

ARCHA



ZPRAVODAJ

Společnosti pro pomoc
při Huntingtonově chorobě

č. 58/2021



Znak SPHCH

Stylizovaný
květ

hvězdníku je
mezinárodním
symbolem
společností pro
HCH. Růžový květ
ve tvaru lidské

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



Motto

„Všechny klinické studie jsou
přínosné, a pokud občas
skončíme ve slepé uličce,
aspoň víme, kudy se vydat
na dalším rozcestí.“

Sarah Tabrizi

„Můžeš mít HCH, ale přesto
z toho lze vytěžit maximum,
nezabránilo mi to v práci, ani
mít zdravou rodinu. Musíme
bojovat.“

Amy Aungst

SPOLEČNĚ ZVLÁDÁME I TY NEJVĚTŠÍ PŘEKÁŽKY A BOJUJEME DÁL

Ing. Martina Musilová



Vážení a milí členové SPHCH,
tentokrát padl úkol napsat úvodní
slovo k letošní první Arše na mě,
tak snad se mi podaří vše shrnout
co nejpozitivněji. Pro většinu z nás
byl loňský rok náročný a plný stresu,
strachu a občas i zklamání. Přesto se

nám podařilo realizovat mnoho projektů, které byly jistě
přínosné jak pro pacienty a rodiny zatížené Huntingto-
novu chorobou, tak i pro všechny ostatní, kteří s touto
diagnózou pravidelně „pracují“.

Kvůli vládním omezením jsme v loňském roce bohu-
žel zvládli pouze jarní Rekodničně-edukační víkendový
pobyt, ale myslí, že i když to bylo hodně o improvizaci,
dlouho jsme nevěděli, zda pobyt vůbec bude, tak byli
všichni spokojení, a hlavně lékaři a terapeuti odved-
li skvělou práci. V neposlední řadě musím poděkovat
i všem naší pomocnicím, bez kterých bychom organizaci
nezvládli. Bohužel podzimní pobyt už realizovat neby-
lo možné kvůli vládním omezením a protiepidemickým
opatřením. Snad už se to v budoucnu nebude opakovat.

Letos byl také velice úspěšný „jarní“ Rekondičně-
edukační pobyt v Pardubicích, který jsme realizovali až
v červnu, a opět jsme museli trochu improvizovat. Přesto
jsem přesvědčená, že byli všichni spokojení a těšíme se
na podzimní setkání v Prostějově.

Letos v létě se nám podařilo uspořádat už třetí ročník
Terapeutického pobytu pro pacienty s Huntingtonovou
chorobou, který se opět velice vydařil. Zájem a nadšení
bylo obrovské jak u pacientů, tak u terapeutek a studentek,
všichni byly naprosto skvělí a maximálně se snažili. Celý
pobyt byl plný přátelství, pomoci, ochoty a spolupráce. Pa-
cienti odjížděli plni energie a dobré nálady. Doufáme, že
jim to nadšení vydrží co nejdéle. Také bych opět chtěla ve-
lice poděkovat Ireně a jejím studentkám, Verče a Bety, er-
goterapeutkám Helče a Kristýně, muzikoterapeutce Soně
a naší skvělé Janičce, která se vším pomáhala. Už se všichni
moc těšíme na příští rok a já se budu opravdu snažit, aby-
chom v budoucnu mohli pobyt realizovat 2x do roka.

Také jsme se v loňském roce přesvědčili, že zvládneme práci i v online prostoru, dokonce jsme to uměli ještě před „covidem“. Myslím naše domácí online cvičení po skype. Moc děkuji všem terapeutkám a terapeutům, kteří věnovali své dovednosti a čas, a také děkuji všem pacientům, že s námi cvičili. Zvládali jsme i pravidelně aktualizovat naše webové stránky www.huntington.cz a facebookový profil, i když tady máme ještě stále hodně prostoru pro zlepšení... :-)

V online prostoru se také loni konalo mnoho informačních nebo vzdělávacích aktivit, mnoho kongresů a konferencí, kterých jsme se mohli jednodušeji zúčastnit a získat mnoho nových zajímavých informací. Asi nejdůležitější byl online kongres EHDN a EHA, kde byly publikovány nejzajímavější novinky z výzkumu. Díky online formě se mohlo účastnit mnohem více pacientů a rodin z ČR, což je výborné. Ve „volnějších“ částech loňského roku jsme se účastnili i několika konferencí či kongresů osobně – např. kongresu Neurologie pro praxi nebo Konference o výživě od organizace SKVIMP. Za možnost účasti velice děkujeme.

Sice trochu opožděně, ale přece jsme loni zvládli vydat i obě čísla Zpravodaje Archa, tentokrát byly vybírány hlavně články z celosvětového výzkumu, a také jsme publikovali hodně příběhů – nejen našich pacientů a rodin, ale i ze zahraničí. Věříme, že zpravodaje přinesly mnoho zajímavého čtení a také hodně naděje a síly k boji s touto diagnózou.

Úspěch celoroční práce SPHCH by nebyl možný bez pomoci jak dobrovolníků, tak i lékařů, terapeutek či vědců. Ještě jednou upřímně a z celého srdce nejen za SPHCH, ale hlavně za všechny rodiny, děkuji všem za odvedenou práci a také všem dárcům a sponzorům za finanční podporu.

Přejeme vám všem spoustu pohody, klidu, sil a naděje a těšíme se na další spolupráci a všechna společná setkání.

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



ČLÁNKY

KONFERENCE O TERAPEUTICKÉ LÉČBĚ HCH 2021

www.hdbuzz.net, duben 2021, dr. Rachel Harding, dr. Leora Fox a dr. Jeff Carroll, překlad M. Musilová



Na konci dubna se konala třídní online konference CHDI Foundation. Vystoupili zde přední vědci, kteří se zabývají výzkumem HCH a hledáním možné léčby. Přinášíme vám souhrn informací, některé pozitivní, některé bohužel negativní. Přesto věříme, že i špatný výsledek je velice důležitý, protože nám přináší velice důležité informace o HCH.

Den první

Ráno prvního dne konference CHDI Therapeutics Conference 2021 bylo zaměřeno na aktualizace klinických studií, zatímco odpoledne byly představeny genetické modifikátory HCH, a jak by mohly být využity k oddálení nástupu příznaků HCH.

Nejprve jsme slyšeli několik důležitých informací od Wave a Roche. Nedávno obě společnosti zveřejnily informace o pozastavení svých studií, což nebyly vůbec příjemné zprávy.

Aktualizace z Wave Life Sciences



Vissia Viglietta nejprve prezentovala informace od Wave Life Sciences. Bohužel obě studie PRECISION HD1 a 2 měly neuspokojivé výsledky. Doposud zpracované výsledky těchto studií ukázaly špatné a nekonzistentní snížení množství huntingtinu, a proto společnost Wave rozhodla, že v nich nadále nebude pokračovat.

Viglietta nyní představuje novou molekulu od Wave, nazvanou WVE-003. Funguje na podobném principu jako předchozí dvě, tedy zaměřením pouze na mutovanou formu bílkoviny huntingtin, ale je mírně upravená. V laboratorních podmínkách a na malých zvířecích modelech je pozorováno snížení hladiny mutované bílkoviny huntingtin. Nadcházející studie fáze 1b / 2a má otestovat bezpečnost WVE-003 u pacientů a zkoumat, jaká dávka by mohla být pro tento nový lék nejlepší.

Společnost Wave je i nadále odhodlána hledat léky na HCH.

Podrobnější informace naleznete ve vydání dále, kdy je studii věnován samostatný článek.

Aktualizace od Roche



Poté hovořil Scott Schobel z Roche, aby nám poskytl aktuální informace o III. fázi studie GENERATION-HD1, lék tominersen. Dávkování ve studii bylo zastaveno již dříve, ale doposud bylo poskytnuto velmi málo informací. Vzhledem k obrovskému množství získaných dat bude hodnocení ještě nějakou dobu pokračovat.

Bohužel pacienti, kteří dostávali tominersen, nevykazovali žádné zpomalení ani zlepšení příznaků ve srovnání s těmi, kteří užívali placebo. Stručně řečeno, tominersen je bezpečný a dobře snášen, ale nepomohl zpomalit ani zastavit příznaky HCH.

Schobel zdůraznil, že Roche se zavázala i nadále vyvíjet léčbu HCH, že plánuje podrobně analyzovat zbývajících data a co nejdříve je sdílet s komunitou.

[Podrobnější informace naleznete ve vydání dále, kdy je studii věnován samostatný článek.](#)

Genom HCH: modifikátory a mechanismy

Odpolední část byla zaměřena na genetické modifikátory HCH a co nám mohou říct o biologii HCH. Genetické modifikátory jsou malé odchylky v kódu DNA, které mohou být příčinou dřívějšího nástupu příznaků HCH a mohou vysvětlovat, proč lidé se stejným počtem CAG mohou mít zcela rozdílný věk nástupu nemoci. Mnoho dosud identifikovaných genetických modifikátorů jsou geny, které se účastní procesu zvaného „oprava poškození DNA“, o kterém se také předpokládá, že ovlivňuje expanzi opakovaní CAG, což je proces zvaný somatická nestabilita.

Identifikace nových genetických modifikátorů ve velkých studiích na lidech

James Gusella zahájil relaci přednáškou o přínosech probíhajících genetických studií, které nám pomáhají porozumět a léčit HCH. Připomněl, že ačkoli delší CAG obecně vedou k dřívějšímu věku nástupu příznaků, existuje mnoho rozdílů a jeho výzkum si klade za cíl pochopit proč. Zdůraznil, že genetické modifikace, které jsou příčinou oddálení nástupu nemoci, lze teoreticky považovat za možnou léčbu HCH – nyní musíme zjistit, jak tyto poznatky využít v hledání možné léčby.

Některé z důležitých modifikátorů nástupu příznaků jsou geny jako FAN1, které hrají důležitou roli v tom, jak je naše DNA udržována a opravována, pokud je poškozena. Probíhají asociační studie celého genomu, které pomáhají identifikovat tyto modifikátory, a vědci jako Gusella používají různé statistické nástroje pro zpracování dat k lepšímu pochopení jejich důležitosti. Samostatné modifikátory pravděpodobně ovlivňují různé typy příznaků v různých stadiích onemocnění. Těchto studií se účastnili tisíce pacientů s HCH.

Rozhodující genetické modifikátory HCH: mechanismus porozumění

Vanessa Wheeler přednesla další prezentaci, která se zaměřila na to, jak jsou vyhodnocovány údaje o genetických modifikátorech HCH. Wheeler si klade za cíl otestovat účinky genetických modifikátorů u myši, konkrétně genů, které ovlivňují expanzi CAG opakovaní v mozku a v těle v průběhu času. Vznikl tak nový model popisující „fungo-

vání“ HCH podle počtu opakování CAG a množství a „toxicity“ mutované bílkoviny huntington v organismu.

Den druhý

Dopolední vystoupení bylo zaměřeno na slibné možnosti léků HCH, které jsou v preklinických studiích, a odpolední prezentace byly zaměřeny na různé biomarkery Huntingtonovy choroby.

Nejnovější možné léky na HCH

Kromě všech klinických studií, které v současné době probíhají u Huntingtonovy choroby, stále existuje řada výzkumníků, kteří hledají a vyvíjejí nové a inovativní způsoby léčby HCH. Tato konference přinesla některé z těchto slibných přístupů.

Jak čistit organismus od toxické bílkoviny huntingtin

Peter Hamley ze společnosti Samsara Therapeutics hovořil o malých molekulách na podporu autofagie, což je proces likvidace „odpadků“ v buňkách. Pomocí autofagie lze odstranit již nepotřebné látky v buňkách (i v buňkách mozku) a také lze zlikvidovat i toxické proteiny, jako je mutovaný huntingtin. Hledání léků pro odstraňování huntingtinu je dalším možným principem ochrany mozkových buněk. Schopnost autofagie v buňkách se s věkem pravděpodobně snižuje a možnost zachování či podpoření této funkce by mělo mít vliv na oddálení nástupu HCH, možná i její zastavení.



