

ARCHA

ZPRAVODAJ

Společnosti pro pomoc
při Huntingtonově chorobě

č. 53/2018



*Společnost pro pomoc při Huntingtonově
chorobě Vám přeje krásné prožití svátků
vánočních a mnoho úspěchů v novém roce.*





SRDEČNĚ DĚKUJEME VŠEM DÁRCŮM A SPONZORŮM ZA JEJICH PODPORU

Jsou to hlavně státní instituce, farmaceutické společnosti, nadace a firmy,
a také mnoho soukromých osob a rodin.



MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ
ČESKÉ REPUBLIKY

Úřad vlády České republiky



Pardubice



NUTRICIA

TEVA



Beiersdorf

WALMARK®



e.conomia

||| EOP ELEKTRÁRNY
OPATOVICE

Znak SPCH

Stylizovaný
květ

hvězdníku je
mezinárodním
symbolem
společností pro
HCH. Růžový květ

ve tvaru lidské
hlavy a ramenou připomíná, že
HCH ovlivňuje jak fyzické, tak
duševní schopnosti. Bílá plocha
uvnitř květu znázorňuje úbytek
těchto schopností způsobený
chorobou. Bohaté zelené listy
rostliny představují rostoucí
sílu a rozvoj svépomocných
společností pro pomoc při HCH
na celém světě i mezinárodní síť
vědeckých pracovišť hledajících
na nemoc lék. Znak je
symbolem naděje v budoucnost.



Motto

„Krásnější je člověka chápat
než soudit.“ **Stefan Zweig**

„Vlídá odpověď odvrací
rozhořčení, kdežto slovo, které
ubližuje, popouzí k hněvu.“

kniha přísloví, Bible

„Kdybych mohla mít jedno
přání, bylo by to sejmout
z Huntingtonovy nemoci stigma
a vytáhnout ji ze skříně.“

neznámá žena z rodiny s HCH

„Cítím takovou naději, moje
situace je o tolik jiná než otcova:
mám život, který se dá žít.“

Michelle Dardengová, pacientka

NADĚJE JE VŽDYCKY, JEN JÍ MUSÍME POMOCI

PharmDr. Zdeňka Vondráčková



Vážení a milí členové a příznivci
SPCH,

letošní rok utíká rychleji, než
jsem si dokázala představit, a tak už
je nejvyšší čas připravit pro Vás pod-
zimní zpravodaj Archa, který se stane
velice rychle zimním a vánočním.

Jarní číslo bylo vlastně pozdně letní, ale myslím si, že
to ničemu nevadilo. Letošní zprávy o možnostech léčby
a o naději nás potěšily, i když se budou týkat v mém pří-
padě možná až vnučat.

V SPCH jsme uspořádali jako obvykle dva rekon-
diční pobyty, samozřejmě s tancem. Ten poslední v Pro-
stějově mi opět potvrdil, že vše, co děláme od srdce
v našem malém týmu, přináší radost novým pacientům
a rodinám, které mezi nás přijely poprvé.

Celý rekondiční pobyt v Prostějově byl jiný než ob-
vykle. Vše začalo povídáním prof. Rotha o nadějích
na nalezení léku na HCH. O výzkumu promluvil s citem
jemu vlastním a tak, že to pochopili úplně všichni. Na-
děje je vždycky, jen jí musíme pomoci. Teď nemyslím jen
vědce, kteří hledají lék, ale myslím i na naše děti. Stejně
jako my si ani naše děti osud s HCH nevybraly, HCH jim
do života vstoupila nezávisle na jejich přáních a postupně
mění sny a představy o jejich budoucnosti.

Jenomže stejně trpělivě jako hledají vědci a lékaři lék
na HCH, je potřeba, aby si naše děti dokázaly připustit
fakt, že HCH propukla právě u nich a začala jim postup-
ně brát jejich schopnosti a sny. Ale HCH nebere nikdy
vše a naráz, přichází postupně, a když budou naše děti
trpělivé, pokusí se najít pro svůj život nové reálné sny,
mohou být i dále poměrně dlouho šťastné.

V životech lidí existuje tolik různých momentů, které jim
berou jejich sny, mění jejich budoucnost. U vozíčkářů je to
v případě dopravní nehody nebo úrazu jen otázka sekundy
a většina snů o budoucnosti je pryč. Samozřejmě jsou na-
štvaní na osud, na sebe, na okolnosti, ale chtějí-li přežít, musí
se sebrat, přestat hořekovat a začít konat. A člověk má v sobě
hodně sil, a hlavně má vůli a dokáže někdy až nemožné.

Teď jsem si vzpomněla na Terezku, jak se nepoddávala osudu a jak se radovala, že se s námi dvakrát do roka mohla potkat a popovídat si, i když s písmenkovou tabulkou; už nemohla mluvit. A všechno nám vždycky řekla a stejně tak to bylo i s Jirkou Lhotou, pro kterého jsme byli těmi nejbližšími přáteli, a vždy s námi byl rád.

Ani naši mladí pacienti s HCH nemusí zůstat osamocení. Stačí přijmout nabídku od SPHCH a začít cvičit přes Skype, nebo zajet na rekondiční pobyt a zasportovat si s ostatními, zaplavat si či zatančit. Ztráty doprovází smutek a deprese, je to podle Kübler Rossové zákonitě, je nutné si tím projít. Všichni máme právo na vztek, rozladění. Jenomže když ve smutku a depresi zůstaneme, sobě nepomůžeme a ostatním život s námi jen zkomplikujeme. Přitom je možné příznaky HCH částečně a do určitého stupně zvládat. Prosím, důvěřujte nám rodičům, máme zkušenosti a nechceme Vás v tom nechat samotné, jen potřebujeme vaši důvěru a spolupráci s lékaři. Tým prof. Rotha je špičkový a udělá pro vás maximum. Věřte jim a neodříkejte se léčby.

Mnozí vaši tatínkové i maminky také odmítali léčbu a k ničemu to nevedlo, jen k menším či větším rodinným tragédiím. Věřte proto, že bychom si z celého srdce přáli, aby se vám HCH vyhnula a aby se neopakoval osud vašich otců či matek. Ale člověk není Bůh, nemůžeme věci zvrátit, ale můžeme vám na základě vědeckých poznatků pomoci, abyste se cítili co nejdéle co nejlépe a abyste si našli pro sebe něco hezkého, co vás bude těšit.

Možná jsem se nechala unést, jako často. Prolínají se mi osudy našich rodin a našich již nemocných dětí. Přemýšlím o nich, o tom, jak někdo ke svému osudu přistupuje statečně a je oporou svým rodičům, anebo depresivně odmítá léky a je nešťastný a s ním i jeho rodiče.

Když si představím veselého Tomáše z Prostějova, jak tančil, sportovat a byl šťastný, že byl s námi. Moc bych si přála, aby se nám HCH vyhnula a abychom na ni měli lék.

Seznam zkratek

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

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

Vydáno s laskavou podporou:

Ministerstva zdravotnictví ČR – Program grantové podpory

Zatím však musíme využívat možnosti, které nám současná věda dává: symptomatickou léčbu, pohybovou terapii, logopedii, muzikoterapii, ale i ergoterapii a fyzioterapii. I pouhá blízkost a láska vašich nejbližších pomáhá. Moc si přeji, aby byly mezi čtenáři Archy i naše děti, aby pochopily, že o ně máme velkou starost.

Myslím i na naše nemocné partnery, kteří mají stále před sebou své děti, i když je nemohou z různých příčin vidět, ale nezapomínají na ně myslet a přát jim to nejlepší na světě čili štěstí, zdraví a lásku.

Budou Vánoce. Pála bych si, aby nemocné rodiče s HCH přišly navštívit a potěšit jejich děti alespoň teď. Když mohou Ježíškova vnoučata plnit vánoční přání cizím babičkám a dědečkům, proč by to nešlo i v našich rodinách? Možná si vy děti nechcete připustit, že by to mohla být pravda, ale jste největším štěstím, které v životě potkalo vaše rodiče, než přišla HCH.

Vánoce jsou svátky pokoje, lásky a klidu. Přeji vám všem za sebe i celou SPHCH ty nejkrásnější Vánoce plné vlídných odpovědí, které odvrací rozhořčení, a beze slov, která ubližují a popouzí k hněvu.

Všem hodně lásky.

TEPELNÉ SRDCE VÝCHODNÍCH ČECH

1956

od tohoto roku
se začíná psát
historie EOP



**více než 60 000
domácností**

je připojených na
distribuční síť



310km dlouhá

je naše distribuční
soustava



698 MW

je maximální tepelný
výkon zdroje EOP



Člen skupiny **EP** ENERGY



ČLÁNKY

EUROPEAN HUNTINGTON DISEASE NETWORK (EHDN) PLENARY MEETING

Pavla Šašínková, Vídeň, 14.–16.9.2018



Uběhly další 2 roky a přišla další konference pořádaná EHDN. Moderní areál Vienna International Center hostil celkem 1.000 účastníků. EHDN Plenary meeting měl jako obvykle velmi bohatý program zabývající se nejen různými aspekty a stádií výzkumu HN, ale také zahrnoval mnoho doprovodných akcí.

Letos „slavíme“ **25. výročí objevení genu, který způsobuje HN.**

Toto výročí nešlo opomenout a samozřejmě se vzpomínalo a připomínalo, co významného se za posledních 25 let stalo a kam až se podařilo posunout výzkum a management HN. Velký dík patří všem, kdo byly bytí malou nepatrnou součástí historie HN.

A co vlastně máme dnes? Jsme na začátku. Sestupujeme dolů. Máme klinickou léčbu, klinické symptomatické studie. Studujeme prvotní příznaky nemoci, jejich detekovatelnost ne viditelnými příznaky, ale zobrazovacími metodami, které detekují změny daleko dříve, než je vidíme pouhým okem. Zkoumáme huntingtin, jak vlastně funguje, co jej ovlivňuje. A změna je na obzoru. Máme první dobré zprávy z klinických studií. Náš boj proti nepříteli nabízí první možnost účinné obrany!



Klinická studie...

...je bezpochyby velkou nadějí. Je třeba si ale uvědomit některé důležité aspekty takové studie. Studie totiž NEMÁ vyléčit mne, není lékem pro 1 osobu, ale je to dar společnosti. Má ukázat, že zkoumaná věc opravdu funguje. Je to těžká práce, v rámci studie může být podáváno placebo, ne vše se musí povést.

Pozitivní výsledek zatím nejzdařilejší klinické studie bychom mohli očekávat za 4–5 let. První fáze byla ukončena brzo díky pozitivním výsledkům. Studie vypadá lépe, než se čekalo, ale nic není garantováno. Špatné výsledky se mohou kdykoliv dostat. Cesta ke konečnému výsledku bude ještě dlouhá. Po dobrých klinických výsledcích bude následovat povolení FDA, EMA, národních agentur (SÚKL). Budeme mít peníze na takovou léčbu? Budeme ještě dlouho čekat, bude následovat několik injekcí...

Jedna léčebná metoda navíc nebude stačit. Proto existují i další studie – Uniqure, Wave. Máme mnoho biomarkerů, které umožňují poznat, jestli léčba funguje. Možností a vědomostí máme mnoho a všichni směřujeme k jednomu cíli: Snaha léčit brzo a trvale odsunout postup HD tak, že nikdy nepropukne. Ovšem není třeba být depresivní, intenzivní práce pokračuje.

A jak takový výzkumný záměr vlastně vzniká?

Vědci analyzují strukturu huntingtinu. Jakým způsobem funguje, jak jsou jednotlivé procesy ovlivněny. Analyzují DNA, RNA i vzniklý protein a hledají různá místa, která by mohla stabilizovat vznik správného proteinu nebo třeba blokovat špatné funkce. Toxický efekt vzniká agregací (rozmnožováním) špatného proteinu. Testují se například bílkoviny, které zabráňují vzniku agregací, tedy množení špatného huntingtinu. Nebo se třeba na mouchách zkoumají transkripční změny, které způsobují prodloužení huntingtinu.



Nebo zkoumají gen, který má vliv na snížení produkce huntingtinu. Vyšší množství tohoto genu u much působilo jako ochrana proti HN (mimochoodem, víte, proč se používá drozofila – moucha? Protože má malý mozek, má méně než 200 neuronů, takže změny na mozku jsou velmi brzy patrné).

Přehled klinických studií

Amaryllis Trial

Ve studii se testovala látka PD10A. Cílem bylo zlepšení symptomů – motorických, chování, myšlení. Proběhly fáze 1 a 2 a open label, která byla předčasně ukončena. V testu bezpečnosti se objevily hlavně méně závažné vedlejší účinky. Výsledky studie: benefity se nikde neprojevyly, látka nemá žádný efekt na celkové motorické skóre. Ukázal se centrální efekt, ale **studie nesplnila primární očekávání**.

Precision-HD

O této studii jsme hovořili již vloni. Firma Wave vytipovala SNP (single nucleotide polymorphism) v DNA, které mají pacienti společné. Mají 2 SNP s největší prezencí. První nebo druhý má 50 % pacientů, oba 20 %. Terapii nelze použít na heterozygotní pacienty, SNP musí být přítomen na stejné alele jako expanze CAG. Observační studie u 203 pacientů, zda by byli vhodní, ukázala, že 202 je vhodných, 1 vypadl. Od statisticky vhodných pacientů získali 129 biologických vzorků, z nich 102 pacientů bylo skutečně vhodných.

Ke každému SNP hledají ASO, který by jej dopravil na správné místo. Chystají **dvě studie** – pacienti ve stádiu nemoci s nedávno a málo rozvinutou HN, potvrzenou diagnózou. Bude to dvojité zaslepená placebem kontrolovaná studie, **data budou k dispozici v roce 2019**.

Legato-HD

Ve studii se testovala látka Laquinimod. Byla to fáze 2, do které se zahrnovali pacienti v mírnějších stádiích nemoci, počtem repetitivních CAG 36–49, věkem nástupu nemoci 21–55 let. Účastnilo se 10 zemí, 48 center, i Česká republika. Látka byla bezpečná a dobře tolerovaná (pouze pro testování HCH, u testování pro roztroušenou sklerózu docházelo k nežádoucím účinkům), bohužel neměla vliv na motorické skóre. Prezентujeme i negativní data, je důležité rozumět procesům, jsou to důležité zkušenosti pro příští studie, pomáhá to i při certifikaci nových metod měření.

IONIS-HTTRx



Ionis je bezpochyby nejsledovanější studií dneška. Ze všech studií je nejdále a má výborné výsledky. Je to terapie využívající ASO (anti sense oligonukleotid), který se přilepí na špatný huntingtin a zabrání jeho translaci na bílkovinu. Zvířecí studie této látky neměly vůbec žádné problémy. ASO je stabilní. Látka se aplikuje lumbální punkcí přímo do centrální nervové soustavy, cestuje míchou do mozku, dob-

ře se distribuuje do postižených oblastí. Proběhla fáze 1 (bezpečnost a tolerance) a 2a (charakterizace farmakokinetik) klinické studie. Nevznikly žádné vážné vedlejší efekty. Je prokázáno, že účinek závisí na velikosti dávky. Studie byly kontrolované placebem. Byly určené pro pacienty s mírnou formou HN, ve stádiu 1, s celkovým funkčním skóre 11-13. Bylo zahrnuto 34 pacientů, kteří dostali účinnou látku a 12, kteří dostali placebo. V rámci studie dostal každý pacient 4 injekce, vždy po 4 týdnech. Vyskytl se jeden případ vedlejších účinků, kdy pacientka s placebem trpěla po aplikaci bolestí hlavy, byla přijata přes noc do nemocnice na pozorování.

Závěry studie:

- Dobře tolerováno ve všech dávkách
- Signifikantní snížení množství huntingtinu v závislosti na velikosti dávky
- Krátká studie, klinické výsledky zlepšení nebyly patrné
- Žádný pacient studii předčasně neopustil
- Žádné vážné vedlejší efekty
- Bezpečné, dobře tolerované
- Snížení množství huntingtinu závislé na velikosti dávky

Co bude dál?

Firma Roche chystá další studii. Neznáme, jak rychle se protein obnovuje, je třeba měřit klinický účinek, bezpečnost a toleranci. Pro účastníky 1/2a fáze bude k dispozici open label studie, kdy všichni dostanou účinnou látku. Studie bude trvat 15 měsíců. Pacienti budou rozděleni do 2 skupin, jedna bude dostávat účinnou látku každé 4 týdny, druhá po 8 týdnech.

Studie bude dvojité zaslepená, placebem kontrolovaná – bude mít 3 skupiny pacientů: placebo, účinná látka po 4 týdnech a účinná látka po 8 týdnech (budou dostávat každé 4 týdny na střídačku látku a placebo). Účastníci se musí zavázat, že vydrží, souhlasit s lumbální punkcí, jinak to nejde, musí reportovat, jak se cítí (lépe i hůře). Do studie budou bráni pacienti ve stádiu 1–2, mladší 46 let, se škálou nezávislosti 70. Studie umožní zjistit, jak látka funguje, zda vydrží dávka na 2 měsíce, nebo bude třeba punkce každý měsíc. Klinická měření budou hodnotit výsledek efektu na symptomy (UHRS, TFC, Qmotor, které rozpozná choreu daleko dříve, než je okem viditelná).

Tyto výsledky nejsou důvodem pro prediktivní testování, pokud o tom nepřemýšlíte i z jiného důvodu.

