již vyřazených prostředků, nebo u takových, kde je návrh na vyřazení těsně před schválením.
- Bude se jednat o takový ZP, kde pojištěnec hradil ze svých prostředků nějakou část jejich ceny (velmi výjimečně je možné zkusit požádat o převod i u ZP bez spoluúčasti pojištěnce na ceně).
- **Pojištěnec si podá žádost o převod již vyřazeného ZP u kontaktní osoby určené pro jeho region. Žádost lze podat jakýmkoliv písemným způsobem, třeba i neformálně, pouze mailem, který však bude obsahovat přesné určení ZP, který má být převáděn (druh, značka, typ, výrobní číslo, evidenční číslo, vč. příp. příslušenství). Všechny zmíněné údaje bude možné zjistit z původní smlouvy o zapůjčení zdravotnického prostředku, uzavřené mezi VZP ČR a pojištěncem.**
- Kontaktní osoba VZP ČR sepiše samotnou Smlouvu dle ust. § 2055 a násl. zákona č. 89/2012 Sb., občanského zákoníku, kterou obě smluvní strany, pojišťovna i pojištěnec, podepíší. Návrh smlouvy by mohl sepsat dle vzoru i samotný pojištěnec. Zde je však otazníkem, zda všichni pojištěnci dokážou dobře sepsat potřebnou smlouvu tak, aby byla zcela bez problémů a pro VZP ČR akceptovatelná.
- Následně bude již vyřazený zdravotnický prostředek ponechán ve vlastnictví pojištěnce. Vedle něj pak samozřejmě pojištěnec obdrží, po obvyklém postupu, na předpis lékaře a po schválení revizním lékařem pojišťovny, od VZP ČR zapůjčený řádný zdravotnický prostředek, na který má zdravotní indikaci. Tyto dva procesy jsou na sobě samozřejmě zcela nezávislé.

Na základě uvedených jednání, dohod a dokladů NRZP ČR věří, že nyní již bude převádění vyřazených zdravotnických prostředků do vlastnictví pojištěnců, které bylo zhruba na půl roku ze strany VZP ČR zcela zastaveno, plně obnoveno, a že bude zcela bezproblémové a funkční.

# SOCIÁLNÍ PROBLEMATIKA

---

## SENÁTSCHVÁLIL NOVELU ZÁKONA O DÁVKÁCH PRO OZP

Mgr. Václav Krása, [www.nrzp.cz](http://www.nrzp.cz)

Senátoři schválili zákon, kterým se mění Drábkovy reformy. Senát schválil novelu zákona, kterým se mění zákon č. 329/ 2011 Sb., o poskytování dávek osobám se zdravotním postižením.

Schválená novela přináší tyto zásadní změny:

- Zcela se ruší prokazování majetku společně posuzovaných osob při žádostech o příspěvek na zvláštní kompenzační pomůcku.
- V případě, že žadatel o příspěvek na kompenzační pomůcku nebude žádat odpuštění 10% spoluúčasti, nebudou zjišťovány příjmy, jak společně posuzovaných osob, tak ani žadatele o příspěvek na zvláštní kompenzační pomůcku. Pouze u příspěvku na nákup motorového vozidla bude příjem testován, a to i u společně posuzovaných osob, protože se předpokládá, že automobil je využíván pro všechny členy rodiny.
- Snižuje se limit pro nárok na příspěvek na pořízení zvláštní pomůcky u její ceny, a to z 24 000,- Kč na 10 000,- Kč.
- Snižuje se doba k podání opětovné žádosti na nákup motorového vozidla z 10 let na 7 let. Přičemž toto snížení počtu let se bude vztahovat i na přiznané příspěvky po roce 2012.
- Nově se stanoví výše příspěvku na nákup motorového vozidla podle příjmu společně posuzovaných osob tak, že u společně posuzovaných osob do 8násobku životního minima činí příspěvek 200 000,- Kč. Při příjmu, který překračuje 9násobek životního minima, se příspěvek snižuje na 180 000,- Kč. Takto je příspěvek na nákup motorového vozidla postupně snižován při rostoucí výši násobku životního minima. Nejméně však bude příspěvek činit 100 000,- Kč. Zabrání se tím takovým excesům, kdy příspěvek na nákup motorového vozidla byl přiznán například ve výši 10 000,- Kč.
- Zvyšuje se příspěvek na mobilitu ze 400,- Kč měsíčně na 550,- Kč měsíčně a novela zákona obsahuje i další technická vylepšení a zpřesňuje některé pojmy.
- Zákon nabude účinnosti od 1. ledna 2018.

Vážení přátelé, jedná se o zásadní změnu zákona, která prakticky eliminuje úsporná opatření v dávkách pro zdravotně postižené, která prosadil bývalý ministr J. Drábek. Zrušení prokazování majetku považujeme za zásadní věc, protože jsme přesvědčeni, že v této věci byl zákon protiústavní. Všichni přítomní senátoři hlasovali pro schválení zákona. Zbývá ještě podpis pana prezidenta, ale nepředpokládáme, že by pan prezident tento návrh zákona vrátil.

## ZMĚNY U PŘÍSPĚVKU NA MOBILITU A NA ZVLÁŠTNÍ KOMPENZAČNÍ POMŮCKU – AUTO

Mgr. Václav Krása, [www.nrzp.cz](http://www.nrzp.cz)

Od 1. 11. 2017 rozesílají Úřady práce postupně dopisy jednotlivým příjemcům příspěvku na mobilitu **o zvýšení příspěvku ze 400,- korun na 550 korun měsíčně. To znamená, že zvýšení příspěvku proběhne automaticky, aniž by kdokoliv musel činit nějaké aktivní kroky.** Zvýšení platí od 1. ledna 2018. Vzhledem k tomu, že příspěvek na mobilitu je vyplácen měsíc pozadu, znamená to, že lednová zvýšená dávka se projeví až v únoru 2018. V lednu 2018 bude vyplacen příspěvek na mobilitu za prosinec 2017, tudíž ve výši 400 korun.

Od 1. ledna 2018 budou také **nově posuzovány žádosti o příspěvek na zvláštní kompenzační pomůcku a příspěvek na nákup motorového vozidla.** Žádosti, které budou podány do konce roku 2017 a bude o nich rozhodnuto až v roce 2018, budou posuzovány již podle platné legislativy, která bude platit v roce 2018. Přesto doporučuji určitou opatrnost a žádosti podávat nejdříve v prosinci 2017, protože tím je jistota, že žádosti budou posouzeny podle nové legislativy.

## ZMĚNY DÁVKÁCH NEMOCENSKÉHO POJIŠTĚNÍ VR. 2018

[www.helpnet.cz](http://www.helpnet.cz)

S účinností **od 1. ledna 2018** dojde ke zvýšení nemocenské dávky, **od 1. února bude zavedena dávka otcovské poporodní péče a od 1. června dojde k zavedení dávky dlouhodobého ošetrového.** Přinášíme podrobnější popis těchto změn.

### Nemocenská dávka (s účinností od 1. ledna 2018):

- od 31. kalendářního dne dočasné pracovní neschopnosti nebo karantény se zvyšuje sazba z 60 % na 66 % denního vyměřovacího základu,
- od 61. kalendářního dne dočasné pracovní neschopnosti nebo karantény se zvyšuje sazba z 60 % na 72 % denního vyměřovacího základu.

### Dávka otcovské poporodní péče (s účinností od 1. února 2017):

- nárok na dávku bude mít otec dítěte, který o dítě pečuje a osoba (muž nebo žena), která převzala dítě do péče nahrazující péči rodičů,
- nástup na otcovskou nastává dnem, který si pojištěnec určí v období 6 týdnů ode dne narození dítěte nebo ode dne jeho převzetí, jestliže takové dítě nedosáhlo 7 let věku,
- výše dávky činí 70 % denního vyměřovacího základu,
- výplata náleží za dobu 7 kalendářních dnů bez přerušení,
- o dávku si mohou nejdříve dne 1. 2. 2018 požádat otcové dětí narozených nebo převzatých do péče nejdříve dne 21. 12. 2017,
- pro volno v zaměstnání využijí otcové rodičovskou dovolenou.

### **Od 1. června 2018 je nárok na dávku dlouhodobého ošetrovného v případě splnění podmínek:**

- u ošetrované osoby muselo dojít k závažnému zhoršení zdravotního stavu, který vyžadoval alespoň 7denní hospitalizaci v nemocnici a v den propuštění bude potvrzeno, že potřeba celodenní péče bude trvat nejméně dalších 30 dnů,
- ošetrovaná osoba musí dát písemný souhlas k ošetrování konkrétní osobě,
- ošetroující osobou mohou být rodinní příslušníci vyjmenovaní v zákoně, aniž by žili s ošetrovaným v domácnosti; žít v domácnosti bude však vyžadováno u jiné fyzické osoby (např. druha, družky),
- u ošetroující osoby bude vyžadována čekací doba; nemocenské pojištění muselo u zaměstnance trvat v posledních 4 měsících alespoň 90 dnů, OSVČ musela být nemocensky pojištěna v posledních 3 měsících,
- ošetroující osoba nesmí po dobu ošetrování vykonávat žádnou výdělečnou činnost,
- v průběhu 90 dnů se mohou ošetroující osoby libovolně střídát v ošetrování osoby vyžadující dlouhodobou péči,
- dávka bude náležet ve výši 60 % redukovaného denního vyměřovacího základu maximálně po dobu 90 kalendářních dnů ode dne propuštění z nemocnice; nenáleží však za dobu, kdy dlouhodobá péče není poskytována (např. z důvodu další hospitalizace),
- nárok na další dlouhodobé ošetrovné vznikne ošetroující osobě nejdříve po uplynutí 12 měsíců od skončení předchozí dlouhodobé péče,
- zaměstnavatel může odmítnout poskytnutí volna ze zaměstnání, pouze pokud mu brání závažné provozní důvody.