Společnost Samsara používá screeningový proces k nalezení molekul podporujících autofagii, a poté testují, zda lze tyto molekuly použít pro odstraňování toxických proteinů z buněk. Pomocí své screeningové platformy Samsara identifikovala několik takovýchto velice zajímavých sloučenin, které mohou zvýšit autofagii v buňkách u myši a vypadají slibně i při použití u jiných neurodegenerativních nemocí, jako je například Alzheimerova choroba.

Hamley doufá, že by tato slibná molekula mohla postoupit do další fáze klinického testování v roce 2022.

Malé molekuly, které snižují mutovaný huntingtin

Beth Hoffman ze společnosti Origami Therapeutics, (příhodně pojmenované) společností zaměřené na správné a nesprávné složení proteinů. Kvůli zvýšenému počtu opakování CAG v genu je mutovaný huntingtin složený v nesprávném tvaru, což by mohlo být důvodem jeho toxicity – při rozpadu proteinu nedojde k úplné likvidaci, ale zůstávají různé jiné části/kousky proteinu, na rozdíl od běžného proteinu huntingtin. Origami Therapeutics vyvíjí malé molekuly, které buď pomohou buňce mutovaný protein zcela zlikvidovat, nebo upraví jeho tvar a stabilizují 3D strukturu, aby byla méně škodlivá.

Proces screeningu Origami měří množství mutovaného proteinu huntingtinu a škodlivé účinky. Kromě nalezení nejvhodnější molekuly je také důležité určit nejlepší množství dávky a nejvhodnější čas podání. Některé ze sloučenin pravděpodobně sni-



žují mutovaný huntingtin v buňkách, zatímco jiné by mohly stabilizovat jeho strukturu, aby byl méně škodlivý. Celkově lze říct, že strategií společnosti Origami je určit, které sloučeniny jsou nejužitečnější, a poté pracovat zpět, aby přesně pochopili, jak působí na bílkovinu huntingtin.

Implantace kmenových buněk

Dalším řečníkem byl Steve Goldman, který zkoumá možnosti léčby HCH pomocí obnovy poškozených podpůrných mozkových buněk (glia/gliové buňky – podpůrná tkáň, která společně s neurony tvoří nervový systém). U HCH jsou nejvíce zasaženy neurony, ale současný výzkum zjistil, že poškozeny jsou i buňky gliové.

Goldmanovy výzkumy zkoumají, zda by degradace gliových buněk mohla být příčinou i některých příznaků HCH. V současné době probíhá výzkum na myších, kdy se vědci snaží pochopit princip fungování gliových buněk a jejich souvislost s projevem HCH. Dosavadní výsledky svědčí o určité spojitosti – poškození gliových buněk = určité projevy HCH a změny na mozku.

Kromě studie na myších probíhá sledování i na mozkových buňkách in vitro („v misce“). Dosavadní výsledky svědčí o negativním vlivu přítomnosti poškozených gliových buněk (vlivem HCH) na okolní buněčné struktury. Jeden specifický typ glia, nazývaný astrocyty, vykazuje změny ve tvaru a funkci, když je přítomna mutace HCH.

Goldmanův výzkumný tým se zajímal o to, zda by implantace zdravých gliových buněk do mozku myši s HCH mohla zlepšit projevy nemoci. Výsledkem experimentu bylo určité zlepšení behaviorálních příznaků a delší život myši.

Velice smělý plán je příprava a realizace klinické studie, pro kterou je ale potřeba najít/vytvořit speciální gliovou buňku (kmenovou buňku), což vyžaduje obrovské množství výzkumné práce. Sice zatím ani není jasné, jak by takováto studie vypadala, ale jistě je to velice zajímavá strategie.

Od spinální svalové atrofie po léčbu HCH

Poslední dopolední prezentaci měl Rajeev Sivasankaran ze společnosti Novartis. Mluvil o branaplamu, léku na snížení hladiny bílkoviny huntingtin.

Zájem společnosti Novartis o HCH začal u jiného neurodegenerativního onemocnění, spinální svalové atrofie (SMA), která u dětí způsobuje těžkou svalovou ochablost. Stejně jako HCH je SMA dědičné onemocnění, ale na jiném principu – u SMA vůbec nedochází k produkci určité potřebné bílkoviny. K léčbě SMA vyvinul Novartis lék branaplam, který „zapíná“ tzv. spící geny. Podle těchto genů je pak tvořena bílkovina, které nahrazuje funkci té chybějící bílkoviny. Branaplam byl testován na lidských pacientech a celkově fungoval dobře. Studie stále probíhá, ale zatím to pro děti se SMA vypadá dobře.



Co to má společného s HCH?

Branaplam funguje tak, že mění mRNA, přepis DNA sloužící k výrobě dané bílkoviny. Ukázalo se, že způsob, jakým lék působí na aktivaci „spícího“ genu, by mohl fungovat pro omezení tvorby huntingtinu.

Účinek léku byl zatím potvrzen na myším modelu HCH, kde došlo k měřitelnému poklesu hladiny huntingtinu. Po ukončení léčby hladina bílkoviny opět stoupla.

Jelikož byl branaplam samozřejmě testován na dětech se SMA (v rámci studie léku na SMA), byl u nich zjištěn pokles hladiny huntingtinu asi o třetinu, poté zůstaly hladiny nízké. Novartis je v pokročilé fázi plánování klinické zkoušky branaplamu u HCH. Další informace o studii budou zveřejněny „v nadcházejících týdnech“ a „v létě“.

Biomarkery pro sledování HCH

Odpoledne vystoupili vědci pracující na biomarkerech HCH, díky nimž mohou sledovat postup nemoci a účinnost léčby (snižování huntingtinu v organismu).

Detekce huntingtinu pomocí zobrazovacích metod

Daniele Bertoglio představil neinvazivní zobrazovací metodu, která detekuje hladiny proteinů huntingtinu v mozku pacientů. V současné době můžeme nepřímě měřit hladiny huntingtinu v mozku pouze odběrem mozkomíšního moku (CSF). Bertogliův tým pracuje na strategii využívající chemické stopové látky, které se v mozku drží proteinu huntingtinu. Tyto látky jsou mírně radioaktivní, a proto je lze zobrazit skenováním pozitronovou emisní tomografií (PET). PET skenery jsou v diagnostické medicíně běžně používány. K měření hladin huntingtinu pomocí PET skeneru se používá zobrazovací

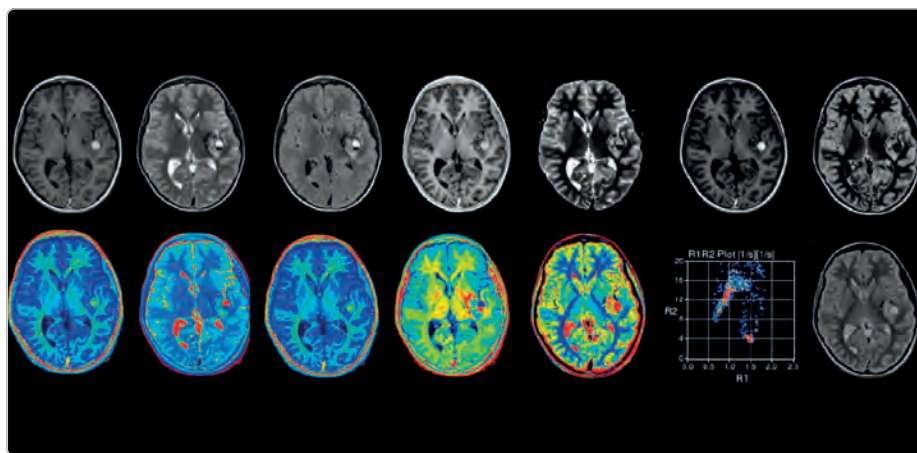


látka, „sledovač“, přímo určená pro proteiny huntingtin. Tento sledovač huntingtinu byl zatím vyzkoušen u myši, které byly ve studii snižování huntingtinu. Detekce hladiny huntingtinu velice dobře funguje jak v určité omezené oblasti, tak v širším měřítku v závislosti na dané zobrazovací technice.

Bertoglio také zmínil, že jeho tým testoval tento nový indikátor v darované mozkové tkáni od pacientů s HCH, kde byla funkčnost sledovače potvrzena. To naznačuje, že tento princip zobrazovací metody může fungovat i v mozku žijících pacientů s HCH.

Testování zobrazovacích látek huntingtinu u lidí

Andrew Wood dále hovořil o některých zobrazovacích látkách, které nám mohou pomoci měřit, jak se v mozku hromadí mutovaný protein huntingtin. Jeho skupina provádí studii iMagemHTT, což je klinická studie sledovače dr. Bertoglia (předchozí text). Z odběrů krve a zobrazováním PET/MRI sledují, jak zobrazovací látka funguje a jak je dále tělem zpracovávána. Dle získaných výsledků byla ze dvou různých sledovacích látek vybrána ta nejlepší a nejbezpečnější. Zatím vše vypadá dobře a do bezpečnostní studie budou i nadále přibírat další účastníky.



Studie bude probíhat v průběhu příštího roku, kdy účastníkům s HCH i bez HCH bude aplikována zobrazovací látka a podstoupí PET/MRI a odběr krve. Pokud bude studie úspěšná, mohla by být sledovací látka v budoucnu používána ve studiích k měření snižování huntingtinu v mozku. Woodova skupina ve spolupráci s CHDI testuje vlastnosti několika dalších sledovacích látek, které by také mohly být použity pro detekci proteinu huntingtin.

Vzhledem k tomu, že hladiny huntingtinu v mozkomíšní tekutině nemusí být stejné jako hladiny huntingtinu v mozku, má princip sledovací látky obrovský potenciál jako užitečný nástroj pro sledování progresu HCH nebo účinnosti terapií. Wood doufá, že klinická studie by mohla začít někdy v roce 2022.

Hodnocení biomarkerů HCH u primátů

Jodi McBride hovořila dále o svém výzkumu studia biomarkerů na modelech HCH u primátů. Většina studií týkajících se HCH u primátů pracuje se zdravými opicemi a hledá, jak mohou být léky dodávány do velkého mozku (překonání hemoencefalické ochranné bariéry mozku). McBride vyvinula nový model HCH u opic, ve kterém virus dodává gen HCH do mozku, což vede k hromadění mutovaného huntingtinu. Tyto opice mají problémy s pracovní pamětí, s pohybovými úkoly a vykazují určité změny na mozku, podobně jako u lidské HCH.

Tým McBride nadále zkoumá zobrazovací a vizualizační metody, včetně těch, které popsali Bertoglio a Wood, aby potvrdili, že tyto HCH opice budou užitečným modelem pro studium biomarkerů HCH.

Inovace v zobrazování mozku

Derek Jones dále hovořil o nových technologiích magnetické rezonance (MRI) – neinvazivní zobrazování mozku, které by bylo možné uzpůsobit ke sledování progresu HCH a různých biomarkerů onemocnění. V minulosti byly pomocí MRI pozorovány změny struktury mozku u pacientů s HCH, které nám pomohly HCH lépe pochopit.



Jones však zdůrazňuje, že provádět kvalitní měření a interpretovat výsledky je velmi náročné. Spousta různých změn v mozku může vypadat stejně, ale být různě popsána. Mnohem větší a výkonnější přístroje pro MRI pomohou zobrazit mnohem více rozdílů a upřesnit tak hodnocení nálezu. Tyto nové stroje nám také umožňují vidět části mozku, které byly dříve obtížně zobrazitelné, ale jsou důležité pro onemocnění - jako například striatum, které je důležitou oblastí mozku s HCH.

Jonesova laboratoř také navrhuje nové způsoby, jak provádět experimenty pro zobrazování mozku, aby lékaři a kliničtí lékaři mohli získat co nejvíce informací ze studií MRI při pohledu na všechny možné podrobnosti struktury mozku. Pomocí těchto špičkových technik je Jonesova laboratoř schopna vidět velmi jemné rozdíly ve struktuře mozku i u lidí s HCH, kteří ještě nevykazují příznaky.

