

ARCHA



ZPRAVODAJ

Společnosti pro pomoc
při Huntingtonově chorobě

č. 54/2019



Znak SPHCH

Stylizovaný
květ

hvězdníku je
mezinárodním
symbolem
společnosti

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

„Život je jako zkouška.

Nepřízeň osudu je příležitostí

k růstu. Negativní události

a lidé nám pomáhají uvědomit

si, co nechceme, a díky tomu

se můžeme zaměřovat na to,

co opravdu chceme.“

„Nikdy nemůžete stihnout

dokončit vše, takže se klidně

můžete uvolnit, zhluboka se

nadechnout a užívat cestu

životem.“

„S radostí všechno půjde

snadněji a lépe.“

Jon Gordon,

Síla pozitivního přístupu

NĚKDY NEMŮŽEME STIHNOUT DOKONČIT VŠE

PharmDr. Zdeňka Vondráčková



Vážení a milí členové a příznivci
SPHCH,

opět přišel čas, kdy píši úvodní
slovo do našeho zpravodaje Archa.

Letošní, dřívě jarní se stalo najednou podzimním. Proč jste museli
čekat na nové číslo Archy tak dlouho?

Důvodem bylo oddálení uveřejnění dotací z MZČR až na měsíc srpen. Zprvu jsme si mysleli, že ještě v létě zpravodaj připravíme, ale léto s sebou neslo jiné povinnosti a najednou je konec října.

Ale nezháleli jsme, i když Archa přichází až nyní.

Máme pro Vás celou řadu pozitivních zpráv, jak z činnosti naší organizace, tak i z pokroku ve vědě. Ale postupně.

Díky desátému výročí narození transgenní miniprasničky Adély a vstupu genové terapie vyzkoušené v Centru PIGMOD ČAV v Liběchově ve spolupráci s nizozemskou firmou uniQure do klinických zkoušek v Americe se začala média zajímat o HCH. Poskytli jsme několik rozhovorů pro Českou televizi, ale i Primu. Ještě máme domluvené rozhovory v Českém rozhlase a některých dalších médiích.

Z iniciativy jednoho z našich členů jsem napsala příspěvek do měsíčníku Hospodářské komory ČR KOMORA. Článek vyšel letos v září pod názvem Musíme jim pomáhat. Zde jsem vzpomněla na příběhy mnohých, kteří už nejsou mezi námi, ať už pro úmrtí anebo po ztrátě partnerů či dětí ztratili potřebu nebo odvalu mezi nás přijet. Také jsem na jarním setkání od jedné dlouholeté členky slyšela povzdech: „Už tu není nikdo, koho jsem znala, a všechno je nějaké jiné.“ Teď, když se nad tím zamyslím, měla pravdu. Život je vývoj a nezastaví se, i kdybychom chtěli, ani když nás v rodinách zasáhla HCH. A je to dobře. Žiji s HCH a SPHCH už sedmnáctý rok. Potkala jsem za tu dobu hodně lidí, kteří přijeli, a nikdy víc jsme je neviděli. A stejně tak jsou lidé, kteří nás už vidět nechťeli, chtěli popřít HCH ve své rodině, a na konec k nám nacházejí novou cestu, a my je zase vřele přijímáme. Obejmeme je, tak jak je to zvykem ve světě,

a políbíme na obě tváře. A aniž bychom si něco řekli, víme, je to průšvih, ale my tu jsme stále pro vás dnes jako před lety. Takto jsme potkali sestru pacientky v Proseči u Pošné, která před deseti lety mezi nás jezdila. Říkala, že si maminka nepřála o chorobě veřejně mluvit. Nemocný tatínek jí zemřel a nedávno i maminka. A já jí tímto vzkazuji: „Rádi vás zase uvidíme a jsme šťastni, že se o vaši sestru starají v Domově důchodců v Proseči a má zde tu nejlepší péči, jaká je v ČR možná, a hlavně má kolem sebe lidi se srdcem na dlani.“

V průběhu práce pro rodiny s HCH jsem byla unavená, plná beznaděje, když se nedařilo pomoci někomu z vás, našťavaná, když jsem byla na práci s Jirkou sama, ale teď? Víím, že nemoc jsme zatím nezlomili, že téměř v každé Arše vzpomínáme na někoho, s kým se už nepotkáme, ale to, co se povedlo letos, je něco neuvěřitelného.

Mám na mysli srpnový terapeutický pobyt pro pacienty v Prostějově spolu s terapeuty a studenty fyzioterapie z Prahy. Když se dívám na fotografie z tohoto setkání, kde mladí i starší nemocní s terapeuty sdíleli sportovní a ergoterapeutické aktivity, když vidím to nádherné logo, jaké společně všichni vymysleli, opět jsem šťastná a víím, že práce pro rodiny s HCH je to nejdůležitější, co mě poslední roky formuje a dává sílu. Přes všechno našťvání a někdy i pláč chci jít dál a pracovat a tvořit v kruhu nejbáječnějších dobrovolníků a terapeutů, kteří se kolem SPHCH spojili.

Tím se chci vrátit k úvodnímu mottu. Pro nás všechny se staly naše životy zkouškou, jak HCH v rodinách zvládneme. A jsem šťastná, že mnoho z nás tato nepřízeň osudu nezlomila, ale naopak spojila a dala nám příležitost k růstu. Vše negativní kolem nás, a že toho je u HCH hodně, ať už událostí nebo i nepřijících a negativních rádobý přátel, nám pomohlo si uvědomit, co nechceme, a díky tomu se zaměřit na to, co opravdu chceme.

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
Královéhradeckého kraje

Jsem moc ráda, že když se potkáme, všichni splín a vyčerpání, se kterými mnohdy přijíždíme, společně strávené rozhovory, cvičení či tanec rozpustí a všichni z rekondice odjíždějí povzbuzení a posílení o nové a opravdu upřímné a otevřené přátelské vazby. A je jedno, zda si tykáme či vykáme, prostě si otevřeme srdce a vzájemně se posílíme v dalších strategiích, jak vše kolem sebe zvládnout.

Myšlenka „nikdy nemůžeme stihnout dokončit vše, takže se klidně můžeme uvolnit, zhluboka se nadechnout a užívat si cestu životem,“ se pro mne pro letošní podzim stala mottem, abych neklesala na mysli. Ono v rodinách s HCH je časté, že jeden partner s HCH je happy a druhý si utírá pot a kmitá, aby vše stihl, jak byl dříve zvyklý. Ale to není třeba. Potřeba je uvědomit si pravý stav věcí, nepřizpůsobovat se až do vypětí všech svých sil. A opravdu se zhluboka nadechnout a říct si: „Klíííííííííííííííí“ a dýchat a dýchat. A k tomu asertivně odmítnout. Také pomáhá běhat, skákat, křičet anebo jen tak chodit. Když máte kolem sebe děti, které potřebují a chtějí to a ono, a k tomu máte hluboko do kapsy, a ještě mnoho let pečujete o depresivního nebo agresivního pacienta, musíte se naučit žít nestandardně. Úplně jinak, než nás učili. Musíte vysvětlit dětem i sobě, že my doma nikdy nebudeme normální rodina, ale to přece neznamená, že se nemáme rádi a občas nemůžeme prožívat drobné okamžiky štěstí. Právě obracejí své děti i někoho jiného blízkého je to, co nám dává sílu do dalších dnů.

Před pár dny jsem koupila krásné přání k svátku pro svou dceru do Kanady. Ráda bych jeho text poslala i vám: „Na každém dni jsou nejkrásnější malé radosti a neobyčejné okamžiky. Duha po krátkém dešti, vůně lučních květů, hřejivé paprsky slunce. A především úžasní lidé, kteří tvoří mozaiku našich vzpomínek.“

Děkuji vám všem úžasným lidem, kteří celým srdcem pracujete pro rodiny s HCH, ať jste dobrovolníci, terapeuti či lékaři.

Posílám vám paprsky slunce, aby vás zahřály a rozpustily všechny chmury a případně vás přivedly mezi nejúžasnější komunitu SPHCH, která v ČR vznikla a stále se vyvíjí a přizpůsobuje, stejně jako se každý z rodiny zatížené HCH musí neustále přizpůsobovat dalším a dalším ztrátám u svých blízkých postižených HCH.

A Tereška Kukučková by vám přes všechna svá omezení řekla: S úsměvem a radostí jde všechno lépe.

Přeji sluníčkové podzimní dny plné drobných radostí.

Komplexní péče pro podporu vaší paměti.
Jedinečná kombinace vysoce kvalitního extraktu
z ginkgo biloba, DMAE a magnesia.



Doplňek stravy

MAX

GinkoPrim®

Prémiový produkt určený pro podporu paměti, koncentrace a dalších mozkových funkcí. Obsahuje vysoce kvalitní extrakt z listů ginkgo biloba obohacený o DMAE a magnesium. Ginkgo biloba je po staletí užíváno v tradiční čínské medicíně pro své blahodárné účinky na paměť a správné prokrvení zejména v oblasti mozku, očí a uší.

EXPERT SCIENCE
BASED
COMPOSITION

WALMARK®
vaše největší opora



KLINICKÁ ZKOUŠKA PRVNÍ GENOVÉ TERAPIE HCH

Anna Pfalzer, Ed Wild, červenec 2019, překlad Zuzana Maurová



Na nedávné výroční konferenci Americké společnosti pro Huntingtonovu chorobu v Bostonu společnost uniQure oznámila zásadní podrobnosti plánované klinické zkoušky své experimentální terapie prostředkem AMT-130. O AMT-130 už jsme zde psali, proto se tento článek věnuje jen základním informacím a tomu, co společnost uniQure oznámila.

Genová terapie HCH v kostce

Prostředek AMT-130 snižuje množství huntingtinu tím, že vyhledává a snižuje produkci škodlivého mutovaného proteinu huntingtinu, který poškozuje nervové buňky a je příčinou Huntingtonovy nemoci.

Avšak zkouška AMT-130 se v několika důležitých rysech liší od zkoušek antisense oligonukleotidů (ASO), které v současné době provádí společnosti Roche a Wave Life Sciences.

AMT-130 je genová terapie, což znamená, že hledá, jak permanentně změnit genetickou výbavu léčeného pacienta. AMT-130 se nesnaží vymazat HD mutaci – toho je mnohem obtížnější dosáhnout, než byste si mysleli. Místo toho AMT-130 používá neškodného viru známého jako adeno-asociovaný virus (AAV) k vložení malého kousku genetického kódu do nervových buněk. Tento kód tvoří sada instrukcí k vytvoření léku snižujícího huntingtin.

Jak bude jednou nervová buňka léčena AMT-130, bude průběžně vytvářet přidané kopie nové molekuly snižující huntingtin. Takže zatímco nervové buňky budou dále obsahovat škodlivý gen pro huntingtin a stále budou vysílat pokyny k tvorbě mutovaného proteinu huntingtinu, zároveň budou produkovat nové instrukce k ničení těchto pokynů. Výsledkem by měla být redukce výroby škodlivého proteinu s velmi dlouho trvajícím efektem, možná dokonce celoživotním.

A co klinická zkouška?

Společnost uniQure oznámila předběžné, ale důležité podrobnosti o plánované klinické zkoušce ve zprávě HD komunitě. Předkládáme, co víme.

Cílem první klinické zkoušky bude bezpečnost a tolerance – zjištění, zda má pro středek AMT-130 po podání nějaké škodlivé nebo nepříjemné následky.

UniQure v cílech studie uvádí také efektivnost, což znamená, jestli se prostředek skutečně chová tak, jak vědci předpokládají. V širším smyslu to znamená, zda zpomaluje progresi HCH. Teoreticky je možné, ale velmi nepravděpodobné, že tato malá první studie prokáže zpomalování progresu. Dosažitelnějším cílem je otestovat, zda léčba redukuje produkci huntingtinu, což již dokážeme měřit pomocí technik, které jsme už na HDBuzz popisovali.

Klinické zkoušky AMT-130 se budou provádět na klinikách ve Spojených státech. Zatím nevíme na kterých, ani kolik jich bude. To se dozvíme, až se s nimi bude začínat. Společnost uniQure doufá, že začne přijímat pacienty před koncem roku 2019.

Zkouška bude přijímat pouze 26 pacientů s časnými symptomy HCH. To znamená lidi s abnormálními pohyby v prvních několika letech po „oficiálním“ potvrzení diagnózy neurologem. Věkové rozmezí bude mezi 26 a 65 lety.

UniQure mimořádně stanovila rozpětí 44 a více CAG opakování v genu pro huntingtin. Kolem 50 % lidí s pozitivním genetickým testem na HD má mezi 40 a 45 opakováními, proto tento limit může velmi dobře vyloučit poměrně hodně lidí. Je pravděpodobné, že uniQure stanovila tuto hranici, aby vychýlila zkoušku směrem k lidem, u nichž je pravděpodobnější rychlejší progresu nemoci, a tedy i vyšší šance prokázat, že AMT-130 progresi zpomaluje.

Dvacet šest pacientů bude náhodně rozděleno do dvou skupin. Šestnáct pacientů bude dostávat aktivní léčbu prostředkem AMT-130, ať už nízkou nebo vysokou dávkou. Deset pacientů podstoupí „imitaci“ léčby, které se také říká „placebo“.

Potenciální velkou výhodou léčby prostředkem AMT-130 je, že se podává každému účastníkovi pouze jednou, ale jedná se o velký zásah. Vyžaduje chirurgický zákrok v mozku, prováděný v celkové anestezii. Do lebky bude vyvrtáno dva až šest otvorů a do mozku budou vpraveny tenké trubičky zvané katetry. Potom bude přípravek AMT-130 injekčně trubičkami aplikován do mozku.

Pacienti přidělení do skupiny s imitací léčby dostanou celkovou anestezii a do vnější vrstvy lebky jim budou vyvrtány mělké otvory, které nepůjdou skrz. Nebudou jim aplikovány ani žádné trubičky, ani injekce.

Účelem skupiny s placebem je pomoci zjistit, zda jakýkoli výsledek pozorovaný při zkoušce, přínosný nebo škodlivý, je způsoben samotnou terapií prostředkem AMT-130, placebo efektem nebo je výsledkem podané anestezie a chirurgického zákroku.

Pacienti budou intenzivně sledováni následujících 18 měsíců, včetně vyšetření magnetickou rezonancí a lumbálních punkcí (odběr mozkomíšního moku z páteřního kanálu). Pacienti ze skupiny s aktivní léčbou budou potom vyzýváni, aby se po dobu pěti let dostavovali ke každoroční kontrole.