# MOŽNOSTI LÉČBY HCH V ČR

---

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

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

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

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

Centrum poskytuje základní a superkonsiliární diagnostické a terapeutické služby pro pacienty s Parkinsonovou nemocí, jinými parkinsonskými syndromy a dalšími onemocněními projevujícími se třesem, choreou, dystonií, myoklonem, tikem aj. abnormálními pohyby. Soustřeďuje zejména nemocné, u kterých nelze provést odpovídající diagnostiku a terapii poruch motoriky na nižších specializovaných stupních základní a regionální péče nebo na nesespecializovaných 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 apomorfinu, 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**

*MUDr. Václav Dostál*

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

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

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

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

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

### **Kontakt:**

*Nemocnice Pardubického kraje, a.s.*

*– Neurologická klinika, Poradna pro extrapyramidová onemocnění a kognitivní deficity  
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 extrapyramidová onemocnění a kognitivní poruchy**

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

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

### **Centrum pro kognitivní poruchy**

Diagnostika typu a tíže kognitivních poruch s následnou rehabilitací, která je prováděna individuálně a ve skupinách. K tomu je využívána počítačová učebna s desítkami počítačů s programem NEURO 3 a přístroj pro repetitivní magnetickou stimulaci a kognitivní evokované potenciály. Kognitivní rehabilitace je určena pacientům s kognitivním deficitem hospitalizovaným ve FNO a ambulantním pacientům v domácí péči. Cílovou skupinou jsou pacienti s postižením kognitivních funkcí na základě akutního



nebo chronického poškození mozku. Z akutních onemocnění jde o cévní mozkové příhody, kraniotraumata, neuroinfekce, z chronicky progredientních stavů jde o demyelinizační onemocnění a neurodegenerativní onemocnění (Alzheimer, MCI, demence u Parkinsonovy nemoci).

Předpokladem pro zařazení pacienta do programu je možná úprava kognitivního deficitu vzniklého v důsledku onemocnění nebo jiného poškození 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 Ressner, Ph.D., tel.: 597 373 084, e-mail: [pavel.ressner@fno.cz](mailto:pavel.ressner@fno.cz)*

*MUDr. Eva Bártová, Ph.D., tel.: 597 373 110, e-mail: [petrabartova@seznam.cz](mailto:petrabartova@seznam.cz),*

*[petra.bartova@fno.cz](mailto:petra.bartova@fno.cz)*

*[www.fno.cz/neurologicka-klinika/ambulantni-cast](http://www.fno.cz/neurologicka-klinika/ambulantni-cast)*

*[www.fno.cz/neurologicka-klinika/odborna-centra](http://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 neomezuje 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, neurofyziologie, neurochirurgie, neuropsychologie, psychiatrie), tak metody morfologické (neuropatologie) a funkční diagnostiky (zobrazovací metody). V ČR je základem ambulantní péče o nemocné s neurodegenerativními onemocněními síť terénních neurologů. Neurologická pracoviště na regionální úrovni poskytují základní lůžkovou péči o nemocné. Nadregionální superkonsiliární pracoviště zajišťují základní, ale především vrcholnou diagnosticko-terapeutickou péči o nemocné s neurodegenerativními onemocněními, provádějí specializovaná školení v dané problematice a věnují se vědecko-výzkumné činnosti.

Centrum poskytuje veškeré diagnostické a terapeutické služby pro pacienty trpící degenerativními onemocněními CNS. Centrum má podle svého statutu nadregionální působnost pro Českou republiku se základní spádovou oblastí v moravských krajích (Olomoucký kraj, Moravskoslezský kraj, Zlínský kraj, 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, Ph.D.*

*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 dva 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 třídenních embryí – se biotupují 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 zamražena.

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 nepočetnější 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:**

MUDr. Ditta Leznarová, klinický genetik, tel.: 549 523 211 (recepce)

Mgr. Lenka Raszyková, laborař lékařské genetiky, mobil: 732 856 553

Sanatorium Helios spol. s r.o., Štěfánikova 12, 602 00 Brno

[www.sanatoriumhelios.cz](http://www.sanatoriumhelios.cz)

# PREIMPLANTAČNÍ GENETICKÁ DIAGNOSTIKA HCH V GENNETU V PRAZE

*Mgr. Inna Soldátová, MUDr. David. Stejskal*

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 spermii partnera. Takto vzniklé zárodky necháme růst ve zkumavce do 5. dne.

Pátý den pomocí mikromanipulačních technik odebereme několik buněk tzv. trofoectodermu (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 dvou 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. Partneri hradí v každém IVF cyklu tzv. mikromanipulace, tzn. injekci spermie do vajíčka (ICSI) 7 000 Kč, prodlouženou kultivaci (doba do odběru buněk ke genetickému vyšetření) 2 500 Kč a vitrifikaci (zamražení) – 550 Kč za jedno embryo. Možný je doplatek za léky k hormonální stimulaci (t. č. max. 2 000 Kč).

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

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

**V případě zájmu či jakéhokoliv dotazu kontaktujte prosím:**

*MUDr. Jan Diblík, Ph.D., tel.: 222 313 000, e-mail: Jan.Diblik@gennet.cz*

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

*www.gennet.cz*

## **PREIMPLANTAČNÍ GENETICKÁ DIAGNOSTIKA HCH V SANATORIU REPROMEDA V BRNĚ**

*Mgr. Miroslav Horňák, Ph.D., Mgr. Jakub Horák, Ph.D., Ing. Tomáš Kocur,*

*MUDr. Ilga Grochová, MUDr. Kateřina Veselá, Ph.D.*



*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 nechťejí, nebo se stále rozhodují, zda podstoupit genetický test, který potvrdí, nebo vyloučí budoucí propuknutí choroby. V Repromedě používáme technologii KARYOMAPPING na DNA čípech, kdy přítomnost mutace u osoby v riziku HCH nepotřebujeme znát a také ji během PGD nevyšetřujeme. Využíváme genetické markery v blízkém okolí genu, které nám umožní rozpoznat geny pocházející z různých rodových linií. Při PGD pak preventivně vyloučíme ten gen, který osoba v riziku zdědila 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 specializovaném pracovišti. Riziko zjištění diagnózy laboratoří provádějící PGD je tímto eliminováno a zároveň je dosaženo jistoty, že pár bude mít děti bez rizika onemocnění a přenosu HCH.

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

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

PGD Huntingtonovy choroby je plně hrazeno zdravotními pojišťovnami. Díky nejnovější technologii KARYOMAPPING na DNA 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 spermie do vajíčka (ICSI), prodlouženou kultivaci embryí a doplatek za léky pro hormonální stimulaci, která je nutná pro odběr většího počtu vajíček. Doplatek za tyto výkony se aktuálně pohybuje kolem 25 000 Kč na léčebný cyklus.

Plně respektujeme a rozumíme tomu, že záleží pouze na individuálním rozhodnutí páru, kterého se HCH přímo týká, zda je vhodné založit rodinu. Pokud se ale pár 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](mailto:kvesela@repromeda.cz), tel.: +420 533 306 351*

*MUDr. Ilga Grochová, klinický genetik,*

*e-mail: [igrochova@repromeda.cz](mailto:igrochova@repromeda.cz), tel.: +420 533 306 316*

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

*e-mail: [mhornak@repromeda.cz](mailto:mhornak@repromeda.cz), tel.: +420 776 850 577*

*Sanatorium Repromeda s.r.o., Studentská 812/6, 625 00 Brno*

*[www.repromeda.cz](http://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 zařízeny polohovacími lůžky a antidekubitními matracemi. Zařízení se stalo v roce 2010 certifikovaným pracovištěm bazální stimulace. Alzheimercentrum Prácheň získalo od MPSV akreditaci č. 2012/0804-PK a je akreditovanou vzdělávací institucí. V současné době otevírá Kurz pro pracovníky v sociálních službách zaměřené zejména na péči o osoby s demencí. V kurzu jsou uplatněny dlouholeté zkušenosti lektorů v sociální i ošetrovatelské péči o klienty s demencí. Kurz je veden interaktivně a zážitkově.

#### **Kontakt:**

*Alzheimercentrum Prácheň, 17. listopadu 2444, 397 01 Písek  
Telefon: 773 377 016, e-mail: [pisek@alzheimercentrum.cz](mailto:pisek@alzheimercentrum.cz)  
[www.alzheimercentrum.cz/nase-zarizeni/pisek](http://www.alzheimercentrum.cz/nase-zarizeni/pisek)*

### Domov seniorů Budiškovice

Domov seniorů Budiškovice poskytuje pobytovou sociální službu občanům, kteří z důvodu věku a zdravotního stavu vyžadují pravidelnou pomoc druhé osoby a nemohou již trvale žít ve svém přirozeném prostředí. Věková kategorie uživatelů je od 55 let.

Nepřetržitou péči zajišťuje zdravotnický a ošetrovatelský personál. Zdravotní lékařská péče je zajištěna registrujícím praktickým lékařem a lékaři specialisty, zprostředkování zajišťují v případě potřeby odpovědní zaměstnanci organizace. Domov poskytuje uživatelům služeb dle svých možností základní rehabilitační péči dle indikace odborného lékaře.

Ubytovací kapacita domova je 100 lůžek. Sociální zařízení, sprchy a koupelny jsou společné na jednotlivých patrech. Strava je připravovaná na základě receptur dietního stravování dle jídelního lístku, který sestavuje referentka stravování. Podává se 5krát denně – snídaně, dopolední svačina, oběd, odpolední svačina a večeře. Strava je v Domově přizpůsobena svým složením, množstvím a úpravou věku a zdravotnímu stavu uživatelů. Domov Budiškovice je otevřeným zařízením. Je zaručen volný pohyb jak po zařízení, tak i mimo něj. Návštěvy mohou uživatelé přijímat každý den bez omezení.

#### **Kontakt:**

*Domov seniorů Budiškovice, Budiškovice 1, 378 91 Budiškovice  
Telefon: 384 495 122, e-mail: [info@ddbudiskovice.cz](mailto:info@ddbudiskovice.cz)  
[www.ddbudiskovice.cz](http://www.ddbudiskovice.cz)*



## JIHOMORAVSKÝ KRAJ

### Diecézní katolická charita v Brně

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

#### **Kontakty:**

*Charitní ošetrovatelská služba, Žižkova 3, 602 00 Brno*

*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](http://www.brno.charita.cz)*

## KRAJ VYSOČINA

### Domov Kopretina Černovice

Vízi 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 11, e-mail: [info@domovkopretina.cz](mailto:info@domovkopretina.cz)*

*<http://www.domovkopretina.cz>*

### Domov důchodců Proseč u Pošné

Domov důchodců v Proseči u Pošné poskytuje své služby v rámci Domov se zvláštním režimem a Domova pro osoby se zdravotním postižením. Domov se zvláštním režimem je určen klientům s Alzheimerovou nemocí a jinými typy demencí, kteří zároveň patří do věkové kategorie: mladší senioři 65-80let, starší senioři nad 80 let a dospělí, kteří dosáhli věku rozhodného pro přiznání starobního důchodu. Lékařská péče je zajištěna formou návštěvní služby praktickým lékařem pravidelně 1x týdně. Psychiatr dochází 1x za 2 měsíce. Zdravotní služba je nepřetržitě poskytována 24 hodin denně.