Jones také zmínil studii HDClarity, která standardizuje principy a postupy odběru vzorků mozkomíšního moku od pacientů s HCH po celém světě. Stejné principy sbírání a zpracování vzorků/dat jsou použity ve studii ImageClarity, která se zabývá právě zobrazovacími technologiemi.

Hledání nových biomarkerů v mozkomíšním moku

Niels Skotte představil výzkum sledující hladiny různých proteinů v mozkomíšním moku a krvi lidí s HCH. Skotte hledá nové biomarkery, které by u pacientů sledovaly progresi HCH.



S použitím malého množství krve nebo mozkomíšního moku jsou Skotte a kolegové schopni identifikovat, které proteiny se nacházejí ve velmi různých stádiích onemocnění. Skotte a kolegové zjistili významné změny bílkovin, když porovnali kontrolní vzorky pacientů s HCH a osob s genetickou mutací, ale zatím bez projevů.

Jako příklad uvádí Skotte protein NfL, jehož hladiny se s postupem nemoci zvyšují. Tento protein se již používá jako biomarker v některých klinických studiích HCH. Další protein, který Skotte představil, se nazývá PENK a s postupem nemoci naopak klesá. Skotte a kolegové pokračují v hodnocení těchto nových potenciálních biomarkerů.

Den třetí

Závěrečný den konference přinesl nejnovější zprávy o dalších klinických studiích Huntingtonovy choroby.

Nové definice fází nemoci HCH

První diskuse dne byla od Sarah Tabrizi a Jeffa Longa, kteří představili HD Integrated Staging System (HD-ISS), jehož cílem je předefinovat různé fáze HCH tak, aby zahrnovaly všechny složitosti a variabilitu postupu onemocnění.

Nový systém je výsledkem spousty tvrdé práce konsorcia HD Regulatory Science, globální sítě akademiků, vědců z oboru a odborníků na regulaci léčivých látek. HD-RSC vytváří pravidla a postupy pro efektivní průběh testování a rychlé schválení účinných léků pro HCH.

Hlavním cílem HD-ISS je umožnit, aby klinické studie zahrnovaly osoby pozitivně testované bez projevů nemoci. Cílem těchto studií je zabránit nebo oddálit nástup HCH. Tabrizi poukázala na to, že princip fungování HD-ISS není hledání možné léčby nebo výzkum HCH – je to princip výběru a sledování pacientů vhodných pro klinické studie.

Současné studie používají systémy založené na „orientačních bodech“ s mezními hodnotami. Nejviditelnější v HCH je „motorická diagnostika“, která byla používána k diagnóze HCH ještě předtím, než jsme znali genetickou příčinu. Nyní už víme, že HCH je komplexní onemocnění – vyvíjí se pomalu, velmi odlišně a má dlouhou dobu, kdy se lidé cítí a vypadají normálně, přestože na zobrazovacích či jiných metodách už jsou změny v organismu jasně viditelné.

Pro výzkumné účely navrhuje Tabrizi novou definici HCH. Konceptualizuje HCH jako čtyři postupně navazující změny. Tyto změny jsou vyjádřeny jako fáze 0 až 3 a přechod z jedné fáze do druhé je definován dohodnutými orientačními body. Jeff Long vysvětlil, že mezní hodnoty pro každý orientační bod byly systematicky určovány z velkých datových souborů, například monitorováním určité části mozku pomocí MRI.

Tabrizi vysvětlila, že tento druh modelování umožňuje vědcům plánovat klinické studie, protože terminologie bude sjednocena, včetně možnosti zasáhnout dříve, než se objeví motorické příznaky. Velice důležité bylo i zapojení členů rodin s HCH prostřednictvím sítě HD-COPE.

Aktuální údaje ze studie HD-GeneTRX1 od uniQure



Dalším řečníkem byl David Cooper ze společnosti uniQure, který informoval o studii genové terapie snižující hladinu huntingtinu. Jedná se o lék AMT-130.

AMT-130 je první genovou terapií pro HCH. Je „zabalen“ uvnitř neškodného viru a podán přímo do mozku jednorázovou operací. V mozku pak inaktivuje genetický předpis pro protein huntingtin. AMT-130 byl testován na malých i velkých zvířatech (spolupráce s Akademií věd ČR – na modelu prasat s HCH v Liběchově) a ukázalo se, že je bezpečný a dobře distribuovaný do důležitých oblastí mozku.

Poté Cooper představil fázi I/II studie s názvem HD-GeneTRX1. Zahrnuje 26 lidí, kteří dostanou jednu ze dvou úrovní dávek AMT-130 nebo placebo. Budou pozorně sledováni po dobu jednoho roku a následně dalších 5 let. Toto je bezpečnostní studie, takže hlavním cílem je zajistit, aby se u pacientů neobjevily žádné nebezpečné vedlejší účinky.

Účastníci jsou ve věku 25–65 let a mají časné příznaky HCH. Rovněž musí mít CAG opakování 44 nebo více a splňovat další kritéria týkající se velikosti určitých oblastí mozku, aby bylo možné postup provést bezpečně.

Deset pacientů již podstoupilo mozkovou operaci. Jedná se o špičkovou vědu a díky nezištným dobrovolníkům v této studii poskytl neurologické vědecké komunitě cenné poznatky. V USA existuje devět pracovišť přijímajících pacienty a uniQure zahájí v průběhu letošního roku malou studii v Evropě, ve které každý dostane lék (tzv. otevřená studie, nebude skupina s placebem).

V otázkách a odpovědích byl Cooper dotázán, zda výsledky studie Roche změnily plány uniQure pro tuto zkoušku. Vysvětlil, že právě teď se postupuje podle plánu a že jejich metoda se liší od metody používané společností Roche.

Vyhodnocení studie SIGNAL

Posledním řečníkem zasedání byl Maurice Zauderer z Vaccinex. Zauderer představil výsledky nedávné studie SIGNAL, která zkoumala, zda by lék pepinemab mohl ovlivňovat časné projevy HCH a která byla bohužel ukončena na začátku roku 2020.



V této studii přibližně 250 lidí s časnými příznaky HCH dostávalo měsíčně pepinemab déle než rok a byli sledováni z hlediska bezpečnosti a vlivu léku na projevy HCH. Důraz byl kladen na měření a pozorování závažných vedlejších účinků a kognitivních a pohybových projevů nemoci. Léčba byla vyhodnocena jako bezpečná, ale nepřinesla žádné zlepšení. U pacientů bylo v různých kognitivních testech hodnoceno plánování a paměť.

Když Zauderer a jeho kolegové podrobně hodnotili získané údaje, viděli malé pozitivní přínosy u určité skupiny pacientů, kteří vykazují časné projevy nemoci. U pacientů bez příznaků podávání léku žádný efekt nemělo.

Studie SIGNAL sice nepotvrdila původní záměr, ale hlubší vyhodnocení dat přineslo nové poznatky, které by mohly být přínosem pro pacienty s časnými projevy HCH. S největší pravděpodobností bude pro tento lék připravena další studie se zaměřením právě na tyto pacienty.

Význam celosvětové HCH komunity

Posledním řečníkem konference byl Alec Edwards ze Structural Genomics Consortium, který hovořil o tom, jak by vědecká komunita HCH mohla lépe spolupracovat na úrovni hledání léků, procesu identifikace genů a cest k nejlepší možné léčbě. Objevování léků často začíná obrovskou škálou možností, které se postupem času zužují, protože výzkum odhaluje stále více informací o biologii HCH.

Edwards je velkým zastáncem otevřené vědy a sdílení údajů a navrhl, že by právní a finanční překážky měly být odstraněny, což by mohlo prospět jak pacientům s HCH, tak i s mnoha jinými nemocemi. Komunita HCH již tak úzce spolupracuje, což by mohlo být dobrým příkladem i pro výzkum mnoha dalších onemocnění. Na konci tří dnů plných sdílení nejnovějších poznatků o výzkumu HCH mezi vědci, lékaři a členy farmaceutického průmyslu je to skvělé téma k zamyšlení.

VÝSLEDKY KLINICKÉ STUDIE GENERATION HD1

www.eurohuntington.cz, duben 2021, Claudia Azañedo, překlad Martina Musilová



Jak si všichni pamatujete, v březnu nezávislý výbor pro monitorování údajů doporučil společnosti Roche zastavit dávkování léku Tominersen.

Scott Schobel, lékařský ředitel a vedoucí klinické vědy ve společnosti Roche, na konferenci CHDI Therapeutics prezentoval průběžné hodnocení výsledků studie Generation HD1.

Jaký byl účinek

Ve studii jsou 3 skupiny pacientů – jedna skupina dostávala lék každé 2 měsíce, druhá skupina každé 4 měsíce a třetí skupina dostávala placebo. Z předložených údajů se zdá, že první skupina, která byla dávkována každé 2 měsíce, se oproti ostatním dvěma skupinám více a rychleji zhoršila. Skupina, která dostávala dávky každé 4 měsíce, měla progresi onemocnění velmi podobnou skupině s placebem. Když bylo dávkování v březnu zastaveno, účastníci byli ve studii průměrně 17 měsíců.

Údaje v podstatě naznačují, že u pacientů léčených přípravkem Tominersen nebyl žádný pozitivní účinek na průběh onemocnění ve srovnání s těmi, kteří dostávali placebo.

Velice důležité poznatek

Když v roce 2018 začala studie Generace HD1, všichni účastníci dostávali lék nebo placebo jedenkrát měsíčně. Ale krátce poté se společnost Roche rozhodla studii zastavit a znovu začít s méně častým dávkováním. V aktuální studii se dávkování provádělo každé dva nebo každé čtyři měsíce. Rozhodnutí bylo učiněno na základě dodatečných výsledků studie na zvířecích modelech, které upřesnily, že přílišné snížení bílkoviny huntingtin má negativní účinek. Na základě těchto údajů společnost Roche předpokládá, že snížení hladiny huntingtinu v organismu (hlavně v mozku) o více než 50 % není u lidí prospěšné.

Společnost si myslí, že snížení množství bílkovin o 30 až 50 % by mělo mít správný poměr v hodnocení riziko/přínos – rovnováha toho, co je pro vás dobré a neškodné.

Stále jsou velké otazníky

Prozatím ještě přesně nevíme, jak moc byla hladina bílkoviny snížena u účastníků studie, ani jak stabilní toto snížení bylo. Nevíme, co se stane, když se dávkování zastavilo, a ani jaký to má vliv na progresi onemocnění.

Doposud byla k dispozici a analyzována pouze omezená část všech shromážděných dat. Stále existuje velké množství nezodpovězených otázek a pro lepší pochopení celého obrazu je nutné udělat mnohem více práce. Důležité údaje budou také z biologických vzorků (například CSF a krev), které byly odebrány.

Proč studie pokračuje

Je velice důležité získat mnoho dalších údajů, které nám pomohou v hodnocení této studie a možná i v nastavení studií dalších. Je mnoho otázek, na které je nutné najít odpověď. O kolik bylo sníženo množství huntingtinu? Jaký na toto snížení měla vliv frekvence dávkování? Existuje nějaký rozdíl v tom, jak nemoc postupovala mezi účastníky ve fázi 1 nebo 2/3?

Potenciální rozdíly mezi podskupinami účastníků

Společnost Roche provede analýzu, aby zjistila, zda v podskupinách účastníků existují nějaké vzorce. Budou například hodnotit, zda existují rozdíly v progresi nemoci mezi účastníky v časném stadiu onemocnění a účastníky, kteří byli ve stadiu pokročilejším. I toto je velice důležité pro další výzkum a vývoj možné léčby.

Přestože výsledky nejsou v této chvíli vůbec pozitivní, je nutné se na celou studii dívat jako na obrovský krok kupředu. Výsledky studie nám určitě rozšíří informace o HCH, pomohou nám najít všechny důležité faktory, které mají nějaký vliv, a třeba i lépe pochopit fungování a „potřeby“ mozku i celého těla.

Hlavně je to obrovská naděje, a kdyby byla tato cesta slepá, budeme alespoň vědět, kudy se vydat na dalším rozcestí.