Neurochirurgický tým bude vědět, kdo do které skupiny patří, ale pacienti a tým, který zkoušku provádí, to vědět nebudou. To znamená, že zkouška je dvojité zaslepená, což pomůže minimalizovat placebo efekt a umožní dosáhnout vědcům cíle studie, a to zjistit, zda je prostředek bezpečný a účinný.

Výhodou pro pacienty zařazené do skupiny s placebem je, že pokud 18 měsíců po jejich minioperacemi – v případě, že nezávislý posudek dat získaných ze studie bude uspokojivý – budou pozváni k podstoupení plné léčby prostředkem AMT-130 při druhé, větší operaci.

Rizika a přínosy

Hlavní potenciální výhodou AMT-130 je také jeho největší potenciální nevýhodou. Jedná se o genovou terapii, proto se předpokládá, že jedna dávka bude mít permanentní účinek.

Pokud půjde vše podle plánu, bude se jednat o léčbu, kterou bude možné podat brzy po pozitivním výsledku genetického testu, její účinek bude dlouhotrvající, možná až do konce života. Mohla by zpomalit progresi nebo dokonce oddálit nástup HD bez nutnosti opakování dávky.

Avšak pokud by měla léčba škodlivé vedlejší účinky, byly by také dlouhodobé – a neexistuje žádný způsob, jak léčbu zastavit, pakliže už byla podána. Čistě fiktivní příklad – co když léčba z nějakého důvodu způsobí zhoršení kontroly pohybu, urychlení progresu nemoci nebo permanentní pocit nevolnosti? Pacienti by po léčbě mohli mít vážnější symptomy nebo dokonce být invalidní. Lékařský tým bude dělat, co bude v jeho silách, aby se pacientův stav zlepšil, ale odstranit prostředek nebo „vypnout“ léčbu nebude možné.

Dalším důležitým detailem je, že AMT-130 je navržen tak, aby redukoval obě formy proteinu huntingtinu – ne pouze mutovaného, ale i nevinného „normálního“ sourozence, který vědci nazývají „divokého typu“. Jednou z obav je, že redukce huntingtinu divokého typu v mozku dospělého s HD by mohla být riskantní sama o sobě, což by zastínilo jakékoli výhody ze snížení mutovaného proteinu. Tyto obavy pramení hlavně z experimentů prováděných na myších, které se výrazně lišily od těch na lidech, a v současné době skutečný efekt snížení huntingtinu divokého typu u pacientů není



znám. Důležité poznatky o tomto problému vzejdou, doufejme, ze dvou nadcházejících programů na snižování huntingtinu, vyžadujících injekční aplikaci léku do páteře: prostředek RG6042 společnosti Roche, který snižuje obě formy proteinu, a Precision-HD program společnosti Wave, který se pokouší snížit selektivně mutovanou formu huntingtinu.

AMT-130 byl testován na zvířatech a nebylo by mu povoleno postoupit do klinické zkoušky na lidech, kdyby byla shledána neakceptovatelná rizika. Ale pouze zkouška na lidech nám může odpovědět na otázku po rizicích a benefitech. A ještě navíc k riziku samotné operace – pacienti zvažující dobrovolnou účast v této zkoušce mohou očekávat, že budou důkladně informováni o možných rizicích bez jakýchkoli zaručených vyhlídek, že budou mít osobní prospěch z účasti. Tito dobrovolníci budou požádáni, aby podstoupili významnou oběť ve prospěch jiných – ti, kdo se zúčastní v této první zkoušce na lidech budou v HD komunitě největšími hrdiny.

Důležitý pokrok

Nejoblíbenější koktejl tady na HDBuzz se jmenuje Reálná naděje. Je to stejným dílem optimismus a realismus. Po naší minulé zprávě o terapiích snižujících množství huntingtinu jsme dostali několik reakcí, že jsme příliš pozitivní, a několik, že jsme příliš negativní (padlo dokonce slovo „HDBuzzZabiják“, a nám to nevadí). Možná to všechno znamená, že to děláme správně – ale rozhodnutí je na vás.

Vyzýváme všechny čtenáře, aby získávali informace z různých zdrojů. „Deset zlatých pravidel“, která jsme publikovali v roce 2011, vám možná pomůže kultivovat mysl, která bude otevřená novým skvělým myšlenkám, ale zdravě skeptická vůči přehnaným



tvrzením. Jsme jednoznačně na straně členů rodin s HCH, kteří se dobrovolně zapojují do výzkumných projektů včetně klinických zkoušek: je to jediný způsob, jak můžeme udělat reálný pokrok v boji s HCH. Doporučujeme každému, kdo uvažuje o dobrovolném zapojení, aby zvážil rizika a benefity, a předtím, než se zapojí, aby hledal radu u spolehlivých lidí, kterým může věřit.

Náš názor na AMT-130: první zkouška genové terapie snižující huntingtin má potenciál ukázat cestu nové generaci skutečně revolučních léků. Ti, kdo se jí zúčastní, jsou stejně odvážní jako astronauti, kteří téměř přesně před padesáti lety vstoupili na povrch Měsíce. Se značným osobním rizikem dobrovolně udělají nikoli malý krok do neznáma v naději, že to bude pro rodiny s HD obrovský skok.

GENETICKÝCH VYŠETŘENÍ HCH UBÝVÁ

Ana Pena, PHD, červen 2019, překlad Zuzana Maurová

Většina lidí v riziku HCH se rozhodne nepodstoupit genetické vyšetření na tuto nemoc vzhledem k neexistenci efektivní léčby – a také proto, že už se nemohou zbavit jednou získané informace, že možná mají neurodegenerativní poruchu, ukázala studie.

Vědci míní, že vybrat si možnost nevědět, zda jste nositelem genu pro HCH, je rozhodnutí, jež si zaslouhuje respekt a pochopení lékařů i genetických poradců, kteří by i přesto měli nabízet podpůrné poradenství.

„V roce 1993, kdy byla objevena genetická mutace způsobující HCH, jsme předpokládali, že mnoho lidí v riziku bude mít zájem test podstoupit, aby se zbavili nejistoty, ale mylili jsme se. Od té doby, co je test dostupný, se nechalo testovat pouze 10–15 % lidí, kteří věděli, že jsou v riziku HD, a toto procento se od té doby příliš nezměnilo.



Studie ukázala, že existují důležité relevantní důvody, proč se lidé nechtějí nechat vyšetřit“, uvedla Karen E. Andersonová, MD, profesorka na Georgetown University Medical Center a vedoucí výzkumného týmu, v tiskové zprávě.

HCH je způsobena dědičnou mutací v genu pro huntingtin (HTT) v důsledku expanzí DNA opakování (CAG) v genu. Její dědičnost je autozomálně dominantní, což znamená, že pouze jedna mutovaná kopie – zděděná od jednoho z rodičů – stačí k vyvolání nemoci. Proto každé dítě rodiče s Huntingtonovou nemocí je v 50% riziku, že gen zdědí.

Nemoc se typicky projeví u osob mezi 30. a 40. rokem. V mnohem vzácnějších případech se objeví v dětství nebo dospělosti či dokonce až po 80. roce života. Věk, kdy se nemoc projeví, je dán množstvím expandovaných repetitivních DNA. Čím delší je expenze, tím dříve jsou symptomy nemoci.

Dostupná není žádná léčba, ale existují terapie zaměřené na zmírnění symptomů. Kolem 90 % osob, které mají jednoho rodiče s Huntingtonovou nemocí, se rozhodne nepodstoupit genetický test. Tým vědců z Georgetown University Medical Center zjišťoval proč.

Vědci uvedli, že „pochopit, proč je důležité kvůli novým klinickým zkouškám testujícím terapie pro lidi, u nichž se dosud neprojeví symptomy Huntingtonovy nemoci, a které vyžadují, aby se účastníci nechali testovat na gen pro HD, pokud mají být do zkoušky zařazeni.“

Tým se dotázal 733 potenciálních nositelů Huntingtonovy mutace přijatých do klinické zkoušky na důvody, proč si vybrali neznat svůj status. Zkouška Výhledová observační studie lidí v riziku HCH (PHAROS), (NCT00052143), byla prováděna mezi lety 1999 a 2008 na několika místech v USA. Součástí studie bylo poskytnutí souhlasu ke genetickému vyšetření nemoci, o jehož výsledku nebyli účastníci informováni.

Většina dotázaných uvedla, že hlavními důvody, proč se rozhodli nepodstoupit genetické vyšetření, byl chybějící efektivní lék nebo léčba (66 %) a nemožnost zbavit se získané informace (66 %).

Mnohé znepokojovala délka testování (61 %) nebo zátěž plynoucí z účasti v testu (59 %). Většina – 56 % účastníků – byla optimistická ohledně léčby, která by vedla k zlepšení symptomů a jejíž vyvinutí očekávají v průběhu následujících deseti let, zatímco 53 % věřilo, že v přibližně stejném časovém rámci se objeví léčba, která oddálí nástup nemoci.

Na druhou stranu přibližně 36 % dotázaných si nebylo jisto vyhlídkami na léčbu, která by mohla kompletně předejít rozvoji Huntingtonovy nemoci.

„Studie ukazuje, že – jak se vyvíjejí nové způsoby léčby, které budou vyžadovat pro účast v klinické zkoušce genetické vyšetření – měli bychom přehodnotit postoje k tomu, jak lidé v riziku nemoci přistupují k této volbě zásadně ovlivňující jejich budoucí život. Říká nám, že bychom měli chápat a respektovat rozhodnutí nepodstoupit test,“ uvedla Andersonová.

A dodává, že porozumění důvodům, proč si lidé vybírají nepodstoupit test, pomáhá také lékařům a genetickým poradcům při jednání o tomto tématu s lidmi v riziku, zvláště pokud klinický test zvažují.

„Data ze studie mohou pomoci pochopit, jak poradit a podpořit ty, kdo zvažují genetický test na HCH, neboť rozšiřují znalost faktorů, které se na tomto komplexním rozhodnutí podílejí,“ uvedli vědci.

Obava velké části dotázaných z nedostatku léčby nebo efektivní terapie ukazuje, že by neměli podstoupit testování jenom kvůli účasti v klinické zkoušce, která jim nemusí poskytnout žádnou výhodu v podobě zpomalení nemoci nebo léčby symptomů, uvedl vědecký tým.

„Lidé jsou konfrontováni s rozhodnutím nepodstoupit vyšetření nebo toto rozhodnutí přehodnotit, tím se stává téma stále důležitějším, zvláště pokud je vyšetření požadováno k účasti na slibné studii léčby,“ dodali vědci.

Podle Huntington's Disease Society of America žije v USA asi 30 000 lidí, kteří mají symptomy, a více než 200 000 těch, kdo jsou v riziku, že se u nich nemoc rozvine.

NOVÝ ZPŮSOB ODHADU VĚKU NÁSTUPU HCH

University of British Columbia, květen 2019, překlad Zuzana Maurová

Vědci z Centra pro molekulární medicínu a léčbu Univerzity Britské Kolumbie (University of British Columbia – UBC/Centre for Molecular Medicine & Therapeutics – CMMT) a Dětské nemocnice v Britské Kolumbii (BC Children's Hospital) prozkoumali data za více než 25 let a objevili nový způsob předvídání věku nástupu Huntingtonovy nemoci.

„Toto zjištění nám snad umožní poskytovat rodinám dodatečné informace,“ řekl vedoucí kolektivu Galen Wright, vědec spolupracující s lékařskou fakultou UBC, CMMT



a BC Children's. V budoucnu by také mohlo poskytovat genetickým poradcům hodnotná data, a tak potenciálně zlepšit management nemoci.“

HCH je způsobena jedinou mutací v genu pro huntingtin. Pacienti nesou rozšířený úsek opakování DNA. Zatímco se délka této mutace po dlouhou dobu považovala za největší indikátor toho, kdy (a zda) se u jedince objeví symptomy nemoci, vědci na UBC právě odhalili genetickou variantu, která také významně ovlivňuje věk nástupu nemoci u pacientů.

„Naše studie ukazuje, že věk nástupu HCH je ovlivněn nejen pouze délkou expandované mutace, ale také sekvencí DNA přímo sousedící s touto repetitivní sekvencí,“ řekl vedoucí autorského kolektivu Dr. Michael Hayden, Killam Professor (nejprestižnější titul, který může udělit UBC členům svých fakult, pozn. ZM) lékařské genetiky a emeritní ředitel CMMT, které je součástí lékařské fakulty UBC a sídlí v BC Children's.

Jedná se o klíčové zjištění nové studie zveřejněné dnes v American Journal of Human Genetics. Zatímco se předcházející studie genu pro huntingtin zaměřovaly na délku glutaminových stavebních bloků v DNA genu, tato studie zkoumá varianty v sekvenci DNA kódující tyto glutaminové stavební bloky a vztah mezi těmito variantami a věkem nástupu nemoci.

Sekvence DNA, která způsobuje HCH, je primárně tvořená opakováními tří písmen DNA, CAG, která kódují proteinový stavební blok, glutamin. Ale vědci z UBC ukázali, že přítomnost jiného glutaminového stavebního bloku, CAA, významně ovlivňuje nemoc. U jedinců, jejichž sekvence CAA je nahrazena sekvencí CAG, bylo shledáno, že se porucha objevila o desítky let dříve, než se očekávalo, i navzdory tomu, že nesli identický počet aminokyseliny glutaminu.

„Nyní víme, že věk nástupu HCH je významně ovlivněn délkou nepřerušené CAG sekvence,“ uvedl Hayden. Zdá se také, že délka nepřerušené sekvence CAG přispívá k somatické nestabilitě.

Vědci prověřovali, zda vzorky od pacientů uložené v UBC Huntington disease bio-bank obsahují tuto variantu v genu pro huntingtin, také proto, aby zjistili věk nástupu nemoci a zda je vyšší pravděpodobnost, že mutace expanduje do delšího opakování v krvi. Haydenovu banku obsahující v současnosti asi 8 000 vzorků založil v roce 1986 s myšlenkou vést právě takovéto studie.

Haydenův tým doufá, že prozkoumá další vzorky DNA a dále zpřesní model odhadu věku nástupu nemoci u lidí z rodin s HCH s touto variantou. Doufá také, že zjistí, jak se tyto varianty projevují v mozkové tkáni.

OBSEDANTNĚ KOMPULZIVNÍ A ULPÍVAVÉ CHOVÁNÍ JE U HCH OBVYKLÉ

Marisa Wexler, červen 2019, překlad Zuzana Maurová

Přehledová analýza ukázala, že obsedantně kompulzivní a ulpívavé (perseverativní) chování se u lidí s HCH objevují častěji, zvláště pak s její progresí. Vědci míní, že rozlišování mezi těmito dvěma typy chování – jejichž zvládání mnoho rodin považuje

za velmi problematické – může být užitečné pro zvládání a léčbu symptomů a pečovateli může přinést ulehčení.