Domov se zvláštním režimem je rozdělen na tři oddělení. Na každém oddělení je k dispozici 13 míst pro muže a ženy na jednom jednolůžkovém pokoji, třech dvoulůžkových pokojích a dvou trojlůžkových pokojích se sociálním zařízením. Každé oddělení má společenskou místnost, kuchyňskou linku a lednici. Kapacita je 39 klientů (muži i ženy).

**Kontakt:**

*Domov důchodců Proseč u Pošné, Proseč u Pošné 1, 395 01 Pacov*

*Telefon: +420 565 383 097, e-mail: [info@ddprosecposna.cz](mailto:info@ddprosecposna.cz)*

*[www.ddprosecposna.cz](http://www.ddprosecposna.cz)*

**Domov se zvláštním režimem – Seniorpenzion Žďár nad Sázavou**

Posláním Domova je vytvořit podmínky pro pocit jistoty a bezpečí osob se specifickými potřebami, kteří potřebují pravidelnou pomoc v důsledku onemocnění stařeckou nebo jinou demencí a Alzheimerovou chorobou a zachování jejich kontaktu s okolím.

Služba je poskytována nepřetržitě 24 hodin denně jako pobytová v bezbariérovém zařízení v centru města Žďár nad Sázavou. Kapacita 40 lůžek je rozdělena do 1, 2 a 3 lůžkových pokojů s vlastním sociálním zařízením. Jednotlivá oddělení jsou utvořena na jednotlivých poschodích tak, že dávají osobám s demencí jasně vymezený prostor pro jejich orientaci a pocit bezpečí. Domov nemá vlastní kuchyň, strava je dovážena a podávána v jídelně nebo rozvážena na pokoje obyvatel formou tabletového systému. Strava je zajištěna 3x denně.

Domov nemá zahradu, ale jsou k dispozici prostorné terasy, které zajistí odpočinek v klidném prostředí. Denní režim je přizpůsoben specifickým potřebám a zájmům obyvatel. V průběhu celého dne je ošetřující personál součástí oddělení z důvodu neustálého dohledu nad osobami trpícími demencí a nutnosti poskytovat jim pomoc v prostoru a čase.

**Kontakt:**

*Domov se zvláštním režimem – Seniorpenzion, Horní 32, 591 01 Žďár nad Sázavou*

*Telefon: 723 971 754, e-mail: [seniorpenzionfit@socsluzbyzdar.cz](mailto:seniorpenzionfit@socsluzbyzdar.cz)*

*[www.socsluzbyzdar.cz/sluzby/seniorpenzion-fit](http://www.socsluzbyzdar.cz/sluzby/seniorpenzion-fit)*

**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 HCH, ve věku od 18 do 60 let. Aktuální požadavky na trvalé umístění klientů s HCH, mužů i žen, několikanásobně převyšují současné možnosti domova. U krátkodobých odlehčovacích služeb je cílová skupina přijímaných osob rozšířena o seniory. Klienti jsou ubytováni převážně ve dvoulůžkových pokojích, přičemž trvale umístění obyvatelé mají možnost zažádat si o umístění na pokoji jednolůžkovém. Stravování se odvíjí od zvyklostí a potřeb jednotlivých klientů. K základní celodenní stravě je možné přidat svačinu a druhou večeři a dokoupit jídlo dle požadavků. Klientům je poskytována, vedle nepřetržitě ošetrovatelské a asistenční péče, zdravotní péče zajišťovaná odborným personálem a na základě doporučení lékaře či dle vlastních požadavků i rehabilitace a ergoterapie. V rámci volnočasových aktivit se klienti účastní koncertů, divadelních představení, výstav, návštěv restaurací, společného opékání či oslav narozenin ostatních obyvatel domova.

**Kontakty:**

*Diakonie ČCE – Středisko BETANIE, Špreňarova 105, 547 01 Náchod*

*Telefon: 491 423 154, mobil: 723 631 656, e-mail: [betanie@diakoniecce.cz](mailto:betanie@diakoniecce.cz)*

*[www.betanie.diakoniecce.cz](http://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 pracovníky. 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](mailto:info@usphorice.cz)*

*[www.usphorice.cz](http://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 ošetrovatelskou (domácí péče). Jako křesťanská organizace usiluje také o zajištění duchovních potřeb svých klientů a pastorační péči.

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, 795 01 Rýmařov*

*Telefon: 554 211 294, e-mail: [rymarov@diakonie.cz](mailto:rymarov@diakonie.cz)*

*[www.diakonierymarov.cz](http://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 pro-

středí. 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.

### **Kontakty:**

*Hospic svatého Lukáše, Charvátská 8, 700 30 Ostrava*

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

*www.ostrava.caritas.cz – odkaz Hospicové služby*

## **Charita Ostrava**

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

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

### **Kontakt:**

*Charita Ostrava, Kořenského 1323/17, Ostrava-Vitkovice, 703 00*

*Telefon: 596 621 094, 731 625 789*

*http://www.ostrava.charita.cz*

## **PARDUBICKÝ KRAJ**

### **Domov u fontány Přelouč**

Domov u fontány poskytuje nepřetržité pobytové sociální služby seniorům a seniorům s onemocněním demence, zejména Alzheimerovy, kteří již nemohou žít ve svém domácím prostředí. Domov se snaží svým obyvatelům vytvořit příjemné prostředí, porozumět jejich životní situaci a umožnit jim žít aktivně, podle jejich přání a možností, vždy s důrazem na jejich důstojný život. Domov u fontány je 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 činnosti.

Služba Chráněné bydlení je určena pro osoby ve věku od 18 do 64 let, které jsou závislé na péči druhé osoby (s přiznaným příspěvkem na péči v rozsahu I.–III. stupně). Služba zajišťuje ubytování a stravu společně s pečovatelskou službou (příprava a podávání stravy). Centrum denních služeb podporuje prostřednictvím nabízených aktivit dospělé lidi ve věku 18–64 let ve zvládnání soběstačnosti. Služba zajišťuje důstojné prostředí a zacházení a usiluje o maximální možné začlenění do běžného života společnosti – například zapojení do sociálně-terapeutické nebo chráněné dílny.

#### **Kontakty:**

*Diakonie ČCE – Středisko Zvonek v Praze 4,*

*Šípková 1838/1, Praha 4 – Krč, 140 00 Praha*

*Telefon: 241 406 859, e-mail: [stredisko@diakonie-zvonek.cz](mailto: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](mailto:info@domov-potoky.cz)*

*[www.domov-potoky.cz](http://www.domov-potoky.cz)*

## Domov Severka Jiříkov

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

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

### **Kontakty:**

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

*Telefon: 412 338 122, 412 337 005, e-mail: [reditel@domovseverka.cz](mailto:reditel@domovseverka.cz)*

*[www.domovseverka.cz](http://www.domovseverka.cz)*

## ŽLÍNSKÝ KRAJ

### Penzion Spokojené stáří Pozlovice

Penzion Spokojené stáří Luhačovice poskytuje služby osobám od 50 let – tělesně a zdravotně postiženým a seniorům. Kapacita penzionu je 100 lůžek v jedno-, dvou- i vícelůžkových pokojích s vlastním sociálním zařízením a čajovou kuchyňkou. V nabídce jsou i dvou-pokojové 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.

### **Kontakty:**

*Penzion Spokojené stáří Pozlovice,*

*Antonína Václavíka 369, 763 26 Luhačovice – Pozlovice*

*Telefon: 571 892 321, 774 131 021, e-mail: [info@senioriluhacovice.cz](mailto:info@senioriluhacovice.cz)*

*[www.senioriluhacovice.cz](http://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 setrvávání či prohlubování nepříznivé sociální situace.

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

### **Kontakt:**

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

*Telefon: 573 369 018, e-mail: [vedouci.uspd.zborovice@ouss-uh.cz](mailto:vedouci.uspd.zborovice@ouss-uh.cz)*

*[www.ouss-uh.cz](http://www.ouss-uh.cz)*

# STALO SE

---

## STRONGER TOGETHER

*Pavla Šašinková, DiS., Sofie, Bulharsko, 22. – 24. září 2017*

Stronger Together, volně přeloženo Spolu budeme silnější, bylo motem letošní konference European Huntington Association (EHA). Konference se konala v září v bulharském hlavním městě Sofii. Byly to tři dny nabitě hromadou informací. Účastnilo se 249 účastníků z 28 zemí. Naši čtyři čeští účastníci byli jen „kapičkou v moři“. V tomto článku se pokusíme předat vám alespoň náznak toho, co bylo možné v Sofii vyslechnout. Celá konference byla zahájena vzpomínkou na Marjorie Guthrie, která by letos oslavila 100. narozeniny a která před 50ti lety založila americkou huntingtonskou asociaci HDSA. Odkaz Marjorie Guthrie nám ukazuje, že je nezbytné, abychom byli organizovaní, spolupracovali a přestali se schovávat – v duchu hesla Stronger Together.