Neexistuje jiný osud než ten, který si vytvoříme

Proto:

- se opatrujte,
- запиšte se do ENROLL-HD,
- zůstaňte informovaní.



ROCHE, IONIS PHARMACEUTICALS A LÉČIVÝ PŘÍPRAVEK RG6042

Mai-Lise Nguyen, září 2018, překlad Zuzana Maurová



Vážení členové Huntingtonovy komunity po celém světě, děkujeme za vaši trvalou podporu a zájem o experimentální lék na Huntingtonovu nemoc (HD) RG6042.

V uplynulých měsících jsme intenzivně spolupracovali s naším partnerem Ionis Pharmaceuticals, s komunitami po celém světě (pacientskými skupinami, lékařskými odborníky, zdravotními úřady a plátcí) na vytvoření celosvětového programu vývoje přípravku RG6042 a nadcházejících studií. Horlivě pracujeme na tom, aby přípravek RG6042 pokročil v dalším klinickém vývoji. Navíc, jak bylo minulý měsíc oznámeno, European Medicines Agency (Evropská agentura pro léčivé přípravky) udělila přípravku RG6042 označení PRIME („PRIOrity MEdicine“), které umožňuje slibným přípravkům lepší interakci s touto agenturou a možnost urychlit hodnocení.

Další kroky pro globální program vývoje přípravku RG6042

Po ukončení Fáze I/IIa první studie RG6042 na lidech v prosinci existuje stále několik důležitých otázek, které je potřeba zodpovědět dříve, než tento zkoumaný prostředek může být případně schválen zdravotními úřady po celém světě.

- Jaké jsou účinky na snižování mutovaného huntingtinu (mHTT), toxického proteinu, o němž se předpokládá, že je příčinou HD, po době delší než je 13 týdnů, po němž trvala studie Fáze I/IIa?
- Zpomalí nebo zastaví dlouhodobá léčba přípravkem RG6042 progresi HD?
- Objeví se nějaké problémy s bezpečností, pokud bude přípravek RG6042 podán skupině větší než 46 pacientů a po dobu delší, než byla ve Fázi I/IIa?
- Mohla by být studie efektivní, pokud by byly dávky přípravku podávány méně často než jednou měsíčně jako u Fáze I/IIa?

Naše následující studie byly navrženy tak, aby zodpověděly tyto otázky co nejrychleji a nejspolehlivěji, a to s ohledem na počet lidí vystavených zkoušenému léčivému přípravku nebo placebo.

Aktualizace probíhajících a nadcházejících klinických studií

Všech 46 účastníků, kteří se zapojili do Fáze I/IIa studie, průběžně dál přijímá RG6042 jako součást otevřeného prodloužení studie prováděné společností Ionis. Tato studie hodnotí bezpečnost a toleranci dlouhodobého užívání RG6042 a je prováděna na devíti místech zapojených do Fáze I/IIa této studie v Kanadě, Německu a Velké Británii.

Začátek dvou dalších klinických studií prováděných společností Roche je plánován na konec roku 2018. Informace o těchto dvou studiích byly zveřejněny během plenárního zasedání European Huntington's Disease Network ve Vídni.

- **Studie přirozené historie HD:** Tato patnáctiměsíční observační studie je zaměřena na další porozumění roli mHTT v progresi nemoci. V této studii nebude testován

žádný lék, protože jejím cílem je pochopit přirozenou progresi HD. Studie bude mít 100 účastníků s ranou manifestací HD (stadium I a II) na 17 místech v Kanadě, Německu, Velké Británii a Spojených státech. Začátek této studie se očekává koncem roku 2018.

- **GENERACE HD1:** Bude to poprvé na světě, kdy se dostala do Fáze III studie testující molekulu navrženou ke snížení huntingtinu. Studie bude letos předložena zdravotním úřadům a etickým komisím/posudkovým radám institucí. Studie GENERATION HD1 bude hodnotit účinnost a bezpečnost léčby přípravkem RG6042 podávaným jednou za měsíc nebo jednou každé dva měsíce po dobu 25 měsíců (přibližně dva roky).
- Tato celosvětová studie s 660 pacienty, u nichž se manifestuje HD, bude probíhat na 80-90 místech v přibližně patnácti zemích po celém světě. Začátek studie se očekává koncem roku 2018. Pacienti se do ní budou moci hlásit od začátku roku 2019.
- Účastníci budou náhodně rozděleni do tří větví studie: skupina dostávající přípravek RG6042 měsíčně, skupina dostávající RG6042 každé dva měsíce a skupina dostávající placebo. To znamená, že vždy dva účastníci studie budou dostávat RG6042, každý třetí bude dostávat placebo. Studie je navržena tak, aby testovala potenciální účinky RG6042 ve srovnání s placebem, a omezuje počet lidí, kteří budou placebo dostávat.
- Studie je dvojitě zaslepená, to znamená, že ani účastníci ani výzkumní pracovníci ani personál míst, kde bude studie prováděna, nebudou vědět, do které větve zkoušky je ten který účastník zařazen.
- **Další otevřené prodloužení studie pro všechny pacienty, kteří dokončili studii GENERACE HD1 a Studii přirozené historie HD:** Pokud zdravotní úřady a etické komise/posudkové rady institucí prostředek schválí a pokud data podpoří pokračování vývoje přípravku RG6042, plánujeme nabídnout otevřené prodloužení studie, které by poskytlo možnost dostávat RG6042 (bez kontrolní skupiny dostávající placebo) všem pacientům, kteří tyto studie dokončili.

Náš tým pilně pracuje, aby Studie přirozené historie HD a GENERATION HD1 mohly začít, a chápeme, že nedočkavě čekáte na další detailnější informace, jako je specifikace míst, zemí a údajů. Informace o místě/zemi konání testu bude sdílena progresivně. Jakmile bude místo konání připraveno přijímat pacienty, aktualizujeme informaci na clinicaltrials.gov a [North America's HDTrialFinder.org](http://NorthAmerica'sHDTrialFinder.org).

Náš tým si uvědomuje naléhavost, s jakou rodiny hledají prostředek, který by zpomalil nebo zastavil progresi HD. Protože potřeba v HD komunitě je větší než kapacita našeho vývojového programu, jsme si vědomi, že ne každý pacient a dokonce ani ne každá připravená HD klinika nebo centrum, které by měly zájem na těchto klinických studiích participovat, se bude moci studie zúčastnit. Musíte prosím pochopit, že studie jsou navrženy tak, aby zdravotním úřadům poskytly požadovaná data a poměr přínosů a rizik přípravku RG6042 byl určen co nejrychleji.

Náš tým je odhodlán řešit vědecké otázky a rychle a precizně dokončit studie přípravku RG6042. Konečným cílem je schválení testovaného přípravku zdravotními úřady a jeho dostupnost pro širší HD komunitu, což je cíl, který sdílíme s vámi všemi.

Těšíme se, že vám ještě v tomto roce poskytneme nové informace a děkujeme vám za pokračující spolupráci.

Se srdečným pozdravem

Mai-Lise Nguyen

jménem Roche HD team

Patient Partnership Director, Rare Diseases

Roche Pharma Research & Early Development / Roche Innovation Centre Basel, Switzerland

AMÉRICO NEGRETTE A NANCY WEXLER

www.hdsa.org, překlad Zuzana Maurová



Américo Negrette (1924-2003), venezuelský lékař, biochemik, umělec a básník, se narodil ve městě La Cañada ve Venezuele. Absolvoval medicínu na Central University of Venezuela v roce 1949. V roce 1952 pracoval jako vesnický praktický lékař v obci San Francisco na okraji města Maracaibo a zároveň přednášel klinickou medicínu na Lékařské fakultě University of Zulia. Během svého pobytu v San Francisku potkával Negrette na ulicích pacienty s podivnou poruchou chůze a mimovolnými pohyby. Místní jim říkali „Sanviteros“. Ve skutečnosti měli tito pacienti dědičnou nemoc označovanou zde jako „el mal de San Vito“, později známou jako HD.

V roce 1955 prezentoval Negrette na 6. lékařském vědeckém kongresu ve Venezuele (6th Medical Sciences Congress) studii „Huntingtonova chorea: první sdělení“. V roce 1963 publikoval pod názvem „Huntingtonova chorea“ knihu, která obsahovala klinický popis několika pacientů.

Později absolvoval na Institutu pro klinický a lékařský výzkum v Madridu (Institute for Clinical and Medical Research) postgraduální vzdělávací program v neurologii. Následně byl jmenován profesorem klinické neurologie na katedře lékařství zulijské university a stal se zakládajícím ředitelem Klinického výzkumného institutu stejné university.

Jak souvisí práce profesora Negretta s dr. Wexlerem z USA

Na Výročním sympoziu o HD v Ohio (USA) v roce 1972 prezentoval bývalý student profesora Negretta, dr. Ávila-Girón, sérii případů pacientů s HD z oblasti Maracaibo ve Venezuele.

Jeho data byla publikována v roce 1973 v knize, jejímž editorem byl Barbeau a kol. Ve skutečnosti Barbeau osobně navštívil Venezuelu a diagnózu potvrdil. Vzhledem k vysokému počtu případů v oblasti jezera Maracaibo, kde žily rodiny, v nichž oba rodiče

měli HD, bylo rozhodnuto, že bude provedena studie, která zhodnotí potenciální homozygoty (jedinec má v genovém páru obě alely mutované).

Nemůže však být pochyb o tom, že hlavní popud ke studiu venezuelských pacientů s HD pocházel od Hereditary Disease Foundation, organizace koordinované dr. Miltonem Wexlerem od doby, kdy se u jeho manželky Alice Wexler projevila a potvrdila HD. Dr. Nancy Wexler, dcera Alice Wexler, hrála ve výzkumu HD hlavní roli.

S podporou Národního institutu pro duševní zdraví Spojených států (United States National Institute of Mental Health) dr. Nancy Wexler započala studii genetiky pacientů s HD u jezera Maracaibo, která vyvrcholila objevením genu pro HD.

Objev genu pro Huntingtonovu nemoc

Venezuelské příbuzné s HD popsal poprvé Negrette. Šlo o největší a nejlépe charakterizovanou populaci s HD na světě. Většina rodin žila v oblasti jezera Maracaibo ve státě Zulia ve Venezuele. Venezuelští příbuzní byly vysoce heterogenní. Ačkoli to byli většinou Hispánci, jejich genetická a fenotypická heterogenita byla výsledkem míšení ras evropských námořníků a obchodníků s částečnou příměsí rodilých Američanů.

Nancy Wexler navštívila poprvé Venezuelu v roce 1979, původně se záměrem vyhledat nějakého homozygota. Když se v roce 1981 začala věnovat práci v terénu, odstartovala revoluce v rekombinantní DNA a Nancy spolu s dalšími vědci změnili své plány a rozhodli se místo toho studovat genetické propojení těchto rodin. Skupina vytvořila rozsáhlý rodokmen – kdo je příbuzný s kým – což bylo zásadní pro určení pozice genu pro HD na chromozomu. Ukázalo se, že venezuelský rodokmen nemá velkou hodnotu pouze pro vědce zabývající se HD, ale také pro pochopení dědičnosti obecně. Tento rodokmen byl perfektně strukturován pro použití při studiích genetických vazeb.



Výzkumné úsilí vyústilo v roce 1983, kdy Gusella a kol. našli gen pro HD na 4. chromozomu.

Výzkumná skupina pro HD (Huntington's Disease Collaborative Research Group), v níž bylo šest výzkumných skupin (čtyři z USA a dvě z Velké Británie) a více než 150 výzkumníků, našla defektní gen v roce 1993. Výsledek byl publikován v klíčové práci nazvané „Nový gen obsahující trinukleotidovou repetici, která expanduje a je nestabilní na chromozomech pro Huntingtonovu nemoc“ v prestižním časopise Cell.



Za svou práci a úspěchy získala celá pracovní skupina v čele s Nancy Wexler v roce 1993 ocenění Lasker Awards, které se uděluje za významný přínos v lékařském výzkumu

Závěr

Enormní pokrok ve výzkumu HD v uplynulých letech, k němuž patří mapování genu, identifikace mutace i současné definování nemoci jako polyglutaminové, vděčí za mnohé mistrovské klinické studie provedené profesorem Américo Negrettem ve Venezuele v padesátých letech minulého století.



Redakční poznámka: text článku by zkrácen, celé znění je uveřejněno na www.huntington.cz

CO VÍME O JUVENILNÍ FORMĚ HCH

Elie Dolgin, květen 2018, překlad Zuzana Maurová

V devatenáctém století popsal lékař George Huntingtin devastující neurologickou nemoc, která po něm dnes nese jméno. Napsal tehdy, že neví o žádném případě, kdy by postiženému vykazujícím patrné známky onemocnění bylo pod třicet let. Nejstarší zdokumentovaný případ juvenilní Huntingtonovy choroby (JHD) předchází jeho klíčovou zprávu z roku 1872 téměř o deset let – a neurologové dnes odhadují, že 5 % případů HCH je diagnostikováno u lidí mladších dvaceti let.

Hlavním rozhodujícím faktorem pro věk, kdy nemoc zahájí nástup, je počet opakování určitého tripletu báze DNA v genu huntingtin: normální verze genu má 35 nebo méně opakování; 36 nebo víc opakování má za následek formování nestabilního proteinu, který způsobuje HCH. Čím větší je počet opakování, tím pravděpodobněji se nemoc projeví v dětském věku.

Jen to, že má někdo velký počet opakování, však neznamená, že se u něj objeví známky HCH ve školním věku. „Musí být ještě další faktory, které ovlivňují nástup nemoci“, říká Martha Nance, lékařská ředitelka Huntington's Disease Clinic při Hennepin County Medical Center v Minneapolis v Minesotě. „Jen nevíme, které to jsou.“

Mnohé o JHD zůstává zahalené tajemstvím

V uplynulých letech se vědci začali zajímat o JHD – a pomalu se centrum pozornosti posunuje k této jedinečné skupině pacientů. „Příliš dlouho byla JHD z dosahu radaru,“ říká Peg Nopoulos, psychiatrická a neurobioložka z University of Iowa v Iowa City. „Je na čase obrátit pozornost k dětem, které touto nemocí trpí.“

Peg Nopoulos začala doplňovat chybějící data. Vytvořila jednoduchý katalog různých projevů, kterými se liší symptomy dětí a dospělých. Mezi nemocnými mladými lidmi je asi nejčastějším symptomem ztuhlost svalů. Proto se u dětí typicky vyvíjí jako jeden z iniciálních symptomů spojených s pohybem rigidity, ale zřídka se u nich objevují trhavé mimovolní pohyby známé jako chorea, což je charakteristický projev nemoci u dospělých. Avšak v rozhovorech s lidmi pečujícími o pacienty s JHD se Peg Nopoulos a její kolegové dozvěděli o celé řadě dalších problémů, které se dosud nikde v literatuře neobjevily.

Více než tři čtvrtiny respondentů uvedlo, že se u jejich pacientů objevují tiky, u 69 % se projevuje nějaký typ bolesti a kolem poloviny trpí svěděním, od mírného až po bolestivé. Tyto symptomy jsou u dospělých zaznamenány jen zřídka, ale zdá se, že u dětí s JHD jsou velmi rozšířené. „Naznačuje to, že JHD zasahuje části mozku jiným způsobem než forma HCH u dospělých,“ říká Martha Nance, která na studii spolupracovala.

K dalšímu průzkumu těchto neurologických odlišností použila Peg Nopoulos magnetickou rezonanci a skenovala mozek asi 25 dětí s JHD a mozky stovek zdravých mladých lidí. Definujícím rysem HCH je, že nervové buňky striga – oblasti v centru mozku zodpovědné za kontrolu motoriky – se v průběhu nemoci smršťují a umírají. Sken také ukázal, že jak se striatum u těchto dětí smršťuje, roste jiné mozkové centrum zodpovědné za pohyb – cerebellum. Tato „patologická kompenzace“, jak ji Peg Nopoulos nazývá, by mohla vysvětlovat, proč, jak se zdá, mladí s HCH přeskakují stadium chorey a nemoc pokračuje přímo ztuhlostí.

Další způsob, jak studovat molekulární bázi JHD – a zkusit vyvinout léčbu, která by zvrátila tuto nemoc – je použití transgenních myších modelů. Podle Gillan Batese, molekulární neurobioložky na University College London, to je možná to, co už vědci bezděky udělali. „Všechny naše myší modely jsou modely juvenilní formy nemoci,“ říká. U myších modelů vědci „často záměrně nemoc postrkují,“ vysvětluje Cat Lutz, ředitelka repozitáře myší Jackson Laboratory v Bar Harbor v Maine. U HCH to znamená, že myší modely mají stejný (nebo vyšší) počet tripletů, jako je u dětí s JHD. Tento protokol by mohl vysvětlovat, proč většina myších modelů ukazuje mnoho charakteristických znaků JHD. Mohlo by to také znamenat, že vědci vědí o základní neurologii JHD více, než si uvědomují.