Obsedantně kompulzivní chování je definováno opakovanými neodbytnými vtíravými myšlenkami nebo obsesemi [utkvělými představami], které se projevují repetitivním chováním nebo nutkáním. Ulpívavé chování je nekontrolované opakování nebo pokračování určité reakce – pohybu, slova, myšlenky atd. – které pokračuje i tehdy, kdy už podnět není aktuální.

Tyto dva typy chování se často překrývají, zejména ve způsobu, jakým se projevují u určitého jedince. Proto se někdy vůbec nerozlišují, a to ani ve vědecké literatuře.

Důležité je také zmínit, že zatímco jsou tyto typy chování – zvláště obsedantně kompulzivní – typicky přítomné u lidí s obsedantně kompulzivní poruchou, obsedantně kompulzivní chování není pro ni synonymem, uvedli vědci. U obsedantně kompulzivní poruchy musí být splněna další kritéria, která by ospravedlnila tuto formální diagnózu. Například neodbytné myšlenky nebo chování musí být dlouhodobé a nemohou být výsledkem medikace nebo jiných psychiatrických poruch.

Oba druhy chování – obsedantně kompulzivní i ulpívavé – jsou uváděny jako mnohem běžnější mezi lidmi s HCH než obecně v populaci. V tomto přehledu autoři zamýšleli „podat přehled literatury o prevalenci (rozšíření) a průběhu obsedantně kompulzivního chování a perseverativního chování“ mezi lidmi, kteří nesou defektní gen, který je příčinou HCH. Tímto defektem je expanze v genu pro huntingtin, která mnohokrát opakuje krátký úsek DNA.

Za tímto účelem vědci provedli přehled dostupné literatury o obsedantně kompulzivním chování a ulpívavém chování mezi nositeli expanze v genu pro huntingtin. Našli 16 vědeckých článků o uvedených typech chování u této populace: pět kazuistik a jedenáct výzkumných článků.

Při analyzování dat stálo za povšimnutí několik závěrů. Za prvé autoři potvrdili, že prevalence těchto typů chování je u nositelů expanze v genu pro huntingtin vysoká. Průměrně se obsedantně kompulzivní chování objevilo od 5 do 52 % případů a ulpívavé chování dosahovalo 75 %. Pro srovnání průměr výskytu obsedantně kompulzivního chování je obecně v populaci, při vyloučení lidí s diagnostikovanou obsedantně kompulzivní poruchou, v průměru kolem 5,5 %.

Dokonce i mezi nositeli, u nichž se dosud nemanifestovaly projevy ani symptomy HCH, bylo obsedantně kompulzivní chování v průměru častější než v kontrolní skupině bez mutace. Autoři nenašli žádnou studii o ulpívavém chování mezi pacienty, u nichž dosud žádné projevy nemoci nepropukly, proto nemohly být ohledně tohoto onemocnění přijaty žádné závěry.

Navíc prevalence obou typů chování, obsedantně kompulzivního a ulpívavého, narůstala se stadiem nemoci. Analýza například ukázala, že byla daleko častější u presymptomatických nositelů, u nichž byla predikována vyšší pravděpodobnost motorických symptomů. Tento vztah se nepotvrdil jen u nejpokročilejších stadií HCH, kdy se prevalence těchto typů chování snižovala.

Vědci dále uvedli, že v současné době neexistují žádné směrnice (guidelines) pro nejlepší léčbu obsedantně kompulzivního a ulpívavého chování u pacientů s HCH.

Obecně léčba první volby zahrnuje medikaci, např. selektivními inhibitory zpětného vychytávání serotoninu (SSRI), a kognitivně behaviorální terapii. Existují obavy, že terapie nebude efektivní pro pacienty s HCH – zvláště pro ty s nějakým druhem kognitivní poruchy. Avšak vědci poukázali na to, že tato otázka zatím nebyla důsledně studována, takže jsou v této chvíli takové obavy pouze odhadem.

Vědci vysvětlili, že lepší porozumění tomu, jak zvládat symptomy těchto druhů chování, může mít přínosy přesahující jen pomoc lidem s HCH.

„Partneři a pečovatelé často považují tyto symptomy za velmi problematické a existence ulpívavého chování u pacientů v časných stádiích HCH je spojená se sníženou kvalitou života jejich partnerů,“ uvádějí vědci.

Proto tým doporučuje, že kromě potřeby lepšího porozumění tomu, jak se tato chování projevují a jak mohou být léčena, je zásadně důležité poskytnout rodinám pacientů a jejich pečovatelům poučení a podporu.

Zmíněno bylo i několik limitů tohoto přehledu, mezi nimi malé velikosti vzorku v mnoha zahrnutých studiích. Vědci také konstatovali, že v některých studiích bylo obtížné přesně rozlišit mezi nositeli, u nichž se ještě neprojevyly další symptomy, a těmi, u nichž se už jiné symptomy projevily. Navíc různé studie používaly různé metody měření obsedantně kompulzivního a ulpívavého chování, a ne všechny hodnotící metody byly přísně ověřeny.

PRŮBĚH HCH MÁ DVA RŮZNÉ PROFILY SYMPTOMŮ

Joan Carvalho, červenec 2019, překlad Zuzana Maurová

Lidé s HCH mohou mít dva různé profily symptomů, kognitivně-motorický a psychiatrický, spojené s různými klinickými a neurobiologickými funkcemi.



„Jedním možným zdrojem takových rozdílů mezi jedinci s HCH by mohla být variabilita v stupni neurodegenerace různých neurologických okruhů. Avšak velká většina neurozobrazovacích studií v literatuře se zaměřovala na odlišnosti od zdravé kontrolní skupiny a přehlížela rozdíly mezi nemocnými pacienty,“ uvedli vědci.

„K určení vztahu mezi změnami mozku a doménou každého symptomu jsou nezbytné různorodé přístupy včetně souběžného hodnocení domén těchto tří symptomů. Objasnění specifity tohoto vztahu je zásadní k porozumění nemoci,“ napsali vědci.

Vědci v této studii poprvé použili multimodální přístup, který kombinuje různé analytické techniky zobrazování mozku, ke zkoumání vztahu mezi změnami mozku a variabilitou symptomů ve skupině pacientů s HCH.

Studii provedli vědci ze španělského Bellvitge Biomedical Research Institute (IDI-BELL) ve spolupráci s kolegy z Institute of Neurosciences Univerzity v Barceloně (UB-Neuro) a Radboud University v Nizozemí. Zapojeno do ní bylo 43 pacientů s HCH, včetně 20, kteří nevykazovali žádné symptomy nemoci (asymptomatických).

Všichni pacienti podstoupili vyšetření mozku magnetickou rezonancí (MRI) a byli požádáni, aby vyplnili sérii testů, které hodnotily jejich motorické, kognitivní a psychiatrické schopnosti.

Pomocí tohoto přístupu vědci zjistili, že kognitivní a motorické symptomy sdílí společné mozkové vzorce, zatímco psychiatrické symptomy byly spojeny s naprosto odlišným neurobiologickým vzorcem.

„Kognitivní a motorické symptomy byly spojeny se vzorcem redukce šedé kůry mozkové, tloušťkou [kortexu] a integritou oblastí bílé hmoty mozkové zodpovědných za provádění pohybů a zpracování různých kognitivních funkcí, jakými je paměť, plánování nebo vizuálně prostorové zpracování,“ řekla při uvedení zprávy doktorandka Clara Garcína Gorrová, první autorka studie.

„Na druhou stranu depresivní symptomy byly spojeny s velmi odlišným vzorem, charakterizovaným menší tloušťkou mozkové kůry v oblastech zodpovědných za zpracování emocí typicky spojených s psychiatrickými změnami,“ dodala Gorrová.

Šedá a bílá hmota mozková odkazují k oblastem centrálního nervového systému (složeného z mozku, mozkového kmene a malého mozku – cerebella) tvořeným těly nervových buněk a myelinizovanými nervovými segmenty (axony) zodpovědnými za přenos nervových signálů. Kortex (cortex) je vnější vrstva mozku.

„Tyto výsledky jsou významné v kontextu klinických zkoušek, protože by mohly být použity k definování specifických biomarkerů pro profil každého symptomu, a to dokonce ještě předtím, než se objeví klinické příznaky. Homogennější skupiny by mohly zvýšit pravděpodobnost nalezení úspěšných intervencí a pomoci najít individualizované způsoby léčby, které by se zaměřily specificky na kognitivní, motorické a psychiatrické poruchy,“ uzavřeli vědci.

ČAS (PRO) VELKÉ NADĚJE

Mgr. R. Adamczyk, Ph.D., SU v Opavě

Hovoříme-li o naději, je třeba zmínit, že je to jedna z nejzákladnějších a existenciálně nejpotřebnějších emocí, které nemocní s různými vážnými a zatěžujícími stavy, ať už neurologickými, psychiatrickými, onkologickými či jinými, potřebují. Naděje byla v průběhu historie mnohokrát literárně a jinak umělecky zpracována (za všechna díla stojí zmínit alespoň některé verše Emily Dickinsonové nebo novelu Pollyanna od Eleanor Porterové) a její ceny si byli vědomi také mnozí průkopníci nových směrů v psychiatrii a psychologii (Viktor Frankl, zakladatel logoterapie, v knize Člověk hledá smysl doslova uvádí, že „ti, kdo vědí, jak blízký vztah existuje mezi stavem mysli člověka, jeho odvahou a nadějí, nebo jejich absencí, a mezi stavem imunity v organizmu, pochopí, že náhlá ztráta naděje či odvahy může mít velmi škodlivý účinek.“ Jaro Křivohlavý jako představitel české pozitivní psychologie věnoval naději samostatnou pozornost v některých svých knihách – a nebyl jediným takovým českým autorem. Podle dostupných poznatků je naděje natolik silnou emocí, že dokáže ovlivňovat klinický průběh různých onemocnění a šanci na přežití.

Naděje v léčbě HCH, která dramatickým způsobem zasahuje do života pacienta i jeho blízkých, je minimálně stejně tak potřebná, jako u dalších degenerativních onemocnění. V minulosti byla vázána na výzkum některých přírodních látek, objevy genetických a patofyziologických mechanismů rozvoje nemoci, preimplantační diagnostiku a některé další oblasti poznání. Zdá se, že druhá dekáda 21. století přináší významný, byť z jistého pohledu (řada z našich milovaných se jej totiž již nedočkala) pomalý posun k naději na reálnou terapii, a to dokonce terapii kauzální (tedy odstraňující příčiny, nejen projevy nemoci). Takový pokrok je mimořádně cenný, a to přesto, že i autoři serveru HDBuzz, který zveřejňuje novinky v oblasti HCH, hovoří o střizlivém optimismu (vyváženém racionální skepsí).

Je pravda, že některé naděje se v minulosti ukázaly být předčasné, ale předčasnost je v podstatě jedním z definujících rysů naděje – pokud již něco nastane, přestává to být předmětem naděje. Dokonce i slepé uličky na někdy poněkud chaotické cestě vědy se časem mohou ukázat jako solidní služebníci pokroku – od dané chvíle totiž víme, kudy cesta k průlomu či úspěchu nevede. Někdy je takové rozčarování jen dočasné a s rozvojem technologií a poznání je možné se ke slepé uličce vrátit a prošlapat ji dále. To je ale spíše téma pro filozofii vědy a epistemologii (nauku o vědeckém poznání). Čistě z pragmatického hlediska má naděje důležitý podpůrný, ne-li dokonce zachovný či léčebný význam, a je tedy lepší ji mít než nemít.

V roce 2019 došlo k posunu v testování terapie potlačující tvorbu huntingtinu – po pozitivním zjištění, že anti-sense oligonukleotidy podávané pacientům do mozkomíšního moku (takzvané intratekálně) jednou měsíčně vedou ke snížení produkce bílkoviny huntingtinu, která se ve své pozměněné formě podílí na projevech HCH, významná farmaceutická společnost Roche oznámila, že další fázi své studie upraví na základě dosavadních výsledků. Není sice dosud prokázáno, že uvedená léčba má přímý pozitivní vliv na zpomalení či zastavení rozvoje projevů nemoci (prokázán je pouze inhibiční vliv

na tvorbu dané bílkoviny), nicméně tento nadějný efekt podávané látky vedl experimentátory ke snížení potřebné frekvence podávání míšních infuzí pro účastníky studie na jednu injekci za 2 nebo 4 měsíce. Nově tedy nebude poměrně zatěžující procedura potřebné absolvovat každý měsíc, ale postačí frekvence 2–4x nižší, což znamená menší zátěž pro testované. Předpokladem je, že by i tyto méně časté dávky mohly stačit k pozitivnímu efektu vedoucímu ke snížení produkce huntingtinu. Další fáze studie Roche bude realizována z evropských zemí např. v Polsku a Německu a v současné době již probíhá nábor účastníků této studie (celkem 660 účastníků, jde tedy o poměrně velkou studii). Pozitivem je také to, že dvě třetiny pacientů dostanou experimentální látku RO7234292 (RG6042) – s různou frekvencí. V některých studiích je totiž obvyklé, že zkoumané léčivo dostane jen polovina pacientů, zatímco druhá polovina dostává placebo (kontrolní napodobeninu bez zkoumané látky). Dokončení nové studie firmy Roche se předpokládá počátkem roku 2022.

Ještě pozoruhodnější zprávou je plán společnosti uniQure (možno vnímat jako slovní hříčku ve smyslu ‚unikátní lék‘ – z anglického unique cure) realizovat studii genové terapie HCH s počátkem v roce 2019. Tentokrát nepůjde o snahu pravidelně snižovat produkci huntingtinu, ani přímo o ‚vypnutí‘ genu HCH, ale o snahu přeprogramovat nervové buňky (neurony) pomocí speciálně navrženého adenovirového nosiče tak, aby samy produkovaly látku omezující tvorbu nežádoucího huntingtinu. Zkoumaný preparát nese zatím kódové označení AMT-130 a v několika centrech ve Spojených státech bude zkoumána jak bezpečnost, tak případná účinnost preparátu. Nábor pacientů by měl začít snad již do konce roku 2019. Mimořádnou výhodou takto vyvinuté terapie by bylo jednorázové podání léčiva – bez dalšího zatěžování pacienta. Určitou nevýhodou je, že podání preparátu vyžaduje provedení (mini)chirurgického zákroku na lebce v celkové anestezii, aby látka mohla být vpravena přímo do mozkové tkáně, a navíc je působení genové terapie opět zaměřeno na obě formy huntingtinu – tu ‚běžnou‘, která plní dosud ne zcela objasněné funkce i ve zdravém organismu, i tu patologicky změněnou. Do studie bude zařazeno zřejmě 26 pacientů, zejména s vyššími počty CAG tripletů. V případě úspěchu by však zavedení takové terapie mohlo znamenat obrovskou naději pro tisíce dalších pacientů.