### Bulharská pacientská organizace

Naši hostitelé dostali možnost představit svoji práci a svoji mladou asociaci. Bulharská asociace byla založena v únoru 2014. Jejím prezidentem je Constantine Grigorov, který spolu se svojí ženou organizuje aktivity organizace. V Bulharsku jsou dnes tam, kde byla SPHCH tak před 10–15ti lety. Mají ale veliký náskok v informacích, technologiích, zkušenostech ostatních. Mohou těžit z mnoha věcí, které v době začátků SPHCH vůbec nebyly. Dnes jsou v Bulharsku dvě genetické laboratoře, kde je možné testování. Snaží se také vytvořit registr pacientů, ale najít diagnostikované rodiny není vůbec jednoduché. Většina pacientů se s nevyléčitelnou diagnózou již do nemocnic nevrací. Špatná praxe, žádné specializované oddělení, žádná možnost ústavní péče, nedostupnost psychiatrů (mimořádně v Bulharsku psychiatři odmítají pacienty léčit, protože HN je neurologické, ne psychiatrické onemocnění) – to vše jsou problémy, které známe i od nás. Bulhaři se snaží se vším tím bojovat – pořádají ve spolupráci s European Huntington Disease Network (EHDN) semináře pro odborníky, zažádali o grant na provoz informačních center pro řídké diagnózy, kde se snaží zprostředkovávat rodinám poradenství – o nemoci, dostupnosti ambulancí, terapeutů, sociální poradenství apod. Krásnou tečkou za jejich povídáním o asociaci pak bylo představení malé Hope, prvního bulharského děťátka narozeného po PGD.

### Život s HN

**Alžběta Muelhbeck vedla úžasný workshop o psychiatrických symptomech HN.** Kromě notoricky známých příznaků, jako deprese, apatie, agrese, vznětlivost, obsese apod., se věnovala např. i odmítnutí – diagnózy, aktivit... – v Edinburghu to řeší tak, že to jinak pojmenují a doprovází pacienta „pod nálepkou“.

Agrese je často **důsledek nenaplněného přání** (hlad, bolest, problémy s komunikací, změny v denní rutině). Pacient není neschopen kontrolovat své emoce, je třeba najít důvod agresivního chování, vysvětlit mu, že agresi rozumíme, často ale nezbyvá než počítat do deseti.



Kognitivní poruchy z počátku zahrnují řešení problémů s plánováním/organizací, koncentrací, učení novým věcem, krátkodobou pamětí, pomalým myšlením, ztrátou flexibility, neschopností multitasking (mnoho úkolů najednou), ulpívavými myšlenkami, perseverací, postupně se rozvíjí demence. POZOR – určení demence nezaměňujte s pouhou poruchou řeči.

Na demenci spojenou s HN běžné léky nefungují, lékaři by přesto rádi něco nabídli. Občas nabízí preparáty typu zelený čaj, lecitin, Q10, což může být dvojsečné. Jasný účinek těchto preparátů není dokázaný, přesto může u pacientů způsobit malé zlepšení. Nebo naopak – čím více léků pacient bere, tím spíše u sebe problémy hledá.

Dechová cvičení – relaxace – mohou pomoci i s motorickými problémy; pacient u sebe přestane hledat prvotní symptomy (většinou u raných fází).

Bazální stimulace – pomáhá u pozdních stadií, zejména u křičících pacientů (společně s hudbou).

U pozdních stadií je též nutné ulevovat od bolesti – ne paralenem, ale lepším lékem (paliativní péče); pomůže i fyzioterapie.



**Dirk Liessens**, holandský psycholog z Atlantu (jedno ze dvou největších zařízení v Holandsku) velmi pěkně a podrobně popsal vznik **frustrace** u člověka. Popisoval metodu brzkého rozpoznání – nástroj, který v Atlantu běžně používají. Cílem je identifikovat první znaky neklidného chování a agrese, pravidelně je monitorovat, navrhnout plán předcházení těmto situacím a provádět jej tak, aby se neklidnému chování vyhnuli. Mají k tomu protokol, kde se vše zapisuje. Aktivní součástí je i klient, se kterým sem zapíše plán, co se bude dít. Např. čeho se má personál vyvarovat, co nebude dělat nebo říkat, jak bude pacienta oslovovat apod. Do plánu je zahrnuta i rodina a sociální pracovník. Metoda je složena z rozhovorů, rozhovorů a rozhovorů. Je to

taková detektivní práce, hledání pachatele, který může za... agrese. Spouštěčů agrese může být mnoho – např. že pacient nechce čekat, nebo to, že mu personál nerozumí, má problémy s komunikací. Pokud se vše řeší v rozhovoru, pacient cítí, že se mu personál lépe snaží porozumět, je s ním lepší spolupráce. Pro personál to znamená, že lépe pochopí pacienta a naučí se, kdy během dne jsou „lepší chvíle“ a kdy „horší“, kdy je třeba zakročit, aby nedocházelo k problémům.

**Rady a tipy:** Nesnažte se měnit to, co už změnit nelze. Každý má své meze, limity, nezatěžujte pacienta s tím, co už kvůli snížené funkčnosti nejde. Vyhněte se frustraci z přetěžování myšlení a emocí pacienta. Nevyžadujte nemožné. Udělejte si přestávku a opakujte tisíckrát a tisíckrát. U rodinných příslušníků je velmi těžké vystoupit z role partnera, manželky a vidět jen nemocného. Medikace může pomoci, ale analýza rizik je nezbytná. Pokud pacient medikaci odmítá, nevnučujte ji ve stresových situacích a hádkách. V Atlantu se vždy snaží s lidmi domluvit. Pacienty nelze donutit vzít si léky. Vynucená medikace je možná – sedativa – ale není nejšťastnějším řešením, protože přináší mnoho komplikací – jídlo, vedlejší efekty, slinění, apatie... Humor může být u prvotních příznaků problematický, a ještě více naštvat. U rozjeté krize by naopak mohl pomoci.

**Emoce pečovatелů** – mějte na paměti, že vše je způsobeno symptomy HN. Pacientova osobnost se nezměnila, on se nezměnil, je to jen důsledek HN.

Důležitá je dovolená, využijte přechodných pobyků.

## Životní styl

**Monica Busse a Beth Ann Griffin** prezentovaly současné poznatky o životním stylu. Dle současných výsledků výzkumů středomořská dieta nemá na progresi HN efekt. Správné dodržování denního příjmu kalorií způsobuje možná dřívejší nástup. Q10 a antioxidanty nemají efekt. Káva je rozporuplným tématem. Dva šálky denně možná způsobují dřívejší nástup, jiné studie tvrdí, že pití kávy nemá na progresi HN žádný vliv. Alkohol a drogy nelze dobře hodnotit. Studie jsou neprůkazné, v dotaznících se vyskytují pouze odpovědi ano/ne. Pasivní život způsobuje dřívejší nástup nemoci. Vzdělání lidé mají obvykle dřívejší nástup nemoci, ale mírnější klinické symptomy.

Studie ohledně kognice, fyzické aktivity, efektu cvičení či životního stylu stále probíhají.

## Nejlepší doporučení – žijte zdravý život!

Fyzická aktivita je u HN nezbytná. Mnoho odborníků i rodinných příslušníků fyzickou aktivitu doporučuje z vlastní zkušenosti.

**Amy Merkel** popisovala své vlastní zkušenosti s jógou. Amy je z rodiny, která je velmi zatížená HN. Sedmnáct příbuzných zemřelo na HN. Maminka měla HN, byla alkoholička. V rodině proběhly i dvě sebevraždy. V r. 2000 zkusila Amy, která nevěděla, co dál, zajít na hodinu jógy. Když šla na prediktivní test, tak si našla 4týdenní kurz pro cvičitele jógy. Prostě jen proto, aby nemusela myslet na to, jak to dopadne. Pak teprve si šla pro výsledek – 46 repetíc. I když byla připravená, měla v hlavě totální zmatek. Odjela na kurz, ale nedokázala se vrátit. A tak se pět týdnů toulala po moři, učila jógu námořníky, kajakáře, nakonec si zařídila praxi cvičení jógy. Věř, že jóga má pro každého něco pozitivního.

Je to cvičení, takže má pozitivní efekt, i když třeba nemusí být to nejlepší.

## Genetické testování

Genetické testování je definitivní, je na celý život, nelze jej vrátit, po testu je nutné čelit +/- výsledku. A je celkem jedno, jestli je to test konfirmační nebo prediktivní. Přemýšlení o testu je velmi individuální postup, každému trvá jinak dlouho, než se konečně rozhodne. I po konzultacích může test trvat léta. **VŽDY JE ALE NUTNÉ DODRŽET GUIDELINY A PROCES TESTOVÁNÍ.** Před testem je nutné rozmyslet následky – psychologická a sociální rizika oproti benefitům ze znalosti výsledku. Výsledek není možné zavřít zpět do obálky, je napořád. Důvody pro test jsou různé – řešení životních situací (svatba, partnerství, děti, finance...), řešení nejistoty ano/ne. Alternativou k testu je test nepodstoupit. Je to správná volba, protože neexistuje léčba. Člověk může preferovat raději situaci, že neví. Neexistuje špatné nebo správné rozhodnutí. **To, co si svobodně vyberete, JE SPRÁVNÉ ROZHODNUTÍ.**

Symptomatické i prediktivní testování s sebou nese časté riziko ztráty rodiny, přátel, okolí, proto je naprosto nutné si před výsledkem testu uspořádat své sociální okolí, aby se k testované osobě okolí neotočilo zády. Pokud rodina odmítá, pak požádejte přátele!

## Děti

**Melinda Kavanaugh** měla zajímavou přednášku o dětech. Je psychologkou z University of Wisconsin v Milwaukee. Ve své práci hovoří s dětmi o všem – strachu, stigma, riziku HN, pozici pečovatele, izolaci, rodině. Zásadní výpovědi dětí lze shrnout do dvou vět.

- Nemám žádné přátele, se kterými si můžu popovídat.
- Všichni se ptají na nemocného rodiče, ale ne na to, jak se daří mě.

Děti potřebují přátele (takové, kteří HD zvládnou), informace o HN, podporu, pomoc v pozici pečovatele. **PROTO JE DŮLEŽITÉ, ABY SE SETKÁVALY S DALŠÍMI MLADÝMI LIDMI Z RODIN S HN** – ti jim porozumí. Potřebují cítit něčí zájem, s někým mluvit. Potřebují pomoc ve své pozici pečovatele – jsou připravené pomoci, ale samostatná pozice pečovatele bez pomoci je pro ně příliš náročná. U přetížených dětí pozorujeme např. pozdní příchody do školy, stres, jsou nevyspalé, roztěkané, nesoustředěné – prostě zaměřené na péči. Pro děti je strašně těžké najít své místo mezi pozicí dítěte a pozicí pečovatele, který má pomoci zdravé mamince/tatínkovi.