Přesto je potřeba myslet na to, že by tyto symptomy mohly být pouze reflexí na to, jak se HCH manifestuje u hlodavců, a nemusely by mít nic společného s počtem opa-

kování tripletů nebo typy nemoci u lidí. Podle názoru Davida Howlanda, ředitele výzkumu nových zviřecích modelů Huntingtonovy nemoci při americké neziskové organizaci CHDI Foundation, je pravda taková, „že ve skutečnosti nevíme, jak dobré naše modely jsou.“



Redakční poznámka: text článku by zkrácen, celé znění je uveřejněno na www.huntington.cz

MOŽNÁ BUDE NUTNÉ REVIDOVAT KLASIFIKACI JHD

Shreeya Nanda, Rachel Lutz, 9/2018, www.medwirenews.com, www.raredr.com, překlad Z. Maurová

Juvenilní HD tvoří 6–10 % všech případů Huntingtonovy nemoci. Retrospektivní analýza, kterou provedl mezinárodní vědecký tým na skupině dětí a dospělých s Huntingtonovou nemocí, ukazuje na existenci dvou forem JHD, které mají výrazně odlišnou klinickou charakteristiku i prognózu.

U pacientů s vysokým počtem opakování CAG tripletů se projevovaly jiné motorické i nemotorické symptomy při nástupu nemoci i v jejím průběhu. V průměru u nich docházelo k rychlejší progresi nemoci a doba přežití byla kratší, což dosud u pacientů s HD nebylo zaznamenáno.

Ačkoli šlo o předběžnou studii, domnívá se vědecký tým, že by mohlo být vhodné revidovat současnou klasifikaci JHD.

V letech 2004–2018 identifikovali vědci 580 možných pacientů, z nichž 36 splňovalo jejich kritéria pro pacienty s JHD a 197 splňovalo kritéria pro dospělé.

Všech 36 pacientů s projevy nemoci mladších 20 let mělo motorické symptomy, někteří z nich měli i psychiatrické příznaky. Pacienti byli rozděleni do dvou skupin podle počtu CAG repetice a věku propuknutí nemoci. Skupina označovaná HE měla vysoký počet CAG repetice (medián 86 a věk 4,0), skupina LE měla nízký počet repetice (medián 61 a věk 16,5).

U pacientů v obou skupinách se projevovala dystonie a parkinsonismus, ale vědci zjistili, že ve skupině HE se jako první symptom často projevovala porucha chůze, zatímco ve skupině LE se jako první symptom často vyskytovala ztráta zručnosti.

Odlišnosti mezi oběma skupinami přetrvávaly. U HE skupiny se projevoval opožděný vývoj, vážnější porucha chůze a záchvaty. U LE skupiny byl vyšší výskyt chorey a obsesivního chování.

Tým také zjistil, že přežití bylo kratší u pacientů s juvenilní prezentací nemoci než u těch, u nichž se nemoc projevila v dospělosti. Mezi juvenilními pacienty byla výrazně horší doba přežití ve skupině HE než ve skupině LE.

Vzorek pacientů s JHD byl oproti skupině dospělých malý, ale rozdělením juvenilních pacientů do dvou skupin se ukázalo, že JHD má více odlišností, než se dosud vědci domnívali. Vědci však dosud nevědí, zda odlišnosti ve výskytu symptomů znamenají rozdílnou patofyziologii nemoci nebo jsou důsledkem vývojových procesů.

EHDN (EUROPEAN HUNTINGTON'S DISEASE NETWORK)

Bc. Tomáš Bernard, koordinátor EHDN



EHDN je nezávislá, nezisková organizace, zaměřená na podporu výzkumu, provádění klinických studií a zlepšování péče o osoby postižené Huntingtonovou chorobou (HCH). Organizace se skládá z lékařů, vědeckých pracovníků a lidí postižených HCH, kteří společně usilují o zlepšení života pacientů postižených HCH. EHDN se profiluje ve třech základních oblastech: podpora výzkumu, klinické studie a zlepšování péče.

Od roku 2007 do roku 2017 probíhala v České republice mezinárodní, multicentrická, prospektivní, observační studie REGISTRY. Během studie bylo sebráno množství klinických dat a biologických vzorků od pacientů postižených HCH a jejich rodin. Hlavním cílem projektu bylo shromáždit data, která mohou pomoci zlepšit pochopení vzniku a vývoje HD, přispívat ke zlepšování designu a nastavení parametrů nově přicházejících klinických studií a k průběžnému zlepšování klinické praxe a tvorbě mezinárodních standardů. Obecně platí, že v observačních studiích se systematicky a standardizovaně vyšetřují populační soubory a popisují se jejich vlastnosti. Následně se v experimentálních, intervenčních studiích testuje efekt zvolené léčebné a preventivní intervence poté, co se na podkladě observační studie došlo k určité hypotéze.

Do studie bylo celosvětově zařazeno více než 14 tisíc subjektů, kteří podstoupili více než 45 tisíc studijních návštěv. V České republice studie probíhala v Centru extrapyramidových onemocnění Neurologické kliniky a Klinických neurovůd 1. lékařské fakulty Univerzity Karlovy a Všeobecné fakultní nemocnice v Praze, pod vedením hlavního zkoušejícího lékaře prof. MUDr. Jana Rotha, CSc., a jeho studijního týmu. Celkem se podařilo zařadit 125 subjektů do dlouhodobého sledování. Studie byla celosvětově ukončena a všechna studijní centra uzavřena v létě roku 2017. Následně proběhla kontrola a čištění dat, která jsou nyní k dispozici účastníkům se centrům pro jejich vlastní výzkumné a publikační účely.

Nástupnickým projektem je opět observační, prospektivní, mezinárodní, multicentrická studie (bez experimentální léčby), zaměřená na globální sběr dat o HCH - Enroll HD. Délka studie je otevřená, pacienti budou požádáni o účast na co možná nejvíce výročních návštěvách, jedná se opět o dlouhodobý sběr dat. Studijní návštěva bude probíhat v rámci běžné kontrolní návštěvy u lékaře, není třeba navštěvovat kliniku specificky za účelem klinické studie. Frekvence návštěv je 1 x ročně s dobou trvání od 45 min. do 2,5 hod. dle typu návštěvy. Zadavatelem neboli Sponzorem studie je CHDI Foundation (Cure Huntington's Disease Initiative), soukromě financovaná nezisková organizace, zaměřená na biomedicínský výzkum jediného onemocnění – HCH, jejímž cílem je vyvinout léky, které zpomalí rozvoj nemoci a poskytnou významný klinický přínos pacientům, jak nejrychleji to bude možné. První subjekt byl do projektu Enroll-HD zařazen v prosinci roku 2013, k dnešnímu dni bylo zařazeno více než 19 tisíc účastníků, z toho více než 11 tisíc v Evropě. V současné době se aktivně účastní 162 studijních center. Předpokládáme, že během roku 2019 bude projekt spuštěn i v České republi-

ce. Bližší informace o Enroll-HD je možné získat z webových stránek projektu www.enroll-hd.org.

Rádi bychom touto cestou poděkovali všem, kteří se zúčastnili studie REGISTRY a pomohli tak celosvětovému výzkumu HCH. Doufáme, že již brzy budeme moci spolupracovat na novém projektu Enroll-HD v České republice.

INFORMOVANÝ SOUHLAS V KLINICKÝCH STUDIÍCH

Bc. Tomáš Bernard, EHDN

S vidinou potenciálních nově přichozích projektů klinického výzkumu (klinických studií) do České republiky je pro pacienty a jejich rodiny důležité, správně pochopit proces Informovaného souhlasu, jeho náležitosti a znát svá práva a nároky, které mohou vzhledem k procesu Informovaného souhlasu a svého dobrovolného rozhodnutí o případném vstupu do klinické studie uplatňovat.

Co to je Informovaný souhlas?

Pacienti, kteří souhlasí se zařazením do klinického hodnocení, potvrzují své rozhodnutí podpisem dokumentu nazvaného Informovaný souhlas. Jedná se o proces, ve kterém konkrétní osoba dobrovolně potvrzuje svoji ochotu podílet se na konkrétním klinickém hodnocení poté, co byla informována o všech aspektech klinického hodnocení, které jsou důležité pro rozhodnutí o účasti ve studii. Informovaný souhlas je dokumentován formou písemného, podepsaného a datovaného formuláře. Řídí se pokynem Státního ústavu pro kontrolu léčiv, SUKL (KLH22: „Požadavky na text Informací pro subjekty hodnocení / Informovaného souhlasu“). Dokument se skládá ze dvou částí: Informací pro pacienta a formuláře Informovaného souhlasu, který pacient stvrzuje svým podpisem.

Co by měl Informovaný souhlas obsahovat?

- Upozornění, že klinické hodnocení je výzkumnou činností.
- Jaké jsou cíle klinického hodnocení.
- Léčebné postupy a upozornění na pravděpodobnost náhodného zařazení do jednotlivých skupin lišících se léčbou (např. placebo).
- Postupy a výkony v průběhu klinického hodnocení.
- Odpovědnosti pacienta.
- Předvídatelná rizika či nepříjemnosti.
- Očekávané přínosy.
- Alternativní léčebné postupy, pokud se pacient klinického hodnocení neúčastní.
- Informace o léčbě a podmínkách odškodnění v případě újmy na zdraví vzniklé v souvislosti s účastí v klinickém hodnocení.
- Předpokládané výdaje pacienta v souvislosti s jeho účastí v klinickém hodnocení.
- Že je účast pacienta dobrovolná, může účast svobodně odmítnout.
- Jak budou uchovávány záznamy o pacientech.

- Že bude pacient bude ihned informován, pokud se vyskytne událost, která by mohla mít význam pro jeho rozhodnutí setrvat dále v klinické studii.
- Kontakt na osoby, od kterých může pacient obdržet další informace.
- Předvídatelné okolnosti a důvody, pro které může být účast pacienta v klinickém hodnocení ukončena
- Předpokládanou dobu trvání účasti pacienta v klinickém hodnocení.
- Přibližný počet pacientů, kteří se budou klinického hodnocení účastnit.

Celkově musí být text Informovaného souhlasu srozumitelný, neměl by obsahovat cizí výrazy, odborné termíny, zkratky bez vysvětlení a komplikované definice. V případě jakýchkoli dotazů má pacient právo dotazovat se svého zkoušejícího lékaře, případně konzultovat svoji účast s dalšími odborníky. Pacient má právo prostudovat si Informovaný souhlas a všechny v něm uvedené informace důkladně, bez časového či jiného nátlaku. Má právo si Informovaný souhlas odnést domů a poradit se se svými blízkými, se svou rodinou apod. Dále by o účasti pacienta v klinickém hodnocení měl být informován jeho praktický lékař. Podpisem Informovaného souhlasu se pacient nevzdává žádného ze svých zákonných práv.

Jak vidno ze všech výše uvedených informací, rozhodnutí o vstupu do klinické studie by mělo být uvážené, podložené prostudováním všech dostupných informací o klinickém výzkumu a provázené v ideálním případě konzultací se zkoušejícím lékařem, rodinou nebo blízkými. Každopádně se jedná o rozhodnutí výsostně dobrovolné, vyjadřující svobodnou vůli pacienta.



Redakční poznámka: text článku by zkrácen, celé znění je uveřejněno na www.huntington.cz

INFORMACE A OZNÁMENÍ

DOMÁCÍ POHYBOVÁ CVIČENÍ

Bc. Marta Pudilová

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 může ovlivnit 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 okysličování 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 k udržení nebo dosažení optimální tělesné váhy. Podporuje pravidelné vyprazdňování a podporuje imunitní systém.

Pohybová aktivita by pro vás neměla být nedobrovolná nutnost, ale zábava. Při pozitivním vnímání pohybu dochází k vyplavování endorfinů, které pozitivně ovlivňují

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 zádové,
břišní svaly a svaly dolních
končetin, koordinační cviky,
posílení středové části těla,
uvolnění a strečink.

KONTAKT:

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

vaši náladu a kvalitu spánku. Proto **dělejte vždy to, co vás baví**. Pro někoho to může být procházka, někdo si raději zacvičí doma (fitness centrum), 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!

DOMÁCÍ ERGOTERAPEUTICKÁ CVIČENÍ

Bc. Helena Tlachačová

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, 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 společenší 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!

KDE:

u Vás doma, prostřednictvím SKYPE videohovoru – po internetu.

KDY:

ve středu 18.00–19.00 hod.

CO JE TŘEBA:

připojení k internetu, stažený program SKYPE, webkamera + mikrofon

POMŮCKY:

drobné cvičební pomůcky, i běžné předměty z domácnosti, cvičí se u stolu

ZAMĚŘENÍ:

zahřátí, protažení a posílení svalů horních končetin, trénink mozkových funkcí

KONTAKT:

Helena Tlachačová, e-mail: H.Kirschova@seznam.cz

Rekondičně-edukační víkendové pobyty 2019

V příštím roce vás opět srdečně zveme na Rekondičně-edukační víkendové pobyty. První „jarní“ pobyt se bude konat 7.–9. června 2019 v Hotelu Labe v Pardubicích. Druhý podzimní pobyt se bude konat opět v Hotelu Tennis Club v Prostějově od 8. do 11. listopadu. Velice se na vás všechny těšíme.

EHDN Plenary Meeting Vídeň



Rakouské hlavní město hostilo od 14. do 16. září 2018 další z konferencí EHDN. Letošní rok byl v mnohém rekordní. Nejen že na konferenci byl rekordní počet účastníků, celý 1.000, ale i Česká republika měla velikou účast. Jen z SPHCH nás jelo 7 a činnost organizace jsme prezentovali na 4 posterech s tématy vzdělávání pracovníků sociálních služeb, muzikoterapie, pohybová terapie a paliativní péče.

Konference Psychiatrie pro praxi



Zástupci SPHCH prezentovali činnost organizace na XV. konferenci ambulantních psychiatrů „Psychiatrie pro praxi“, který se konal 29.–30. listopadu 2018 v Clarion Congress hotelu v Olomouci.

Podzimní Rekondičně-edukační víkendový pobyt 2018



Jako každý rok se konal i letos druhý, podzimní Rekondičně-edukační víkendový pobyt v Prostějově ve dnech 19. – 21. 10. 2018. Program byl plný terapií pro pacienty, diskusních skupin a přednášek, hlavně z oblasti výzkumu. Výsledky posledních studií jsou velice nadějně, jak jsme se dozvěděli na konferenci EHA a EHDN ve Vídni.

DD Proseč má celorepublikovou působnost



V současné době máme v pobytové zařízení Domov důchodců Proseč u Pošné zřízené oddělení s kapacitou 9 míst pro klienty s HCH s celorepublikovou působností. Snažíme se klientům vytvořit příjemné a bezpečné prostředí, porozumět jejich životní situaci a umožnit jim důstojně a aktivně žít. Klientům zajišťujeme 24hodinovou péči, provádíme nácviky jemné motoriky a chůze a spolupracujeme s rodinami. Vážíme si spolupráce s neurologickou klinikou v Praze, která nám je v tíživých situacích nápomocna. Věříme, že naše práce má smysl a klientům naše zařízení pomůže.

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 www.facebook.com/huntingtoncz/ máte možnost jednotlivé informace komentovat, klást dotazy a diskutovat. Nalezne zde množství fotografií z pořádaných akcí, informační videa a upozornění na zajímavé akce, novinky a zprávy ze světa HCH. Přidejte se k nám! :-).



Hledáme spolupracovníky a dobrovolníky

Vážení členové a příznivci SPHCH,

Rada SPHCH hledá do svých řad dobrovolníky/spolupracovníky, kteří budou ochotni se zapojit aktivně do práce SPHCH. Hledáme především administrátory a realizátory projektů, zde se předpokládá buď částečný zaměstnanecký poměr nebo práce na DPP a dále fundreisery.

Stávající Rada by velice uvítala i dobrovolníky se znalostí anglického jazyka, kteří by se zapojili do práce Rady SPHCH, do překladů odborné literatury a zastupování na mezinárodních konferencích o HCH.

Požadavky:

- členství v SPHCH,
- znalost vedení projektové dotační dokumentace,
- organizační schopnosti,
- znalost anglického jazyka výhodou,
- orientace v sociální problematice a vedení neziskové organizace.

Zájemci hlaste se Ing. Martině Musilové, telefonicky na 775 321 784 nebo e-mailem office@huntington.cz

Všem velice děkujeme za pomoc a spolupráci.



Smuteční oznámení

S velkým smutkem vám musíme oznámit, že nás 18. 9. 2018 navždy opustila úžasná holka, bojovnice do posledního dechu a skvělá tanečnice Terežka Kukučková. Úžasná kamarádka, s velkým srdcem, úsměvem pro každého a milovnice tance. Většinou jezdila s tátou pravidelně na rekondice, vždy s několika přáteli a pomocníky, včetně jejího milovaného pejska. Nic Terežku nemůže nahradit, zůstávají nám ale krásné vzpomínky na úžasnou holku, bojovnici a tanečnici. Milá Terežko, přeji si, ať tam, kde teď jsi, můžeš běhat, vyprávět, smát se a vesele tančit. Tady na tebe nezapomeneme. Měj se nádherně.

Pomozte SPHCH nakupováním přes GIVT.cz

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

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

Několik z Vás nás už tímto způsobem aktivně podporuje a společnými nákupy se tak na účet SPHCH již připsalo **5.899,- Kč**.

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

Stav půjčovny zdravotnických pomůcek v HK

Půjčovnu řídí pan Bc. Jiří Havelka, kontakt v adresáři. V tuto chvíli jsou k dispozici křesla od firmy Kirton, včetně antidekubitních podložek proti proleženinám. Při podpisu smlouvy o výpůjčce vypůjčitel uhradí vratnou **zálohu ve výši 1.000 Kč, poplatek za antidekubitní podložku 1.500 Kč a dále měsíční nájemné 300 Kč**. Smlouva je sepisována s příbuzným pacientem nebo se zařízením, kde pacient pobývá. 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...).



můžeš

Časopis „Můžeš“

Časopis i web vydává Sdružení přátel Konta Bariéry ve spolupráci s Nadačí Charty 77.