Naděje se tedy rysují – nezbývá než čekat, sledovat vývoj se zdravou mírou optimismu (i když její hranice si každý stanoví sám) a zatím využít všech možností symptomatické (příznakové) léčby, rehabilitace, psychologické podpory a dalších opěrných bodů (včetně svých nenahraditelných blízkých) na nelehké cestě k jasnější budoucnosti. V každém případě je to poprvé, co technologie umožňuje tak výrazné zásahy do lidského mozku a potenciál k získání účinné léčby HCH a dalších neurodegenerativních onemocnění s celkovým poznáním v neurologii, biologii a dalších oborech den ode dne narůstá. Je třeba si přát, aby tento růst byl co nejrychlejší a aby byl brzy završen radostí těch, kteří se dosud proti nemoci cítili bezmocní.



Fresubin®

Pro pacienty s poruchou polykání



Fresubin® 3.2 kcal Drink

- nejvyšší obsah energie a bílkovin na ml*
- vysoký obsah vitamínu D
- malý objem 125 ml
- příchutě: vanilka-karamel, lískový oříšek, mango

Fresubin® 2 kcal Crème

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

* Z nutričně kompletních přípravků

EN322-2(09/2019)-CZ

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

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

**FRESENIUS
KABI**
caring for life

Přípravky pro výživu: výživa - přípravky pro výživu ústní a žíly.
Musí být stanoveno zdravotnickým odborníkem dle potřeb pacienta. Podává pod lékařským dohledem.

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 společenští a komunikace je naším pomocníkem pro navazování a utužování vztahů.

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

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

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

Těšíme se na Vás!

KDE:

u Vás doma, prostřednictvím SKYPE videohovoru – po internetu.

KDY:

ve středu 18.00–19.00 nebo dle domluvy

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 Kirschová, e-mail: h.kirschova@seznam.cz

Podzimní Rekondičně-edukační pobyt

V letošním roce se druhý, podzimní Rekondičně-edukační víkendový pobyt nekonal v Prostějově, ale opět v Pardubicích, a to ve dnech 8.–10. listopadu 2019. Program byl plný terapií pro pacienty, diskusních skupin a přednášek, hlavně z oblasti výzkumu. Výsledky posledních studií jsou velice nadějné, jak jsme se dozvěděli na konferenci v Liblicích a v Bukurešti.

Setkání rodin a pacientů s HCH v DD Proseč u Pošné



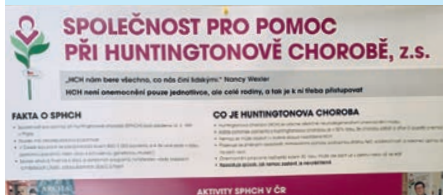
Velice děkujeme za pozvání na setkání rodin klientů/pacientů s HCH v DD Proseč u Pošné, které se konalo 14. září. Bylo to příjemné a velice přínosné. Toto zařízení s námi velice úzce spolupracuje a o klienty s HCH se vzorně stará a poskytuje jim péči, často nad rámec svých povinností. Tímto jim za veškerou práci, nápaditost a iniciativu ze srdce děkujeme. Jste úžasní.

NGO Market 2019



Již tradičně jsme se účastnili celorepublikového veletrhu neziskových organizací NGO Marketu v Praze. V letošním roce byl program zaměřen hlavně na fundraising a možnosti propagace neziskovek. Získali jsem zde mnoho užitečných informací a také spoustu důležitých kontaktů. Děkujeme všem dobrovolníkům, kteří naši účast na veletrhu zajistili.

Genetická konference v Plzni



Ve dnech 11.–13.9.2019 jsme se účastnili Celostátního sjezdu lékařské genetiky a genomiky ČLS JEP a 52. výroční cytogenetické konference v Plzni. V posterové sekci jsme měli poster s informacemi o organizaci a o problematice testování HCH – hlavně prediktivního. Zájem o informace ze strany lékařů a odborníků nás velice potěšil.

Mezinárodní konference Akademie věd ČR v Liblicích



Velice děkujeme za pozvání na mezinárodní konferenci Ústavu živočišné fyziologie a genetiky Akademie věd ČR, ve dnech 16.–17.9.2019 do Liblic, a za možnost setkat se s mezinárodně uznávanými vědci a odborníky na HCH. Přejeme celému týmu profesora Motlíka hodně úspěchů jak s huntingtonskými prasátky a při výzkumu se společností uniQure, tak s veškerým ostatním výzkumem. Věříme, že možnost léčby HCH je už na obzoru, a to i díky vám všem.

SPHCH na Facebooku

Chcete být aktuálně informováni o tom, co se děje v SPHCH a jaké jsou novinky ve výzkumu HCH? Na sociální síti Facebook <https://www.facebook.com/huntingtoncz/> máte možnost jednotlivé informace komentovat, klást dotazy a diskutovat. Nalezne zde množství fotografií z pořádaných akcí, které jsou přehledně členěny v záložce „Události“, ale také informační videa, která jsme pro Vás otitulkovali, 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 fundraisery.

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.

Život bez bariér



Letos poprvé jsme se zúčastnili festivalu Život bez bariér, který se konal na ostravském výstavišti Černá louka ve dnech 4.–6.10.2019. Pořadatelé měli připravený velice zajímavý program, včetně celodenního trhu s bezpečnými potravinami nebo kořením, čajem či rukodělnými výrobky. Příští rok se tam můžeme potkat znova.

APO Letní škola



Zástupce SPCH se 25.9. účastnil APO Letní školy, což je projekt Asociace inovativního farmaceutického průmyslu a České lékařské společnosti Jana Evangelisty Purkyně. Jejich letošním tématem byly pacientské organizace a jejich transparentnost, ale i jejich účast při vstupu vysoce inovativních léčiv do systému úhrad.

Pomozte SPCH nakupováním

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

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

Několik z Vás nás už tímto způsobem aktivně podporuje a společnými nákupy se tak na účet SPCH již připsalo **9.505 Kč**. Podívejte se před příštím nákupem na portál www.GIVT.cz, zdali tu e-shop, ve kterém se chytáte nakoupit, není také registrovaný.

Půjčovna 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 pacienta 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 Nadací Charty 77.

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

Časopis „Mosty“

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



Kongres EHA

Letos se v Bukurešti ve dnech 4.–6.10.2019 konal kongres European Huntington association, kde nás zastupovaly dvě kolegyně. Byly zde prezentovány nové informace z výzkumu, určité pro vás bude připravena zajímavá přednáška na Rekondičně-edukačním pobytu v Pardubicích. Také zde vystoupili rodiny a pacienti s HCH, aby se podělili se o své příběhy a zkušenosti.



PŘÍBĚHY A VZPOMÍNKY

PRVNÍ TERAPEUTICKÝ POBYT PRO PACIENTY

Ing. Martina Musilová

Díky příspěvku společnosti ROCHE a Nadace Agrofert se nám podařilo uspořádat první speciální pobyt pro pacienty s HCH. Pobyt byl zaměřený hlavně na terapie pro pacienty (fyzioterapie, ergoterapie, muzikoterapie, pohybové aktivity nebo cvičení v bazénu) a relaxace pro doprovázející pečovatele. Všem účastníkům (terapeutkám, studentům, pacientům a rodinám) velice děkuji za úžasnou spolupráci a nadšení, díky kterému se první takovýto pobyt podařil. Jste naprosto úžasní.

Níže naleznete reakce účastníků.

Vše se nám líbilo, za vše veliké „děkujeme“. Byl tu skvělý tým, super přístup terapeutů. Veliké poděkování paní Martině a super masérce Janičce. Už se těšíme na příští setkání. Líbilo se nám tu vše. *pacientka*

Mám-li hodnotit toto setkání, musím se k tomuto vyjadřovat pouze v kladném smyslu. Myslím, že takováto setkání se mají opakovat častěji, neboť pro postižené osoby touto nemocí přináší samé klady, myslím tím cvičení paměti i pohybové. Dalším kladem je i program pro doprovod (pečovatele), zde se počítalo i s takovým programem, jako např. muzikoterapie, masáže, cvičení paměti, různé hry apod. Po organizační stránce nebylo dle mého názoru co vytknout, ani připomínkovat. Setkání bylo velmi dobré, a především účelně připravené. Celkově lze hodnotit setkání známkou výbornou!!! Organizátorka, cvičitelé, masáže, muzikoterapie apod. na vysoké úrovni. Jen tak dál. Pac a pusť všem!!! *doprovod/pečovatel*

Byla jsem moc spokojená, všichni se o nás starali výborně. Odjedu odpočinutá, spokojená, protože mám nové



přátele. Program se mi moc líbil. Cvičení a všechny terapie taky, včetně délky, není potřeba krátit délku. *pacientka*

Bylo to poprvé a člověk to neznal. Každé cvičení bylo tak akorát. Moc se mi to líbilo, příště přijedu zas. *pacient*

Bylo to tu moc krásné. *pacient*

Líbilo se mi tu, bylo to dobré akorát by to mohlo být intenzivnější a teplejší voda v bazénu. *pacientka*

Nemělo to tady chybu! Perfektní. Nezkracovat relaxaci. *pacientka*

Jsem moc ráda, že jsem tady mohla být. Děkuji celému týmu za obětavost, jakou dávají klientům. Děkuji ze srdce. *pacientka*

Bylo to tady super, skvělá atmosféra. Myslím, že pro lidi, kteří jsou v riziku by přednášky a diskuse měly smysl. Všichni to tady už věděli a zdá se (i když mám všechny doktory rád), že jsme více času věnovali vlastního zlepšování a terapiím (ergoterapie je pro nás velmi důležitá). Bazén studenější. Myslím, že jsem se tady zlepšil – určitě. *pacient*

Babi vzkazuje, že se jí tady mooco líbilo. Děkujeme hlavně Martince, že se to povedlo zorganizovat a všem terapeutům za krásný a trpělivý přístup. Štěpánovi a Natálce za „vození“ babi v bazénu.

Překvapilo mě, že babi funguje a spolupracuje, ale doma řekne, že to dělat nebude a zdrhne do pokoje... :-). Líbil se jí bowling i studený bazén. Určitě příště přibereme strejdu (HCH již 4 roky) a kamarádku s manželem (v rizi-



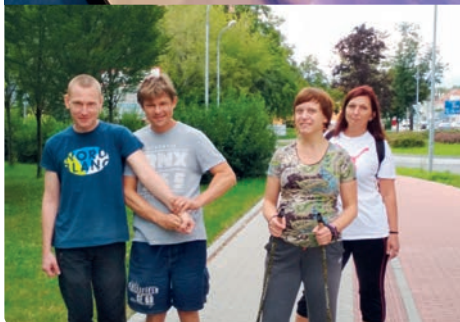
ku). I přes počáteční obavy se nám pobyt moc líbil a doufám, že se nevidíme naposledy, jak s „vedením“, tak s ostatními. Velké dík. *doprovod/pečovatel*

Celý pobyt byl pro mě přínosný, příjemný a pozitivní. Protože jsme si vyzkoušeli cvičení jak na paměť, tak tělocvičná. I výtvarné práce mě velmi bavily. Terapeuti byli příjemní a trpěliví. Celý kolektiv byl super parta. I my pacienti jsme si sedli jako kolektiv. *pacientka*

Na rehabilitačním pobytu v Prostějově bylo vše jen to nejlepší, jak pro pacienty, tak pro doprovod. Byla příkladná organizace, úžasné fyzioterapie pod vedením paní Ireny, její žáci byli také velmi aktivní, stejně jako ergoterapeutky. Myslím, že tento pobyt byl pro pacienty nejprínosnější. Moc děkujeme Martině, Ireně, Soně, Janě, Kačce, Ivetě, Natálce, Páje i Štěpánovi. Všichni jste byli opravdu šikovní.

Hanička (pacientka) byla také velmi spokojená, myslím, že ji tato společná aktivita prospěla. Jednání s námi bylo příkladné a ohleduplné, to pohladilo i duši nás rodičů. Moc za vše děkujeme a těšíme se na další setkání. Brzy na viděnou. *doprovod/pečovatelé*

Skvělá organizace, dobře sestavený denní plán. Na pacientech i pečujících bylo vidět nadšení a uvolnění. Cvičení – velký dík studentům i terapeutům. Na pacientech bylo vidět, jak jim společné aktivity ve skupinkách vrátili teamového ducha, soutěživost i chuť do života a radost. Ta se pak zpětně vracela k terapeutům a pečujícím, kteří viděli své blízké z apatie přejít do aktivního soustředění a nadšení. Pobyt v prostředí mimo den-



ní starosti a rutinu dovolil všem zúčastněným dojít k uvolnění a vzájemnému porozumění, najít chvíli odpočinku pro pečující a přinést radost ze svých nemocných. Marti, děkuji i za sebe neb možnost práce zejména s pečujícími byla skvělou příležitostí.

terapeutka

Huntington camp nám oběma přinesl spoustu nových zkušeností a zážitků. Bylo nám potěšením tady být a přišť pobyt se pokusíme vytvořit stejně příjemnou atmosféru. V bazénu jsme nebyly, teplotu vody posoudit nemůžeme, ale voda ve vaně byla luxusně teplá. Kdyby šel napříště zařídit pokojíček s okny do dvorečku, bylo by to bez chybičky... :-) Děkuje se za úžasně strávený čas. *terapeutky*

Chtěla jsem moc poděkovat, jak za úžasnou zkušenost, co si odnáším z campu, ale i za Vaši zprávu. Protože všechny ty spokojené zprávy, co nám všem pacienti a pečovatelé napsali, mě doopravdy zahřály u srdce. Jsem strašně ráda, že jsem mohla být jako terapeut u prvního a takhle úspěšného „Huntington Campu“. *studentka FTVS*



JAK STUDIE UMLČOVÁNÍ GENŮ ZMĚNILY MŮJ NÁZOR NA HCH

Steven Beatty, překlad Zuzana Maurová

Nikdo nemá zaručen dlouhý život. Zkušenost některých lidí na této planetě bude kratší než jiných, a to dokonce i tehdy, když dělají všechno, co mohou, aby žili celou dobu zdravě. Vyrůstal jsem pod černým mrakem HCH, který visel nad naší rodinou, a tak jsem si toho byl velmi dobře vědom.