Melinda studovala zkušeností mladých lidí s pečováním (40 dětí, pečují 3-4 roky). Výsledkem studie jsou tyto závěry:

- chybí jim společnost, pomoc s domácími pracemi, ale i s osobní hygienou pacienta, podáváním medikace,
- co na to škola? – absence na školních aktivitách, pozdní příchody, ztráta koncentrace, stále přemýšlí, co se děje doma.

Intervence je naprosto nezbytná – podpora a respitní tábory, pomoc v pečování a při studiu, vzdělávání o HN. Příkladem za vše je HDYO (Huntington's Disease Youth Organisation, hdyo.org), která sdružuje mládež z rodin zasažených HN. Při dotazníkovém šetření u účastníků letního tábora HDYO byly všechny ukazatele psychické pohody po táboře lepší, než před táborem. Nejpozitivnější výpovědi – nejsem sám, mám stejné kamarády; více informací o HN; pozitivnější přístup, cítí, že nejsou v boji samy.

Děti často odmítají nemocného rodiče, vyhýbají se mu. Komunikace v otevřené rodině je velmi důležitá. Děti jsou často usazeni i do role pečovatele, druhý rodič nestíhá.

**DĚTI PROSTĚ NEMŮŽEME NECHAT SVÉMU OSUDU.** V souvislosti s tím by bylo dobré se zamyslet nad tím, jestli i my nabízíme dětem dostatek podpory a odpočinku. Nemůžeme i v práci SPHCH něco změnit?

### Klinický výzkum

**Ralf Reilmann** prezentoval opět své pokroky ve vývoji nových způsobů, jak měřit motorické poruchy. Každé stadium nemoci se projevuje jinak a je tudíž nutné jej i jinak měřit. Proto prof. Reilmann vyvíjí různé metody a přístroje, které umožní změřit i u prvotních stadií míru postižení, jestli už se nějaký symptom projevuje. Studuje i pre-symptomatické pacienty. Dle magnetických rezonancí ze studie Track-HD lze najít na mozku droboučké změny již 10–20 let před nástupem nemoci. Jsou tyto změny součástí nemoci? To nejsou jen otázky vědců, na to se ptají i agentury při schvalování např. léků nebo nových postupů. A my musíme umět odpovědět. Již bylo prokázáno, že je možné měřit změny i u pre-symptomatických pacientů. To je velká výzva pro lékové studie.

Portugalka **Filipa Júlio** prezentovala nový nástroj na hodnocení kognitivních a exekutivních schopností, který studuje. Jmenuje se EcoKitchen a spočívá v tom, že pacient plní na počítači zadaný úkol. Např. uvařit čaj – pomocí myši musí vyndat konvici ze skříně, napustit vodu, dát to na sporák, zapnout ho, dát pokličku, ... Hodnotí se, co vše udělal – má lžičku, cukr, mléko, vypne/zapne sporák, vezme si chňapku? Úkoly se postupně ztěžují – např. přidat ke kávě koláč (musí jej ukrojit z plechu apod.).

### HN je nejvyléčitelnější z nevyléčitelných onemocnění.

**Klinická studie antisense oligo nucleotidů (ASO) je momentálně nejsledovanější.** Htt lowering drugs (léky snižující hladinu patogenního huntingtinu v těle) neprochází bariérou krev-mozek, proto se musí do těla dostat lumbální punkcí nebo přímou infusí do mozku přes pumpu nebo neurochirurgickou operací – přímou injekcí do mozku. Při lumbální punkci se ASO dostane míchou do mozku, tam zacílí na translaci (překlad RNA → bílkovina huntingtin) tak, aby byla snížena produkce mutovaného huntingtinu.

Nejsledovanější studii provádí prof. Sarah Tabrizi v Londýně. Jmenuje se **Ionis Trial**. Nyní probíhají fáze 1 na zdravých pacientech a fáze 1b na pacientech v prvotních stádiích HN. Od 1. září 2016 bylo zařazeno 46 pacientů s prvotními příznaky z Kanady a Evropy. Sledovala se bezpečnost, zatím se žádný problém nevyskytl. Dávka byla podána 1x měsíčně, celkem 4 dávky, pak následovalo 7 měsíců sledování. Tato fáze je hotová. Bude pravděpodobně prodloužena jako open label, tedy každý účastník dostane aktivní látku, žádné placebo. Konečné výsledky by měly být známy na přelomu roku 2017/18, v roce 2018 budou publikovány. Pokud vše dopadne dobře, na přelomu let 2018/19 by firma Roche mohla spustit fázi 3 – velkou studii účinnosti.

Zajímavý byl rozhovor s reprezentantkou firmy Wave, která se také zabývá možnými editacemi genů. **Firma Wave** je původně chemickou firmou zabývající se velmi podrobnou analýzou DNA. Každý z nás má v DNA tzv. **single nucleotid polymorfismy** (SNP, snip). Jedná se o kousíček normální variace DNA v našem těle. SNP se v našem těle opakuje asi 10 milionkrát. Chemici hledají takové SNP, které jsou běžné v HD populaci a které se vyskytují striktně na mutovaném genu. To je důležité proto, aby nezacílili na správný



gen. SNPs fungují jako terč. Na tento terč mohou zacílit, tam se vyskytuje špatný gen. Na toto místo se soustředí a zde zabrání transkripci či translaci DNA na RNA a následně patogenní protein (je to přesnější než ASO u Ionis trial, kde cílí na celý patogenní protein). Wave jako chemická firma umí vyrobit velmi přesně poskládané molekuly ASO – mají lepší efekt, stabilitu i nižší toxicitu. V tuto chvíli mají čtyři vytypované SNPs, které se vyskytují ve 2/3 huntingtonské populace. Dva z nich se již testují v 1. fázi klinické studie v Kanadě. Před tím proběhlo samozřejmě testování na myších, krysách a primátech. Testovala se ale pouze bezpečnost, protože zvířata nemají ve své DNA snipy.

**Prof. Bernhard Landwehrmeyer** prezentoval rozsáhlý přehled všech možných studií. Jak léčby symptomů, tak vlastní nemoci. Kromě výše zmíněných testovaných postupů, jak ovlivnit gen nemoci, stojí za zmínku ještě **metoda CRISPR**. Zjednodušeně si ji lze představit jako speciální stříh. Vědci podélně rozdvojí DNA (jako kdybyste dvojitou šroubovici DNA natáhli a vznikl žebřík podélně, přes příčky, rozřízli), jedna půlka DNA je normální a druhá je delší, natažená o zmnožené repetice CAG. Vědci vezmou pomyslné nůžky (editační látku), kterými vystříhnou patogenní prodloužení a slepí DNA zase zpět k sobě. Tím ji opraví a výsledkem je normální genetická informace. Tento výzkum je jednou z možností, jak editovat DNA. Nevypadá špatně, ale zatím není tak daleko, jako studium ASO.

Gene editing bude dostupné na předpis nejdříve za 10 let. Nicméně není třeba ztrácet hlavu. Pacientům můžeme zatím alespoň částečně pomoci, protože existují léky, které mohou utlumit symptomy HD!

Studie riluzolu, remacemidu, lamotrigenu, Q-10, kreatinu, Ethyl-EPA sice k očekávanému cíli nedošli, ale jiné, např. Legato-HD – studie laquinimodu, svá očekávání zatím plní.

Studie Pride-HD – pridopidinu – byla ukončena. Vyšší dávky nemají větší efekt, ale jsou dobře snášeny. Skutečný benefit se plně neprokázal. Délka léčby se ale ukázala jako důležitá. Připravuje se fáze III.



## Pečovatelská zařízení

**Jennifer Hoblyn** vyprávěla příběh jejich nemocnice. Ze čtyř pacientů vybudovali jednotku s 20ti lůžky. Předcházela velká diskuze v týmu, Rada nemocnice je podporuje. V roce 2014 přidali terénní službu podle britského modelu, která zahrnuje pravidelné návštěvy, multidisciplinární hodnocení, pravidelné čtvrtletní semináře pro pečovatele a rodiny (káva s přednáškami). V terénních službách vytipovávají budoucí rezidenty. Zatím mají jednoho!!! Intervence doma totiž pomáhá předcházet hospitalizaci.

Tým v nemocnici se pravidelně vzdělává, spolupracují s nutricionistou, logopedem, vyhýbají se polyfarmacy (nadužívání léků), hodnotí rizika chování, plánují konečnou fázi života pacienta (advanced directive), spolupracují s gastroenterologem (PEG), paliativní péčí, ale také s neurologem, praktickým lékařem, asociací.

Návštěvy v pečovatelském zařízení jsou pro rodinné příslušníky často problematické. Neví, zda je jejich příbuzný vnímá. Uvítali by, kdyby spolu mohli sdílet nějakou aktivitu, třeba kávu a zákusek, vánoční párty pro rodiny apod.

Belgický domov Marjorie promítal profesionálním film studentů filmařské školy, který velmi pěkně popisoval život pacientů u nich v domově.

EHA nabízí na svých webových stránkách [eurohuntington.org](http://eurohuntington.org) možnost klást dotazy. Služba se jmenuje **Ask the doctor a lze se dotazovat i v češtině!**

Konference byla nabitá mnoha informacemi. Byť některé mohou působit negativně nebo zbytečně, jsou důležité. Nejlépe to vystihuje citát Winstona Churchilla: Cesta k úspěchu je chůze od neúspěchu k neúspěchu s neuvadajícím nadšením.

Tak přejme všem vědcům opravdu neuvadající nadšení. Jednou k úspěchu dojdou.

## VZNIKLA HD KOALICE PRO ZASTOUPENÍ PACIENTŮ A RODIN S HCH V KLINICKÉM VÝZKUMU

*Překlad: Zuzana Maurová*

*zdroj: [www.eurohuntington.org](http://www.eurohuntington.org), 2017/10*

The European Huntington Association (EHA), Huntington's Disease Society of America (HDSA) a Huntington Society of Canada (HSC) s hrdostí oznamují, že zformovaly the Huntington's Disease Coalition for Patient Engagement (HD koalici pro zapojení pacientů, HD-COPE), novou celosvětovou koalici, která bude přímou a vlivnou silou zastupující rodiny s Huntingtonovou chorobou v klinickém výzkumu HD.