VÝSLEDKY Z KLINICKÝCH ZKOUŠEK PRECISION-HD1 A 2

www.ehdn.org, Dr. Rachel Hardingová a Dr. Leora Foxová, březen 2021, překlad Zuzana Maurová

Společnost Wave Life Sciences zveřejnila zprávu, která nenaplnila očekávání. Jejich dvě ASO v klinických studiích fáze 1/2 neuspěly při snižování mutovaného huntingtinu u pacientů s HCH.

HD komunita byla postavena před další, ještě větší zklamání. Společnost Wave Life Sciences zveřejnila informaci, že přerušila vývoj dvou antisense oligonukleotidů, které byly testovány na pacientech s HCH. Studie byla navržena tak, aby došlo ke snížení škodlivého proteinu a zdravá forma aby zůstala nedotčena. Tyto experimentální terapie neměly bohužel na snížení huntingtinu očekávaný účinek. Společnost Wave nebude ve vývoji těchto dvou antisense oligonukleotidů pokračovat, ale plánuje klinickou zkoušku třetího antisense oligonukleotidu s novým a vylepšeným chemickým složením. Povězme si, co to znamená, na co se teď společnost Wave chystá a jak to souvisí s nedávnou zprávou společnosti Roche.

Co bylo cílem studií PRECISION-HD1 a 2?

Společnost Wave vyvinula ASO nazvané WVE-120101 a WVE-120102, u nichž doufala, že by mohly snižovat konkrétně škodlivou formu huntingtinu, který se tvoří u lidí s HCH. Antisense oligonukleotidy ovlivňují genetickou informaci, která říká buňkám v našem těle, aby vyrobily molekulu specifického proteinu. ASO vyvinuté společností Wave se konkrétně zaměřovaly na genetickou informaci pro škodlivou formu proteinu huntingtinu a chránily gen pro zdravou formu, takže se měly snížit jen hladiny škodli-

vého huntingtinu. Tento přístup se liší od jiných přístupů snižování huntingtinu, jako například od těch, které používá společnost Roche a uniQure, které snižují obě formy huntingtinu, jak zdravou, tak škodlivou. Vědci ze společnosti Wave se domnívají, že je to důležité, protože zdravý protein huntingtin zůstává a dál řádně vykonává svou práci, zatímco škodlivá forma proteinu je eliminována a nemůže škodit.

Bohužel ve studiích PRECISION-HD nenastala u účastníků klinických zkoušek léčených ASO společnost Wave ve srovnání se skupinou léčenou placebem žádná významná změna v hladinách škodlivého proteinu huntingtinu.

Během klinických studií PRECISION-HD1 a PRECISION-HD2 dostávalo v každé z nich 88 účastníků jednou za měsíc až jednou za čtyři měsíce dávky ASO nebo placebo aplikované injekčně do páteře. Tyto relativně krátké fáze 1b/2a klinické zkoušky testovaly bezpečnost léku a zároveň jeho schopnost snížit škodlivý huntingtin - nebyly navrženy tak, aby měřily účinek léku na symptomy HD. Na konci studie se účastníci mohli rozhodnout, zda budou pokračovat a dostávat každý měsíc lék - říká se tomu otevřená prodloužená fáze. Zatímco podávání léku ve studii PRECISION-HD1 a PRECISION-HD2 skončilo, obě studie pokračovaly otevřenou prodlouženou fází.

Co se v těchto studiích stalo?

V březnu společnost Wave zveřejnila tiskovou zprávu s hlavními závěry ze studií PRECISION. Bohužel ve studii PRECISION-HD2 nedošlo u účastníků studie léčených WVE-120102 k žádné významné změně v hladinách škodlivého proteinu huntingtinu ve srovnání s těmi, kterým bylo podáváno placebo. V otevřené prodloužené fázi studie účastníci pokračovali v léčbě ASO v měsíčních intervalech, někteří téměř po celý rok, i tak u nich bylo naměřeno jen velmi malé snížení škodlivého proteinu huntingtinu.

Studie PRECISION-HD1 začala o trochu později než studie PRECISION-HD2, a ačkoli podávání WVE-120101 skončilo, Wave potřebuje několik měsíců k zahrnutí výsledků skupiny s nejvyšším dávkováním do své analýzy. Avšak vycházejí-li z dat ze skupin s nižšími dávkami, výsledky snižování huntingtinu jsou podobným zklamáním i ve studii PRECISION-HD1. Z tohoto důvodu společnost Wave přerušila vývoj WVE-120101 a WVE-120102. Účastníci z otevřené prodloužené fáze studie budou mít poslední kontrolu, ale nedostanou už žádné další dávky léku.

Oba léky byly podle vedlejších účinků bezpečné a dobře snášené jak ve skupině, které byl podáván lék, tak ve skupině, které bylo podáváno placebo, jen malé procento účastníků pociťovalo vážné vedlejší účinky. Ale ASO nedělalo ani to, pro co bylo navrženo: nesnížilo hladiny mutantního huntingtinu.

Na co se teď chystá Wave?

V tiskové zprávě byla zveřejněna i další, slibnější informace: společnost Wave plánuje pokračovat ve studii třetího antisense oligonukleotidu zaměřeného na škodlivý huntingtin s názvem WVE-003. Proč s tak málo povzbudivými výsledky ze studií PRECISION-HD pokračovat s tímto třetím adeptem?

Společnost Wave se ze svých studií mnohé dozvěděla a domnívá se, že dokáže zvýšit své šance na úspěch s WVE-003. Jedním z hlavních rozdílů mezi WVE-003 a starší-

mi ASO, WVE-120101 a WVE-120102, je vylepšené chemické složení tohoto nového ASO, který využívá „chemické složení PN backbone příští generace“ vyvinuté společností Wave. V podstatě to znamená, že došlo ke změnám ve struktuře molekuly ASO, což by snad mohlo zlepšit účinek léku na pacienty. Nadcházející klinická studie WVE-003 bude hodnotit bezpečnost a schopnost léku snížit huntingtin, podobně jako při studiích PRECISION-HD1 a 2.

Fáze 1b/2a klinické zkoušky WVE-003 začne v roce 2022. Podobně jako u jiných antisense oligonukleotidů budou účastníci potřebovat specifickou značku v genetickém kódu, aby terapie fungovala, drobnou odlišnost mezi zdravými a expandovanými kopiemi genu pro huntingtin, které se říká SNP. SNP potřebný pro léčbu WVE-003 je přítomný u 40 % dospělých s HCH, takže všichni potencionální účastníci budou muset být testováni na přítomnost tohoto SNP, než budou moci být do studie přijati. Lidem, kteří se účastnili studie PRECISION-HD1 a 2, bude nabídnuta možnost skreeningu SNP pro případnou účast v klinické zkoušce WVE-003.

Jakou to má souvislost se zprávou od společnosti Roche?

Ačkoli je načasování naprosto nešťastné, oznámení společnosti Roche a společnosti Wave nemají vůbec nic společného a v žádném případě spolu nesouvisí vědecky. Studie PRECISION-HD dokončily dávkování a společnost Wave už před mnoha měsíci oznámila, že zveřejní výsledky na konci prvního čtvrtletí 2021. Podávání léku ve studii společnosti Roche GENERARION-HD1 skončilo nečekaně a její zpráva nemohla ovlivnit načasování oznámení společnosti Wave.

Mezi oběma zprávami je další důležitý rozdíl: výsledky studie společnosti Wave ukázaly, že ASO WVE-120101 a WVE-120102 nesnižují protein huntingtin v mozkomíšním moku ani ve skupině s nejvyšším dávkováním. Lék tominersen společnosti Roche skutečně hladiny huntingtinu v mozkomíšním moku pacientů v počátečních klinických pokusech snižoval, ale vývoj byl zastaven na půli cesty na základě zjištění získaných z delší a větší fáze 3 klinické zkoušky, která testovala jeho účinek na symptomy.

Jedním z možných důvodů, proč měly studie PRECISION-HD se snižováním huntingtinu problém, je starší chemická struktura použitých ASO léků. Ale technologie se vyvíjejí rychle a neustále se zlepšují, proto je naděje, že by nadcházející studie WVE-003 mohla mít lepší výsledky.

Ještě jednou kupředu

Ačkoli je tato doba pro HD komunitu zklamáním, není to v žádném případě konec terapií snižujících huntingtin. Stále máme velmi omezené informace o tom, proč přesně byla zastavena studie společnosti Roche, ale podrobnosti se časem objeví a pomohou vytvořit další budoucí studie. O studiích PRECISION-HD se dozvíme také, protože se výsledky hlouběji analyzují a budou publikovány na příštích vědeckých konferencích a v nových publikacích. Stále platí rozsáhlé důkazy o tom, že cílení na gen pro huntingtin v místě jeho vzniku je přístup s velkým potenciálem a existuje mnoho různých způsobů, kterými výzkumníci a společnosti snižování huntingtinu zkoumají: desítky návrhů různých léků a rozmanité cesty jejich podávání. Existuje také mnoho dodateč-



ných terapeutických cest, které se zaměřují na jiné aspekty biologie HCH nebo směřují k zvládnání konkrétních symptomů.

Celosvětová HD komunita se tento týden zvláštním způsobem semkla, aby hledala podporu, sdílela informace a diskutovala o tom, jak se posunout vpřed, emocionálně i vědecky. Stále oslavujeme naše hrdiny, kteří se účastnili těchto studií a kteří jsou pionýry snižování huntingtinu u lidí. Všichni jsme doufali v lepší výsledek studií PRECISION-HD, ale bohatší o nové zkušenosti jsme se posunuli kupředu. Dr. Sarah Tabrizi z University College London vzkázala k novinkám tohoto týdne rodinám: „Tohle je věda a věda musí usilovat o pravdu.“

**70% IMUNITNÍCH BUNĚK SE
NACHÁZÍ VE STŘEVECH, A PROTO
JE VHODNÉ O STŘEVA PEČOVAT.**

*Doplňte
probiotika a prebiotika*



*Pro péči o rovnováhu
střevní mikrobioty*

Doplňky stravy

**DOPLNĚNÍ PROBIOTIK JE
VHODNÁ PÉČE O ROVNOVÁHU
STŘEVNÍ MIKROBIOTY**

BIOPRON® *Vaše denní dávka probiotik*





INFORMACE A OZNÁMENÍ

DOMÁCÍ POHYBOVÁ CVIČENÍ

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 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!

KDE:

u Vás doma, prostřednictvím videohovoru

KDY:

dle individuální domluvy

CO JE POTŘEBA:

internet; chytrý telefon, tablet nebo počítač se Skype, Messengerem nebo WhatsApp

KONTAKT:

Martina Musilová,

e-mail: office@huntington.cz

DOMÁCÍ ERGOTERAPEUTICKÁ CVIČENÍ

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

Horní končetiny jsou velkým pokladem, který máme. Díky nim se oblékneme, najíme a zvládneme běžné denní aktivity. Jsou nám ku pomoci při dorozumívání s ostatními – ať už ve formě gest, písma či podání ruky při seznámení. Ruce jsou nám oporou. Podrží sklenku s osvěžující limonádou, podají dárek kamarádovi, polhají 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!

SRDEČNÉ BLAHOPŘÁNÍ KE KULATINÁM

Milý pane profesore Rothe, ze srdce Vám děkujeme za Vaši péči, kterou poskytujete všem pacientům a rodinám s HCH, jste nejen velký odborník, ale i člověk se srdcem na dlani, který pomáhá mnohem více, než je jeho povinnost. K letošním kulatinám Vám přejeme pevné zdraví, hodně štěstí, lásky, síly, klidu a pohody.

KDE:

u Vás doma, prostřednictvím videohovoru

KDY:

dle individuální domluvy

CO JE TŘEBA:

internet; chytrý telefon, tablet nebo počítač se Skype, Messengerem nebo WhatsApp

KONTAKT:

Martina Musilová,
e-mail: office@huntington.cz



ZAPOJENÍ ČR DO MEZINÁRODNÍHO VÝZKUMU HCH

Pomozte zapojit Českou republiku do celosvětového výzkumu a hledání léčby HCH. V současné době probíhá mnoho výzkumů HCH po celém světě. Základem hledání možné léčby jsou klinické testy, pro které je potřeba zapojení mnoha pacientů a rodin s HCH. Pro zapojení jakékoli země do klinických testů jsou pro všechny farmaceutické firmy velice důležité podrobné a dlouhodobě sledované údaje o pacientech, osobách pozitivně testovaných či osobách v riziku. V současné době v ČR probíhá studie ENROLL-HD, jejímž cílem je získávání právě těchto informací.