Nadace Charty – Konto Bariéry získává peníze pro humanitární účely a na pomoc v sociálních i zdravotních kritických situacích a vydává časopis pro zdravotně postižené Můžeš. Časopis přináší handicapovaným lidem informace a pomoc v oblasti zdravotní, právní a ekonomické. Časopis Můžeš vychází vždy první den v měsíci. Vychází celkem 11 čísel ročně po 29 Kč, roční předplatné je 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, na www.postabo.cz nebo telefonicky na bezplatné lince České pošty 800 300 302. Odkaz je na www.muze.cz. Jeho webové stránky přinášejí první polovinu měsíce zkrácené verze článků, poté plné texty. Web aktuálně informuje o akcích, legislativních změnách a poskytuje prostor k diskusi o závažných společenských tématech.

Časopis „Mosty“

Dvouměsíčník 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. Jednotlivá vydaná čísla jsou ke stažení na stránkách <http://www.nrzp.cz/novy-casopis.html> ve formátu PDF a DOC.

Křest kalendáře Nadačního fondu 2P

Dne 13. 11. 2018 jsme se opět účastnili křestu kalendáře Pardubice 2019 a následné dražbě fotografií v režii Nadačního fondu 2P. Z výtěžku akce podpoří Nadační fond 2P naši činnost částkou 33.500 Kč. Velice děkujeme za všechny pacienty s HCH a jejich rodiny za úžasnou práci, kterou dělá paní Jana Poddana a Nadační fond 2P, a přejeme jak kalendáři, tak i paní Poddané a jejímu týmu mnoho úspěchu. Také vás všechny zveme na první ples Nadačního fondu 2P, který se bude konat 26. ledna 2019 v Domě techniky v Pardubicích.

PŘÍBĚHY A VZPOMÍNKY

ODVAHA DOUFAT

Meredith Wadman, srpen 2018, překlad Zuzana Maurová

Jednoho dne v roce 1986 padl na život Michelle Dardengové stín HCH. Její otec byl nalezen v řece ve vesnici jménem Tahsis na odlehlém ostrově Vancouver, kde vyrostla. Richard Varney odložil snubní prsten, hodinky a peněženku na policičku v koupelně, sedl na kolo, dojel k mostu klenoucímú se přes kamenitou řeku a skočil. Skok z výšky 4,5 m mu zlomil pánev. Z proudu ho vytáhl městský lékař, který právě u mostu rybařil, a zachránil mu život.

Ale spirála se už roztočila. Kdysi veselý muž, který si pro radost četl v Encyclopedii Britannica, dobrý tanečník milující skupinu ABBA, tři tenory a AC/DC, sympatický dobrovolný hasič – tento muž se vytrácel a měnil se ve vrtošivého, vztekklého mrzouta s vášní pro litrovky Bacardi, jehož nohy nedokázaly zůstat v klidu, ani když odpočíval v křesle.

V roce 1988 mu byla diagnostikována HCH. To vysvětlovalo změnu, která se s ním stala, ale nabízelo jen malou útěchu. Prvních patnáct let od otcovy diagnózy, v době, kdy vědci objevili genetickou mutaci zodpovědnou za HCH a vydali se na zdánlivě nekonečný hon za lékem, se Michelle vyhýbala genetickému testu, který by jí ukázal, zda je otcův úpadek předobrazem její budoucnosti. Když otce diagnostikovali, byla už vdaná a měla syna a dceru, pracovala na vývoji softwarové diagnostiky pro jednu pojišťovací společnost a svou práci milovala. Otec žil posledních deset let v ústavu a v roce 2003 zemřel. V té chvíli se nechala testovat. „Trápilo mne to,“ říká. „Člověk musí plánovat budoucnost.“ Test byl pozitivní.

O deset let později si Michelle všimla, že je její rukopis „neovladatelný“. Zhoršila se jí rovnováha. Vracela se z procházky se psy s krvavými koleny a poškrábánýma rukama. V dubnu 2015 jí



Otec Michelle se svým vnukem Joelem

bylo 52 let. Ve stejném věku skočil její otec do řeky. Byla donucena opustit práci. „Zdá se mi, že nejste duševně v pořádku,“ řekl jí její nový šéf.

Pak jí do života vstoupila neznámá věc: naděje. Její lékař Blair Leavitt, vědec zabývající se HCH na Universitě Britské Kolumbie (UBC), se jí zeptal, jestli by se nechtěla zúčastnit začínající klinické zkoušky nového léku vyvinutého biotechnologickou společností Ionis Pharmaceuticals. V srpnu 2015 se Michelle stala „pacientem čísla jedna“.

Skutečnost, že je prvním pacientem, Michelle nevyváděla z míry. „Nikdy jsem se nebála,“ vybavuje si. „Doktor Leavitt se mne vždycky ptal: Uvědomujete si, že byste u toho mohla zemřít? Vždy jsem odpovídala: Ano, ale moje děti se nebudou muset bát.“

V listopadu 2016 dostala Michelle a její manžel zprávu, která je ohromila. Joel, v té době sedmadvacetiletý, řekl svým rodičům, že se nechal testovat na HCH. Byl pozitivní.

Michellina účast na zkoušce byla pro Joela slabou útěchou. Je realista a uvědomuje si úskalí vědy. „Na YouTube se můžete podívat, jak nemoc vypadá, a uvidíte i koncovku,“ říká. „Není to nic krásného.“ Joel řekl své snoubence, že ho může opustit. Odmítla. Pár, který chce mít děti, začal uvažovat o umělém oplodnění, což by jim dovolilo implantovat jen zdravá embrya.

O třináct měsíců později, 11. prosince 2017 v 12:01 hod., dostala Michelle e-mail: Ionis zveřejnila výsledky zkoušky. **Zkouška provedená na 46 lidech se ukázala jako bezpečná, s minimálními vedlejšími účinky.** Po čtyřech měsících se hladiny mutovaného huntingtinu v mozkomíšním moku pacientů snížily v závislosti na výši dávky: **zdá se, že antisense molekula zasáhla svůj cíl.**

Výsledky vzbudily v rodinách s Huntingtonovou nemocí hotovou vřavu. Michelle a Marc otevřeli láhev Chardonnay a připili si na možnost, že jejich děti budou žít život bez HD. O pět tisíc kilometrů jinde Louise Vetterová, prezidentka a výkonná ředitelka Huntington's Disease Society of America v New York City, dostala textovou zprávu od svého vědeckého ředitele, aby se ihned podívala do e-mailu. Zastavila na krajnici New Jersey's Route 23, přečetla si zprávu společnosti Ionis a rozplakala se. Na klinikách pro HCH od Baltimore v Marylandu po Bochum v Německu zvonily telefony, e-maily zaplavovaly schránky a valily se žádosti o schůzky. Na University College London, v domovské instituci vedoucí výzkumu neurologky Sarah Tabriziové, se reference pacientů okamžitě zčtyřnásobily.

Ale vědci začali okamžitě s opatrností vzrušení mírnit. Frank Bennett, viceprezident společnosti Ionis, poznamenává, že další klinická hodnocení se nezlepšila významně. „Vždycky můžete najít nějaké korelace, pokud hledáte dostatečně pečlivě. ... Jediná cesta ke skutečné validizaci jsou další dlouhodobé studie.“ Tabriziová souhlasí. „Velká otázka, která teď před námi stojí, zní: Je snížení mutovaného huntingtinu v mozku dost velké na to, aby zpomalilo progresi nemoci?“

V lednu začala Michelle dostávat jednou za měsíc injekci se 120 mg RG6042 – nejvyšší dávku podávanou v první studii. Spolu se 45 dalšími pacienty z této studie se účastní otevřeného prodloužení zkoušky. Zkouška je navržena tak, aby poskytla údaje o dlouhodobé bezpečnosti a zmapovala progresi nemoci všech 46 pacientů. **Ale pro Michelle to je zkouška naděje, kterou lék přislíbil.**

Při březnovém rozhovoru krátce po aplikaci třetí injekce vypadala Michelle unaveně. Její řeč pokulhávala a zastavovala v půlce věty. O tři měsíce později v červnu při te-

lefonickém rozhovoru mluvila plynule a v celých větách. Energicky odpovídala na otázky ještě i po dvou hodinách. „Cítím, že se moje řeč výrazně zlepšila. Dokážu dokončit větu,“ uvedla sama od sebe.

Michelle také říká, že chodí se svými psy na delší procházky a po neschůdnějších cestách než v lednu. A dodává: „Můj rukopis už je docela čitelný.“ Marc potvrzuje, že jeho žena má při chůzi větší výdrž a její rukopis se zlepšil, a poznamenal, že očividně zmizely divoké pohyby jejích nohou ve spánku. A myslí si také, že se stabilizovalo zhoršování její paměti. „Před začátkem otevřeného prodloužení zkoušky jsem viděl, jak to jde v průběhu roku s její pamětí z kopce. Od ledna, kdy začala brát lék, nepozoruji žádnou změnu.“ Ale varoval, že manželčina verbální plynulost je proměnlivá. „Má lepší dny, kdy mluví víc než předtím. Ale má také dny, kdy jsou věty samá mezera.“

Dnes je cílem Michelle do šesti měsíců jezdit na kole. Než jí to doktor Leavitt dovolí zkusit, potřebuje projít testem chůze pro řidiče podezřelé z řízení v opilosti, aniž ztratí rovnováhu; výkon, který jí dnes uniká.

Nicméně je stále optimistická. „**Cítím takovou naději,**“ říká, „**moje situace je o tolik jiná než otcova: mám život, který se dá žít.**“ Pro svého syna chová dokonce ještě větší naději. „Joel by nakonec potenciálně nemusel huntingtonovu nemoc pocítit nebo zažít.“

Joel sám je mnohem opatrnější. „Doufám v to nejlepší,“ říká. „A zároveň se poctivě připravuji na nejhorší.“



Redakční poznámka: text článku by zkrácen, celé znění je uveřejněno na www.huntington.cz

STIGMA, HISTORIE A HCH

Alice Wexler, www.thelancet.com, červenec 2010, překlad Zuzana Maurová



Až do doby, než byla mé matce diagnostikována HCH nikdy se nezmínila, že její otec a tři bratři na tuto chorobu zemřeli. Snad právě tento chybějící kus rodinné historie může za to, že jsem se stala historičkou. Chtěla jsem pochopit hanbu, kterou matka pociťovala, a původ jejího ničivého mlčení.

Prvního poznání se mi dostalo při slyšení organizovaném v roce 1977 Kongresovou komisí USA pro kontrolu HCH, kterému předsedala moje sestra Nancy Wexler. Jakási žena z postižené rodiny nabídla svědectví, které

stále rezonuje. „Kdybych mohla mít jedno přání, které by mohla tato Komise splnit, bylo by to **sejmout z Huntingtonovy nemoci stigma a vytáhnout ji ze skříně**“. Jiná žena vysvětlovala: „**S nemocí je spojena hanba a členové rodin se cítí celou tou věcí tak poníženi, že si jen přejí na ni zapomenout**.“ Další připomněla, že „jeden z prvních neurologů specializujících se na HCH doporučoval, abychom byli všichni sterilizováni. Byla to první věc, kterou říkal po oznámení diagnózy.“

Stigmatizaci lze často přičíst nevzdělanosti. Historie ukazuje, že zatímco znalost v kontextu demokratických hodnot může pomoci překonat předsudky, vědecké a lékařské vědomosti bez takových hodnot mohou koexistovat, nebo se dokonce podílet, na vzrůstající stigmatizaci a odmítání. Po znovuoobjevení teorie Georga Mendela v roce 1900 například britský genetik William Bateson konečně prokázal (v roce 1909), že HCH se dědí jako Mendelova autozomálně dominantní choroba. Ve stejnou dobu se vznikem eugeniky se HCH stala předmětem žádostí o dohled a kontrolu. Hlavní postavou, která takové žádosti ospravedlňovala, se stal severoamerický biolog Charles B. Davenport, ředitel prestižní Biologické laboratoře v Cold Spring Harbor v New Yorku (USA), zakladatel Eugenics Record Office a obhájce mendelismu v jeho počátcích. V roce 1911 najal Davenport lékařku Elizabeth B. Muncey, která měla provést první velkou studii původu rodin s HCH ve státě New York a v Nové Anglii. Studie měla sahat dvanáct generací do minulosti. V roce 1916 pak Davenport využil tato data jako základ pro svou přednášku, v níž tvrdil, že velký počet postižených pochází jen od několika předků, a volal po omezení imigrace, sledování rodin a povinné sterilizaci. Přednáška s názvem „Huntingtonova chorea ve vztahu k dědičnosti a eugenice“ byla publikována v American Journal of Insanity a byla v biomedicínské literatuře o HCH běžně citována jako jeden ze základních textů o nemoci.

V době, kdy eugenika přitahovala vědce, lékaře a intelektuály všech politických směrů, se Davenport těšil pověsti vědecké autority. Stejně tak connecticutský psychiatr Percy B. Vessie, jehož přednáška z roku 1932 se stala součástí kánonu HCH. Vessie stavěl na teorii původu Munceyové a sledoval genealogii jednoho ze svých pacientů až do 17. století k přistěhovalcům do Nové Anglie. Jako nejpravděpodobnější původce HCH v USA označil tři manželské páry z anglické vesnice Bures v Suffolku. Obvinění jedné ženy a jejích příbuzných z čarodějnictví představovalo pro Vessieho důkaz pravděpodobného výskytu nemoci v této rodině. Údajné „špatné chování“ těchto lidí bylo také možnou známkou nemoci a zároveň poukazovalo na jejich pochybný charakter. Vessie ve skutečnosti vykreslil všechny tyto osoby spíše jako zločince než jako oběti. Muži byli „nevzdělaní a arogantní a žádný z nich si nezasluhoval uznání nebo respekt“. Ženy byly „politováníhodnou“ příčinou toho, že se nemoc dostala do USA. „Pravdivý příběh“ HCH v USA se podle Vessieho „ukázal v čarodějnických procesech s ženami ze skupiny obyvatel pocházejících z vesnice Bures“. A protože neprojevovaly tendenci k tomu zůstat bezdětné, považoval za nezbytné „varovat tyto choreatiky a jejich děti před rozmnožováním“. Později volal Vessie po „nekompromisní sterilizaci“.

Vessieho portrét nemoci se objevil v Journal of Nervous and Mental Disease a brzy poté získal pozornost dalších prestižních lékařských a populárních publikací. V roce 1933 shrnul časopis Lancet Vessieho přednášku a pochlubil se, že „nemůže být pochyb

o tom, že Wilkie, Nichols a Jeffers (pseudonymy, které dal třem mužům této komunity Vessie) a jejich potomci měli nežádoucí charakter a v současnosti by byli klasifikováni jako problémová sociální skupina, takže si my [Britové] můžeme gratulovat k jejich ztrátě“. Populární americký časopis Literary Digest shrnul verzi z Lancetu pod předpojatý titul „Čarodějnická nemoc“. Mladý britský neurolog MacDonald Critchley ještě zvedl latku, když v roce 1934 tvrdil, že každý člen rodin s HCH „nese znaky těžkého psychopatického záchvatu a znovu a znovu se u nich objevuje slaboduchost, nepřítelnost, sebevraždy, kriminalita, alkoholismus a závislost na drogách“. **Není divu, že se rodiny, jako byla matčina, snažily nemoc zatajit a pronásledoval je pocit hanby.**

Tyto nechutné portréty rodin s HCH se objevily v době rozsáhlých povinných sterilizačních lidí umístěných v zařízeních pro postižené v takových zemích jako USA nebo Švédsko a zvláště pak v Německu, kde psychiatři pacienti a pacienti s dalšími postiženími byli v pozdější době předmětem eutanazie. A navzdory poválečnému odporu k nacistické eugenické politice význačný americký genetik James V. Neel dokazoval v prvním čísle American Journal of Human Genetics (1949), že „dokonce i ti z nás, kdo nejvíc váhali odvážit se na pole negativní eugeniky, by se asi shodli na tom, že je žádoucí objevovat a odmítat takové přistěhovalce na stejných základech, na kterých nyní United States Public Health Service (Americká služba veřejného zdraví) odmítá ty, kdo jsou nakaženi nějakou přenosnou chorobou“. V roce 1972 Critchley, který byl tehdy prezidentem World Federation of Neurology, opakoval Vessieho tvrzení, že nejčasnější případy HCH v USA byly identifikovatelné „podle jejich sociopatických rysů a kriminality.“

Tento negativní obraz nemoci hrál nepochybně roli v utvrzování nepřátelského vnímání rodin s HCH v medicíně i mimo ni. Pomáhal ospravedlnit názor, že určité skupiny lidí jsou jako občané nežádoucí. Posiloval stereotyp, že lidé s postižením jsou agresivní, násilní, nebezpeční a často zločinci, a přidával stigmata spojená s alkoholismem, duševními chorobami a kognitivními poruchami. Poskytl tak lékařům zdůvodnění pro souhlas se sterilizací nebo dokonce požadavkem na celibát pro lidi v riziku HCH a podporoval lhostejnost lékařů k péči o osoby s touto nemocí. **Jak vypověděl v roce 1977 při slyšení Komise jeden neurolog: „Je s podivem, jak málo lékařů ví o Huntingtonově chorey, a dokonce ještě horší než to,“ jsou ti, „kdo o ní ví, ale odhodí pacienta jako horký brambor. Nechtějí se zabývat nepříjemnými, hroznými nemocemi jako je tato.“**

Předpojaté zobrazení HCH také povzbudilo mylný biomedicínský výzkum. Například studie z roku 1951 publikovaná v časopisu Science tvrdila (nepravdivě), že ti, kdo mají mutaci genu pro huntingtin, mají mnohem víc dětí, než jejich sourozenci, kteří tuto mutaci nemají. Až v éře lidských práv v 60. letech minulého století, kdy byla odmítnuta eugenika a kdy ve Spojených státech a Evropě začaly vznikat první laické asociace rodin postižených HCH, počaly se výzkumné priority i prezentace nemoci měnit. V roce 1977 Komise na popud rodinných příslušníků provedla další krok k přehodnocení způsobu, jakým byly předkládány informace o HCH.