HD-COPE nahradí současný ad hoc přístup a začlení koordinovaným a důsledně erodovaným mechanismem do úsilí o terapeutický pokrok v léčbě HD pohled pacientů tak, aby zkušenost HD komunity přispěla kompetentním orgánům, průmyslu a výzkumným pracovníkům. Je velmi potřeba na pacienta orientovaný impuls, aby se vyšlo vstříc potřebám pacientů, zrychlilo se jejich vyhledávání pro všechny klinické studie HD a zvýšil se počet těch, kteří v klinických studiích vytrvají.

Poradní výbor HD-COPE složený z vedoucích členů každé členské organizace bude konzultovat s vedoucími klinických výzkumů široké spektrum témat, u nichž bude přínosem pacientova zpětná vazba nebo znalost potřeb komunity. Zahrnuto bude také vyhledávání pacientů pro výzkum. Poradní výbor bude řídit celosvětový HD-COPE

tým, jehož členy budou zástupci rodin s HD. Tým bude tvořit vybraná skupina dobrovolníků z rodin s HD z každého členského regionu. Podmínkou bude zkušenost a schopnost participovat na celosvětových setkáních klinického výzkumu.

„Nejefektivnější klinický výzkum je ten, který splňuje potřeby terapeutů, s nimiž se identifikují pacienti a jejich rodiny,“ řekl Louise Vetter, prezident a výkonný ředitel Huntington's Disease Society of America. „HD-COPE bude zárukou, že rodiny, jichž se HD dotýká, budou skutečnými partnery v klinickém výzkumu. Jejich role se rozšíří, z prostých účastníků klinických výzkumů k jistotě, že zkoušky jsou nahlíženy z jejich perspektivy, že je jim přikládána stejná váha a že na rizika a benefity je pomýšleno už od začátku. To zásadně mění pohled na klinický výzkum HD z být „pro“ nebo „o“ rodinách s HD na být „s“ nebo jejich „prostřednictvím“.

Astri Arnesen, prezidentka European Huntington Association dodala: „Na našem hlasu záleží a tím, že jsme se spojili v celosvětovou koalici, bude náš hlas ještě silnější. Jsem přesvědčená, že vklad naší koalice bude ve všech směrech přidanou hodnotou ke klinickému výzkumu, protože náš úhel pohledu na HD i její znalost jsou unikátní.“

„Celosvětová HD komunita je v porovnání se společnostmi ostatních nemocí relativně malá, což vytvořilo potřebu spolupráce bez hranic. HD-COPE je příkladem toho, že globální laické organizace mohou být zprostředkovateli informací mezi farmaceutickým průmyslem a HD komunitami a přispívat tak k úspěchu klinických zkoušek. Jsem optimistka, domnívám se, že usnadnění rovné spolupráce mezi klíčovými zúčastněnými stranami urychlí cestu k realizovatelné léčbě HD,“ řekla Bev Heim-Meyers, výkonná ředitelka Huntington Society of Canada.

HD-COPE v současné době organizuje dva týmy obhájců prospěchu pacientů, jeden v Severní Americe a jeden v Evropě. Dohromady bude mít tým přibližně 20 členů (čtyři z Kanady, šest ze Spojených států a deset z Evropy). Členové týmu HD-COPE budou prezentovat svůj pohled pacientů s HD nebo pečovatelů na setkáních s kompetentními orgány, farmaceutickými společnostmi a výzkumnými pracovníky, které bude organizovat výkonný výbor HD-COPE. Každá členská organizace je zodpovědná za získání členů týmu ze svého příslušného regionu.

## VELETRH REHAPROTEX 2017

Na brněnském výstavišti se ve dnech 19.–22. září 2017 uskutečnil veletrh rehabilitačních, kompenzačních, protetických a ortopedických pomůcek REHAPROTEX. SPCH zde prezentovala svou činnost a potřeby pacientů prostřednictvím posteru. Děkujeme za pomoc Ing. Jiřímu Hrudovi a panu Jiřímu Peprníkovi, kteří zajistili realizaci. Poster připravila PharmDr. Zdeňka Vondráčková a Ing. Martina Musilová.

## PROJEKTY REALIZOVANÉ V ROCE 2017

*Mgr. Monika Baxa*

### Monitoring pobytových zařízení

Huntingtonova choroba patří mezi řídka onemocnění, což je jeden z hlavních důvodů, proč je všeobecné povědomí o této nemoci nízké. To komplikuje i možnost umísťování



pacientů s HCH do pobytových zařízení sociálních služeb, protože jejich personál nezná specifika péče o pacienty s HCH. Jelikož **umístění pacienta do vhodného pobytového zařízení sociálních služeb velice ovlivňuje kvalitu jeho života**, rozhodli jsme se pro monitoring možností umístění pacientů s HCH do pobytových zařízení sociálních služeb na území České republiky. V rámci projektu se sleduje bezbariérovost stavebního vybavení, přítomnost zdravotních pomůcek usnadňujících manipulaci s pacienty, znalost a povědomí o specifikách HCH, zkušenosti s péčí o pacienta s HCH.

V roce 2017 jsme zatím navštívili čtyři pobytová zařízení: Domov důchodců v Proseči u Pošné, Domov se zvláštním režimem – Seniorpenzion ve Žďáru nad Sázavou, Domov seniorů Budiškovice. V letošním roce se uskuteční ještě dvě přednášky, bohužel až po uzavření tisku, takže informace o těchto zařízeních naleznete v jarním vydání Archy.

### Rekondičně-edukační víkendové pobyty

Rekondičně-edukační víkendové pobyty přinášejí komplexní informace o životě s HCH, novinách v oblasti sociální, zdravotní také informace o výzkumu terapie pro HCH. Tato setkání probíhají vždy za účasti erudovaných odborníků (neurologové, psychiatři, psycho-



logové, nutriční poradci, genetici, PGD specialisti, fyzioterapeuti, ergoterapeuti, logopedi, muzikoterapeuti...), kteří zajišťují přednášky a vedou (panelové, skupinové i individuální) diskuse a terapeutické workshopy. Neopomenutelná je sociální interakce, sdílení zkušeností a navazování přátelství, které vrcholili společenským večerem při hudbě a tanci.

V roce 2017 se pobyty konaly již tradičně na jaře v Hotelu Labe v Pardubicích a na podzim v Hotelu Tennis Club v Prostějově. Sešli jsme se v hojném počtu – v Pardubicích nás bylo 62, v Prostějově 91. Celkem jsme si vyslechli odborných 22 přednášek, mohli jsme se účastnit 9 diskuzních skupin týkajících se psychologických, psychiatric-

kých, neurologických, nutričních a genetických problémů a také jsme mohli absolvovat 8 terapeutických workshopů. Tu bych ráda připomněla domácí pohybová a ergoterapeutická cvičení. Na rekondičních pobytech máte možnost se s terapeutkami osobně potkat, vysvětlit a natrénovat základní techniky a domluvit se na dalším postupu cvičení.

Součástí programu byly jak v Pardubicích, tak v Prostějově Členské schůze. V Pardubicích jsme se dozvěděli o činnostech a projektech realizovaných v roce 2016, byla přijata směrnice cestovních náhrad. V Prostějově byly hlavním tématem Členské schůze doplňovací volby do Rady SPHCH. Bohužel, ze zdravotních důvodů odstoupil Ing. Jiří Hruša, EURING – dlouholetá opora SPHCH, realizátor mnoha projektů, naše spojka s mezinárodními huntingtonskými organizacemi, manager finanční stability a neutuchající překladatel zajímavých článků. Jirko, vřelé díky za nás všechny! Přejeme Ti, aby Ti zdraví, ještě dlouho sloužilo. Od listopadu 2017 je 2. místopředsdkyní SPHCH Ing. Martina Musilová.

### **Vzdělávání zdravotnických pracovníků o specifikách péče o pacienty s HCH**

Cílem projektu je informovat zdravotnické pracovníky v pobytových zařízeních sociálních služeb o specifikách péče o pacienty s Huntingtonovou chorobou a napomocť tak zvýšení kvality života pacientů s tímto onemocněním. V zařízeních uskutečněn přednáškový blok, skládající se ze třech přednášek. První přednáší neurologové, kteří přibližují Huntingtonovu chorobu a její specifika, vysvětluje průběh onemocnění a přibližuje chování se pacienta. Druhá pojednává o činnosti SPHCH a o možnostech, jak může SPHCH pomoci zařízení při práci s pacientem s HCH – přednáší předsdkyně SPHCH. A v neposlední řadě je přednáška a diskuse o péči o pacienta s HCH a jejích specifikách v pobytových zařízeních sociálních služeb – přednáší odborný pečovatel.

V roce 2017 jsme zatím navštívili 3 pobytová zařízení: Domov důchodců v Proseči u Pošné, Domov se zvláštním režimem - Seniorpenzion ve Žďáru nad Sázavou a Domov seniorů Budíškovic.



## Mezinárodní spolupráce

SPHCH je členem mezinárodních organizací, které se zabývají Huntingtonovou chorobou. Jsou to International Huntington Association (IHA), European Huntington Association (EHA), European Huntington's Disease Network (EHDN) a EURORDIS. V některých je podmínkou placení členských příspěvků, co umožňuje přístup k veškerým informacím a poskytuje také zvýhodněné registrační poplatky na kongresy a konference pořádané těmito organizacemi. V letošním roce jsme se účastnili CHDI terapeutické konference pořádané v St. Julians na Maltě. Nejnovější pokroky a potenciální možnosti terapie pro HCH, o kterých se zde mluvilo, jsme přinesli v jarním čísle Archy (č. 50). EHA pořádala mezinárodní



konferenci, které heslem bylo „Spolu budeme silnější“ v bulharské Sofii. Konference byla zaměřena na problematiku pacientů a rodin. Podrobně si o ní můžete přečíst o pár stránek dál, v článku Pavly Šašinkové, DiS., která pro nás shrnula nejzajímavější informace. Velice mne těší, že s námi do Sofie cestovala i Mgr. Irena Novotná, které HCH obrátila život naruby. Moc mne dojalo, že všechno to, co tu slyšela a viděla, hluboko procítila – všechny obavy, strach, vztek, bolest ze ztráty a naději. Svou profesí fyzioterapeutka odcházela s novými informacemi, jak pracovat s pacienty, novými nápady pro realizaci v praxi, ale hlavně – s nadějí.