Než jsem dostal pozitivní výsledek svého genetického vyšetření HCH, snažil jsem se pokud možno dozvědět o nemoci co nejméně. Jediné, co jsem o ní tenkrát věděl, bylo, že ovlivňuje mozek lidí, které postihla v mládí. Pro mě se HCH prostě a jednoduše rovnala rozsudku smrti. Proč bych měl chtít vědět něco víc?

Výsledek mého genetického testu

Jak už jsem říkal v předchozím odstavci, výsledek mého genetického testu mi telefonicky sdělil genetický poradce. Po tomto rozhovoru zbýval týden do plánované návštěvy genetika, kde jsme měli probrat, co bude dál. Byl to nejhorší týden mého života.

Pořád jsem byl ještě přesvědčený, že HCH je automaticky lístek k časnému odchodu z tohoto světa. Pamatuji si, že mě napadaly například takovéto myšlenky: „Neuvidím své děti dospět,“ a „Nezestárnu se svou ženou“. Bylo to strašné. Když konečně nadešla schůzka, lékař mi sdělil spoustu informací, ale jedno téma zastínilo ostatní. Zmínil se, že dochází k řadě vzrušujících pokroků ve výzkumu HCH, některé výzkumy už byly provedeny, některé se připravují. Šel dokonce tak daleko, že naznačil, že by léčba mohla být dostupná pro mě, až ji budu potřebovat.

Pro mě? Je mi kolem čtyřiceti. Může to být skutečně pravda?

Celý můj pohled na HCH se změnil

Nebyl prostor marnit další čas, potřeboval jsem vědět víc. Už žádné další ignorování slona HCH v pokoji jen proto, že se bojím. Začal jsem číst a shánět informace o nemoci a všech těch vzrušujících výzkumech, které ji obklopovaly. Za několik týdnů jsem se zúčastnil přednášky pořádané kanadskou huntingtonskou společností, kde jsem se dozvěděl o posledním vývoji nejnovějších klinických studií, které v té době probíhaly.

Zde jsem poprvé slyšel o umlčování genů – přesněji o studii ISIS-HTT (nyní známé jako terapie umlčování RG6042 společnosti Genetech/Roche), která byla v té době ve fázi 1 klinické studie. Byla to první studie, která se přímo zaměřila na základní příčinu HCH: mutovaný protein huntingtin. A léčba měla být podána opravdovým lidem. Ne myším. Ne opicím. Lidem.

Humbuk a vzrušení kolem této studie, která je nyní ve fázi 3, byly hmatatelné, a pořád jsou. Jsem toho vzrušení plný a poprvé od doby, co jsem se dozvěděl výsledek svého genetického testu, cítím naději. Uvědomil jsem si, že ten genetik to myslel naprosto upřímně, když řekl, že možná bude léčba HCH dostupná už pro mne.

Můj názor změnila studie umlčování genů. Pocítil jsem opravdovou výzvu k akci a zapojil jsem se do shánění peněz a do činnosti místní huntingtonské komunity. Ale co je nejdůležitější, už necítím, že by budoucnost byla napevno daná, nic přede mnou, jen pohled do tmy tunelu. Ne, je tu světlo.

Dejte vědě šanci změnit i váš názor

Efektivní léčba pro oddálení nástupu symptomů HCH je na dosah. Ať už to bude umlčování genů nebo nějaká jiná technika, blíží se. Brzy bude existovat léčba, kterou bude možné podávat orálně (pilulka) místo mnohem invazivnějších metod, jako je například lumbální punkce.

Sledujte novinky o HCH a všechny pokroky, protože je všude plno dobrých zpráv. Jestli, jako já kdysi, přemýšlíte o HCH jako o automatickém rozsudku smrti, brzy zjistíte, že to tak není.

NADEJE PRO RODINY VE STÍNU HCH, KONEČNĚ

www.newshd.net

Tisícům osob, které se dozvěděli, že zdědili tuto nemoc, se budoucnost jeví bezútěšná, perspektiva neúprosného fyzického i mentálního úpadku. Gen pro huntingtin je ve svém důsledku nemilosrdný. Nedávno se ale tato temné vyhlídky projasnily a vědci věří, že jsou blízko léčbě, která by kontrolovala nejhorší projevy HCH.

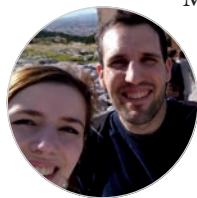
„Nedávno jsme testovali nový lék s názvem RG6042, který se zdá být podle fáze 1 klinické zkoušky bezpečný. RG6042 redukuje hladiny toxického proteinu tvořeného v mozkových buňkách pacientů, o němž se předpokládá, že spouští Huntingtonovu nemoc,“ říká expertka na HCH profesorka Sarah Tabriziová z University College London. „Je to úžasný krok vpřed.“

Avšak i nadále zůstává velká překážka: vědci ještě musí dokázat, že RG6042 po podání do pacientových buněk skutečně oddaluje nebo zastavuje progresi nemoci. Může redukovat hladiny mutovaného proteinu, ale zpomalí nebo zastaví skutečně nástup symptomů? Pomůže těm, kdo jsou v pozdějším stadiu nemoci, nebo těm, u nichž se symptomy právě objevily?

„Na tyto zásadně důležité otázky by měla odpovědět větší klinická zkouška, která právě začala. Zúčastní se jí více než 600 pacientů – první byli právě přijati – a začátek zkoušky, zaštitěné farmaceutickým gigantom Roche, je stanoven v Evropě na několik příštích měsíců.“

„Dokončení bude trvat dva roky, ale mělo by nám říct, jestli máme ve svých rukou vítěze, lék, který by mohl potenciálně zlepšit životy pacientů,“ říká Tabriziová. „Jsem pochopitelně obezřetná, ale plná naděje.“

Matt Ellison



Mattu Ellisonovi bylo sedm, když otci diagnostikovali HCH. Poruše, která je progresivní, neléčitelná a neodvratně fatální, trvalo 15 let, než Johna Ellisona zabila. Mattův život to hluboce poznamenalo. Otec, který nemoc zdědil od své matky, zjistil, že se už nedokáže soustředit tak, aby si udržel svou práci jako inženýr v Jaguáru. Později začal ztrácet pohybovou sílu a konečně i schopnost mluvit. V místní škole se Mattovi posmívali kvůli otcově podivné, nekoordinované chůzi. Posměch byl tak velký, že Matt přestal do školy chodit. „Zůstal jsem doma a pomáhal matce s péčí o otce,“ vzpomíná.

Potom se v roce 2007, to bylo Mattovi 18 let, rozhodl zjistit, jestli ho čeká stejný osud. Podstoupil test, který ukázal, že má také gen pro huntingtin. „Měl jsem čas se připravit, ale stejně to vámi otřese, když zjistíte, že jste pozitivní“, říká Matt. „Strašně moc jsem chtěl být negativní kvůli své matce, která už si užila bolesti ažaž.“

Stejně jako tisíce těch, pro jejichž životy je HCH pohromou, a pro rodiny, kterých se nemoc dotýká, je perspektiva efektivní léčby téměř ohromující. Na to poukazuje Matt Ellison, který nyní vede charitu pomáhající mladým dospělým z rodin postižených HCH.

„Do této klinické zkoušky se vkládá tolik naděje,“ říká. „Celá HCH komunita ji sleduje. Snažím se, aby mě to tolik nevzrušovalo. Víím, že je slušná šance, že změníme způsob, jak léčit HCH v průběhu příštích 15 let, ale nevím, jestli ta změna přijde tak brzo, aby pomohla mně. Bude mi už třicet.“

Matt se rozhodl mít se svou partnerkou Mariannou dítě, synovi Joeyovi jsou teď dva roky. „Víme, že HCH nezdědil díky technice zvané preimplantační genetická diagnóza, která umožňuje v rámci IVF vybrat embrya, jež nemá mutovaný 4. chromozom.“

Mark Newnham



Krutý dopad nemoci ještě zhoršuje fakt, že mnoha nositelům Huntingtonova genu se narodily děti předtím, než zjistili, že nemoc zdědili. Jejich manželé a manželky tak nejenže sledují nemoc a smrt svého partnera, ale také svých dětí.

Podívejte se třeba na příběh Marka Newnhama. „Moje rodina si žádného postižení nebyla naprosto vědoma. Pak v roce 2007 na nemoc zemřel otcův strýc a otec zjistil, že je v riziku. Ukázalo se, že nemoc měl jeho otec, ale z nějakého důvodu nebyl diagnostikován.

Místo toho byl u něho jako příčina smrti uváděn zápal plic.“

Markův otec podstoupil test a zjistil, že nese gen. „Když o tom zpětně přemýšlím, uvědomuji si jen, že byl zapomětlivý a do telefonu pomalu mluvil. Myslel jsem si, že tak to otcové mají.“

Markův otec je teď v pokročilé fázi onemocnění, a kromě fyzických problémů trpí vážnou depresí a úzkostí, které jsou léčeny silnými stabilizátory nálady. „Vůbec jsme neměli ponětí, že máme tuhle nemoc v rodině,“ říká Mark, kterému je nyní 32 let a jehož test je také pozitivní. Důsledkem toho ostatní příbuzní zjistili, že žijí ve stínu HCH.

Krutý dopad HCH

„Je to opravdu strašná nemoc,“ říká Tabriziová. „Je to jako Parkinsonova choroba, amyotrofická laterální skleróza a schizofrenie dohromady. Ničí celé rodiny. Viděla jsem rodiny, v nichž matka kvůli nemoci ztratila manžela a všechny své děti. Lidé uvidí postiženého rodiče trpět a umírat a vědí, že ony samy možná gen nesou.“ Tento problém loni zdůraznili dánští vědci, kteří zjistili, že u lidí s HCH je téměř devětkrát pravděpodobnější, že spáchají sebevraždu než jedinci v běžné populaci.

Někteří vědci předvídali budoucnost, v níž budou testy nabízeny lidem v riziku plánujícím založení rodiny. Ti s pozitivním testem by byli přesvědčováni, aby neměli děti. Tak by HCH byla pomalu eliminována z lidského genofundu.

Tato představa ignorovala fakt, že mnoho lidí z postižených rodin děsí vědomí, že by mohli zemřít stejně strašným způsobem jako jejich rodiče. Výsledkem bylo, že se mnoho lidí v riziku nemoci rozhodlo test nepodstoupit. A mnoho genetických poradců jejich rozhodnutí akceptovalo, říká Anna Middletonová, vedoucí výzkumu společnosti a etiky na Wellcome Genome Campus v Cambridge.

„Zvládnout nejistotu je jedna z nejtěžších věcí, s kterou se musí lidé z postižených rodin vypořádat. Celá ta nemoc je bezpočet nejistot. Lidé musí snést tolik věcí – zkušenost s tím, že vidí nemoc u příbuzných, akceptovat nejistotu a být schopní žít alespoň v tuto chvíli.“

Je tu naděje?



Sara Tabrizi

Lék RG6042 je vytvořen z části DNA, materiálu, z kterého jsou vytvořeny naše geny. Byl navržen vědci v Ionis Pharmaceuticals v Carlsbadu v Kalifornii. Jedná se o „antisense lék“. Blokuje činnost mutované i nemutované verze genu pro huntingtin v mozkových buňkách zastavením jejich schopnosti vytvářet jednu nebo druhou formu huntingtinu. V roce 2015 začala Tabriziová s fází 1 klinické zkoušky, která testovala bezpečnost léku a nebyly shledány žádné škodlivé vedlejší účinky. Ještě důležitější bylo zjištění, že množství mutovaného huntingtinu se u pacientů snížilo, a zásadní bylo, že u pacientů s nejvyššími dávkami RG6042 byla pozorována největší redukce hladin toxického proteinu.

Byla to napínavá prezentace. Stalo se poprvé, že byla neurologická porucha poražena na molekulární úrovni. Lidé na konferenci začali plakat, což byly naprosto pochopitelné emoce. Většina delegátů znala někoho, koho se nemoc dotýká, a toto byla první známka, že by nemoc mohla být úspěšně poražena. Zvláště dojatý byl neurolog John Hardy z University College London. „Myslím, že tohle je snad největší průlom v neurodegenerativních nemocech za posledních padesát let,“ řekl BBC.

Tabriziová je mnohem opatrnější. „Není pochyb o tom, že je to velký krok kupředu, ale ještě tam nejsme. Potřebujeme vidět zlepšení symptomů pacientů. Ještě nevíme, jestli k tomu dojde, ale chceme to zjistit touto klinickou zkouškou.“

Do studie bude zapojeno celkem 660 pacientů s HCH, kteří budou přijímáni v 15 zemích včetně Velké Británie, Spojených států, Kanady a Španělska. Z tohoto počtu dostane 440 pacientů přípravek RG6042 a 220 placebo.

„Více než dvacet let jsem se starala o pacienty s HCH a viděla jsem, jak strašné věci působí,“ říká Tabriziová. „Všichni, co na tomto úkolu pracujeme, zaníceně hledáme léčbu, ale musíme zacházet s očekáváními lidí citlivě. Uvidíme, kde budeme za dva roky, ale jsem opatrně optimistická.“



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



ZDRAVOTNÍ PROBLEMATIKA

NEMŮŽETE SEHNAT LÉKAŘE? STĚŽOVAT SI MÁ SMYSL

Ondřej Zavadil, www.ozdravotnictvi.cz



Také se vám zdá, že Češi rádi brblají a nadávají po hospodách nebo nověji na sociálních sítích? Často slyším, jak ten či onen známý nemůže sehnat lékaře nebo dostal termín vyšetření či zákroku až za mnoho měsíců. Dělá s tím něco? Ne, končí to většinou oním reptáním, jak je všechno špatné.

Tento postoj vyplývá z poměrně nízké zdravotní gramotnosti v České republice. Zde nemám na mysli znalost zásad správného životního stylu, ale znalost fungování našeho systému veřejného zdravotního pojištění. Mnoho lidí neví, že odpovědnost za dostupnost péče má jejich zdravotní pojišťovna. Tuto pojišťovnu si platí ze svého odvedeného pojistného, a to nezahrnuje jen peníze na péči, ale také na její provoz a zaměstnance.

Jistě, celkový nedostatek lékařů v určitých odbornostech samotné pojišťovny neodstraní. Ale mnohdy se dá problém vyřešit správným navedením pojištěnce na zdravotnické zařízení, které v danou chvíli má volnou kapacitu. Pojišťovny by neměly hledání házet na své klienty, naopak jim mají nabídnout pomocnou ruku a aktivní asistenci. A nalejme si čistého vína, zde mají pojišťovny hodně co zlepšovat. Tlak klientů by v konkurenčním prostředí sedmi pojišťoven jistě pomohl.