A co se nestalo, u Vessieho teorie čarodějnictví bylo uznáno, že spočívala na záměně identity vyplývající částečně z nesprávných údajů Munceyové, jejichž ověřením se nikdo nezabýval. V roce 1969 Thomas H. Gilmore a Mary B. Hans dokázali, že Vessie

zaměnil Elinor Knapp, která nikdy nebyla obviněna z čarodějnictví, s Goodwife Knapp, která byla popravena jako čarodějnice, ale neměla jakýkoli vztah k rodinám s tou to nemocí. Další obviněné ženy s nimi také neměly spojitost. Ve skutečnosti jsem v žádném dobře zdokumentovaném případě ženy obviněné z čarodějnictví nebo jejich blízkých potomků nenašla jediný spolehlivý důkaz o chování, které by připomínalo HCH. Navíc můj vlastní výzkum dokázal, že „špatné chování“ Vessieho tří mužů (z nichž ne všichni byli z Bures) a jejich potomků se skládalo hlavně z nepatrných přestupků, jako jsou nadávání a opilost či dokonce politický protest. To nenapovídá, že by se jednalo o HCH nebo sociální patologii. Ačkoli jeden nebo více jedinců mezi Vessieho třemi páry mohl převést HCH z Anglie do Nové Anglie, jednalo se o normální typické osadníky spíše než o Vessieho „ničemy z Bures“.

Ironií je, že Vessieho zdiskreditovaná čarodějnická teorie stále koluje i dnes a kritika T. H. Gilmora a M. B. Hans se většinou opomíjí. Stává se navíc, když vysvětlují členům rodin s HCH, že čarodějnická báchorka nemá žádný historický základ, že se někteří cítí zklamáni, jako by to byla metafora pro jejich pocity izolace a nepochopení. Uvědomila jsem si, že tato záležitost může být historicky nesprávná, přesto – viděno z perspektivy těchto rodin – zdá se vystihuje subjektivní emoční skutečnost.

Na historii medicíny zkrátka záleží. Ať už je pravda o 17. století jakákoli, je jasné, že někteří vědci a klinici ve 20. století vytvořili obraz nemoci, který prohloubil stigmatizaci jejich současníků s HCH – i stigmatizaci lidí s dalšími psychiatrickými a neurologickými poruchami. Konfrontování eugenického původu a zraňujícího psychologického a společenského dědictví tohoto obrazu nemůže odestát minulost, věřím ale, že nám může pomoci změnit poměry, které udržují při životě stigma a hanbu i dnes.

V PŘEDSTIHU

ELIE DOLGIN, překlad Zuzana Maurová

Elli Hofmeister začala v osmi letech ve škole zaostávat. Když jí bylo devět, potřebovala každý večer hodinu doučování navíc, aby udržela tempo. Elliina rodina připisovala její problémy poruše učení. Ve třinácti ale začala klopýtat a špatně vyslovovat, „začalo to všechno do sebe zapadat,“ říká její matka Camilla Tulenchik, kadeřnice z Maple Lake v Minnesotě.

Camilla Tulenchik se obrátila na genetického poradce, když byla s Elli těhotná. Její přítel měl v anamnéze HCH. Přítel nevěděl, jestli zdědil mutovanou kopii genu pro huntingtin, který je za nemoc zodpovědný; pokud jej zdědil, existovalo by 50% riziko, že ji Elli bude mít také. Pokud ale Elli gen zdědí, symptomy se u ní pravděpodobně až do dospělosti neprojeví, vysvětlil jí tehdy poradce. Camilla si pomyslela, že mají spoustu času.

S nástupem problémů, které se u Elli na začátku dospívání projevily, se Camilla rozhodla zjistit o dceřině riziku něco víc. „Vyhledala jsem si Huntingtonovu chorobu a uviděla ‚juvenilní‘, v tu chvíli jsem si pomyslela: „To ne!““

Hlavním rozhodujícím faktorem pro věk, kdy nemoc zahájí nástup, je počet opakování určitého tripletu báze DNA v genu huntingtin: normální verze genu má

35 nebo méně opakování; 36 nebo víc opakování má za následek formování nestabilního proteinu, který způsobuje HCH. Čím větší je počet opakování, tím pravděpodobněji se nemoc projeví v dětském věku. Elli má 65 opakování, mnohem víc než je volně definovaný práh 50 opakování, při němž je výskyt JHD běžnější. Její otec má pouze 44 opakování, ale chyby v replikaci DNA způsobily, že Elli zdědila dokonce ještě delší mutovanou oblast.

Elli bylo v únoru dvacet. Třikrát týdně navštěvuje tranzitní program pro mladé se speciálními potřebami, kde pomáhá řídit kavárnu. Také pracuje jako dobrovolník v blízkém pečovatelském domě, zdobí vývěsní tabuli a čistí karty na bingo, pomůcky pro plavání v bazénu a hudební nástroje. Poslední narozeniny slavila Elli tak, že pozvala k přenocování výhradně blízké příbuzné ženy, včetně sestry Violet, což znamenalo, že její bratr Zander se oslavy nemohl zúčastnit. „Žádnému klukovi není vstup povolen!“, říká Elli pomalu a nezřetelně.

Nazdobily si masky, jedly dort a zmrzlinu, dívaly se na Flay Away Home (Cestu domů), příjemný rodinný film z devadesátých let o dívce, která učí létat housata, a šly spát až po půlnoci. „**Naše motto je: Dnešek je nejlepší den,**“ říká Camilla Tulenchik. „**Soustředíme se jen na dnešek.**“



Redakční poznámka: text článku by zkrácen, celé znění je uveřejněno na www.huntington.cz

PŘÍBĚH ALENKY

Josef a Alena Harabišovi, Alenka Karmanská

Alenka a Igorek jsou děti manželčiny sestry. O děti se jejich rodiče dobře nestarali, tak jim byly odebrány a měly nastoupit do dětského domova. Jejich otec s tím moc nesouhlasil a telefonicky se s námi spojil. Chtěl, abychom si zatím děti vzali, než se u nich vylepší rodinné vztahy a podmínky pro výchovu. Bohužel k tomu nedošlo, rodiče se rozvedli a založili si druhé rodiny a o děti už ztratili zájem.

Začalo náročné vyřizování a po měsíci jsme si dětičky vzali do pěstounské péče. K našim třem synům tedy přibyli dva noví členové rodiny. Alenka a Igorek zapadli do rodiny úplně super, za dva dny už nám začali říkat tati a mami, tak jsme je nechali při tom a říkají nám tak dodnes. V rodině vše probíhalo bez problému, děti se vyučily, naši synové si založili rodiny, jen Alenka nám zůstala doma. Byla na vyšetření na neurologii a pak na genetice a tam jí byla zjištěna Huntingtonova choroba. O této nemoci jsme nevěděli vůbec nic. Začali jsme tedy pátrat, co to je za nemoc, a dopátrali jsme se až k Alenčině otci, který na tuto nemoc zemřel ve svých 36 letech. Nejvíce informací jsme dostali na Rekondičně-edukačním pobytu v Prostějově v roce 2016. Tam jsme byli pozváni poprvé paní Vondráčkovou.

Na paní Vondráčkovou nám dal kontakt pan doktor Ressler, ten naši Alenku léčí. Touto cestou bych chtěl poděkovat panu doktorovi Resslerovi za jeho skvělý přístup k pacientům a za jeho rady, jak postupovat s pacienty s touto nemocí. Velké poděkování patří paní Dr. Zdence Vondráčkové, která nás pozvala, a jejím kolegyním/kolegům, pěkně se nám věnovali, nejvíc však naší Alence.

Máte sílu se rvát o život

Jsem studentkou 2. ročníku 2. lékařské fakulty v Praze a měla jsem možnost se zúčastnit edukačně-rekondičního pobytu v Prostějově. Přestože můj první zájem dozvědět se něco více o tom, jak se žije v rodinách s Huntingtonovou choreou, byl zejména kvůli seminární práci, tento víkend mě obohatil o více, než bych čekala. Uvědomila jsem si, že schopnost naslouchat druhým a získat od nich důvěru jsou velmi důležité vlastnosti, na které častokrát zapomínáme. Někdy právě chvilka ticha může říct více než tisíc slov. Jako člověk sedící v povzdálí jsem mohla pozorovat u zúčastněných sílu rvát se o to, co je správné nebo touhu být alespoň vyslyšen, když ne pochopen. Ráda bych poděkovala za každého člověka, kterého jsem na pobytu potkala, protože na světě existuje jen málo osob, o kterých mohu říct, že si jich vážím.

Jana Pavelcová



Děkujeme za naději

Za pozvání děkujeme paní Dr. Zdence Vondráčkové, paní Ing. Martině Musilové a všem, co jste připravili tak skvělý pobyt s přednáškami o Huntingtonově chorobě. Velké poděkování patří také všem přednášejícím odborníkům a všem terapeutkám, které se nám pěkně věnovaly. Pro nás byl důležitý rozhovor s panem profesorem Rothem. Je to člověk s velkým srdcem a pochopením. Naši Alenku povzbudil a dal ji mnoho rad do života. Když jsme se vrátili z Rekondičně-edukačního pobytu, tak jsme se zeptali Alenky, jak se jí líbilo na výletě v Prostějově, řekl jsem jí, ať nám to napíše. Na papír napsala: LIBILO SE MI VŠECHNO, JÍDLO, PROCEDURY, CVIČENÍ, TANEC, DĚKUJI ZA DOPROVOD RODIČŮ.

Josef a Alena Harabišovi,
Alenka Karmanská





Lze prožít důstojný život

Na Rekondičním pobytu jsem byla poprvé. V Domově u fontány máme klienty s HCH a tak jsem chtěla načerpat nové informace a zkušenosti, které mi pomohou lépe porozumět této nemoci a v důsledku toho lépe rozumět potřebám našich klientů. Toužím po tom, aby klienti s HCH u nás i přes svůj nižší věk oproti našim seniorům a závažnou nemoc mohli prožít důstojný život. Moc se mi líbily přednášky a diskuzní skupinky. Byla jsem ráda, že jsem mohla slyšet svědectví lidí, jak se vyrovnávají s touto nemocí v rodině – u manžela, dětí. Bylo smutné slyšet obavy lidí, kteří mají starost s tím, že až přijde ten čas, nevědí, do jakého pobytového zařízení svého rodinného příslušníka umístí. Celkově mně pobyt velmi povzbudil a ráda přijedu příště.

Markéta Kočová

Děkuji, že pomáháte

Je to již sedm let, kdy jsem poprvé přijela na rekondici, bylo to Ústí na Orlicí. Trochu jsem se bála a trochu byla zvědavá, co asi řeknete, vy, kteří se už dlouhá léta znáte a potkáváte, na nějakou cizí „holku“, která s HCH nemá vůbec nic společného. Byla jsem strašně překvapená, že vám to vůbec nevadilo, přijali jste mě mezi sebe, jako bychom se znali už spoustu let. Přesně takhle to je na každé rekondici. Všichni „noví“ přijedou a nevěří, že se na ně nikdo nedívá skrz prsty, že jim rozumí, poradí, vyslechne je. Že existují lékaři, kteří vědí, co je HCH, a dokážou dobře poradit. A hlavně vidí, že i s HCH se dá žít šťastně a spokojeně. Moc vám všem děkuji, že těm „novým“ takhle neskutečně pomáháte.

Martina Musilová

Vzpomínka na Prostějov

Ve dnech 19.–21.10.2018 jsme byli pozváni na Rekondičně–edukační pobyt v Prostějově. Toto setkání pro nás bylo velkým přínosem a emotivním zážitkem. Bylo nám potěšením se setkat jak s odborníky, tak i rodinami ve kterých se toto dědičné onemocnění vyskytuje. Velice si ceníme spolupráce se Společností pro pomoc při Huntingtonově chorobě. Tímto bychom chtěli poděkovat celé společnosti a především paní PharmDr. Zdeňce Vondráčkové. Těšíme se na další setkání a spolupráci.

Jana Flídrová a Věra Buřičová



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



ZDRAVOTNÍ PROBLEMATIKA

ŽÁDNÝ LÉKAŘ NENÍ BŮH

Mosty, 4/2018



Stále ještě převládá názor, že diskutovat s lékařem o léčbě, ptát se na to, co a proč dělá, nebo mu dokonce odporovat, se nevyplácí. Jenže doba už je dávno jiná a platné právní normy staví pacienta do role partnera, který s postupy lékaře má právo souhlasit a také nesouhlasit.

Pokud tedy bohužel patříte k těm, kteří jsou nespokojeni s přístupem lékaře k vaší léčbě, s jeho chováním, považujete podávané informace za nedostatečné a nekvalitní, či máte dokonce podezření na zanedbání povinné péče, případně na pochybení při prováděných zákrocích, nenechte to jen tak být. Zkuste problém s dotyčným lékařem nebo jeho nadřízeným otevřeně vyřešit. Pokud to nikam nepovede, podejte oficiální stížnost.

Ve stížnosti popište, co se děje, včetně toho, v čem spatřujete neetické nebo neodborné jednání lékařů, jaké jsou jeho následky a co po poskytovateli požadujete – např. nápravná opatření, omluvu apod. Nezapomeňte také přiložit kopie dokumentů (zdravotnické dokumentace, fotografie, záznamy komunikace apod.), které dokazují vaše tvrzení. Stejně tak je potřeba při opakované stížnosti přikládat již dřívější dokumenty, pokud se týkají stejné situace. Většina institucí (nemocnic, úřadů, pojišťoven...) má pro tyto případy připraveny i formuláře. V případě potřeby můžete také využít vzor, který je ke stažení na webu www.ombudsmanprozdravi.cz.

Ke komu lze stížnost podávat

- K poskytovateli zdravotních služeb, např. nemocnice,
- ke správnímu orgánu, v jehož správním obvodu je zdravotnické zařízení, např. krajský úřad,
- k profesní organizaci, např. Česká lékařská komora či Česká stomatologická komora,
- ke zdravotní pojišťovně.

Jak máte podat stížnost?

Komu ji podáváte: lékaři, vedoucímu lékaři, řediteli apod. Bližší informace získáte u poskytovatele zdravotních služeb.

Kdo ji podává: pacient nebo jeho zákonný zástupce, osoba blízká (pokud pacient nemůže s ohledem na svůj zdravotní stav nebo pokud pacient zemřel), osoba zmocněná pacientem, v případě nezletilých dětí či osob s omezenou svéprávností zákonný zástupce nebo opatrovník.

Lhůta poskytovatele na odpověď: do 30 dnů, v odůvodněných případech je zákonnou lhůtu možné prodloužit o dalších 30 dnů, avšak stěžovatel o tom má být informován.

Poznámka: V případě neetického či neodborného postupu lékaře je možné obrátit se souběžně na profesní organizaci.

DŘÍVE VYSLOVENÁ PŘÁNÍ

Mosty, 4/2018



Každý lékařský zákrok musí být proveden se souhlasem pacienta, avšak mohou nastat situace, ve kterých není možno tento souhlas získat. I tak je pacientovi ponechána možnost svobodně rozhodovat o své léčbě, a to prostřednictvím tzv. institutu dříve vyslovených přání. Dříve vyslovená přání umožňují rozhodnout o sobě pro budoucnost.

V praxi tedy může pacient dopředu vyslovit souhlas nebo nesouhlas s lékařským zákrokem pro případ, že se v budoucnu dostane do stavu, kdy ztratí schopnost o sobě rozhodovat. Nahrazuje se tím tak samotný souhlas či nesouhlas se zákrokem, pokud jej nebude moci udělit přímo. V dříve vysloveném přání je uvedena situace a postup lékaře, který si v ní pacient přeje realizovat (např. „v případě, že mě potká autonehoda, nepřeji si, aby mě byla podána krevní transfuze“).

Je povinností kteréhokoliv zdravotnického pracovníka, aby respektoval dříve vyslovené přání pacienta, a přizpůsobil mu léčbu.

Výjimky, kdy nelze dříve vyslovené přání respektovat

- Respektování přání by vyžadovalo aktivní způsobení smrti.
- Když přání nebylo k dispozici před započatím léčby a už byly započaty úkony, jejichž přerušeni by znamenalo aktivní způsobení smrti.
- Pokud by respektování přání ohrozilo další osoby.
- Když úroveň lékařské vědy a poznatků od doby vyslovení přání pokročila natolik, že se dá důvodně předpokládat, že by pacient nyní se zákrokem souhlasil.