NEUROLOGICKÁ KLINIKA
A CENTRUM KLINICKÝCH
NEUROVĚD

1. LF UK a VFN v Praze
Kateřinská 30, 120 00 Praha 2
Tel.: 224 965 539

Vyšetření prováděné v ENROLL-HD je možné podstoupit v Centru klinických neurovůd ve VFN v Praze a trvá zhruba dvě hodiny, 1x za rok v rámci ambulantní návštěvy. Součástí vyšetření je odběr krve, který však není povinný. ENROLL-HD je v podstatě systematicky a dlouhodobě vedený registr, do kterého jsou data ukládána pod individuálním číselným kódem, který zajišťuje plnou ochranu osobních údajů.

Čím více dat, tedy účastníků, bude ve studii ENROLL-HD, tím více budeme mít informací o HCH, a tím vyšší je pravděpodobnost, že bude Česká republika v budoucnu zapojena do nějaké klinické studie možné léčby HCH.

Prosíme tedy všechny zdravé, pozitivně testované bez příznaků a pacienty v časných nebo i mírně pokročilých stádiích nemoci (nutná soběstačnost v běžných denních aktivitách), aby se do studie zapojili a pomohli tak v celosvětovém hledání léčby HCH.

V případě zájmu o registraci v databázi ENROLL-HD kontaktujte koordinátory výzkumu: prof. MUDr. Jan Roth, CSc. (jan.roth@vfn.cz); doc. MUDr. Jiří Klempíř, Ph.D. (jiri.klempir@vfn.cz).

MÁME VÝZKUM HCH S POČÁTKEM PŘÍZNAKŮ PŘED 20. ROKEM VĚKU

Na Neurologické klinice ve Všeobecné fakultní nemocnici v Praze, v rámci Extrapyramidového centra pracuje multidisciplinární tým, který se dlouhodobě věnuje Huntingtonově nemoci. Tým poskytuje poradenství a péči nemocným, jejich pečovatelům, rodinným příslušníkům a osobám v riziku, tj. potomkům či sourozencům nemocného či pozitivně testovaného člověka. V multidisciplinárním týmu najdete neurologa, psychiatra, psychologa, genetika, fyzioterapeuta, logopeda, specialistu na poruchy řeči, polykání a výživu. Tým je zapojen i do aktivit Evropské sítě pro Huntingtonovu nemoc (tzv. EHDN), která shromažďováním kódovaných dat o postižených touto nemocí pomáhá při poznávání rozvoje nemoci, dodržování diagnostických standardů a vývoji nových léčebných postupů. Tým také spolupracuje s řadou domácích i zahraničních klinických a výzkumných pracovišť. Výzkumné aktivity pracoviště podporuje česká Společnost na pomoc při Huntingtonově chorobě.

K čemu je výzkum dobrý?

Rozšiřování poznatků o nemoci může v budoucnu přispět k vývoji nových léčebných metod. Aktivní přístup lékařů, vědců, pacientů a dalších lidí posiluje zapojení České republiky v mezinárodní spolupráci.

Co zkoumáme?

Mutovaný protein huntingtin, který způsobuje nemoc, se vyskytuje ve všech tkáních lidského těla. Funkce normálního i mutovaného huntingtinu nejsou uspokojivě objasněny. Proto se zaměřujeme na zkoumání fyziologických i patologických dějů ve snadno dostupných tkáních (např. krev, moč, sliny, spermie a kožní buňky). V těchto vzorcích vědci analyzují metabolické pochody a změny buněčných struktur (např. mitochondrie), které mohou přispívat k progresi nemoci. Poznátky z humánního výzkumu jsou využívány při vývoji a studiu zvířecích modelů nemoci i kmenových buněk.

Z kožních buněk je možné vytvořit tzv. nervové kmenové buňky. Existuje předpoklad, že tyto buňky mají vlastnosti podobné některým nervovým buňkám v mozku. V současnosti spolupracujeme s vědci, kteří zkoumají patologické buněčné pochody a možnosti léčby.

Koho pro výzkum potřebujeme?

Osoby s nástupem prvních příznaků Huntingtonovy nemoci před 20. rokem života, tzv. juvenilní forma.

Kde získám informace o výzkumu?

Kontaktovat nás můžete na telefonu 224 965 539 nebo na emailu – prof. MUDr. Jan Roth, CSc. (jan.roth@vfn.cz) a doc. MUDr. Jiří Klempíř, Ph.D. (jiri.klempir@vfn.cz).

Kdo ručí za kvalitu a bezpečnost výzkumu a ochranu soukromí?

Všechny výzkumné projekty prováděné na Neurologické klinice jsou schváleny Etickou komisí 1. lékařské fakulty University Karlovy a Všeobecné nemocnice v Praze. Klinická vyšetření a odběry vzorků jsou prováděny až po srozumitelném vysvětlení lékaře, zodpovězení všech otázek účastníka výzkumu a podepsání informovaného souhlasu. Všechna data budou uchovávána tak, aby nebylo možné určit identitu účastníka výzkumu. Účastník výzkumu má právo kdykoliv svoji účast odvolat, a to i bez jakéhokoliv zdůvodnění. Odběry biologických vzorků jsou prováděny standardním způsobem, tak aby nedošlo k ohrožení zdraví.

Co z toho plyne pro účastníky studie?

Klinické vyšetření a odběry vzorků dohromady netrvají déle než jednu hodinu. Z účasti ve studii neplyne účastníkovi žádný osobní prospěch (např. finanční odměna, nadstandardní léčby apod.). Výsledky z vyšetření obvykle nejsou ihned dostupné a v individuálních případech nelze z nich vyvozovat žádné závěry. Účastníkům studie a doprovázejícím osobám můžeme standardním způsobem uhradit pouze náklady spojené s cestováním za účelem výzkumu.

Rekondičně-edukační pobyty 2021

Letos se nám podařilo uspořádat oba plánované Rekondičně-edukační víkendové pobyty. První byl v červnu v Pardubicích a druhý v říjnu v Prostějově. Moc děkujeme všem účastníkům, a také všem lékařům za jejich rady a pomoc, terapeutům za péči a dalším pomocníkům, bez kterých bychom pobyty nezvládli zrealizovat.

Terapeutický pobyt pro pacienty 2021

Letos v srpnu se nám opět podařilo realizovat speciální Terapeutický pobyt pro pacienty. Velice děkujeme všem terapeutkám, studentkám i ostatním pomocníkům, díky kterým jsme pobyt mohli realizovat. Pacienti byli úžasní a už se těšíme na příště.

Modrá byla v květnu symbolem HCH



V posledních letech byl květen vybrán jako měsíc šíření nebo zvyšování povědomí o Huntingtonově chorobě. V průběhu května byly budovy, památky a sochy na celém světě osvětleny modrou a fialovou barvou. Modrá pro zvýšení povědomí o HCH, fialová pro juvenilní formu HCH. Začátek ve Vatikánu – dne 18. května 2017 se setkal papež František s 2 000 lidmi HCH. Hlavní poselství papeže bylo vyvést HCH z temnoty na světlo.

Virtuální mezinárodní kongres EHDN 2021



EHDN (European Huntington's Disease Network) v letošním roce pořádala online Mezinárodní kongres 2021 ve dnech 9. až 11. září 2021. Stejně jako v loňském roce se konference mohl účastnit kdokoli. Informace co nejdříve zveřejníme na stránkách www.huntington.cz.



facebook.com/huntingtoncz/

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 časový 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. Děkujeme.

Pomozte SPHCH nakupováním přes GIVT.cz



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

Jak to funguje? **GIVT.cz** je placený e-shop za konkrétní nákupy. Suma, kterou

GIVT.cz obdrží, se dělí na poloviny. Jedna polovina jde na zvolenou neziskovou organizaci, druhá zůstává GIVTu. Platíte úplně stejnou sumu a vidíte stejné ceny, jako kdybyste navštívili internetový obchod přímo. Zaregistrovaných je více než 350 e-shopů.

Několik z Vás nás už tímto způsobem aktivně podporuje a společnými nákupy se letos na účet SPHCH již připsalo 638 Kč.

Podívejte se před příštím nákupem na portál www.GIVT.cz, zdali tu e-shop, ve kterém se chytáte nakoupit, není také registrovaný. **V letošním roce online nákupů využijte možnosti udělat dobrý skutek a přispět. Moc děkujeme za podporu.**

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.com/huntingtoncz/](https://www.facebook.com/huntingtoncz/) máte možnost jednotlivé informace ko-

mentovat, klást dotazy a diskutovat. Naleznete zde množství fotografií z pořádaných akcí, které jsou přehledně členěny v záložce „Události“, ale také informační videa, která jsme pro Vás otitulovali, a upozornění na zajímavé akce, novinky a zprávy ze světa HCH. Přidejte se k nám! :-)

Stav půjčovny zdravotnických pomůcek v HK

Půjčovnu řídí pan Bc. Jiří Havelka, kontakt v adresáři. V tuto chvíli jsou 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 antide-

kubitní 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...).

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 po-

moc v oblasti zdravotní, právní a ekonomické. Časopis Můžeš vychází vždy první den v měsíci. Vychází celkem 11 čísel ročně po 29 Kč, roční předplatné je 240 Kč a 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“

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

Časopis vychází pětikrát ročně a je ZDARMA pro osoby se zdravotním postižením, jejich rodinné příslušníky a or-

ganizace osob se zdravotním postižením. Elektronický časopis můžete získat na www.nrzp.cz/casopis-mosty. 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 <https://nrzp.cz/casopis-mosty/> ve formátu PDF a DOC.

PŘÍBĚHY A VZPOMÍNKY

OSOBNÍ PŘÍBĚH CHARLOTTE GERADY

www.portsmouthlabourparty.org.uk, Charlotte Gerady, překlad Martina Musilová

Květen byl měsícem šíření povědomí o Huntingtonově chorobě. Zatímco touto chorobou je postiženo pouze asi 6 700 lidí v Anglii a Walesu, bohužel pro mě je mezi nimi i moje rodina.

Můj táta byl hrdým řidičem autobusu v Pompeiu, ale kolem 45. roku věku cestující neustále hlásili, že v práci pije – často si mumlal a houpal se. Pro mého otce bylo bolestné slyšet tato obvinění, protože nikdy moc nepil a svou práci bral velmi vážně.



Ukázalo se, že to byly první příznaky Huntingtonovy choroby. Nevěděli jsme, že máme HCH v rodině, dokud nebyla oficiálně jako prvním diagnostikována mému strýci. Poté jsme zjistili, že naše babička na tuto nemoc zemřela už v 55 letech. Bohužel můj otec také vykazoval příznaky HCH a po pozitivním testu musel opustit práci, vzdát se autobusu a řidičského průkazu a čelit realitě, že má vzácné genetické onemocnění, na které neexistuje lék.

Byla jsem na vysoké škole, když byla nemoc potvrzena mému otci a náš život se přes noc obrátil vzhůru nohama. Věděla jsem, že neexistuje lék a že můj otec bude čelit neovladatelným pohybům, demenci, neschopnosti jíst a mluvit. Ve snaze zvrátit ten obrovský pocit bezmoci jsem se rozhodla realizovat různé informační aktivity. Podařilo se nám uspořádat koncert pro sbírku pro Huntington's Disease Association – charitu, která podporuje rodiny jako je ta naše.

Cítila jsem obrovský vděk za podporu komunity v Portsmouthu – kapely a hudebníci vystupovali zdarma, místní majitelé firem poskytli dary do tomboly – to vše nám pomohlo získat 1 000 liber na charitu. Můj otec se akce také účastnil a byl obrovským přínosem, protože všichni viděli, co tato choroba obnáší a mohli lépe pochopit nutnost podpory všech rodin s HCH.