Jak vyplývá z nedávno zveřejněných výsledků kontroly ministerstev zdravotnictví a financí, pojišťovny se o problému s nedostupností zdravotní služby dovídají téměř výhradně ze stížností svých pojištěnců. Teprve potom konají. Ale pokud si pojištěnci nestěžují, nýbrž pouze reptají, pojišťovna nezjistí, že se děje něco nesprávného a nekoná.

Proto platí – nemůžete-li sehnat lékaře v jakékoli odbornosti, nebo se čekací doby neúměrně prodlužují, stěžujte si své zdravotní pojišťovně, pomůžete i dalším pojištěncům. Ministerstvo zdravotnictví pro tyto účely zřídilo interaktivní formulář a slibuje dohlédnout, že se vaši stížností budou pojišťovny zabývat. Formulář naleznete zde: <https://nedostupnapece.mzcr.cz/>

REFORMA PÉČE O DUŠEVNÍ ZDRAVÍ POTŘEBUJE VLÁDNÍ STRATEGII

PhDr. Ivan Duškov, předseda výkonného výboru Reformy psychiatrické péče, MZČR

www.ozdravotnictvi.cz



Strategie reformy psychiatrické péče Ministerstva zdravotnictví z roku 2013 došla za šest let k hranicím svých možností. Systémová změna péče a jejího financování potřebuje dnes nikoli podporu, ale přímé a aktivní zapojení několika dalších resortů. Vznikající Národní akční plán pro duševní zdraví je systémovým nástupcem zdravotnické reformy a dělá z ní víceoborový, celospolečenský projekt.

Probíhající debata o udržitelném financování vznikajících Center duševního zdraví dobře ilustruje úskalí spolupráce na zdravotně sociálním pomezí. Sociální a zdravotní péče se – pokud jde o finance – liší téměř ve všech myslitelných aspektech. Krajské samosprávy se při zajišťování sociálních služeb koordinují prostřednictvím jednoho ministerstva, pojišťovny a poskytovatelé zdravotních služeb jednají s druhým a společně předpokládáme, že se v podmínkách české legislativy v určeném čase a výši potkají ve víceoborových týmech Center duševního zdraví. Je to trochu jako hloubit tunel pod Alpami ze severu a z jihu podle dvou různých plánů a věřit, že se uprostřed setkají.

Celá reforma péče o duševní zdraví je však mnohem komplikovanější soustava tunelů. Včasná intervence při vznikajícím duševním onemocnění se z velké části týká dětí a mládeže – to je trasa třetího ministerstva. Ochranné léčení nařizují soudy – Ministerstvo spravedlnosti. Financování bydlení, nezbytnou součást úspěšné komunitní péče, má na starost resort místního rozvoje. A kompletní redesign financování – Ministerstvo financí. Víceoborová síť služeb tak pro svůj vznik nutně potřebuje bezešvou spolupráci hned několika resortů. V tom spočívá hlavní smysl práce na Národním akčním plánu pro duševní zdraví – společně hledáme shodu na závazném strategickém dokumentu, který usnadní spolupráci na celospolečenské změně, kterou reforma péče o duševní zdraví představuje.

Často se soustředíme na otázku, kolik to bude stát – tedy jaké prostředky musí na péči uvolnit veřejný rozpočet. Zapomínáme na mnohem důležitější rozměr – kolik nás stojí duševní nemoci dnes. Nikoli jen v přímých platbách za zdravotní či sociální péči, ale socioekonomický náklad celkem. O kolik přicházíme na domácím produktu, daních a odvodech, když duševně nemocným komplikujeme přístup na trh práce? Podle analýz OECD mohou celkové náklady na duševní nemoci přesahovat čtyři procenta HDP evropských zemí.

Zkušenost s duševní nemocí má každý pátý Čech. Duševní nemoci jsou druhým nejčastějším důvodem pro přiznání invalidního důchodu. Stojíme před výzvou zlepšit kvalitu života téměř dvou milionů lidí, usnadnit jejich plnohodnotné zapojení do života, práce, společnosti. To je úsilí, které má smysl navzdory obtížím a nejistotě, s nimiž se potká.

PRINCIPY A PŘÍNOSY ERGOTERAPIE

Bc. Helena Kirschová

Ergoterapie je profese, která prostřednictvím smysluplného zaměstnávání usiluje o zachování a využívání schopností jedince potřebných pro zvládnání běžných denních, pracovních, zájmových a rekreačních činností u osob jakéhokoli věku s různým typem postižení (fyzickým, smyslovým, psychickým, mentálním nebo sociálním znevýhodněním). Podporuje maximálně možnou participaci jedince v běžném životě, přičemž respektuje plně jeho osobnost a možnosti.

Cíle dle České asociace ergoterapeutů

- Podpora zdraví a duševní pohody osoby prostřednictvím smysluplné aktivity,
- zlepšení schopností ADL – všední denní aktivity, pracovní činnosti a aktivity volného času,
- naplnit osobě její sociální role,
- zapojení osoby do aktivit jejího sociálního prostředí a komunity,
- uplatnění terapie zacílené na klienta – plánování a proces terapie (klient/terapeut),
- usilování o zachování příležitosti účastnit se ADL všem osobám bez ohledu na jejich zdravotní postižení či znevýhodnění.

Praxe

Aktivita by měla vycházet z oblíbených činností klienta. Terapeut nebo rodinný příslušník by se měl zajímat o zájmy, záliby nebo minulé zaměstnání klienta. Tyto informace nám pak mohou pomoci ve výběru vhodných aktivit.

Aktivita pro ženy – vaření a pečení, kde si připomenou své dovednosti např. formou soutěže (bramboriáda, nejlepší bábovka, perníčky nebo vaření guláše). Dochází k procvičování jemné motoriky, svalové síly, posílení paměti při vzpomínce na ten nejlepší recept, aktivizují se smysly od vůně po chuť, podpoře soutěživého ducha a pocitu úspěchu z vlastního díla. Klient si musí připravit pomůcky a zalistovat v knize. I jiné drobné aktivity, např. oloupat vařené vejce, rozkrojit dort k narozeninám, posiluje sebevědomí a důvěru ve vlastní schopnosti. Terapeut podporuje klienta, aby si po ukončení činnosti uklidil a umyl nádobí, upravil ubrus a zalil květiny.

Aktivita pro muže – rukodělné činnosti nebo něco kutit, opravovat. Klienti pomáhají v drobných opravách, pracují na zahradě, pomoc údržbářů, práce v truhlárně.

Obecné dle výběru klienta – pletení, háčkování, práce s modelínou, keramika, plasty, výtvarné techniky – kreslení, malování, koláže, obrazy

Pocit úspěchu a sebevědomění je pak završen prodejem/darováním výrobků.

PROČ A JAK BYCHOM SE MĚLI O SVÉ TĚLO STARAT

Mgr. Eliška Vondráčková

Milí čtenáři,

opět se k Vám vracím s krátkým slovem o pohybu a s tím, proč je důležité se o své tělo starat. Přičemž se pokusím zaměřit na možnosti, které se v dnešní době naskýtají a jaké Vám v rámci SPHCH nabízíme pohybové programy.

V Arše č. 49/2016 jsem shrnula význam pohybových aktivit pro osoby s HCH, kde jsem nastínila význam nefarmakologických režimů založených na vyvážené stravě, dostatku pohybu, tréninku kognice, které zmírňují nástup symptomů, a to v oblasti motoriky, kognitivních funkcí či změn chování. Pravidelná aktivita přispívá především k prokrvení mozku a tím jeho aktivizování a zlepšení všech jeho funkcí. Dochází k zmírnění depresí, frustrace z úbytku dosažených schopností a zmírnění nastupující demence. Díky častým procházkám, plavání, nordic walkingu, jízdě na rotopedu zlepšujeme svůj kardiovaskulární systém, dochází k navýšení plicního objemu a lepšímu využití kyslíku z krve.

O pozitivním významu pohybových aktivit pro naše tělo bylo napsáno nespočetné množství článků a dovolím si říct, že i nesportující člověk ví, že hýbat se a starat se o své tělo je zdravé. Proto bych ráda toto téma pojala z jiného úhlu.

PROČ bychom se měli o své tělo starat? Pokud se mě někdo zeptá, proč cvičím, proč zařazuji pohybové aktivity do svého dne? Proč každé ráno vstanu – protáhnu se, chodím pěšky, jdu si zaběhat, jezdím na kole či chodím na jógu?

Odpověděla bych Vám: Zejména proto, abych tu mohla být pro druhé.

Cílem každého člověka je být zdravý. Co ale děláme proto, abychom zdraví opravdu byli? Zaměřte se na vyváženou stravu a hýbejte se se svými blízkými. Vezměte své přátele na procházku, ukažte jim svá oblíbená místa a chodte, jak nejvíce to během dne jde. Ukažte druhým, čemu se rádi věnujete, vymyslete společný program na víkend, stanovte si krátké

Novela zákona o léčivech

Zakotvuje se tzv. lékový záznam pacienta, který umožní lékařům, farmaceutům a zdravotnické záchranné službě při poskytování zdravotních služeb zohlednit stávající lékovou historii konkrétního pacienta, což povede k omezení nežádoucích interakcí léčivých přípravků a jejich duplicitnímu používání a zajistí vyšší míru bezpečí pacienta. Novela přináší také snížení maximální sankce za nepředepsání elektronického receptu na 300 000 korun.

Novela přináší také úhradu léčebného konopí z veřejného zdravotního pojištění ve výši 90 procent. Předpis nyní zamíří do Senátu. www.nrzp.cz

Cenové rozhodnutí pro stomatologii

Stomatologické výrobky plně hrazené z veřejného zdravotního pojištění: korunka plášťová celokovová preparace do ztracena; korunka plášťová celokovová, preparace schůdková; korunka plášťová z plastu, preparace schůdková; celková náhrada horní; celková náhrada dolní. www.mzcr.cz

Změny v úhradách za ošetření či zákrok zubaře

Zdraví dospělí si od roku 2021 budou hradit fixní rovnátka celá sami, dosud jim zdravotní pojišťovna hradila práci zubaře. Více

peněz pojišťovny zaplatí za nejzákladnější zubní protézy a další stomatologické výrobky, navíc bude možné si doplatit na lepší výrobek jen rozdíl cen. Pro pacienty s vážnými ortodontickými vadami, jako jsou rozštěpy, vrožené nebo systémové vady, budou zubní náhrady dostupnější a úhrady mohou použít i na jiné než základní náhrady.

www.mzcr.cz

Nebezpečí e-cigaret

Americké Centrum pro kontrolu a prevenci onemocnění (CDC) zveřejnilo aktuální údaje o řadě případů poškození plic spojených s používáním elektronických cigaret. Jedná se hlavně o vapovací zařízení, které vytváří aerosol zahřátím kapalné náplně. Tento aerosol poté uživatel elektronické cigarety vdechuje do plic. Náplň do elektronické cigarety může obsahovat: nikotin, tetrahydrokanabinol (THC) a kanabinoidní (CBD) oleje a další látky a přísady.

www.mzcr.cz

Do českého zdravotnictví míří 420 milionů korun z Fondů EHP

Ve čtvrtek 19. září 2019 byl oficiálně zahájen Program Zdraví, který je podpořený z Fondů EHP 2014–2021. Během programového období bude rozdělena alokace téměř 420 milionů korun na projekty zaměřené na zlepšení duševního zdraví dětí, posílení prevence onemocnění a posílení role pacientů.

www.mzcr.cz

pohybové cíle nebo například hrajte v autě slovní fotbal a trénujte paměť. Mějte zájem o druhé. Nejsou to totiž aktivity jen pro osoby s HCH. Je to pro nás všechny. I zlatý olympijský sportovec nemůže přestat trénovat na další závod jen proto, že je momentálně nejlepší. Pokud zjistíme, že se nám naše dveře uzavřely, zkuste otevřít nové. Buďte proaktivní a vymyslete nové cíle, nové plány, nové koníčky a to kdekoliv, kdykoliv a za jakékoliv situace. Teď a tady.

Mějme své tělo rádi. Starejme se o něj a to proto, abychom tu mohli být co nejdéle pro druhé.

Na závěr bych ráda poděkovala všem, kteří se podílí na realizaci pohybových programů v rámci jarních a podzimních rekondicí společně s domácím cvičením prostřednictvím „Skype hovorů“. Poděkování patří všem fyzioterapeutkám, ergoterapeutkám, pohybovým lektorkám, dále muzikoterapeutkám, a především paní předsedkyni Zdeňce Vondráčkové. Děkuji za úžasnou práci, za inovativní nápady a za čas, který s námi trávíte.

Žij vyrovnaně – trochu se uč a trochu přemýšlej a každý den trochu maluj a kresli a tancuj a hraj si a pracuj (Robert Fulghum, 1986, Všechno, co opravdu potřebuju znát, jsem se naučil v mateřské školce).

Zotavujete se
po nemoci?

Dělá Vám problém
zvednout se
ze židle
či vyjít schody?

Cítíte se
slabí?



❄️ 🥄
VYCHLADIT
PROTŘEPAT
POMALU PÍT

🥄
2× DENNĚ
3 MĚSÍCE

ENSURE® PLUS ADVANCE

JEDINEČNÁ VÝŽIVA
S VYSOKÝM OBSAHEM PROTEINŮ,
VLÁKNINY A VITAMINU D.

Zeptejte se svého lékaře na možnost nutriční podpory.

Potravina pro zvláštní lékařské účely.

Kompletní vyvážená výživa speciálně připravená tak, aby splňovala požadavky na výživu starších dospělých jedinců.

Určeno k dietnímu postupu u dospělých s podvýživou nebo při ztrátě svalové hmoty, síly a funkčnosti.

Důležité upozornění: Ensure Plus Advance je doplňkový zdroj výživy. Používejte na základě doporučení lékaře nebo osoby kvalifikované v oblasti výživy lidí, farmacie nebo péče o matku a dítě. Není určeno pro děti, pokud tak nedoporučí lékař nebo osoba kvalifikovaná v oblasti výživy.

a
Abbott

SOCIÁLNÍ PROBLEMATIKA

NOVÉ INFORMAČNÍ PORTÁLY PRÁCE A SOCIÁLNÍCH VĚCÍ

www.mpsv.cz, červen 2019



Stránky portálu Ministerstva práce a sociálních věcí (MPSV) a integrovaného portálu MPSV dostaly od srpna novou podobu. Vizuální a funkční propojení informací reaguje na dlouhodobou společenskou poptávku po zjednodušení a zefektivnění byrokracie. Uživatelům portálu MPSV a integrovaného portálu MPSV tak nová podoba stránek vychází maximálně vstříc.