Kde lze dříve vyslovené přání uzavřít

- U svého registrujícího praktického nebo ošetřujícího lékaře v oboru, s nímž přání souvisí. Musí být vyhotoveno písemně, váš podpis musí být úředně ověřený a součástí je poučení lékaře o jeho důsledcích.
- Při přijetí do péče nebo kdykoli v průběhu hospitalizace, ale jen pro poskytování zdravotních služeb poskytovatelem, u něhož se právě nacházíte. Takové přání se za-

znamená do zdravotnické dokumentace a podepíše ho pacient, zdravotník a jeden svědek (například člen rodiny).

Dříve vyslovené přání má neomezenou časovou platnost, ovšem názor pacienta, který je schopen o sobě rozhodovat, je vždy silnější.

NEFARMAKOLOGICKÉ INTERVENCE, FYZIOTERAPIE A REHABILITACE

Mgr. Bc. Roman Adamczyk, Ph.D.

Současné aktivity výzkumníků a farmaceutických firem vzbuzují naději na vývoj cílené léčby Huntingtonovy choroby a jejích příznaků i základního chorobného procesu. V době, kdy však účinné látky a jejich aplikační formy jsou teprve předmětem klinických zkoušek, potřebují pacienti významnou nefarmakologickou podporu, která zahrnuje adaptaci prostředí, dostatečné spektrum sociálních služeb, rodinné zázemí, péči odborníků v oblasti logopedie, fyzioterapie, rehabilitace, neurologie, léčebné výživy a dalších oborů, případně psychologickou podporu.

Nefarmakologické intervence jsou takové, které neopírají svůj účinek o léčivé přípravky, ale využívají jiných modalit – působení pohybu, různých cílených stimulů, fyzikálních veličin (chlad, teplo, definované magnetické pole apod.) Většina těchto modalit je dobře dostupná a často není vázána ani na lékařskou žádanku, neboť se nabízí jako samoplátěcká procedura nebo svěpomocná činnost provozovaná samotným pacientem například pod dohledem zkušené zaškolené osoby. Při plánování těchto aktivit platí obecné doporučení, že by měly být koordinovány či schváleny erudovaným lékařem, fyzioterapeutem nebo jiným odborníkem, který má zkušenosti pokud možno přímo s pacienty s Huntingtonovou chorobou a který je informován o možných kontraindikacích.

Jednou z velmi dostupných intervencí ve prospěch huntingtoniků je tvorba stimulačního prostředí (také se v zahraničí označuje jako „enriched environment“ – obohacené prostředí). Obohacené prostředí zahrnuje úpravu (nejčastěji rozšíření) podnětů ve fyzikálním i sociálním okolí pacienta (smyslové, pohybové, společenské, herní a kognitivní podněty), tedy v jeho příbytku, místě pobytu, v kontaktech s osobami, které jej navštěvují a podobně. Přínos této vnější stimulace je spatřován v tom, že využívá nervové plasticity mozku, čili jeho schopnosti kompenzovat vzniklé handicap a přizpůsobovat se prostředí. Pozitivní je, že možný přínos této techniky obohaceného prostředí potvrzují zvířecí modely Huntingtonovy choroby. Elizabeth Skillingsová se spolupracovníky (2014) zjistila u pokusných myší, že obohacení prostředí o podněty jako jsou pohybové hry či zábava mohou mít určitý příznivý vliv na celkový zdravotní stav a zpomalit nástup nemoci. Na druhou stranu je však potřeba vzít v úvahu možný stresující vliv některých podnětů, činností či nových prvků v prostředí na pacienta. Ukázalo se také, že některé techniky mohou mít rozdílný efekt v závislosti na pohlaví pokusných zvířat.

Van Dellen s kolegy (2000) již dříve dospěli u myšlého modelu Huntingtonovy choroby k závěru, že stimulující prostředí poskytované od raného věku jedince oddaluje nástup motorických (pohybových) projevů nemoci a zmírňuje pokles objemu mozku. Podle novozélandského týmu (Glass a kol., 2004) může oddálení nástupu nemoci souviset se zpomalením úbytku CB1 kanabinoidních receptorů díky stimulačnímu prostředí. Každopádně se zdá, že obohacení prostředí má v terapii místo spíše doplňkové a je potřeba dále hledat razantnější způsoby léčby.

Opakovaně je zkoumán také efekt rehabilitace, fyzioterapie a ergoterapie (léčebného využití praktických činností), a to i přímo u lidí, nejen na zvířecích modelech. V roce 2007 zveřejnil italský tým výsledky své první studie účinků intenzivního rehabilitačního programu, který trval 3 týdny v rámci hospitalizace, se závěrem, že pravidelně opakované kúry (až 3x ročně) cvičení vedly ke stabilizaci motoriky (za dva roky nedošlo u pacientů ke zhoršení v důsledku choroby), v oblasti běžných pohybů (chůze, udržení rovnováhy apod.) byla zaznamenána i určitá zlepšení. Na tuto studii navázal italský kolektiv dlouhodobějším sledováním a data za dobu pěti let rovněž potvrdila pozitivní efekt všestranné rehabilitace (fyzioterapie, ergoterapie, kognitivní rehabilitace, dechová cvičení a logopedická péče) – Zinzi a kol., 2010.

Již v roce 2003, kdy nebylo studií na téma účinků rehabilitace u Huntingtonovy choroby mnoho, vyšel v časopise *Nuerorehabilitation and Neural Repair* systematický přehled (tedy souhrnné posouzení dostupných článků), který konstatoval, že pro účinnost rehabilitace u pacientů s Huntingtonovou chorobou na zlepšení rovnováhy, svalové síly a pružnosti zatím není dostatek silných důkazů – Bilney, Morris, Perry, 2003. V roce 2015 už ale Rollnick píše o čtyřech randomizovaných kontrolovaných studiích potvrzujících pozitivní účinek domácí i hospitalizační fyzioterapie u huntingtoniků (například na zvládání běžných denních činností) a dokonce referuje o možném účinku rehabilitace na zvětšení objemu některých oblastí mozku a snížení míry škodlivé neurodegenerace (Rollnick, 2015, Cruickshank a kol., 2015). Nezávislá

Specializovaná centra pro pacienty se vzácnými onemocněními

MZ připravuje specializovaná centra a dostupnější léky pro pacienty se vzácnými onemocněními. Do konce roku by měla vzniknout první centra pro vzácná onemocnění a je připraveno paragrafové znění novely zákona o veřejném zdravotním pojištění, která urychlí přístup pacientů k inovativním lékům. Již dnes je péče o pacienty se vzácnými onemocněními koncentrována do osmi zdravotnických zařízení, která jsou od března 2017 zapojena do Evropských referenčních sítí (ERN), která usnadňují získávání zkušeností ze zahraničí.

www.mzcr.cz

Sdílený lékový záznam

Zavedení sdíleného lékového záznamu pacienta umožní předepisujícím lékařům, lékárníkům, klinickým farmaceutům a zdravotnické záchraně službě nahlížet do údajů o předepsaných a vydaných léčivých přípravcích konkrétního pacienta. Lékaři také snadno zkontrolují, zdali si pacient lék vyzvedl či nikoli. A lékárníci budou moci díky náhledu do záznamu poskytnout přesnější poradenství v dávkování, zkontrolovat kombinaci s jinými léčivy a odhalit případné nežádoucí účinky. www.mzcr.cz

Koncepce elektronického zdravotnictví

Ministerstvo zdravotnictví připravilo věcný záměr zákona o elektronickém zdravotnictví (eHealth), jehož cílem je stanovit doposud chybějící pravidla a standardy pro elektronickou komunikaci mezi poskytovateli zdravotní péče. Zavedení eHealth umožní kontinuální poskytování péče kdekoli a kdykoliv je to potřebné, s možností okamžitého využití všech významných existujících informací o zdravotním stavu pacienta. Rozsah sdílení informací bude v rukou pacienta. Veškeré služby budou pro pacienty dobrovolné, záleží právě na nich, zda souhlas či nesouhlas se službami udělí a v jakém rozsahu. *www.mzcr.cz*

Pravidla pro e-Recept

Jak jste si jistě všimli, tak o letošního roku všichni lékaři již nevydávají klasické recepty, ale e-recepty. Výhodou těchto e-receptů je možnost zaslání na mobilní telefon jako SMS, na e-mail, nebo předat prostřednictvím aplikace v mobilním telefonu. eRecept na běžné léky má platnost čtrnáct dní, na antibiotika a chemoterapeutika pouze 5 dní a recept vystavený na pohotovosti platí nejdéle 1 den. Platnost začíná běžet dnem vystavení eReceptu a počítají se i víkendy a svátky.

dvouletá norská studie skupinových cvičení u osob s mírnými až středně závažnými projevy Huntingtonovy choroby vedle určité stabilizace v oblasti běžných denních činností a kognitivních funkcí konstatovala, že částečné, i když statisticky nedostatečně významné, zlepšení bylo možné pozorovat u indexu tělesné hmotnosti (BMI), kvality života, míry úzkosti či deprese. Norská studie však zahrnovala menší množství pacientů než studie italská (Piira a kol., 2014).

Nový systematický přehled studií o účinnosti rehabilitace a fyzioterapie u Huntingtonovy choroby v roce 2017, hodnotící podrobně 20 dostupných článků, opět nasvědčuje tomu, že cílený pohyb a cvičení mají u Huntingtonovy nemoci pozitivní účinek na motoriku, chůzi, rovnováhu, ale také na sociální fungování (Fritz a kol., 2017). Další výzkum se bude zřejmě zaměřovat na podrobnosti účinku jak posilovacích, tak aerobních (jízda na kole, rotopedu apod.) cvičení na kondici a kvalitu života pacientů. Američtí autoři doporučují dlouhodobé cvičení pod dohledem fyzioterapeuta a navrhuji takzvaný B-FIT model (zkratka z anglických slov pro rovnováhu = balance, funkční pohyblivost = functional mobility, individuálně plánovanou intenzitu = intensity a stabilitu trupu = trunk stability) – Ulanowski, Danzl, 2015.

Pokračující výzkum ukazuje, že vedle terapií, které mohou v budoucnu zásadním způsobem přispět k léčbě Huntingtonovy choroby, mají své místo také obecně dostupná rehabilitace, fyzioterapie, případně jiné nefarmakologické intervence (obohacení prostředí, psychologická podpora). Rehabilitace a fyzioterapie se přitom mohou zaměřovat na chůzi, rovnováhu, svalovou sílu, koordinaci, aerobní kapacitu, konkrétní činnosti a manipulace s předměty a mohou být doplněny o prvky ergoterapie (návlek užívání kompenzačních pomůcek, návlek soběstačnosti). Vhodným doplňkem je v případě potřeby také logoterapie zaměřená na rehabilitaci polykání a řeči. Všechny tyto intervence pracují na jiném než farmakologickém principu (neopírají se tedy o podávání léků), přesto mají své významné místo ve zvládání této nemoci, která je velkou výzvou jak pro pacienty samotné, tak pro jejich rodinné příslušníky a přátele.

MUZIKOTERAPIE POMÁHÁ KE ZKLIDNĚNÍ

Mgr. Soňa Thérová



V souladu s použitou metodou Celostní muzikoterapie PaedDr. Lubomíra Holzera jsou používány pouze nástroje v přirozeném ladění (např. tibetské misky, bubny, didjeridoo, fujarka aj.), z přírodních materiálů a ručně vyrobené, a zpěv v přirozené poloze, alikvótní a hrdelní zpěv. Prostřednictvím akustických parametrů tzv. „volné hudby“ a osobního přístupu muzikoterapeuta dochází velmi rychle k nástupu relaxovaného stavu, ustávají mimovolní pohyby. Aktivní formy muzikoterapie kultivují jemnou i hrubou motoriku. CMLH je původní česká metoda, kterou je možno studovat na FF UP v Olomouci v 9semestrovém studiu.

Receptivní forma muzikoterapie s pacientem za použití fujarky, tibetských mis a didjeridoo

Pacient leží na lůžku, kolem kterého jsou rozmístěny tibetské misky. Terapeut vytváří prostřednictvím hry na fujarku atmosféru klidu a uvolnění pro probíhající terapii. Následuje ošetření celého těla pacienta zvukovými vibracemi misek. Na závěr terapie se účastníci ponoří do hlubokých tónů didjeridoo. Celá relaxace postupně vede do hlubšího relaxovaného stavu – účastníci terapie se noří do hladiny alfa elektrické aktivity mozku, či níže, který přináší benefity přeladění z hrudního na přirozené břišní dýchání a s tím související snížení krevního tlaku, vyplavení hormonů serotoninu zlepšujících náladu a zvýšení tvorby bílých krvinek zodpovědných za imunitu. Již po 20minutovém působení vykazuje pacient známky klidu, relaxace končetin – ustávají mimovolní pohyby. Doprovodná osoba uvádí hluboký odpočinek, zklidněné dýchání, absenci myšlenek, lehkost těla, spánkovou tendenci. Doporučená délka relaxace je 60–90 minut pro maximální účinek.



Zmíněná metoda celostní muzikoterapie se jeví jako maximálně vhodná pro zlepšení kvality života nemocných i pečovateli. Okamžité zřetelným efektem je rychlý nástup tělesných příznaků relaxovaného stavu (zklidnění a prohloubení dechu, ustálení srdeční frekvence, svalová relaxace, normalizace mozkové činnosti aj.), z dlouhodobého hlediska jsou benefitem stavu duševní pohody, zlepšení nálady, odklon od myšlenek souvisejících se špatnou prognózou nemoci.

Aktivní techniky muzikoterapie rozvíjejí motoriku, trénují koncentraci, zlepšují smyslové vnímání, prohlubují komunikaci. Při nich klienti hrají na nástroje, jako jsou perkuse, misky a djembe pod vedení terapeuta, který vytváří rytmický a melodický podklad v parametrech celostní muzikoterapie. Více na <https://www.muzikoterapie.art>

SOCIÁLNÍ PROBLEMATIKA

SOCIÁLNÍ ŠETŘENÍ PRO PŘÍZNÁNÍ SOCIÁLNÍ DÁVKY

Mgr. Jana Kulhánková – Úřad práce, Zpravodaj sociální práce, 3/2018



Sociální šetření je nezbytnou součástí správního řízení o přiznání dávky a vychází z ustanovení § 25 zákona o sociálních službách, provádí sociální pracovník sociální šetření v přirozeném sociálním prostředí žadatele nebo oprávněné osoby, případně příjemce dávky, a to za účelem ověření skutečností rozhodných pro nárok na dávku nebo její výši. Sociální šetření slouží ke zjištění a ověření informací souvisejících se stavem hmotné nouze osoby, k případnému prověření skutečného stavu věci týkajícího se jak poměrů majetkových, tak rodinných, bytových a sociálních, k hledání možností jak danou situaci řešit a jak dále postupovat ke zlepšení životní situace klienta.

Sociální šetření provádějí zaměstnanci Úřadu práce ČR nebo MPSV, kteří jsou povinni se prokázat služebním průkazem společně se zvláštní doložkou služebního průkazu, kterou vydává příslušná Krajská pobočka Úřadu práce ČR.

Obsahem šetření je v maximální možné míře objektivní zjištění stavu žadatele se zaměřením na zvládání těchto základních životních potřeb:

- mobilita,
- orientace,
- komunikace,
- stravování,
- oblékání a obouvání,
- tělesná hygiena,
- výkon fyziologické potřeby,
- péče o zdraví,
- osobní aktivity,
- péče o domácnost.

Před realizací sociálního šetření si obvykle sociální pracovník sjedná termín šetření předem. Při šetření je rovněž vhodná přítomnost osoby blízké nebo osoby pečující, protože někteří žadatelé nejsou (leckdy vzhledem ke svému nepříznivému zdravotnímu stavu) schopni podat relevantní informace.

V rámci prováděného šetření pracovník poskytuje osobám i sociální poradenství a informuje o dalších možnostech řešení stavu hmotné nouze.

SPOLUVLASTNICTVÍ ZVLÁŠTNÍ POMŮCKY

nrzp.cz



Zákon č. 329/2011 Sb., o poskytování dávek osobám se zdravotním postižením a o změně souvisejících zákonů, ve znění pozdějších předpisů (dále jen „zákon č. 329/2011 Sb.“), nevylučuje, aby více osob, kterým je přiznán příspěvek na zvláštní pomůcku (v daném případě motorové vozidlo), zakoupilo společnou pomůcku. Takový postup je běžný a praktický například v rámci rodiny.

Zakoupení jedné pomůcky více osobami sice není vyloučeno, je však třeba splnit několik podmínek, jejichž splnění může být v některých případech problematické. Především všechny osoby musí být vlastníky zvláštní pomůcky (motorového vozidla), což musí být doloženo z kupní smlouvy (na technickém průkazu vozidla může být uveden pouze jeden majitel, proto je nutné dokládat kupní smlouvu). Dále musí všechny osoby použít celou dávku, opakovaně se dopravovat apod. Pro zhodnocení nároku a stanovení výše příspěvku se každá z podaných žádostí posuzuje individuálně. Rozhodné skutečnosti pro výši příspěvku, včetně posouzení příjmu nebo celkových sociálních a majetkových poměrů společně posuzovaných osob, budou posuzovány pro nárok na každou žádost samostatně. Tyto podmínky platí obecně u všech pomůcek pořízených za příspěvek.