Zatímco můj otec dokázal několik let žít samostatně, jeho duševní a fyzické zdraví se rychle zhoršilo a nezbyvalo nám nic jiného než ho umístit v pečovatelském domě. S podporou Huntington's Disease Association jsme našli zařízení, kde rozuměli této nemoci a potřebám pacientů s HCH. Jak roky pokračovaly, můj táta se nám stále více vzdaloval, neschopný mluvit ani jinak komunikovat. Při každé návštěvě bylo těžké potlačit slzy.

Pro ty, kteří toho o HCH moc nevědí, postižení nezemřou na samotnou nemoc – umírají většinou na nějaké vedlejší zdravotní komplikace. Moje babička nakonec ztratila schopnost polykat, a tak zemřela na podvýživu. Můj otec dostal zápal plic a po týdnu v nemocnici, i přes veškerou snahu lékařů, zemřel. Bylo mu pouhých 58 let. Bohužel můj strýc zemřel krátce poté, ve věku 60 let.

Zatím mi tato nemoc vzala tři členy z mé nejbližší rodiny, my stále žijeme ve strachu, kdo bude další. Nemoc je dědičná – u dětí nemocných je riziko 50:50, že nemoc také zdědili. Testování je zcela jednoduché, ale pokud se zjistí, že jste nemoc zdědili, může to být pro vás jako rozsudek smrti, protože stále neexistuje žádný lék. Může to mít také sociální dopad, třeba je obtížné získat hypotéku nebo životní pojištění, protože i když se nemoc ve většině případů projeví až v pozdějším věku, budete vždy považováni za vysoce rizikové. Proto jsem stále ještě nenašla odvahu k tomu, abych test podstoupila.



Existuje však paprsek naděje. Genové terapie potenciálně nabízejí léčbu, která by mohla tento stav zmírnit a probíhají i klinické studie přímo na pacientech. Navzdory tomu, kdykoli myslím na svou budoucnost, nemohu dýchat. Alespoň prozatím je tu tolik nejistoty. Jsem vděčná za to, že vědci a lékařská komunita usilovně pracují na nalezení léku. Koneckonců, jednoho dne mi jejich výzkum může zachránit život. Více než cokoli jiného však tato podmínka staví do kontextu to, co je na lidech tak zvláštní: jsme kreativní, a když použijeme svoji inteligenci při řešení problémů, neexistují žádná omezení.

Proto budu vždy bojovat za společnost, kde jsou zdroje rozdělovány také na věci, jako je lékařský výzkum, vzdělávání, bydlení a péče o seniory.

MÍSTNÍ ŽENA SDÍLÍ SVŮJ PŘÍBĚH S HUNTINGTONOVOU CHOROBOU

www.wmdt.com, Anissa Lopez, překlad Martina Musilová

Huntingtonova choroba, někteří z vás o ní možná slyšeli, ale někteří možná ne. Je to nevléčitelné genetické onemocnění, které postihuje nervové buňky v mozku.

„Ovlivňuje „pouze“ 40 tisíc Američanů, většina lidí neví, co to znamená mít HCH,“ řekla Louise Vetter, generální ředitelka HDSA. Amy Aungst, rezidentka v Delaware, měla v roce 2015 pozitivní test na Huntington's. „Nejhorší zpráva, kterou jsem kdy mohla dostat, narazila jsem na dno, dokázala jsem jen plakat,“ řekla Amy.

Generální ředitel a prezident společnosti Huntington's Disease Society of America, která podporuje lidi trpící touto chorobou, mi řekl, že HCH může „ukrást“ váš pohyb, vaše nálady, vaše poznání a vaše chování.

„Pokud má jeden z vašich rodičů onemocnění, jste v 50% riziku, že HCH zdědíte,“ řekl Vetter. Amy o výskytu HCH v rodině věděla, a když zjistila, že nemoc má i její matka, začala plánovat dopředu. „Bylo to ten den, kdy jsem se rozhodla, že se chci připravit, chtěla jsem vědět, co se může stát, když budu mít vlastní rodinu, rozhodla jsem se pro test,“ řekla Amy.



Na test šla brzy po svatbě a jakmile zjistila, že výsledek je pozitivní, zcela se jí změnil život. „Jediná věc, která byla v danou chvíli opravdu důležitá, bylo zajistit, aby mé děti tuto nemoc nezdělili,“ řekla Amy. Nakonec se rozhodli pro adopci a přijali dvě děti. V domě plném smíchu dvou chlapců dokázala Amy odsunout tu černou budoucnost a užívá si krásnou přítomnost.

Povzbuzuje ostatní, kteří mají HCH, aby udělali totéž, a ukazuje jim, že podporu mohou najít úplně všude. „Můžeš mít toto nevyléčitelné onemocnění, ale přesto z toho můžeš vytěžit maximum, nezabránilo mi to v práci a ani mít zdravou rodinu,“ dodává Amy.

JACKŮV PŘÍBĚH

www.brainresearchuk.org.uk, Jack, překlad Martina Musilová



Poté, co vyrostl se svým otcem trpícím Huntingtonovou chorobou, se Jack ve svých 18 letech rozhodl podstoupit test, zda nemoc také nezdědil. Věděl, že existuje 50% riziko, že má tento gen po otci.

Zničující diagnóza

„Jelikož jsem vyrostl s otcem trpícím Huntingtonovou chorobou, vím příliš dobře, co to znamená. Huntington ovlivňuje vše, co z nás dělá člověka – emoce, schopnosti myšlení a mobilitu. Jak části mozku degenerují, lidé trpí těžkou ztrátou paměti, úsudku a schopnosti plnit různé úkoly. Když se potvrdilo, že mám ten gen, velice dlouhou dobu jsem se cítil mizerně a také jsem se bál, že kdybych měl mít děti, mohl bych jim ten gen také předat.“

Pozitivní výhled

O několik let později, ve věku 21 let, se Jack rozhodl, že chce v budoucnu něco dělat pro lidi s diagnostikovanou HCH. Rozhodl se v roce 2017 uspořádat londýnský maraton, aby získal finanční prostředky na výzkum.

„Trvalo to nějakou dobu a potřeboval jsem velkou podporu své rodiny, než jsem změnil pohled na život a rozhodl se zahájit novou kapitolu. Dívám se na nemoc jako na spoustu výzev, které musím zdolávat, a hlavně musím žít. Proto jsem běžel London Marathon pro Brain Research UK. Financuji průkopnický výzkum, aby se pokusili pomoci změnit budoucnost lidí jako já. Jsem nadšen z jejich výzkumu a doufám, že jednoho dne budeme schopni zpomalit nebo dokonce zastavit tuto hroznou nemoc. Proto jsem byl tak odhodlaný pomoci získat peníze a realizovat maraton.“

Naděje do budoucnosti

Prostředky získané Jackem a jeho rodinou podpořily výzkum na Cardiffské univerzitě vedený profesorem Lesley Jonesem a Dr. Thomasem Masseyem. Tento výzkum hledal změny v jiných genech u lidí s HCH, konkrétně změny, které ovlivňují věk, ve kterém se Huntington rozvíjí. Tým našel dva hlavní nové typy genetických variací, které mají velký vliv na věk nástupu nemoci. Jejich data jsou výchozím bodem pro nové experimenty, které zkoumají mechanismy, jak tato genetická variace ovlivňuje věk nástupu. Pochopení těchto mechanismů by mohlo pomoci najít možnost, jak oddálit nástup nemoci.

ERININ PŘÍBĚH

www.huntingtonsociety.ca, Erin Paterson, překlad Martina Musilová

Když bylo Erin a jejímu manželovi 31 let, rozhodli se založit rodinu. Krátce poté, co se podělili o vzrušující zprávu se svými rodiči, jim bylo řečeno něco neočekávaného. Spekulovalo se, že její babička mohla mít Huntingtonovu chorobu (HCH), což znamená, že Erin je v riziku, že bude mít tuto chorobu také. Osm měsíců poté, co se Erin dozvěděla o historii HCH v rodině, podstoupila genetické testování a zjistila, že je také pozitivní.



Navzdory této zničující zprávě byli Erin a její manžel stále odhodláni založit svou rodinu. Po roce pokusů o přirozené otěhotnění strávil pár dva a půl roku zkoušením asistované reprodukce včetně oplodnění in vitro (IVF) s preimplantační genetickou diagnostikou (PGD). Žádná z možností, o které se pár pokusil, nefungovala a Erin trpěla nedagnostikovanou neplodností.

Poté, co si vzali „rok volna“, aby zvážili své možnosti, se pár rozhodl vyzkoušet adopci. Erin se nejvíc obávala, že budou odmítnuti kvůli diagnóze. Věděla však, že jediné, co mohou udělat, je pokusit se. Rozhodli se zkusit soukromou adopci v Ontariu. Soukromé adopce jsou tehdy, když si biologický rodič/rodiče vyberou pár, který jejich dítě adoptuje. Potenciální adoptivní rodiče o sobě vytvoří jakousi knihu svého života. Uchazeči o adopci se musí zaregistrovat u adopčního právníka, který předkládá jejich „knihu života“ biologickým rodičům, kteří se rozhodli dát vlastní dítě k adopci.

Stejně jako u každé adopce musí pár projít určitým postupem, který zahrnuje různé dílčí kroky. Jedná se například o rodičovské kurzy (školení PRIDE) a domácí studium, dále musí podstoupit rozhovory se sociálním pracovníkem, domácí návštěvy a šetření sociálně-ekonomické situace. Tyto kroky mají zajistit, aby byly odpovídajícím způsobem připraveni pro rodičovské role.





Téměř 6 let poté, co se rozhodli založit rodinu, Erin a její manžel měli telefonický hovor. Den předtím se narodilo dítě a oni byli vybráni, aby se stali jeho rodiči! „Po tak dlouhé a vyčerpávající cestě se to všechno stalo tak rychle,“ říká Erin. Přivezli svou dceru domů, když jí bylo pouhých deset dní. „Proces byl velice náročný, ale stálo to za to,“ dodává Erin.

U párů postižených HCH, které uvažují o založení rodiny, je podle Erin nejdůležitější promluvit si s partnerem a pokud možno moc nevnímat názory jiných lidí. „Vy a váš partner jste jediní, kdo může učinit toto rozhodnutí,“ zdůrazňuje Erin. „Každý vás bude bombardovat svými názory a řešením, ale důležité je jen to, že vám oběma vyhovuje to, co se rozhodnete udělat.“

Rovněž povzbuzuje rodiče postižené HCH, aby s vlastními dětmi mluvili vždy na rovinu a včas, aby ony pak zvládly učinit všechna důležitá rozhodnutí ohledně vlastní budoucnosti, zvláště pokud bude také zatížená HCH.



Terapeutický pobyt pro pacienty 2021





ZDRAVOTNÍ PROBLEMATIKA

VAKCÍNY A HCH

www.hdbuzz.net, Jeff Carroll, Dr. Rachel Hardingová, únor 2021, překlad Zuzana Maurová

Mnoho rodin s HCH se ptá na vakcinaci proti koronaviru – RNA zní strašidelně. HDBuzz pomáhá rozluštit důležité informace o bezpečnosti vakcíny a HCH.

Do rodin po celém světě zasahuje covid-19, ale na horizontu je naděje v podobě revolučních nových vakcín, které byly vyvinuty v rekordním čase. Jak koronavirus ovlivňuje rodiny s HCH a měly by se obávat některé z vakcín, které přicházejí na trh? Měli by se pacienti s HCH nechat očkovat? Povíme si o tom níže, ale stručná odpověď je – určité ano!

HCH a infekční nemoc

Zvládnout každodenní život může rodinám s Huntingtonovou nemocí připadat jako běžet maraton. Stres vyvolaný koronavirem věci ještě zhoršil. Pacienti s HCH často bojují s izolací a být vklíněný mezi domov a venkovní lockdown je jen dalším dílem přispívajícím k pocitům osamělosti. Přístup k pravidelné lékařské péči kvůli problémům souvisejícím s HCH je také čím dál náročnější, když se lékaři a nemocnice také cítí ohroženy a bojí se.