## Internetové stránky [www.huntington.cz](http://www.huntington.cz) a off-line poradna

Nejnovější informace o dění v SPHCH, o novinkách z oblasti sociální a zdravotní a o pokrocích ve výzkumu terapií pro HCH najdete na naší internetové stránce [www.huntington.cz](http://www.huntington.cz). Stránky poskytují základní informace o HCH, jejích formách a průběhu, ale také o možnostech genetického testování a o PGD. Najdete zde příběhy a články týkající se problematiky HCH. Přinášíme informace o našich realizovaných i plánovaných aktivitách. Samozřejmě nechybí kontakty na multidisciplinární tým odborníků, specializujících se na HCH. V případě jakýchkoli dotazů nám můžete napsat do off-line poradny. Na vaše otázky odpovídá tým odborníků.

# OZNÁMENÍ

---

## REKONDIČNĚ-EDUKAČNÍ VÍKENDOVÉ POBYTY V R. 2018

Rekondičně-edukační víkendové pobyty v roce 2018 se budou, jako již tradičně, konat na jaře v Pardubicích a na podzim v Prostějově

### Jarní Rekondičně-edukační víkendový pobyt

- termín: 20.–22.4.2018
- místo: Hotel Labe Pardubice (Masarykovo náměstí 2633, Pardubice)

### Podzimní rekondičně-edukační víkendový pobyt

- termín: 19.–21.10.2018
- místo: Hotel Tennis Club Prostějov (Za Kosteleckou 49, Prostějov)

Podrobné informace o přihlášení, podmínkách a programu budou vždy v předstihu uveřejněny na našich internetových stránkách a Facebooku.

Těšíme se na shledání.

## PLÁNOVANÉ PROJEKTY SPHCH PRO ROK 2018

V příštím roce určitě budeme pořádat dva rekondičně-edukační pobyty a vydáme zpravodaj Archa. Dále bychom rádi pokračovali v projektech domácího pohybového a ergoterapeutického cvičení přes Skype. Určitě se novinky z dění v SPHCH, o našich projektech a také zajímavé informace týkající se problematiky HCH dočtete na naší internetové stránce a budete mít možnost klást dotazy v off-line poradně. Rádi bychom také přinesli nejčerstvější informace z kongresu EHDN, který se bude konat v září 2018 ve Vídni. Chtěli bychom pokračovat i v projektu monitoringu pobytových zařízení. Budoucnost projektu vzdělávání zdravotnických pracovníků je momentálně mírně ohrožena kvůli chybějícímu přednášejícímu s praxí v péči o pacienty s HCH. Doufáme, že v příštím roce přinese nové nápady, jak pomoci rodinám, jednotlivcům ale i osvětě o HCH v české společnosti.

## SPHCH NA FACEBOOKU

Chcete být aktuálně informováni o tom, co se děje v SPHCH a jaké jsou novinky ve výzkumu HCH? Na sociální síti Facebook <https://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 ze 16ti křesel od firmy Kirton k dispozici 4, včetně podložek proti proleženinám. Při podpisu



smlovy 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...).



## VELETRH NGO MARKET 2018

V příštím roce se bude opět konat veletrh neziskových organizací NGO Market 2018, již 19. ročník se uskuteční ve středu 11. dubna 2018 ve Foru Karlín v Praze. Jedná se o největší středoevropský veletrh neziskovek. Již po několikáté zde bude mít své zastoupení i SPHCH.

## 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 oblas-

ti zdravotní, právní a ekonomické. Časopis Můžeš vychází vždy první den v měsíci. Vychází celkem 11 čísel ročně po 29 Kč, roční předplatné je 280 Kč, potom je cena 26 Kč. Zvýhodněné dvouleté předplatné je 380 Kč. Objednat si jej lze písemně u České pošty na adrese Česká pošta, s.p., oddělení periodického tisku, Olšanská 38/9, 225 99 Praha 3, e-mailem na [postabo.prstc@cpost.cz](mailto:postabo.prstc@cpost.cz), na [www.postabo.cz](http://www.postabo.cz) nebo volejte na bezplatnou linku České pošty 800 300 302. Odkaz je na [www.muzes.cz](http://www.muzes.cz). Jeho webové stránky přináší první polovinu měsíce zkrácené verze článků, poté plné texty. Web aktuálně informuje o akcích, legislativních změnách a poskytuje prostor k diskusi o závažných společenských tématech.





## ČASOPIS „MOSTY“

Dvuměsíčník MOSTY - časopis pro integraci, podává informace o aktuálním vývoji v oblasti legislativy a politiky ve vztahu k vyrovnávání příležitostí pro osoby se zdravotním postižením.

Časopis vychází pětkrát ročně a je ZDARMA pro osoby se zdravotním postižením, jejich rodinné příslušníky a organizace osob se zdravotním postižením. 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](mailto:m.dvorak@nrzp.cz). Jednotlivá vydaná čísla jsou ke stažení na stránkách <http://www.nrzp.cz/novy-casopis.html> ve formátu PDF a DOC.

## POMOZTE SPCH NAKUPOVÁNÍM PŘES GIVT.CZ

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

Jak to funguje? GIVT.cz je placený e-shop, za konkrétní nákupy. Suma, kterou GIVT.cz obdrží, se dělí na poloviny. Jedna polovina jde na zvolenou neziskovou organizaci, druhá zůstává GIVTu. Platíte úplně stejnou sumu a vidíte stejné ceny, jako kdybyste navštívili internetový obchod přímo. Zaregistrovaných je více než 800 e-shopů.

Několik z Vás nás už tímto způsobem aktivně podporuje a společnými nákupy se tak na účet SPCH již připsalo 4 300,- Kč.

Podívejte se před příštím nákupem na portál [www.GIVT.cz](http://www.GIVT.cz), zdali tu e-shop, ve kterém se chytáte nakoupit, není také registrovaný.

**Děkujeme!**

**SPOLČNOST PRO POMOC PŘI HUNTINGTONOVÉ CHOROBE**

Velké náměstí 37, 500 01 Hradec Králové, IČ: 40614603, [www.huntington.cz](http://www.huntington.cz), [info@huntington.cz](mailto:info@huntington.cz), [funds@huntington.cz](mailto:funds@huntington.cz)

**NAKUPOJETE PŘES INTERNET?  
PODPOŘTE SPCH!**

**Nebude Vás to stát ani jedinou korunu.**

Stačí udělat tyto 4 jednoduché kroky:

- 1) Zadejte do vyhledávače [www.givt.cz](http://www.givt.cz). Díky cookies Vás následně vybraný e-shop identifikuje jako zákazníka z GIVT.cz, proto [givt.cz](http://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

Podpořte ty, které máte rádi.

**JAK TO FUNGUJE?**

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

# KONTAKTY

---

## Multidisciplinární tým

### 1. LF UK a VFN Praha

#### **NEUROLOG. KLINIKA – CENTRUM EXTRAPYRAMIDOVÝCH ONEMOCNĚNÍ**

Kateřinská 30, 120 00 Praha 2

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

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

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

##### **Dotazy na psychiatrické problémy**

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

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

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

##### **Konzultace z logopedie**

Mgr. Eva Baborová, tel.: 224 965 020, 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

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

### Fakultní nemocnice a Univerzita Palackého Olomouc

I. P. Pavlova 6, 779 00 Olomouc

#### **ÚSTAV LÉKAŘSKÉ GENETIKY**

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

doc. MUDr. Alena Šantavá, CSc., tel.: 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, Ph.D., 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, Ph.D., 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 Ressler, 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. Nina Dvořáčková, tel.: 597 372 527, e-mail: nina.dvorackova@fno.cz

### **ODDĚLENÍ PSYCHIATRICKÉ**

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

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

### **NEUROLOGICKÁ KLINIKA**

Pekařská 53, 656 91 Brno

doc. MUDr. Marek 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.: +420 532 232 071, 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 deficity**

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

## **PGD kliniky**

### **SANATORIUM HELIOS spol. s.r.o.**

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

MUDr. Ditta Leznarová, klinický genetik, tel.: 549 523 211

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

### **GENNET s.r.o.**

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

MUDr. Jan Diblík, Ph.D., tel.: 222 313 000, e-mail: Jan.Diblik@gennet.cz

## **SANATORIUM REPROMEDA s.r.o.**

Studentská 812/6, 625 00 Brno, [www.repromeda.cz](http://www.repromeda.cz)

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

e-mail: [mhornak@repromeda.cz](mailto:mhornak@repromeda.cz),

## **Sdružení pro alternativní a augmentativní komunikaci**

Tyršova 1835/13, 120 00 Praha 2, [www.saak-os.cz](http://www.saak-os.cz)

Mgr. Jana Šarounová – konzultace, tel.: 222 518 280, e-mail: [caak@braillnet.cz](mailto:caak@braillnet.cz)

## **Česká asociace ergoterapeutů**

Kloboučnická 1627/7, 140 00 Praha 4, [www.ergoterapie.cz](http://www.ergoterapie.cz)

Konzultace z ergoterapeutické pomoci.