Vrácení DPH u automobilu koupeného osobou/osobami s přiznaným příspěvkem/ky na zvláštní pomůcku, upravuje ustanovení § 89 zákona o DPH. Vrácení daně na jedno vozidlo může být v maximální výši 100.000 korun, přičemž maximální lhůta pro opětovné vrácení daně při nákupu jiného vozidla je 5 let. Současně je možné, aby o vrácení požádalo více osob, tedy těch osob, kterým byl přiznán příspěvek na jednu společnou pomůcku. Je třeba však upozornit na to, že vrácená výše DPH bude rozpočítána mezi jednotlivé spoluvlastníky a nemůže v souhrnné částce překročit 100.000 korun.

ZVÝŠENÍ PŘÍSPĚVKU NA PÉČI

nrzp.cz



Ve čtvrtek 22. listopadu 2018 jednal Výbor pro sociální politiku Poslanecké sněmovny, jako garanční výbor, o pozměňovacích návrzích, které byly vzneseny ve druhém čtení k tisku 160. To je k návrhu zákona, kterým se mění zákon č. 108/2006 Sb., o sociálních službách. Je to původně senátní návrh, kterým se zvyšuje příspěvek na péči ve IV. stupni na 19.200 korun. V této fázi Vý-

bor hlasuje o doporučeních pro třetí čtení Poslanecké sněmovny. Celkem bylo podáno 16 pozměňovacích návrhů.

Výbor doporučil návrh paní poslankyně Lenky Dražilové, a to zvýšit příspěvek na péči ve III. stupni o 3.000 korun na 11.800 korun a ve IV. stupni o 4.000 korun na 17.200 korun. Jen připomínáme, že u dětí je částka ve III. stupni vyšší o 1.000 korun, tedy částka se zvyšuje z 9.900 korun na 12.900 korun. Paní poslankyně Lenka Dražilová zároveň stanovuje účinnost této úpravy zákona od 1. července 2019.

Výbor dále doporučil návrh pana poslance Romana Sklenáka, který navrhuje zvýšit III. stupeň závislosti o 4.000 korun, to je na 12.800 korun, u dětí z 9.900 na 13.900 korun. U IV. stupně ponechává zvýšení na 19.200 korun. Pan poslanec Roman Sklenák stanoví účinnost u příspěvku ve IV. stupni prvním dnem druhého kalendářního měsíce následujícího po jeho vyhlášení a u III. stupně stanoví účinnost dnem 1. července 2019. Vzhledem k tomu, že ukončení jednání o zákonu bude až koncem roku 2018, je správné ponechat určitý čas na technické provedení změny, a proto se jeho návrh termínů jeví jako nejlepší.

Poslanecká sněmovna 7. 12. schválila návrh novely zákona o sociálních službách, kterou se zvyšuje příspěvek na péči při domácí péči o osoby s nejtěžším zdravotním postižením. To znamená, že příspěvek na péči ve III. stupni se zvyšuje o 4.000 Kč a příspěvek na péči ve IV. stupni se zvyšuje o 6.000 Kč.



Dotované potraviny pro seniory a hendikepované

E-shop s potravinami Košík.cz připravil pro všechny seniory nad 65 let a držitele průkazů ZTP a ZTP/P nový klub „Plná péče“. Reaguje tak nejen na jejich omezené možnosti nakupovat v kamenných obchodech, ale také rostoucí životní náklady i snižující se dostupnost prodejen s potravinami v regionech. Patronem klubu se stalo Konto Bariéry se svým programem SenSen.

www.helpnet.cz



Novela zákona o veřejném pojištění

Novela zákona vymezuje podmínky nároku pojištění na zdravotnické prostředky hrazené z veřejného zdravotního pojištění. Státním ústavem pro kontrolu léčiv bude každý měsíc zveřejňován seznam hrazených zdravotnických prostředků předepisovaných na poukaz. Pojištěnec se tak vždy dozví, jaké výše úhrady jsou pro jednotlivé varianty zdravotnických prostředků stanoveny.

www.nrzp.cz

MPSV spustilo informační kampaň o právech OZP

Cílem kampaně Ministerstva práce a sociálních věcí je prohloubit vnímání široké veřejnosti o tom, že lidé s postižením mají stejná práva na samostatný život jako všichni ostatní. Stále se totiž u veřejnosti setkáváme s vylčování osob s postižením z běžného života. Hlavním heslem kampaně je slogan „Žít doma je přirozené“. www.mpsv.cz



Slevy při cestování po železnici

Od 1. 9. 2018 zavádí ČR ve zvláštním jízdném, které je regulováno cenovým Výměrem Ministerstva financí ČR, novou kategorií cestujících, a to „Cestující 65+“. Těto skupině cestujících bude od 1. 9. 2018 poskytována sleva 75 % z obvyklého (plného) jízdného ve 2. vozové třídě. Pro cestující do 65 let, kteří pobírají důchod starobní nebo invalidní pro invaliditu 3. stupně nebo osoby ve věku 60–65 let, které pobírají vdovský či vdovecký důchod je určena karta IN 50 D, kterou lze zakoupit za 550 Kč s platností na 1 rok nebo za 1 490 Kč s platností na 3 roky. Uvedené slevy IN 50 D lze uplatnit jenom u dopravce České dráhy, a.s. www.cd.cz



Zvýšení minimální mzdy

Dne 22.11.2018 schválila vláda návrh růstu mezd, který předložila ministryně práce a sociálních věcí. Součástí návrhu bylo i navýšení minimální mzdy, která se v ČR od 1.1.2019 zvýší o 1.150 Kč na 13.350 Kč. Jedná se o druhé nejvýraznější nominální navýšení od zavedení minimální mzdy v roce 1991. www.mpsv.cz



Snížení limitu na doplatky pro invalidní důchodce

Součástí novely zákona č. 48/97 Sb., o veřejném zdravotním pojištění, je snížení ročního limitu na tzv. započitatelné doplatky na předsané léčivé přípravky nebo potraviny pro zvláštní lékařské účely, a to na 500 Kč pro osoby pobírající invalidní důchod 3. stupně. Změna se také týká pojištěnců, kteří byli uznáni invalidními ve 2. nebo 3. stupni, avšak důchod jim nebyl pro nesplnění podmínky coby pojištění přiznán. Snížení limitu bude platné od 1. 1. 2020. www.nrzp.cz

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 nespécializovaných klinických pracovištích. Centrum dále

provádí diagnostiku syndromologickou, topickou a etiologickou s využitím klinické zkušenosti centra a komplexního diagnostického vybavení (kompletní laboratoř klinické neurofyzilogie, CT, NMR a další metody), vede medikamentosní léčbu včetně speciálních postupů (např. kontinuální infuze apomorfínu, lokální podávání botulotoxinu včetně aplikace pod kontrolou EMG, hodnocení účinku nových farmak), indikuje funkční neurochirurgické výkony (termoléze, léze gama-nožem, implantace mozkových stimulatorů) a indikuje specializovanou rehabilitaci a fyzioterapii.

Kontakt:

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 konzi-

liární 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 stadiích 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 Huntingtonova 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 Huntingtonovu chorobu a zprostředkováváme genetické testování v Praze. Staráme se i o několik osob v presymptomatickém stadiu choroby.

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

Kontakt:

Nemocnice Pardubického kraje, a.s. – Neurologická klinika, Poradna
pro extrapyramidová onemocnění a kognitivní deficit
Kyjevská 44, 532 03 Pardubice
MUDr. Aleš Kopal
Telefon: 466 014 702, e-mail: ales.kopal@seznam.cz
www.nemocnicepardubice.cz

FAKULTNÍ NEMOCNICE OSTRAVA



Ambulance pro extrapyramidové onemocnění a kognitivní poruchy

Ambulance je zaměřena na diagnostiku a léčbu Parkinsonovy choroby a různých sekundárních parkinsonských syndromů, parkinson plus syndromů a neurodegenerativních onemocnění (např. Huntingtonovy choroby), dystonie, 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 desíti počítači s programem NEUROP 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 postižení 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 postižení a oslabení CNS. Cílem kognitivní rehabilitace je začít s pravidelnou, a hlavně včasnou rehabilitací pacientů v rámci dispenzární hospitalizační a posthospitalizační péče. Vybrané skupiny pacientů by měly v kognitivní rehabilitaci pokračovat i po propuštění do domácí péče.

Kontakt:

Fakultní nemocnice Ostrava

17. listopadu 1790, 708 52 Ostrava

MUDr. Pavel Ressner, Ph.D., telefon: 597 373 084, e-mail: pavel.ressner@fno.cz

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

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

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

FAKULTNÍ NEMOCNICE OLOMOUC



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 spinoceberellární atrofie, amyotrofickou laterální sklerózu a další onemocnění projevující se omezením volního pohybu, třesem, choreou, dystonií, myoklonem, tikem a jinými abnormálními pohyby, demencí a dalšími kognitivními poruchami. Tato onemocnění mají vesměs vysokou prevalenci – např. Parkinsonova nemoc nejméně 1/1000 obyvatel, Alzheimerova nemoc stejně tak. Neurodegenerativní onemocnění se přitom neomezují na vyšší věkové skupiny – např. dystonické syndromy postihují nejčastěji dospělé osoby v produktivním věku, Touretteův syndrom má maximum výskytu v dětství a dospívání, Alzheimerova nemoc začíná mnohdy před padesátým rokem věku, podobně tak i Parkinsonova nemoc a další neurodegenerativní parkinsonské syndromy. Prognóza neurodegenerativních

onemocnění se zásadně změnila v posledních letech s možnostmi moderní farmakoterapie, chirurgické léčby a dalších postupů. Zatímco základní péče může být prováděna v terénu, komplikované stavy a vzácnější poruchy předpokládají přesnou diagnostiku založenou především na klinické zkušenosti s velkými soubory nemocných. Proto v řadě vyspělých zemí vznikla podobná centra pro diagnostiku a léčbu neurodegenerativních onemocnění (Neurodegenerative Diseases Center), která zajišťují vysoce specializovanou (převážně ambulantní) péči o tyto nemocné a jsou zároveň školícími středisky a výzkumnými základnami. Práce těchto Center je multidisciplinární, zahrnuje jak klinické obory (neurologie, neurofyzilogie, neurochirurgie, neuropsychologie, psychiatrie), tak metody morfologické (neuropatologie) a funkční diagnostiky (zobrazovací metody). V ČR je základem ambulantní péče o nemocné s neurodegenerativními onemocněními síť terénních neurologů. Neurologická pracoviště na regionální úrovni poskytují základní lůžkovou péči o nemocné. Nadregionální superkonsiliární pracoviště zajišťují základní, ale především vrcholnou diagnosticko-terapeutickou péči o nemocné s neurodegenerativními onemocněními, provádějí specializovaná školení v dané problematice a věnují se vědecko-výzkumné činnosti.

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

Kontakt:

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

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



MOŽNOSTI GENETICKÉHO TESTOVÁNÍ V ČR

PREIMPLANTAČNÍ GENETICKÁ DIAGNOSTIKA HCH

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.

Stejnou možnost využít PGD mají i osoby v riziku, které nepodstoupily prediktivní testování na Huntingtonovu chorobu. Pro testování se provádí pouze vazební analýza, kdy se zjišťuje, zda embryo má nebo nemá gen po nemocném „prarodiči“. I bez přímého testování mutace lze tedy vybrat a pro IVF použít „zdravá embryo“.

PGD musí být vždy spojena s mimotělním oplodněním. To znamená, že žena podstoupí hormonální stimulaci, čímž je zajištěno dozrání více vajíček. Ta jsou pak oplodněna spermii partnera. Takto vzniklý zárodek se 3. den skládá z 6–10 dosud nespecializovaných buněk – blastomer. Každá z nich nese kompletní genetickou informaci.

Pomocí mikromanipulačních technik je jedna blastomera odebrána. Z DNA získané z této buňky je pak provedena vlastní analýza. 4.–5. den je do dělohy zavedeno embryo, které nenese dispozici k dané chorobě. Vyšetření je možno provést též z několika buněk tzv. trofoectodermu (část embrya, ze kterého se později vytváří placenta a plodové obaly) odebraných 5. den. V tomto případě je embryo vitrifikováno (velmi šetrně zamraženo) a zavedení embrya bez dispozice k Huntingtonově chorobě probíhá v dalším cyklu příjemkyně.

Sanatorium Helios v Brně

Sanatorium Helios je plně kvalifikované pracoviště s dlouholetou praxí IVF a PGD u párů se zatížením HCH. Úspěšnost IVF a PGD PCR cyklů v Sanatoriu Helios Brno, je více než 50%. Žadatelé o PGD PCR z rodin se zatížením HCH, ať už nositelé mutace či osoby v riziku, zde tvoří nejpočetnější skupinu ze všech vyšetřovaných osob s monogenním zatížením v rodině.

V případě zájmu či jakéhokoliv dotazu kontaktujte prosím:

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

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

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

www.sanatoriumhelios.cz

Sanatorium Repromeda v Brně

V Centru asistované reprodukce Repromeda je prováděna plně kvalifikovaná PGD u párů se zatížením HCH. Specifikem této choroby jsou osoby v riziku onemocnění HCH, které mohou podstoupit IVF s PGD bez zjišťování vlastní genetické predispozice. 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 laboratoř účastní.

V případě zájmu či jakéhokoliv dotazu kontaktujte prosím:

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

e-mail: kvesela@repromeda.cz, tel: +420 533 306 351

MUDr. Ilga Grochová, klinický genetik, e-mail: igrochova@repromeda.cz,

tel: +420 533 306 316

Mgr. Miroslav Horňák, Ph.D., molekulární genetik, e-mail: mhornak@repromeda.cz,

tel.: +420 776 850 577

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

www.repromeda.cz

Gennet v Praze

PGD je v Gennetu prováděna od roku 2007. Centrum je akreditováno dle normy ČNS EN 15189 a pravidelně se účastní mezilaboratorní kontroly kvality organizované britskou UK NEQAS. PGD byla dosud provedena u více než 100 různých 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.

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

DALŠÍ MOŽNOSTI GENETICKÉHO TESTOVÁNÍ

Kromě PGD lze podstoupit i další genetické testování Huntingtonovy choroby. Tato testování se dělí na prenatalní, presymptomatické a symptomatické.

Prenatální testování se provádí u plodu odběrem choriových klků a výsledek je znám do 2–3 dnů. Testování se provádí pouze v případě, že jeden z rodičů je nemocný nebo pozitivně testovaný.

Presymptomatické (prediktivní) testování podstupují hlavně plnoleté osoby v riziku a zjišťuje se, zda zdědili/nezdědili mutovaný gen HCH. Pro toto testování jsou nastavena pravidla – guidelines – která by měla být vždy dodržována.

Symptomatické testování se provádí v případě, že u testovaného již nemoc propukla a jedná se o potvrzení diagnózy, pak lze testovat i nezletilé. Test lze provést pouze pokud je testovaný (či opatrovník) informovaný a souhlasí.

Kontakty na jednotlivá odborná genetická pracoviště naleznete na internetových stránkách www.huntington.cz v odkazu Kontakty/Multidisciplinární tým nebo v Kontaktech na konci Zpravodaje Archa.



Pojďte
s námi
překonávat
bariéry

AKTIVIZAČNÍ SLUŽBA LIFETOOL NABÍZÍ ZDARMA
PACIENTŮM S HUNTINGTONOVOU CHOROBOU V CELÉ ČR

USNADNĚNÍ KOMUNIKACE A BEZBARIÉROVÉ OVLÁDÁNÍ POČÍTAČE

- Zjištění individuálních možností a potřeb klienta v oblasti komunikace a přístupu k počítači.
- Návrh a praktické vyzkoušení vhodných pomůcek. Možnost jejich přizpůsobení individuálním potřebám klienta.
- Instruktáž a zácvik práce s pomůckou.
- Informace o dostupnosti vybraných pomůcek.
- Zprostředkování kontaktu na další odborná pracoviště.
- Seznámení s možnými zdroji financování.
- Možnost individualizované výroby digitálních či tištěných komunikačních nástrojů.
- Nácvik komunikace prostřednictvím pomůcky.
- Zaškolení komunikačních partnerů klienta (rodina, pečující atd.).

KONTAKTUJTE NÁS

776 264 536 | lifetool@diakonie.cz | www.lifetool.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
mobil: 773 377 016, e-mail: pisek@alzheimercentrum.cz
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
tel.: 384 495 122, e-mail: info@ddbudiskovice.cz
www.ddbudiskovice.cz

JIHOMORAVSKÝ KRAJ

Domov pro seniory Nopova

Domov pro seniory Nopova je příspěvkovou organizací zřízenou Magistrátem Statutárního města Brna. Jedná se o pobytové sociální zařízení, poskytující službu Domov se zvláštním režimem. Služba je poskytována osobám, které dosáhly věku, rozhodného pro přiznání invalidního důchodu (tj. 27 let) s diagnostikovaným chronickým duševním onemocněním nebo Alzheimerovou chorobou či jiným typem demence nebo neprodělali cévní mozkovou příhodu nebo osobám, které trpí degenerativním onemocněním mozku a osobám, jejichž situace vyžaduje pravidelnou pomoc jiné fyzické osoby.