V sérii neuvěřitelných objevů vědci, kteří se zabývají infekčními chorobami, dokázali v rekordním čase vyvinout vysoce efektivní vakcíny proti koronaviru. Jak rok 2021 ubíhá, našli jsme několik vakcín, které byly schváleny regulačními orgány, a několik dalších je na cestě.

Ne nadarmo jsou rodiny s HCH nervózní ze všeho, co by mohlo mít vliv na tělesnou a duševní pohodu jejich blízkých s HCH. Měli by svým blízkým, pacientům s HCH, dodávat odvalu k očkování? Níže přiblížíme některé obavy HCH komunity týkající se koronaviru a vakcín, o nichž se HDBuzz dozvěděl, ale pokud chcete jen stručnou odpověď – naše pevné přesvědčení je, že každý, kdo je způsobilý vakcínu dostat, by ji dostat měl, včetně pacientů s HCH.

Zní mRNA strašidelně?

Jedna z obav, kterou HCH komunita má, je, že několik nových vakcín, testovaných a prodávaných společnostmi Pfizer/BioNTech a Moderna, spoléhá na novou technologii s názvem mediátorová ribonukleová kyselina (neboli mRNA). Na HDBuzz často

o mRNA mluvíme v kontextu klinických zkoušek snižování huntingtinu jako o těch, které používají ASO, o nich jsme toho tady už napovídali dost a dost. Tyto léky míří na specifickou mRNA v našich buňkách – tu, která jim říká, jak vyrobit protein huntingtin – kvůli jeho destrukci.



Pokud léky, jako jsou ASO (antisense oligonukleotidy) míří na mRNA ve snaze léčit HCH, a tyto vakcíny v sobě mají mRNA, měli bychom se bát? Ne! Mediátorová RNA je jednou z nejběžnějších komponent našich buněk, z nichž každá obsahuje doslova desítky tisíc – ne-li stovky tisíc – různých typů mRNA. Mediátorová RNA je hojná v téměř všech organických věcech, tak s klidem polykáme mRNA celou dobu kdykoli jíme ovoce a zeleninu a další jídlo v mnohem vyšších množstvích, než je v kterékoli vakcíně.

Jestliže naše buňky obsahují bohatou knihovnu mediátorových RNA, léky snižující huntingtin, v něž doufáme, se teprve do této knihovny vkrádají, berou jednu knihu z police a trhají ji na kusy. Nové vakcíny, které spoléhají na technologii mRNA, jsou jako tajně si vzít úplně novou knihu – tu, která učí naše buňky, jak zpozorovat koronavirus – a tiše ji položit na polici.

Jak mohou rychlé zkoušky hodnotit nové vakcíny?

Ale co se skutečností, že byly tyto vakcíny testovány tak rychle, neznamena to, že nebyly testovány stejně přísně jako ostatní vakcíny? Naštěstí je odpověď na



Publikace Huntingtonova nemoc a výživa

Ve spolupráci s odborníky jsme vydali publikaci Huntingtonova nemoc a výživa. V publikaci naleznete mnoho vysvětlení, rad a informací, jak zvládat komplikace spojené s polykáním, volbou vhodné stravy a potravin pro zvláštní lékařské účely pro zajištění dostatečné výživy pacientů s HCH. Publikace je určena nejen samotným pacientům, ale i rodinám a blízkým pacienta, pečovatelům, studentům či odborníkům, kteří se s HCH setkávají. Publikaci naleznete na www.huntington.cz nebo vám ji můžeme zdarma zaslat (kontaktujete M. Musilovou, office@huntington.cz).



Nová koncepce ošetrovatelství

Ministerstvo zdravotnictví schválilo novou Koncepci ošetrovatelství. Nový dokument nahrazuje ten původní z roku 2004 a vyjde v nejbližším čísle věstníku ministerstva. Cílem koncepce je popsat současný stav českého ošetrovatelství,

nastínit jeho vývoj v následujících letech a prostřednictvím jednotlivých strategických cílů navrhnout postupy směřující k poskytování efektivní ošetrovatelské péče a posílení postavení sester ve společnosti.

mzcr.cz



Národní akční plán pro Alzheimerovu nemoc a obdobná onemocnění

Národní akční plán reaguje na neustále se zvyšující počet osob žijících s demencí a přináší soubor specifických opatření, jejichž implementace povede v průběhu následujících deseti let k adekvátní podpoře ze strany veřejných institucí pro osoby žijící s demencí i pro jejich rodinné pečující. Jednotlivá opatření jsou zaměřena především na vznik doporučených postupů a rozšíření sítě služeb, na vzdělávání odborníků ze zdravotní i sociální oblasti a také formálních i neformálních pečujících, na podporu epidemiologie a výzkumu demence, na prevenci vzniku kognitivních poruch, na zvýšení povědomí o demenci a také na ochranu práv osob žijících s demencí.

mzcr.cz

tuto otázku ne. Počáteční vývoj vakcín proti koronaviru skutečně proběhl velmi rychle, ale bylo to ve skutečnosti na základě obrovské práce na mRNA vakcínách, připravovaných už mnoho let vědci po celém světě, kteří vytvořili mRNA vakcíny na jiné nemoci a mohli pak aplikovat svou technologii v boji s pandemií.

Všechny dostupné vakcíny byly velmi pečlivě testovány a ukázalo se, že vyhověly velmi striktním kritériím bezpečnosti stanoveným různými nezávislými lékovými agenturami, jako je Food and Drug Administration (FDA) a European Medicines Agency (EMA). Je pravda, že se to událo rychleji než obvykle, proces uspíšilo ale zkrácení byrokratické části, ne vědecké. Protože tu byla tak urgentní potřeba vakcín, všichni možní hráči zapojení do vývoje, testování a hodnocení vakcín velmi těsně spolupracovali a odstranili administrativní překážky, které často zpomalují schvalování nových léků.

Skutečnosti HCH a infekcí

HCH klade nároky na celou rodinu a přidávat pacientovi s HCH nebo jeho pečovateli další komplikace spojené s covidovou infekcí by jen ztížilo už stávající každodenní boj. Ačkoli nejsou lidé s HCH při kontaktu s covidem ve větším riziku, určitě je lepší vyhnout se mu zdaleka.

Stále víme velmi málo o tom, zda lidé s HCH jsou postiženi koronavirovou infekcí hůře než jiné skupiny lidí, ale data pro širší populaci ukázala, že covid může mít devastující účinky i na jinak zdravé lidi. Je důležité, že všichni děláme, co umíme, k zastavení šíření této nemoci tak, že uposlechneme doporučení zůstat doma, mýt si ruce, udržovat rozestupy a nosit roušky, věci, které důvěrně známe z nyní již ročního života v pandemii.

Vakcíny jsou další důležitou částí k zastavení pokračování infekce covidu. Vakcíny proti koronaviru se ukázaly jako jedny z neúčinnějších vakcín, které kdy vědci vynalezli, v některých případech s účinností přes 90 %. Nemáme žádná data o tom, že by specificky pacienti s HCH neměli dostat vakcínu, která byla testována na velmi širokém vzorku lidí a nyní už byla

aplikována obrovskému množství lidí v zemích jako je USA a Izrael. Dosud je doporučováno vyhnout se vakcíně jen lidem, kteří jsou imunokompromitováni, a těm, kdo mají alergii na některou ze složek vakcíny. To znamená, že většina lidí s HCH má k očkování zeleň.

Co říkají lékaři?

Mluvili jsme s několika lékaři specializovanými na HCH, abychom věděli, co si myslí o vakcínách proti covidu.

„Máme neuvěřitelné štěstí, že žijeme v době, kdy medicína pokročila tak, že máme vakcínu za méně než rok od vzniku pandemie. Moji kolegové a já z HCH centra v Cardiffu jsme právě byli očkovaní a těší mě, že je teď vakcína nabízena naší HCH komunitě. Covid-19 je ošklivá nemoc, je jasné, že být očkovan je mnohem bezpečnější, než dostat Covid-19, zvláště když vezmeme v úvahu, že nyní víme, že u některých lidí dokáže ovlivnit mozek.“



Dostat vakcínu znamená dostat supermoc – schopnost porazit nepřítele, s kterým jste se dokonce ještě ani nesetkali.“ Byl jsem dobrovolník v klinické studii vakcíny od AstraZenecy a strávil jsem veškerý čas od Štědrého večera očkovaním Londýňanů.“ Volba, kterou je třeba vzít v úvahu, není buď vakcína nebo



Den vzácných onemocnění

Huntingtonova choroba, Duchennova svalová dystrofie (DMD), nemoc motýlích křídel, cystická fibróza, spinální svalová atrofie (SMA) a dalších bezmála 8 000 vzácných onemocnění přestává být pro české lékaře i veřejnost neznámými pojmy. Ačkoliv povědomí o vzácných chorobách roste, problémem pro pacienty, mezi nimiž jsou nejčastěji děti, zůstává nedostatečný přístup k vysoce odborné komplexní péči. Takzvaná Centra pro vzácná onemocnění jsou běžná v Evropské unii, pomáhají pacientům, lékařům i vědcům. Osudy lidí se vzácnými nemocemi si připomínáme každý rok 28. února.



Očkovací průkaz online

Ústav zdravotnických informací a statistiky (ÚZIS) ČR vytvořil očkovací portál „ocko.uzis.cz“, kde si každý občan může ověřit záznam o provedeném očkování proti onemocnění covid-19. Současně si zde může zobrazit

a stáhnout certifikát o provedeném očkování. Tento očkovací portál, který je součástí modulu „Očko“ Informačního systému infekčních nemocí, hodlá v budoucnu nabídnout kompletní zabezpečený elektronický přehled o všech typech očkování proti infekčním nemocem. *mzcr.cz*



Paliativní péče v nemocnicích

Memorandum o spolupráci na zajištění udržitelnosti a na rozvoji paliativních týmů u poskytovatelů akutní lůžkové péče v České republice. Účelem tohoto Memoranda je jak zajištění financování 7 pilotních paliativních týmů v roce 2021, tak i spolupráce na nastavení definitivního úhradového mechanismu pro nemocniční konziliární paliativní týmy od roku 2022. Nastavením systémového financování se stanou nemocniční paliativní týmy součástí českého zdravotního systému a jejich služby budou dostupné všem pacientům, kteří je potřebují. *mzcr.cz*

nic, ale mezi buď vakcína nebo covid, což je největší současná hrozba, před kterou je HCH komunita postavena. Vakcíny jsou bezpečné, neuvěřitelně účinné a nepředstavují pro lidi s HCH žádné zvláštní riziko ani teď, ani v budoucnu. Musíme dělat vše, co můžeme, abychom členy našich rodin s HCH ochránili před covidem a mohli se zase společně vrátit k boji s HCH.“

„Pacienti a jejich rodiny se ptají na covid-19 a Huntingtonovu nemoc. Víme toho čím dál více o pandemii a vakcínách, které chrání proti infekci. Je toho mnoho, co víme, a mnoho, co nevíme. Covid-19 může být smrtelná nemoc. Některé rizikové faktory ji činí nebezpečnější, k ohroženějším patří starší lidé a lidé s dalšími zdravotními problémy. Pacienti s Huntingtonovou nemocí mohou být mnohem pravděpodobněji nemocnější, pokud se nakazí. Nemáme o tom podrobná data, ale mnoho lékařů se shoduje, že by pacienti s HCH měli dělat vše, co mohou, aby se před infekcí ochránili. Povzbuzuji všechny své pacienty, aby souhlasili s očkováním, až bude dostupné. Vakcíny mají některá rizika, ale jsou minimální ve srovnání se samotnou infekcí. Nic nenasvědčuje tomu, že by byl někdo po léčbě na HCH náchylnější k této infekci nebo že by zhoršily jeho stav. Nic nenasvědčuje ani tomu, že by některý z experimentálních léků, které jsou testovány pro léčbu HCH – buď na zlepšení symptomů nebo snížení počtu opakování – zhoršil stav pacientů s HCH nebo zvýšil riziko, že dostanou covid. Při zvažování rizik a výhod lze shrnout, nechte se očkovat, jak nejdříve to půjde.