Hledání usnadní „Průvodce“ a inteligentní formuláře

Protože se jedná o nejzákladnější sociální pomoc občanům, je uživatelské prostředí co nejvíce zjednodušené pro orientaci a jednoduché používání zde funguje jednoduchý průvodce, který slouží k vyhledávání služeb veřejné správy na základě životní události týkající se práce, nezaměstnanosti, dávek, příspěvků apod.

Změny se ale týkají také třeba elektronických formulářů. Ti, kteří s nimi pracují, potěší nové funkce, které ulehčí jejich vyplňování. Přihlášeným uživatelům usnadní práci právě například automatické předvyplňování údajů, dynamické skrývání nebo odkrývání bloků na základě vyplněných údajů ve formuláři, a také možnost sdruženého odesílání formulářů. Kromě toho bude možné odeslat vyplněné formuláře přímo na úřad datovou schránkou nebo pomocí elektronického podpisu. Ten je možné nahrát i na elektronický občanský průkaz.

Nové stránky jsou v provozu od června

Pro veřejnost jsou nové stránky dostupné od 28. června 2019 na adresách web.mpsv.cz a web.uradprace.cz, stávající zůstanou na adresách www.mpsv.cz a portal.mpsv.cz. V srpnu 2019 došlo k souběhu původního a nového portálového řešení a uživatelé najdou veškeré důležité informace na adresách www.mpsv.cz a www.uradprace.cz.

ZDRAVOTNÍ POJIŠŤOVNY PŘÍSPĚJÍ PACIENTŮM NA POMŮCKY PŮL MILIARDY NAVÍC

www.mzcr.cz



Novela zákona o veřejném zdravotním pojištění, která vstoupila v účinnost 1. ledna 2019, přináší změny v úhradách zdravotnických pomůcek. Od 1. října začne nabíhat celá řada nových pomůcek, které nebyly doposud hrazené a pacienti tak výrazně ušetří. Zejména dětští pacienti, diabetici a hendikepovaní.

S cílem komplexně zefektivnit systém příspěvků na pomůcky a finanční prostředky směřovat v maximální míře ve prospěch pacientů s vážným onemocněním či zdravotním postižením, dochází u vybraných pomůcek, které byly maximálně ve výši stovek a měly tak minimální přínos pro pacienta, ke snížení či zrušení úhrady. Tyto peníze se nikam neztrácí, ale jdou na pomůcky pro pacienty, kteří je opravdu potřebují a kteří doposud dopláceli i desítky tisíc měsíčně. Pomůcek, u kterých bude úhrada vyšší, je mnohem více než těch, kde dochází k jejímu snížení. Dokazují to také výrazně rostoucí výdaje zdravotních pojišťoven. V příštím roce zaplatí pojišťovny za zdravotnické pomůcky pro pacienty o půl miliardy korun navíc.

Změna úhradové regulace zdravotnických prostředků vznikla na široké platformě všech zainteresovaných stran a za nadstandardní spolupráce odborné i laické veřejnosti. Její přípravy se účastnili zástupci zdravotních pojišťoven, České lékařské společnosti JEP, Národní rady osob se zdravotním postižením, Koalice pro zdraví, Pacientské rady, profesních komor (lékařská, stomatologická i lékárnická) a Státního ústavu pro kontrolu léčiv. Novela zákona prošla ke konci roku 2018 Parlamentem ČR zcela bez problémů a s jasnou politickou shodou.

Nově hrazené pomůcky

Od 1. října 2019 začne nabíhat celá řada nových položek, které nebyly doposud hrazené a pacienti tak nově ušetří.

- Náplastové inzulinové pumpy – 82 000 Kč/první rok a další tři roky úhrada 75 000 Kč.
- Glukometr s integrovaným bolusovým kalkulátorem a komunikací s chytrým zařízením – nárok 1 000 Kč / 6 let.
- Opravy prostředků ve vlastnictví pojištěnce (konkrétně vozíky) – dosud nebyly opravy ZP ve vlastnictví pojištěnce hrazeny, vozíky byly zapůjčovány pojišťovnami.
- Infuzní pumpy pro kontinuální intravenózní podávání léčiv (s veškerým příslušenstvím) – nově hrazena, 2 ks za 2 roky, hrazena ve výši 100 %.
- Úhrada binaurální sluchové korekce pro dospělé – sluchadla, 2 ks za 5 let, 6 087 Kč za kus.
- Zásobníky k infuzním pumpám pro kontinuální intravenózní podávání léčiv – 100 %.
- Infuzní jehly pro subkutánní aplikaci léčiv – 100 %.
- Infuzní linky k infuzním pumpám pro kontinuální intravenózní podávání léčiva – 100 %.
- Jehla injekční pro přípravu infuzního roztoku – 100 %.
- Stříkačka injekční dvoudílná 5 ml, 10 ml a 50 ml v indikaci plicní hypertenze – 100 %.

- Intravaginální tampóny pro inkontinentní pacienty – 100 %.
- Dilatany anální – 100 %.
- Krycí lepení se savou vrstvou a nepropustným povrchem pro pacienty se stomií – 100 %.

Pomůcky, u kterých se navyšuje úhrada nebo se navyšuje počet kusů (nárok pacienta)

U některých dalších pomůcek se od 1. prosince 2019 platby zvýší nebo se zvýší počet kusů, na které má pacient nárok.

- Zvyšuje se úhrada mechanického vozíku z 21 tisíc korun na 45 tisíc korun.
- Nově pak vozíčkáři mají možnost mít hrazený elektrický vozík na ven i mechanický na doma. Druhý vozík nebyl v předchozích letech hrazen vůbec, nově bude hrazen až do výše 20 tisíc korun.
- Další výhoda bude pro neslyšící pacienty, a to zejména děti. Těm bude úhrada pro sluchadlo na kostní vedení navýšena až na dvojnásobek, tedy na 10 500 korun za jedno sluchadlo.
- Sluchadla pro děti – navýšení částky za sluchadla – původně byla za sluchadla pro vzdušné vedení u dětí od 0 do 7 let úhrada maximálně 10 600 Kč za 2 ks, nyní by měla být úhrada 8 696 za 1 kus se stejným omezením na 2 ks na 5 let.
- Sluchadlo pro vzdušné vedení pro dospělé – nyní bylo hrazeno jen maximálně 5 100 Kč, nyní úhrada 7 000 Kč.
- Inhalátory – dříve hrazen kompresorový a ultrazvukový – 1 ks za 5 let, úhrada 100 % maximální hodnota 4 500 Kč. Nyní inhalátor nízko výkonný 1 ks za 5 let, úhrada 3 044 Kč za kus, pro pacienty s cystickou fibrózou inhalátory vysoce výkonné v hodnotě 6 000 Kč za kus do 2 let včetně a 21 217,40 Kč za kus od 3 let věku.
- Přístroje pro okamžitou monitoraci glukózy (přijímač, senzor) – nově zakotvena úhrada v zákoně.
- Přístroje pro kontinuální monitoraci glukózy (senzor, vysílač, přijímač) – nově zakotvena úhrada v zákoně.
- Nově v legislativě zakotvena úhrada řečových procesorů – nyní nárok pacienta na 1 ks / 10 let, nově dle novely zákona 1 ks / 7 let.
- Pasty, zásypy v kategorii ZP krycí – dosud byla 75 % úhrada.
- Hydrogelová krytí amorfní v kategorii ZP krycí – dosud byla 75 % úhrada.
- Alginátová krytí amorfní v kategorii ZP krycí – dosud byla 75 % úhrada.
- Filmové obvazy – spreje v kategorii ZP krycí – dosud byla 75 % úhrada.
- Čistící roztoky a gely aktivní v kategorii ZP krycí – dosud byla 75 % úhrada.
- Krytí obsahující hyaluronan, med v kategorii ZP krycí – dosud byla 75 % úhrada.
- Nanokrystalické stříbro – sprej v kategorii ZP krycí – dosud byla 75 % úhrada.
- Katétr sterilní potahovaný – v současné době se hradí 150 ks / měsíc a nově se bude hradit 210 ks / měsíc.
- Systém proplachový – v současné době se hradí 20 ks / 3 měsíce, dle novely se bude hradit 15 ks / měsíc.

- Jehly k inzulinovým perům – nyní se hradí 200 ks/rok, nově dle novely bude hrazeno 500 ks / rok.
- Infuzní sety s teflonovou jehlou – nyní nárok 120 ks/rok, nyní bude nárok navýšen na 130 ks / rok.
- Nyní je dle zákona hrazeno 75 % u veškerého příslušenství k přístrojům CPAP a Bi-PAP, nově 90 % (masky, hadice, zvlhčovače, filtry).
- Příslušenství k odsávačce – cévky odsávací – nyní hrazeno 150 ks / 1 rok, nově bude hrazeno 400 ks / 1 rok.
- Mechanický insuflátor/exsuflátor (kašlací asistent) – v současné době u VZP ČR hrazen dle zákona ze 75 %, nově zakotvena úhrada formou denního pronájmu 100 % úhrada.
- Elektropohony k mechanickým vozíkům – nyní je hrazeno ze 75 %, nyní úhrada navýšena na 90 %.

Pomůcky, u kterých se snižuje úhrada ve prospěch důležitějších pomůcek

U některých pomůcek se od 1. prosince 2019 snižuje úhrada.

- Prostředky pro inkontinentní pacienty – od prvního kusu doplatek 15 % u I. stupně.
- Prostředky pro inkontinentní pacienty – od prvního kusu doplatek 5 % u II. stupně.
- Glukometr pro stanovení glukózy – v současné době hradíme 1 000 Kč / 10 let a nově 500 Kč / 6 let.
- Diagnostické proužky pro stanovení glukózy z krve – nyní 8 Kč / ks, nově dle novely zákona 6 Kč / ks.
- Odsávačka elektrická, mechanická – nyní hrazeno 4 000 Kč / 1 ks, nově hrazeno 2 500 Kč / 1 ks.

Pomůcky, u kterých dochází ke zrušení úhrady

Změna nastává od 1. srpna 2019. Odstraněním některých historických pozůstatků systému dojde k uvolnění prostoru pro vstup celé řady dosud nehrazených moderních inovativních zdravotnických prostředků a především se umožní směřovat finanční prostředky ve prospěch pacientů s nejzávažnějšími onemocněními či zdravotním postižením.

- Brýlové obroučky pro pojištěnce nad 15 let věku, čočka brýlová plastová sférická nad 15 let, čočky sférické a torické pro pojištěnce nad 15 let věku, absorpční vrstvy na brýlové čočky nad 15 let (u vážných očních vad – nad 10 dioptrií – úhrada zůstává v plné výši).
- Předsednictvo ČLS JEP zveřejnilo podpůrné stanovisko ke změně v úhradách obrub dioptrických brýlí.
- Oprava epitézy.
- Paruky – původně byla úhrada ve výši 100 % maximálně 1 000 Kč, 1 ks za rok.
- Vložka ortopedická individuálně zhotovená – 100 Kč / pár / 1 rok – nyní už budou hrazeny pouze speciální vložky.
- Nebude hrazena úprava sériové obuvi (hradí se individuálně zhotovovaná ortopedická obuv).

- Přilba ochranná – 2 500 Kč / 1 ks / 2 roky.
- Dochází ke zrušení úhrady mechanického polohovacího lůžka – bude hrazeno pouze elektrické polohovací lůžko – je to spíše benefit pro pacienta a jeho obsluhu.
- Kotníkový díl a kolenní díl II. a III. kompresní třída – nyní úhrada 260 Kč / 2 ks (na doporučení odborné společnosti).
- Suspenzor – nyní hrazen 130 Kč za 2 ks / 1 rok.
- Osobní spirometr – dosud hrazen 300 Kč / 1 ks.
- Brýlový adaptér k závěsnému sluchadlu – nyní úhrada 90 Kč / 1 ks / 5 let.
- Hůl (nejedná se o hole pro nevidomé, ani berle – např. stařecké) – nově nejsou hrazeny vůbec, původně se přispívalo 1 ks za 3 roky, maximálně 130 Kč za kus.
- Baterie ke sluchadlu – nyní 80 Kč / 4 ks / 5 let.
- Křeslo klozetové, sedačky na vanu / do sprchy.

SOCIÁLNÍ ŠETŘENÍ PRO PŘIZNÁNÍ SOCIÁLNÍ DÁVKY

Mgr. Rostislav Ostrž



Individuální plánování, jak je známo, je součástí každé poskytované sociální služby. Je to proces, při kterém dochází k definování potřeb klienta a k nastavení společné spolupráce tak, aby mohla služba co nejlépe saturovat potřeby svých klientů. V mnoha případech se jedná o pouhou formalitu, která vede k naplnění zákonných požadavků. Dobrá sociální služba ovšem k této problematice přistupuje zodpovědně a společně s klientem a jeho rodinou. Obecně lze říci,

že dobře nastavené individuální plánování poukazuje na kvalitu sociální služby. Tato informace je důležitá nejenom pro klienty a zaměstnance v sociálních službách, ale také pro rodiny všech klientů, kteří se rozhodli svěřit péči o svého blízkého těmto institucím.

Co je individuální plánování a proč je důležité?

Jak je již zmíněno v úvodu, individuální plánování představuje jakousi „smlouvu“ mezi klientem a poskytovatelem sociálních služeb. V individuálním plánu klienta jsou shrnuté oblasti, ve kterých klient potřebuje pomoc. Cílem individuálního plánování je zajistit adekvátní a individuálně nastavenou péči každému jednotlivci s ohledem na jejich možnosti a schopnosti. Zde je důležité, aby sociální služby znaly techniky a metody k extrakci těchto informací. Lze využít biografický model, rozhovor s klientem nebo rodinou, pozorování, dotazník a podobně. Ideální je kombinace všech výše zmíněných technik.

Individuální plánování má garantovat to, že i v prostředí sociální služby, kde se ve směr poskytuje stejná služba mnoha klientům, se přihlíží na individuální potřeby všech jednotlivců, vždy za účasti klienta a s jeho svolením. Ve zkratce to znamená, že se služba přizpůsobuje klientům a ne naopak.

Kdo se účastní individuálního plánování?

V první řadě je důležité zakomponovat do procesu plánování samotného klienta. Plán musí stavět na jeho individuálně určených potřebách. Dále je vhodné dle povahy naplánovaných činností zakomponovat pracovníka v sociálních službách, sociálního pracovníka, vedoucího pracovníka, aktivizačního pracovníka, logopeda, nutričního doktora, zdravotníka a fyzioterapeuta, dobrovolníka nebo duchovního. Spousta sociálních služeb vynechává z tohoto procesu rodinu, která ovšem představuje jeden z nejdůležitějších článků.