Kontakty:

Domov pro seniory Nopova, Nopova 128/96, 615 00 Brno – Židenice
tel.: 548 321 500, e-mail: info@nop.brno.cz
www.nop.brno.cz

Diecézní katolická charita v Brně

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

Kontakty:

Charitní ošetrovatelská služba, Žižkova 3, 602 00 Brno, tel.: 545 230 467,
e-mail: chos.brno@charita.cz. Charitní pečovatelská služba, Žižkova 3, 602 00 Brno,
tel.: 545 230 178, e-mail: chps@brno.charita.cz
www.brno.charita.cz

KRAJ VYSOČINA

Domov Kopretina Černovice

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

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

Kontakt:

Domov Kopretina Černovice, Dobešovská 1, 394 94 Černovice
tel.: 565 427 11 e-mail: info@domovkopretina.cz
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, v současné době nabízí služby klientům s HCH. Vytváří pro ně bezpečné zázemí, mohou se začlenit do současného dění v domově a personál se jim věnuje individuálně. Zařízení spolupracuje s odbornými lékaři z Prahy, např. doc. MUDr. Jiří Klempíř, Ph.D. Jednou měsíčně do zařízení dojíždí psychologka a fyzioterapeutka, také úzce spoluprací s nutričním terapeutem. Zdravotní služba je nepřetržitě poskytována 24 hodin denně.

Pro klienty s HCH bylo zakoupeno tzv. válečko, na které mohou bezpečně cvičit, provádět nácvik jemné motoriky či mluveného slova do hudby. Personál s pacienty provádí nácvik řeči, chůze a reflexů polykání. Při hezkém počasí je možný pobyt a procházky v zahradách. Zařízení si zakládá na velmi dobré spolupráci s rodinami.



Kontakt:

Domov důchodců Proseč u Pošné, Proseč u Pošné 1, 395 01 Pacov
tel.: 565 383 097, e-mail: info@ddprosecposna.cz
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
mobil: 723 971 754, e-mail: seniorpenzionfit@socsluzbyzdar.cz
www.socsluzbyzdar.cz/služby/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 Huntingtonovou chorobou, ve věku od 18 do 60 let. Aktuální požadavky na trvalé umístění klientů s HCH, mužů i žen, několikanásobně převyšují současné možnosti domova. U krátkodobých odlehčovacích služeb je cílová skupina přijímaných osob rozšířena o seniory. Klienti jsou ubytováni převážně ve dvoulůžkových pokojích, přičemž trvale umístění obyvatelé mají možnost požádat si o umístění na pokoji jednolůžkovém. Stravování se odvíjí od zvyklostí a potřeb jednotlivých klientů. K základní celodenní stravě je možné přidat svačinu a druhou večeři a dokoupit jídlo dle individuálních požadavků. Klientům je poskytována, vedle nepřetržité ošetrovatelské a asistenční péče, zdravotní péče zajišťovaná odborným personálem a na základě doporučení lékaře či dle vlastních požadavků i rehabilitace a ergoterapie. V rámci volnočasových aktivit se klienti účastní koncertů, divadelních představení, výstav, návštěv restaurací, společného opékání či oslav narozenin ostatních obyvatel domova.

Kontakt:

Diakonie ČCE – Středisko BETANIE, Špreňarova 105, 547 01 Náchod
tel.: 491 423 154, mobil: 723 631 656, e-mail: betanie@diakonieccce.cz
www.betanie.diakonieccce.cz

Ústav sociální péče pro tělesně postižené v Hořicích v Podkrkonoší

V domovu pro osoby se zdravotním postižením jsou poskytovány pobytové služby osobám, které mají sníženou soběstačnost z důvodu zdravotního postižení, jejichž situace

vyžaduje pravidelnou pomoc jiné fyzické osoby. Cílovou skupinou jsou osoby s tělesným postižením s bydlištěm v Královéhradeckém kraji, případně s prokázanou vazbou na Královéhradecký kraj.

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

Kontakt:

Ústav sociální péče pro tělesně postižené v Hořicích v Podkrkonoší,
Strozzeho 1333, 508 01 Hořice
tel.: 493 622 827, e-mail: info@usphorice.cz
www.usphorice.cz

LIBERECKÝ KRAJ

Ostara p.o. Cvikov

V domově pro osoby zdravotně postižené je poskytována služba s 24 hodinovou podporou. Služba je zaměřena na podporu samostatnějšího způsobu běžného života dle individuálních potřeb, poskytování ubytování, stravy, péče o sebe, péče o zdraví, podporu při naplňování a udržování rodinných vztahů, péči o domácnost a vaření, pomoc při nakupování a hospodaření s penězi a podporu aktivit pro volný čas.

Cílovou skupinou jsou muži a ženy s mentálním a kombinovaným postižením ve věku od 26 let, kteří jsou v nepříznivé sociální situaci a vyžadují pravidelnou pomoc jiné osoby.

Kontakt:

OSTARA, příspěvková organizace, Pivovarská 693, 471 54 Cvikov
tel.: 487 754 115, 483 103 263, e-mail: info@ostara.cz
www.ostara.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, do-

mov pro seniory, domov se zvláštním režimem, sociálně terapeutické dílny) – a službu ošetrovatelskou (domácí péče). Jako křesťanská organizace usiluje také o zajištění jejich duchovních potřeb a pastorační péče.

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

Kontakt:

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

Hospic svatého Lukáše Ostrava

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

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

Kontakt:

Hospic svatého Lukáše, Charvátská 8, 700 30 Ostrava
tel.: 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, 703 00 Ostrava – Vítkovice
tel.: 596 621 094, mobil: 731 625 789
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
tel.: 466 959 166, e-mail: info@domovufontany.cz
www.domovufontany.cz

Domov důchodců Ústí nad Orlicí

Domov poskytuje služby Domov pro seniory, Domov pro osoby se zdravotním postižením, Odlehčovací služby a Poradnu. Služby jsou poskytovány nepřetržitě jako dlouhodobé nebo odlehčovací pobytové služby sociální péče, součástí je celodenní stravování a praní prádla. Uživatelé mají k dispozici ubytování v jednolůžkových, dvoulůžkových nebo třílůžkových pokojích. Uživatelům je dle individuálních potřeb poskytována komplexní odborná péče prostřednictvím zdravotních sester, pracovníků v sociálních službách a sociálních pracovníků. Cílovou skupinou jsou osoby od 45 let.

Kontakt:

Domov důchodců Ústí nad Orlicí, Cihlářská 761, 562 01 Ústí nad Orlicí
mobil: 734 793 446, e-mail: info@dduo.cz
www.dduo.cz

PRAHA

Diakonie ČCE – středisko Zvonek v Praze 4

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

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

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

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

Kontakt:

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

ÚSTECKÝ KRAJ

Domov Potoky v Chříbské

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
tel.: 412 314 001, e-mail: info@domov-potoky.cz
www.domov-potoky.cz

Domov Severka Jiříkov

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

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

Kontakt:

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

ZLÍNSKÝ KRAJ

Penzion Spokojené stáří 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 více-lůžkových pokojích s vlastním sociálním zařízením a čajovou kuchyňkou. V nabídce jsou i dvoupokojové apartmány pro manželské páry. V objektu Penzionu je poskytována domácí strava v rozsahu plné penze včetně dvou svačin. Ubytováním je také poskytována sociální služba osobní asistence podle zákona č. 108/2006 Sb. o sociálních službách.

Kontakt:

Penzion Spokojené stáří Pozlovice, A. Václavíka 369, 763 26 Luhačovice – Pozlovice
tel.: 571 892 321, mobil: 774 131 021, e-mail: info@senioriluhacovice.cz
www.senioriluhacovice.cz

Domov pro osoby se zdravotním postižením ve Zborovicích

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

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

Kontakt:

Domov pro osoby se zdravotním postižením Zborovice, Hlavní 1, 768 32 Zborovice
tel.: 573 369 018, e-mail: radmila.baierova@ssluh.cz
www.ssluh.cz



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 při genetickém 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

ÚSTAV BIOLOGIE A LÉKAŘSKÉ GENETIKY

DAK, pavilon E2, Ke Karlovu 2, 120 00 Praha 2

Objednávka genetické konzultace

Tel.: 224 967 171, 224 967 175 (pracovní dny: 13:00 – 15:00)

Fakultní nemocnice a Univerzita Palackého Olomouc

I. P. Pavlova 6, 779 00 Olomouc

ÚSTAV LÉKAŘSKÉ GENETIKY

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

doc. MUDr. Alena Šantavá, CSc., mobil: 731 577 312, e-mail: alena.santava@iol.cz,
alena.santava@fnol.cz

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

NEUROLOGICKÁ KLINIKA

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

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

KLINIKA PSYCHIATRIE

prof. MUDr. Klára Látalová, Ph.D., tel.: 588 443 980, e-mail: klara.latalova@fnol.cz

Fakultní nemocnice Ostrava

17. listopadu 1790, 708 52 Ostrava – Poruba

NEUROLOG. KLINIKA, AMB. PRO EXTRAPYRAMIDOVÁ ONEMOCNĚNÍ

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

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

ODDĚLENÍ 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.: 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@nempk.cz

Poradna pro extrapyramidová onemocnění a kognitivní deficit

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. Dita Leznarová, klinický genetik, tel.: 549 523 211

Mgr. Lenka Raszyková, molekulární biolog, mobil: 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 REPRODICA s.r.o.

Studentská 812/6, 625 00 Brno, www.reprodica.cz

Mgr. Miroslav Hornák, Ph.D., molekulární genetik, mobil: 776 850 577, e-mail: mhornak@reprodica.cz

LIFETool, Diakonie ČCE

Mobil: 776 264 536, e-mail: lifetool@diakonie.cz, www.lifetool.cz

Podpora a poradenství v oblasti komunikace a aktivizace.

Česká asociace ergoterapeutů

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

Konzultace z ergoterapeutické pomoci.

Asociace klinických logopedů ČR

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

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

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

PORADNY

Poradna NRZP ČR

Partyzánská 7, 170 00 Praha 7, tel.: 266 753 427, fax: 266 753 431,

e-mail: poradnanrzp@nrzp.cz, www.nrzp.cz.

Odborné sociální poradenství je poskytováno bezplatně.

Poradna pro uživatele sociálních služeb

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

Umění doprovázet

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

Psychologické poradenství

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

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

Poradenství v sociální oblasti

Mgr. & Bc. Dagmar Klučková, DiS., Sociální služby města Kroměříž, p.s.,

Riegrovo nám. 159/15, 767 24 Kroměříž, mobil: 774 771 051, e-mail: kluckova@sskm.cz

Poradenství v domácí péči

Mgr. Rastislav Ostrůž, DiS., Obránců míru 142/25, 533 12 Chvaletice,

mobil: 776 364 690, e-mail: rusty1@centrum.cz

Poradenství v oblasti ergoterapie

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

Poradenství v oblasti fyzioterapie

Bc. Marta Pudilová, e-mail: marta.pudilova@seznam.cz

Poradny pro rodinnou a psychologickou terapii

PhDr. Jan Vyhnálek, Centrum pomoc DUHA, náměstí 5. května 286,

500 02 Hradec Králové, e-mail: cpduha@centrum.cz

Mgr. Zdeněk Macek, Anima – terapie, z.ú., Apolinářská 4a, 128 00 Praha 2,

e-mail: macek@anima-terapie.cz

Poradna pro výživu

www.vyzivavnemoci.cz

Seznam ambulancí a lékařů, kteří mohou předepisovat nutriční výživu na lékařský předpis, lze nalézt na www.skvimp.cz.

ORGANIZACE A INSTITUTE

České organizace

NÁRODNÍ RADA OSOB SE ZDRAVOTNÍM POSTIŽENÍM V ČR

Partyzánská 7, 170 00 Praha 7, tel.: 266 753 425, e-mail: nrzp@nrzp.cz, www.nrzp.cz
KOALICE PRO ZDRAVÍ, O.P.S.

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

ČESKÁ ASOCIACE PRO VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ

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

NÁRODNÍ CENTRUM DOMÁCÍ PÉČE ČESKÉ REPUBLIKY

www.domaci-pece.info

MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ ČR

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

MINISTERSTVO PRÁCE A SOCIÁLNÍCH VĚCÍ

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

KANCELÁŘ VEŘEJNÉHO OCHRÁNCE PRÁV

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

Mezinárodní organizace

European Huntington association (EHA)

Evropská asociace pro pomoc při HCH, www.eurohuntington.org,
e-mail: astri@eurohuntington.org

European Huntington's Disease Network (EuroHD-net, EHDN)

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

Koordinátor pro EHDN v ČR

Bc. Tomáš Bernard, Clinical Research Consultant, Vrchlického 2035, 272 01 Kladno,
mobil: 605 128 472, e-mail: tomas.bernard@seznam.cz

Huntington's Disease Youth Organization

www.hdyo.org

Hereditary Disease Foundation

www.hdfoundation.org, e-mail: cures@hdfoundation.org

Internacional Huntington Assotiacion (IHA)

Mezinárodní asociace pro pomoc při HCH, www.huntington-assoc.com,
e-mail: iha@huntington-assoc.com

Německo: Deutsche Huntington Hilfe e. V., www.huntington-hilfe.de

Nizozemí: Vereniging van Huntington, www.huntington.nl, www.hdighthouse.org

USA: Huntington's Disease Society of America, www.hdsa.org

Polsko: Stowarzyszenie na rzecz osób z choroba Huntingtona w Polsce,
www.huntington.pl

Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě

Velké náměstí 37/46, 500 03 Hradec Králové
datová schránka: pytr62k,
e-mail: info@huntington.cz, 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

Ing. Martina Musilová
třída Míru 60/B, 530 02 Pardubice
mobil: 775 321 784, e-mail: office@huntington.cz

Iva Vestfálová
Stračovská Lhota 19, 503 15 Nechanice
mobil: 725 044 525, e-mail: ivavestfalova@seznam.cz

KONTAKTNÍ ADRESY ČLENŮ SPHCH

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

Ing. Jiří Hruďa, EUR ING, manžel bývalé pacientky, otec pacientky
Bělobranské nám. 6, 530 02 Pardubice, mobil: 724 903 243,
e-mail: hrudaHD@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

Věra Rařlová, dcera bývalé pacientky, zkušenost s presymptomatickým testem
Novodvorská 1099, 142 00 Praha 4, mobil: 604 424 427, e-mail: v.rařlova@seznam.cz

Ludmila Slavíková, dcera bývalého pacienta a sestra pacientky
U Splavu 428, 533 03 Dašice, tel.: 466 951 865, mobil: 607 672 128,
e-mail: lidaslavikovaa@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

Iva Vestfálová, manželka bývalého pacienta a matka pacientky
Stračovská Lhota 19, 503 15 Nechanice, mobil: 725 044 525,
e-mail: 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

OBSAH

ÚVOD.....	3
Naděje je vždycky, jen jí musíme pomoci	3
ČLÁNKY	7
European Huntington Disease Network (EHDN) Plenary Meeting.....	7
Roche, Ionis Pharmaceuticals a léčivý přípravek RG6042.....	11
Américo Negrette a Nancy Wexler	13
Co víme o juvenilní formě HCH.....	15
Možná bude nutné revidovat klasifikaci JHD	17
EHDN (European Huntington´s Disease Network)	18
Informovaný souhlas v klinických studiích	19
INFORMACE A OZNÁMENÍ	21
Domácí pohybová cvičení.....	21
Domácí ergoterapeutická cvičení.....	22
PŘÍBĚHY A VZPOMÍNKY	27
Odvaha doufat	27
Stigma, historie a HCH	29
V předstihu	32
Příběh Alenky.....	33
ZDRAVOTNÍ PROBLEMATIKA.....	37
Žádný lékař není Bůh	37
Dříve vyslovená přání.....	38
Nefarmakologické intervence, fyzioterapie a rehabilitace	39
Muzikoterapie pomáhá ke zklidnění	42
SOCIÁLNÍ PROBLEMATIKA	43
Sociální šetření pro přiznání sociální dávky.....	43
Spoluvlastnictví zvláštní pomůcky	44
Zvýšení příspěvku na péči.....	44
MOŽNOSTI LÉČBY HCH V ČR	47
Centrum extrapyramidových onemocnění Neurologické kliniky v Praze.....	47
Poradna pro extrapyramidová onemocnění v Pardubicích.....	48
Fakultní nemocnice Ostrava.....	49
Fakultní nemocnice Olomouc	50

MOŽNOSTI GENETICKÉHO TESTOVÁNÍ V ČR	53
MOŽNOSTI POBYTOVÝCH ZAŘÍZENÍ PRO PACIENTY S HCH V ČR.....	57
Jihočeský kraj	57
Jihomoravský kraj	58
Kraj Vysočina.....	59
Královéhradecký kraj.....	60
Liberecký kraj	61
Moravskoslezský kraj.....	61
Pardubický kraj.....	63
Praha.....	64
Ústecký kraj.....	64
Zlínský kraj	65
KONTAKTY	67

HUNTINGTONOVA CHOROBA

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

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

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

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

Sídlo společnosti: Velké náměstí 37/46, 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

Ing. Martina Musilová

tř. Míru 60/B, 530 02 Pardubice – Zelené předměstí

Mobil: 775 321 784, e-mail: office@huntington.cz

Iva Vestfálová

Stračovská Lhota 19, 503 15 Nechanice

Mobil: 725 044 525, e-mail: ivavestfalova@seznam.cz

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

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



ZPRAVODAJ ARCHA

Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě, z.s.

č. 53 – 2018

Počet výtisků: 750 ks

Redakční rada: PharmDr. Zdeňka Vondráčková, Ing. Jiří Hruda, Zuzana Maurová,
Ing. Martina Musilová, Iva Vestfálová

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

Tisk a distribuce: Tiskárna V&H Print Hlávko s.r.o.

ISSN1803-4500



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.