## **Asociace klinických logopedů ČR**

Sokolská 35, 120 02 Praha, tel.: 222 518 769, [www.klinickalogopedie.cz](http://www.klinickalogopedie.cz)

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

## **Půjčovna zdravotnických pomůcek**

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

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

## O r g a n i z a c e   a   i n s t i t u c e

### **České organizace**

#### **NÁRODNÍ RADA OSOB SE ZDRAVOTNÍM POSTIŽENÍM V ČR**

Partyzánská 7, 170 00 Praha 7, tel.: 266 753 425, e-mail: [nrzp@nrzp.cz](mailto:nrzp@nrzp.cz),

[www.nrzp.cz](http://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](mailto:info@koaliceprozdravi.cz), [www.koaliceprozdravi.cz](http://www.koaliceprozdravi.cz)

#### **ČESKÁ ASOCIACE PRO VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ**

Kudrnova 22/95, 150 06 Praha 5, tel.: 774 151 290, e-mail: [cavo@vzacna-onemocneni.cz](mailto:cavo@vzacna-onemocneni.cz),

[www.vzacna-onemocneni.cz](http://www.vzacna-onemocneni.cz)

#### **NÁRODNÍ CENTRUM DOMÁCÍ PÉČE ČESKÉ REPUBLIKY**

[www.domaci-pece.info](http://www.domaci-pece.info)

#### **MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ ČR**

Palackého nám. 4, 128 01 Praha 2, tel.: 224 971 111, [www.mzcr.cz](http://www.mzcr.cz)

#### **MINISTERSTVO PRÁCE A SOCIÁLNÍCH VĚCÍ**

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

#### **KANCELÁŘ VEŘEJNÉHO OCHRÁNCE PRÁV**

Údolní 658/39, 602 00 BRNO, tel.: 542 542 111, e-mail: [podatelna@ochrance.cz](mailto:podatelna@ochrance.cz),

[www.ochrance.cz](http://www.ochrance.cz)

## Mezinárodní organizace

**European Huntington Association (EHA):** Evropská asociace pro pomoc při HCH, <http://eurohuntington.org/>, e-mail: [astri@eurohuntington.org](mailto:astri@eurohuntington.org)

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

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

**Huntington's Disease Youth Organization,** [www.hdyo.org](http://www.hdyo.org)

**International Huntington Association (IHA):** Mezinárodní asociace pro pomoc při HCH, [www.huntington-assoc.com](http://www.huntington-assoc.com), e-mail: [iha@huntington-assoc.com](mailto:iha@huntington-assoc.com)

**Hereditary Disease Foundation,** [www.hdfoundation.org](http://www.hdfoundation.org), e-mail: [cures@hdfoundation.org](mailto:cures@hdfoundation.org)

**Stowarzyszenie na rzecz osób z chorobą Huntingtona w Polsce,** [www.huntington.pl](http://www.huntington.pl), [kontakt@huntington.pl](mailto:kontakt@huntington.pl)

**Deutsche Huntington Hilfe e. V.,** [www.huntington-hilfe.de](http://www.huntington-hilfe.de)

## P o r a d n y

### **Poradna NRZP ČR**

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

### **Poradna pro uživatele sociálních služeb**

Partyzánská 7, 170 00 Praha 7. [www.poradnaprouzivatele.cz](http://www.poradnaprouzivatele.cz). Zde jsou ke stažení příslušné dokumenty pro uzavírání smluv, vzorové smlouvy, adresy poraden pro uživatele sociálních služeb v celé ČR, platné právní předpisy, tiskoviny v PDF formě a důležité odkazy, jako např. na MPSV (Ministerstvo práce a sociálních věcí) atp.

### **Umění doprovázet**

Tel.: 604 414 346, e-mail: [poradna@umenidoprovazet.cz](mailto:poradna@umenidoprovazet.cz), [www.umenidoprovazet.cz](http://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, [jana.koblihova@cpost.cz](mailto:jana.koblihova@cpost.cz)

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

### **Poradenství v sociální oblasti**

Mgr. & Bc. Dagmar Klucková, DiS., Sociální služby města Kroměříže, p.o., Riegrovo nám. 159/15, 767 24 Kroměříž, tel 774 771 051, e-mail: [kluckova@sskm.cz](mailto:kluckova@sskm.cz)

### **Poradenství v domácí péči**

Bc. Rastislav Ostrůž, DiS., Obránců míru 142/25, 533 12 Chvaletice, tel.: 776 364 690, e-mail: [rusty1@centrum.cz](mailto:rusty1@centrum.cz)

### **Poradenství v oblasti ergoterapie**

Bc. Helena Tlachačová, tel.: 734 583 168, e-mail: [h.kirschova@seznam.cz](mailto:h.kirschova@seznam.cz)

## **Poradenství v oblasti fyzioterapie**

Bc. Marta Pudilová, e-mail: [marta.pudilova@seznam.cz](mailto:marta.pudilova@seznam.cz)

## **Poradna pro rodinnou terapii**

PhDr. Jana Kovařovicová, Vršovická 77, 100 00 Praha 10, tel.: 605 742 769,  
e-mail: [jana.kovarovicova@email.cz](mailto:jana.kovarovicova@email.cz).

## **Poradna pro výživu**

[www.vyzivavnemoci.cz](http://www.vyzivavnemoci.cz)

Seznam ambulaní 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](http://www.skvimp.cz).

## **Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě**

Velké náměstí 37/46, 500 03 Hradec Králové, e-mail: [info@huntington.cz](mailto:info@huntington.cz), [www.huntington.cz](http://www.huntington.cz)

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

**Mgr. Monika Baxa** – první místopředsedkyně, Střemy 100, 277 34 Nebužely,  
mobil: 733 575 075, e-mail: [monika.baxa@huntington.cz](mailto:monika.baxa@huntington.cz)

**Ing. Martina Musilová** – druhá místopředsedkyně, tř. Míru 60, 530 02 Pardubice,  
mobil: 775 321 784, e-mail: [office@huntington.cz](mailto:office@huntington.cz)

## **Kontaktní adresy členů SPHCH**

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

### **Ing. Anna Englerová, manželka bývalého pacienta**

Tehov 110, 251 01 Říčany u Prahy, tel.: 323 640 530, mobil: 722 004 450, e-mail: [aenglerova@centrum.cz](mailto:aenglerova@centrum.cz)

### **Ladislava Hockeová, dcera bývalé pacientky, sestra pacienta, zkušenost s presymptomatickým testem**

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

### **Ing. Jiří Hruďa, manžel bývalé pacientky, otec pacientky**

Bělobranské nám. 6, 530 02 Pardubice, mobil: 724 903 243, e-mail: [hruďaHD@seznam.cz](mailto:hruďaHD@seznam.cz)

### **Eva Jedličková, dcera bývalé pacientky, zkušenost s presymptomatickým testem**

Moravská 108, 700 30 Ostrava Jih, mobil: 603 319 781, e-mail: [evajedlickova@seznam.cz](mailto:evajedlickova@seznam.cz)

### **Anna Majíčková, matka bývalé pacientky**

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

### **Věra Rařflová, dcera bývalé pacientky, zkušenost s presymptomatickým testem**

Novodvorská 1099, 142 00 Praha 4, tel.: 241 493 684, mobil: 604 424 427, e-mail: [v.raflova@seznam.cz](mailto:v.raflova@seznam.cz)

### **Ludmila Slavíková, dcera bývalého pacienta a sestra pacientky**

U Splavu 428, 533 03 Dašice, tel.: 466 951 865, e-mail: [lidaslavikova@seznam.cz](mailto:lidaslavikova@seznam.cz)

### **Alena Strašíková, tchýně bývalé pacientky**

Paskovská 244, 720 00 Ostrava Hrabová, mobil: 604 969 061, e-mail: [rstrasik@seznam.cz](mailto:rstrasik@seznam.cz)

### **Jana Špatná, manželka a matka bývalých pacientů a babička pacientky**

Spálov 30, 513 01 Semily, tel.: 481 623 064, mobil: 776 087 853, e-mail: [j.spatna@seznam.cz](mailto:j.spatna@seznam.cz)

### **Iva Vestfálová, manželka bývalého pacienta a matka pacientky**

Stračovská Lhota 19, 503 15 Nechanice, mobil: 725 044 525, e-mail: [ivavestfalova@seznam.cz](mailto:ivavestfalova@seznam.cz)

### **Marie Zemanová, manželka bývalého pacienta**

Smetanova 362, 285 22 Zruč nad Sázavou, mobil: 732 341 272, e-mail: [zemanova.marie@seznam.cz](mailto:zemanova.marie@seznam.cz)

# HUNTINGTONOVA CHOROBA

---

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

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

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

E-mail: [info@huntington.cz](mailto:info@huntington.cz), [www.huntington.cz](http://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](mailto:zdenka.vondrackova@seznam.cz)

### **Mgr. Monika Baxa**

Střemy 100, 277 21 Nebužely

Mobil: 733 575 075

E-mail: [monika.baxa@huntington.cz](mailto:monika.baxa@huntington.cz)

### **Ing. Martina Musilová**

tř. Míru 60, 530 02 Pardubice

Mobil: 775 321 784

E-mail: [office@huntington.cz](mailto:office@huntington.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. 51 - 2017

Počet výtisků: 750 ks

Redakční rada: Mgr. Monika Baxa, Ing. Jiří Hruda,

Zuzana Maurová, Ing. Martina Musilová, PharmDr. Zdeňka Vondráčková

Grafické zpracování, sazba, tisk a distribuce: TISKÁRNA V&H Print Hlávko s.r.o.

ISSN1803-4500





## Fresubin®

Pro pacienty  
s poruchou  
polykání



### Fresubin® 3.2 kcal Drink

- vyšší hustota pro snadné polykání
- nejvyšší obsah energie a bílkovin na ml\*
- vysoký obsah vitamínu D
- malý objem 125 ml
- příchutě: vanilka-karamel, lískový oříšek

### Fresubin® 2 kcal Crème

- krémová konzistence pro snadné polykání
- vysoký obsah energie a bílkovin
- vysoký obsah vitamínu D
- malý objem 125 g
- příchutě: vanilka, čokoláda, cappuccino, lesní jahoda

\* Z nutričně kompletních přípravků

EN203-1(11/2017)-CZ

Fresenius Kabi s.r.o.  
Na Strži 1702/65, Nusle  
140 00 Praha 4

tel: +420-225-270-111  
fax: +420-225-270-562  
e-mail: czech-info@fresenius-kabi.com

 **FRESENIUS  
KABI**  
caring for life



**Eucerin®**

HYALURON-FILLER

# EFEKTIVNÍ VYPLNĚNÍ VRÁSEK

**40x** MENŠÍ MOLEKULY KYSELINY  
HYALURONOVÉ PRONIKAJÍ  
HLOUBĚJI DO PLETI\*

\*Kréem kromě vysokomolekulární kyseliny hyaluronové obsahuje také nízkomolekulární kyselinu hyaluronovou, která má (v porovnání s vysokomolekulární kyselinou hyaluronovou) 40x menší molekuly a díky tomu proniká do hlubších epidermálních vrstev.