Jaká jsou specifika individuálního plánování u lidí s HCH?

Složitost procesu individuálního plánování u lidí s HCH spočívá v příznacích onemocnění, které svojí charakteristikou komplikují nastavení péče. Může se jednat o problematiku komunikace, která je značně poškozená a tím pádem je obtížnější zjistit potřeby klienta. Dalším charakteristickým případem je apatie. Ta ve své podstatě brání klientovi, aby definoval své potřeby a svá přání. Klient tak přistupuje k péči laxně, je těžké navázat kontakt nebo důvěru, která je v procesu plánování péče nepostradatelná. Další překážka může být na straně personálu, který nezná potřeby člověka s touto diagnózou, její projevy a neumí vhodným způsobem komunikovat.

Specifickou problematiku může představovat i rodina samotného klienta, která se straní účasti na poskytování péče, nepředá personálu dostatečné informace o zvyklostech a potřebách klienta. Právě rodina klienta může značně přispět ke kvalitě poskytované péče a to tak, že předá personálu údaje o zvyklostech klienta, jeho zálibách, rituálech a podobně. Tyto informace pak mohou zlepšit péči, a co je nejdůležitější, navázat důvěrný vztah s klientem, který může v důsledku svého onemocnění trpět apatií nebo depresí. Zde ovšem účast rodiny na individuálním plánování nemusí končit. Naopak, dobrá sociální služba se snaží je zapojit do co možná nejvíce aktivit, na kterých jsou ochotni se podílet a se kterými klient souhlasí. Kvalita služby se mimo jiné projeví i na tom, jaký postoj má organizace k rodině klienta, jak se zajímá o jejich potřeby, do jaké míry si organizace uvědomuje dědičnost a závažnost onemocnění a to, jak to může působit na vztahy v rodině.

Jaká je role klíčového pracovníka v individuálním plánování?

Klíčový pracovník je pojem, který není legislativně ukotven. Nicméně je povinností každé služby přidělit klientovi v rámci nastavování individualizované péče pracovníka, který na daný proces dohlíží. Nejedná se, jak si mnozí myslí, o administrativní sílu, která zpracovává individuální plány. Klíčový pracovník je v ideálním případě takový pracovník, který je schopen naladit se na potřeby klienta. Dokáže si získat jeho důvěru a náklonnost. Tento vztah by měl být oboustranný a jeho smyslem je poskytnout klientovi důvěrníka, osobu, která zná jeho pocity, osobu, které se může svěřit i v otázkách jako jsou rodina, strach, vztahy a podobně.

Jaké jsou klíčové oblasti individuálně nastavené péče?

Hlavní zásadou individuálního plánování je nastavit péči tak, aby se klientovi pomohlo v oblastech, které již sám nezvládá, a zároveň, aby se vydefinovaly všechny oblasti péče a den-

ních činností, které je klient schopen udělat sám, popřípadě s jistou mírou podpory. Dobře nastavené individuální plánování obsahuje obě části. První část reaguje na potřebu řešení nepříznivé sociální situace, která je ošetřena právě využitím sociální služby. Ta druhá reaguje na úctu k člověku. Snaží se nevytvářet závislost na službě a pomáhá klienta motivovat v činnostech, které je schopen udělat sám. V tomto procesu je účast rodiny a její motivace velmi důležitá. Samozřejmě podíl činností, které je klient schopen provést samostatně, popřípadě s dopomocí, se bude vlivem onemocnění snižovat. To ovšem není důvod k tomu, abychom neumožnili člověku mít podíl na péči o sebe sama, byť by se jednalo o sebemenší účast.



Změny zákona o veřejném zdravotním pojištění

Novela je účinná od 1. 1. 2019. U dosud hrazených zdravotnických prostředků od 1. 12. 2019, u zdravotnických prostředků nově zařazených do úhrad nejdříve od 1. 10. 2019. U individuálně zhotovovaných zdravotnických prostředků (na zakázku) již od 1. 1. 2019. www.mzcr.cz



Memorandum o paliativní péči

Ministr zdravotnictví Adam Vojtěch dnes spolu s představiteli všech sedmi českých zdravotních pojišťoven a České společnosti paliativní medicíny ČLS JEP podepsal Memorandum o spolupráci na systematickém rozvoji paliativní péče v ČR. Memorandum má zajistit rozvoj paliativní péče tak, aby každému nevyлéčitelně nemocnému pacientovi byla dostupná kvalitní péče, která zmírňuje jeho fyzické utrpení, a to v nemocničním či domácím prostředí. www.mzcr.cz

Návrh na posílení důchodů pečujících osob

Komise pro spravedlivé důchody se na svém 6. jednání v pátek 6. září 2019 zabývala problematikou posílení důchodů pečujících osob. Zejména ženy, které během svého života pečovaly o své děti nebo nemocné a nemohoucí blízké, jsou za tuto péči v důchodu v podstatě trestány nižšími důchody. Cílem Ministerstva práce a sociálních věcí je přinést takovou změnu, která by ohodnotila zásluhy za péči již od prvního dne seniora v důchodu. www.mpsv.cz

Testování elektronické neschopenky

Projekt elektronické neschopenky („eNeschopenky“) úspěšně postoupil do další fáze příprav. Jeho účinnost bude od 1. 1. 2020. K tomuto datu zahájí Česká správa sociálního zabezpečení (ČSSZ) ostrý provoz kompletního a plně funkčního systému eNeschopenky. Do té doby je nutné podniknout ještě celou řadu nezbytných kroků, aby celý systém fungoval bezchybně. www.mpsv.cz



Zrušení karenční doby

Karenční doba je od 1. 7. definitivně zrušena. Nově budou propláceny i první 3 dny dočasného pracovní neschopnosti (DPN). Zaměstnanci tak nebudou muset přecházet nemoc nebo si plynout dovolenou, aby se mohli uzdravit. Vláda tak splnila jeden z klíčových bodů svého programového prohlášení.

www.helpnet.cz

Průměrná měsíční hrubá mzda stoupla

V 1. čtvrtletí letošního roku vzrostla průměrná hrubá měsíční mzda meziročně o 7,4 % na 32 466 korun. S ohledem na růst cen se jedná o reálné zvýšení o 4,6 %. Zásadní podíl na zaznamenaném růstu má rekordní navýšení minimální mzdy o 1150 korun na 13 350 korun a platů v odvětvích s rozhodující rolí státu.

www.nrzp.cz

Poradenství pro pečující zdarma

Organizace Alfa HS nabízí psychologickou a poradenskou podporu neformálním dlouhodobě pečujícím osobám. Jedná se hlavně o individuální poradenství zaměřené na zkvalitnění rodinných vztahů, podporu komunikace v rodině, prevenci syndromu vyhoření, podporu nastavení sdílené péče atd. Více na www.alfahs.cz.



Zvýšení důchodů

Poslanci v červenci ve třetím čtení schválili návrh zákona o důchodovém pojištění, který předložila ministryně práce a sociálních věcí Jana Maláčová (ČSSD). Návrh relativně více pomůže seniorům s nižšími důchody. V průměru si důchodci polepší o 900 Kč na 14 200 Kč. Minimálně o 750 Kč si polepší 9 z 10 důchodců a jejich měsíční důchod tak dosáhne alespoň 10 750 Kč.

www.nrzp.cz



Do projektu Obědy do škol jsou zapojeny všechny kraje

Do výzvy „Potravinová pomoc dětem ve vážné sociální nouzi V“ se přihlášily všechny kraje ČR. Nyní probíhá hodnocení žádostí a ověřování cílové skupiny Úřadem práce. Zákonní zástupci dětí ve věku 3–15 let, kteří pobírají dávky v hmotné nouzi, mohou své děti zapojit do projektu na kontaktních pracovištích Úřadu práce do konce června.

www.mpsv.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 apomorphinu, lokální podávání botulotoxinu včetně aplikace pod kontrolou EMG, hodnocení účinku nových farmak), indikuje funkční neurochirurgické výkony (termoléze, léze gama-nožem, implantace mozkových stimulátorů) a indikuje specializovanou rehabilitaci a fyzioterapii.

Kontakt:

Centrum extrapyramidových onemocnění Neurologické kliniky 1. LF UK a VFN v Praze
Kateřinská 30, 128 21 Praha 2

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

www.neuro.lf1.cuni.cz

PORADNA PRO EXTRAPYRAMIDOVÁ ONEMOCNĚNÍ V PARDUBICÍCH

MUDr. Václav Dostál



Poradna pro extrapyramidová onemocnění a kognitivní deficit neurologické kliniky Pardubické nemocnice byla otevřena v roce 2000 jako pracoviště, které se bude primárně starat o pacienty s Parkinsonovou chorobou a Alzheimerovou demencí. Ti jsou také nejvíce zastoupeni mezi pacienty, které v poradně sledujeme a léčíme.

Ovšem postupem času, tak jak se poradna rozrůstala a rozšiřovala pole působnosti, jsme převzali do péče nemocné i s jinými neurodegenerativními onemocněními, jako je multisystémová atrofie, různé jiné formy demence a také řadu pacientů s Huntingtonovou chorobou.

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

Z výše uvedeného vyplývá, že máme tedy možnost se o pacienty s Huntingtonovou chorobou starat komplexně a co nejvíce usnadnit problémy a strádání jak jich samých, tak jejich rodinných příslušníků. Provádíme diagnostiku choroby – jsme tedy schopni zajistit zobrazovací vyšetření (magnetickou rezonanci mozku), laboratorní odběr (včetně odeslání vzorku na genetické vyšetření do Prahy), neuropsychologické vyšetření k určení poruch paměti, samozřejmě neurologické vyšetření a další potřebná 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 stádiích nemoci se snažíme v součinnosti se sociálními sestrami nemocnice najít vhodné sociální zázemí (domov důchodců, penzion apod.). Provádíme i posudkovou činnost pro určování pracovní neschopnosti apod.

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

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

Kontakt:

Nemocnice Pardubického kraje, a.s. – Neurologická klinika, Poradna
pro extrapyramidové onemocnění a kognitivní deficity
Kyjevská 44, 532 03 Pardubice
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

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-alzheimerové demence, Friedreichovu nemoc a jiné spinocerebellární atrofie, amyotrofickou laterální sklerózu a další onemocnění projevující se omezením volného 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 diagnosti-

ku 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
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. váledlo, 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/sluzby/seniorpenzion-fit

KRÁLOVÉHRADECKÝ KRAJ

Diakonie ČCE – středisko BETANIE – evangelický domov 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 dvou-lůžkových 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. Jan Vevera, Ph.D., tel.: 224 965 359, e-mail: janvevera@centrum.cz

ÚSTAV BIOLOGIE A LÉKAŘSKÉ GENETIKY

Genetické konzultace, DAK, Ke Karlovu 2, 128 02 Praha 2

tel.: 224 967 171, 224 967 175 (v pracovní dny 13:00 – 15:00), e-mail: genetika@vfn.cz

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. Andrea Gregorová, tel.: 597 372 106, e-mail: andrea.gregorova@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 deficity

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

PGD kliniky

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

MUDr. 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 REPRROMEDA s.r.o., Studentská 812/6, 625 00 Brno, www.repromeda.cz

Mgr. Miroslav Horňák, Ph.D., molekulární genetik, mobil: 776 850 577, e-mail: mhornak@repromeda.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

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 Elseberg 45/1, 89081 ULM, Germany, tel.: (+49) 731 500 63101,

fax: (+49) 731 500 63082, www.euro-hd.net, e-mail: info@euro-hd.net

Koordinátor pro EHDN v ČR

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 Assotiation (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 chorobą Huntingtona w Polsce**,

www.huntington.pl

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 Ostríž, DiS., Obránců míru 142/25, 533 12 Chvaletice,
mobil: 776 364 690, e-mail: rusty1@centrum.cz

Poradenství v oblasti ergoterapie

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

Poradenství v oblasti pohybových aktivit

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.

Pečuj doma, www.pecujdoma.cz

Poradna pro pomoc s domácí péčí nejen o seniory. Na webu najdete praktické návody a videa k pečování, literaturu ke vzdělávání, právní předpisy, poradenství a informace, které vám péči usnadní.

Alfa HS, www.alfahs.cz

Psychoterapeutická a poradenská podpora neformálním dlouhodobě pečujícím osobám. Jedná se hlavně o individuální poradenství zaměřené na zkvalitnění rodinných vztahů, podporu komunikace v rodině, prevenci syndromu vyhoření, podporu nastavení sdílené péče atd.

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
Pernerova 168, 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	1
Někdy nemůžeme stihnout dokončit vše.....	1
ČLÁNKY	5
Klinická zkouška první genové terapie HCH.....	5
Genetických vyšetření HCH ubývá	9
Nový způsob odhadu věku nástupu HCH.....	11
Obsedantně kompulzivní a ulpívavé chování je u HCH obvyklé	12
Průběh HCH má dva různé profily symptomů.....	14
Čas (pro) velké naděje	16
INFORMACE A OZNÁMENÍ	19
Domácí pohybová cvičení.....	19
Domácí ergoterapeutická cvičení.....	20
PŘÍBĚHY A VZPOMÍNKY	25
První terapeutický pobyt pro pacienty.....	25
Jak studie umlčování genů změnilý můj názor na HCH	28
Naděje pro rodiny ve stínu HCH, konečně	30
ZDRAVOTNÍ PROBLEMATIKA	33
Nemůžete sehnat lékaře? Stěžovat si má smysl.....	33
Reforma péče o duševní zdraví potřebuje vládní strategii.....	34
Principy a přínosy ergoterapie.....	35
Proč a jak bychom se měli o své tělo starat	36
SOCIÁLNÍ PROBLEMATIKA	39
Nové informační portály práce a sociálních věcí.....	39
Zdravotní pojišťovny přispějí pacientům na pomůcky půl miliardy navíc	40
Sociální šetření pro přiznání sociální dávky.....	43
Centrum extrapyramidových onemocnění Neurologické kliniky 1. LF UK a VFN	47
MOŽNOSTI LÉČBY HCH V ČR	47
Poradna pro extrapyramidová onemocnění v Pardubicích.....	48
Fakultní nemocnice Ostrava.....	49
Fakultní nemocnice Olomouc	50
MOŽNOSTI GENETICKÉHO TESTOVÁNÍ V ČR	53
Další možnosti genetického testování	54

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

Pernerova 168, 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. 54 – 2019

Počet výtisků: 750 ks

Redakční rada: PharmDr. Zdeňka Vondráčková, Zuzana Maurová,

Ing. Martina Musilová, Iva Vestfálová

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

Tisk: TASK s.r.o., distribuce: Squadro s.r.o.

ISSN1803-4500



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.