Podpora vědecké komunity schváleným vakcínám je přesvědčivá. Jsou bezpečné a účinné a ačkoli zatím nejsou testovány specificky v populaci s HCH, i přesto stále povzbuzují lidi z rodin s HCH, aby zvážili očkování, pokud je jim nabídnuto.“ Profesor Victor Sung MD

Konečný součet

Věda jasně ukazuje, že očkování proti covidu je bezpečné, účinné a je to naše nelepší šance při potírání pandemie.

ZMĚNA PLATNOSTI POUKAZU NA ZDRAVOTNICKÉ PROSTŘEDKY

www.vzp.cz, květen 2021

Lhůta pro uplatnění poukazu je nově zkrácena z 90 na 30 dnů od jeho vystavení předepisujícím lékařem, neurčí-li předepisující lékař jinak.

S účinností od 26. 5. 2021 se v souladu se zákonem č. 89/2021 Sb. mění doba možnosti uplatnění poukazu u výdejce zdravotnických prostředků, jedná se tedy o maximální možnou dobu, do kdy musíte s poukazem k prodejci či výrobci a pomůcku si objednat (či rovnou získat). Nově lze poukaz na léčebnou a ortopedickou pomůcku, poukaz na foniatrickou pomůcku a poukaz na optickou pomůcku u výdejce (lékárna, optika, smluvní výdejce, výdejna) uplatnit jen do 30 dnů od jeho vystavení předepisujícím lékařem, neurčí-li předepisující lékař jinak, nejpozději však do jednoho roku.

Kód pojišťovny		POUKAZ NA LÉČEBNOU A ORTOPEDICKOU POMŮCKU		poř.č.	
Příjmení a jméno		DRUH A OZNAČENÍ POMŮCKY oprava – úprava pomůcky		Ev.č.	
Číslo pojistěnce				Pomůcka nová/repasovaná*) *) nehodící se škrtněte!	
Bydliště (adresa)		Sk		Kód	Počet
Dg		Úhrada			
Pomůcka trvalá/dočasná*)		Dopltek pojistěnce			
*) nehodící se škrtněte!		Místo pro záznamy zdravotní pojišťovny		Datum uplatnění:	
Pomůcka dočasná na počet měsíců					
Dne:					
razítko poskytovatele, jmenovka a podpis lékaře				razítko výdejce	



SOCIÁLNÍ PROBLEMATIKA

NOVELA ZÁKONA Č. 329/2011 SB. DEFINITIVNĚ SCHVÁLENA

www.nrzp.cz



Novela zákona č. 329/2011 Sb., o dávkách pro osoby se zdravotním postižením bylo konečně definitivně schválena dne 3. 6. 2021. Stěžejní a pro osoby se zdravotním postižením asi nejzajímavější změnou bude úprava týkající se průkazů ZTP, ZTP/P. Nejdůležitější změnou je zpřesnění, že Úřad práce ČR musí vždy vyžadovat posudek posudkového lékaře OSSZ jen při rozhodování o samotném nároku žadatele na vydání průkazu. Tento nárok se totiž odvíjí od

zdravotního postižení žadatele. V ostatních případech však nemusí být vždy posudek nutně proveden.

Novou úpravou je tedy především přesně stanoveno, že krajská pobočka Úřadu práce ČR předá příslušné Okresní správě sociálního zabezpečení žádost k posouzení schopnosti pohyblivosti a orientace žadatele o tento průkaz pouze pro účely řízení o přiznání nároku na průkaz osoby se zdravotním postižením. A naopak, v případě, kdy krajská pobočka Úřadu práce ČR nerozhoduje o samotném nároku na průkaz, nýbrž pouze o vystavení průkazu ZTP, ZTP/P jako veřejné listiny kdy nárok zůstává v platnosti a tudíž trvá, nová zákonná úprava výslovně zakazuje Úřadu práce žádost o vystavení průkazu postoupit k posouzení posudkovému lékaři OSSZ. Není tedy na úvaze Úřadu práce, zda tak učiní nebo ne. Z aktuální praxe totiž vyplynulo, že na základě nejasnosti původního ustanovení zakotveného v zákoně v některých případech Úřad práce zbytečně požádal posudkového lékaře OSSZ o posouzení zdravotního stavu žadatele. A to i v případech, kdy k tomu nebyl vůbec žádný důvod. Tedy když nárok na průkaz stále trval. Tím nyní dochází k odstranění nejasnosti a k výraznému zrychlení prodlužování platnosti průkazu ZTP, ZTP/P jako veřejné listiny (plastové kartičky). Toto ustanovení nikterak nezasahuje do platnosti samotného nároku na průkaz.

Navíc byl podle zákona Úřad práce běžně povinen zbytečně žádat posudkového lékaře OSSZ o posouzení zdravotního stavu žadatele i v některých případech, kdy platnost nároku žadatele na základě jeho časového omezení skončila, ačkoli bylo předem zcela jasné, že u těchto postižení se v průběhu času zdravotní stav zlepšit absolutně nemohl. Kdy zdravotní postižení zůstává zcela neměnné, nebo má spíše tendenci se

s postupem času dále horšit. Tímto postupem pak byla některá řízení o vystavení průkazu rovněž zcela zbytečně a neúměrně prodlužována.

Z tohoto důvodu nově schválená úprava zákona obsahuje i velmi výraznou změnu, navrženou původně Národní radou osob se zdravotním postižením ČR, která byla nejvíce diskutována a vzbudila největší vášně. Touto velmi důležitou změnou, která bude mít výrazný vliv na zjednodušení vydávání průkazů a na značné odlehčení posuzování posudkovými lékaři OSSZ, je ustanovení, které vyjmenovává ty zdravotní stavy, znamenající tak závažná funkční postižení, u kterých bude u osob starších 18 let věku vždy vydáno rozhodnutí bez časového omezení platnosti. Jde o nejzávažnější diagnózy, které jsou stanoveny prováděcí vyhláškou č. 388/2011 Sb. Jedná se o následující zdravotní stavy:

- anatomická ztráta několika prstů nohou nebo ztráta nohy v nártu a výše až po bérce včetně,
- anatomická ztráta dolní končetiny v kolenním kloubu nebo výše, exteriérový uživatel protězy,
- anatomická ztráta dolních končetin v nártech nebo v nártu a bérce,
- anatomická ztráta dolní a horní končetiny v úrovni bérce a předloktí,
- anatomická ztráta horních končetin v úrovni předloktí,
- celková ztráta sluchu podle Fowlera 85% a více s neschopností slyšet zvuky a rozumět řeči i přes nejlepší korekci (oboustranná praktická nebo úplná hluchota) u osoby starší 18 let věku,
- kombinované postižení sluchu a zraku (hluchoslepota) funkčně v rozsahu oboustranné středně těžké nedoslýchavosti, kterou se rozumí ztráta sluchu podle Fowlera 40 až 65%, a oboustranné silné slabozrakosti, kterou se rozumí zraková ostrost s nejlepší možnou korekcí na lepším oku, kdy maximum je menší než 6/60 a minimum rovné nebo lepší než 3/60, nebo oboustranné koncentrické zúžení zorného pole v rozsahu 30 až 10 stupňů, i když centrální ostrost není postižena,
- oboustranná těžká ztráta zraku, kterou se rozumí zraková ostrost s korekcí, kdy maximum je menší než 3/60, minimum lepší než 1/60,
- anatomická ztráta dolní končetiny v kolenním kloubu nebo výše, interiérový uživatel protězy nebo odkázanost na invalidní vozík z uvedeného důvodu,
- anatomická ztráta dolních končetin v bércích nebo výše,
- anatomická ztráta horních končetin v úrovni lokte nebo výše nebo anatomická ztráta horní a dolní končetiny v úrovni paže a stehna,
- funkční ztráta dolních končetin se ztrátou opěrných funkcí,
- neúplná (praktická) nevidomost obou očí, kterou se rozumí zraková ostrost s nejlepší možnou korekcí 1/60, 1/50 až světlocit se správnou světelnou projekcí nebo omezení zorného pole do 5 stupňů kolem centrální fixace, i když centrální zraková ostrost není postižena, nebo úplná nevidomost obou očí, kterou se rozumí ztráta zraku zahrnující stavy od naprosté ztráty světlocitu až po zachování světlocitu s chybou světelnou projekcí,
- kombinované těžké postižení sluchu a zraku (těžká hluchoslepota) funkčně v rozsahu oboustranné těžké nedoslýchavosti až hluchoty, kterou se rozumí ztráta sluchu

- podle Fowlera horší než 65%, a oboustranná těžká ztráta zraku, kterou se rozumí zraková ostrost s korekcí, kdy maximum je menší než 3/60, minimum lepší než 1/60,
- střední, těžká nebo hluboká mentální retardace nebo demence, je-li IQ nižší než 50,
 - psychické postižení se ztrátou duševních kompetencí, s neschopností komunikace a orientace; u těžkého stupně autistické poruchy s těžkou poruchou verbální a non-verbální komunikace, těžce abnormálním nebo rušivým chováním, s minimální odpovědí nebo těžce abnormální reakcí na sociální stimulaci okolí,
 - neurodegenerativní postižení s akinézou, mnohočetnými velmi těžkými hybnými komplikacemi a těžkými neuropsychickými projevy.

Po diskusi a dalších návrzích je nově přílohou tohoto zákona za těžkou vadu nosného nebo pohybového ústrojí považován i zdravotní stav označený jako „těžká demence s neschopností chůze a odkázaností na mechanický vozík, pokud byl vozík osobě předepsán příslušným lékařem a schválen revizním lékařem zdravotní pojišťovny, nebo těžká demence provázená těžkým syndromem geriatrické křehkosti a imobility prokázané geriatrickým vyšetřením“. Pod tímto složitým pojmem se skrývá výrazné usnadnění běžného denního života velké skupiny těžce demenčních osob, které jsou současně imobilní a jejich rodin, které o ně pečují. V praxi to totiž znamená, že i tyto osoby mají nárok na příspěvek na zakoupení stejných zvláštních pomůcek jako všechny osoby trpící těžkou vadou nosného nebo pohybového ústrojí. Toto opatření je velmi praktické a zvláště důležité především pro osoby ve většinou pokročilém věku, které trpí často multimorbiditou (ale samozřejmě nejen pro ně, nýbrž i pro mladé osoby s těžkou demencí), které doposud z důvodu svých zdravotních postižení neměly na tyto příspěvky nárok. To v praxi působilo značné, často nepřekonatelné až zcela neřešitelné potíže celým jejich rodinám. Současně se bohužel v minulém období, při používání výkladu zákona velmi často jednalo rovněž o výrazně diskriminační opatření a o zcela nepřijatelné omezení základního práva těchto osob na svobodu pohybu.

Další novinkou je zakotvená povinnost Úřadu práce 90 dní před koncem platnosti průkazu ZTP, ZTP/P jako veřejné listiny písemně informovat jeho držitele o končící platnosti průkazu. Toto organizační opatření výrazně napomůže držitelům průkazu vyřídit s Úřadem práce včas všechny náležitosti potřebné k prodloužení platnosti průkazu a vydání nové plastové kartičky.

Novela také jednodušeji formuluje finanční spoluúčast žadatele o příspěvek na zvláštní pomůcku u pomůcek, jejichž cena je nižší než 10 000 Kč. Nově zakotvuje pevnou spoluúčast na ceně pomůcky u žadatele o příspěvek. Nyní nově zákonná spoluúčast činí pevnou částku ve výši 1 000 Kč místo původních 10%, nejméně však 1 000 Kč. Obsahuje i některá další zpřesnění organizačního charakteru. Zejména např. omezuje maximální výši příspěvku na pořízení motorového vozidla, která nemůže přesáhnout celkovou pořizovací cenu motorového vozidla, u příjemců kupující vozidlo s nižší cenou, než kolik činí standardní příspěvek dle zákona. Toto opatření předchází povinnosti žadatele vrátit přeplatek na příspěvku, převyšující celkovou cenu vozidla, která v minulosti v některých případech žadatelům vznikala.

Praktická je i zakotvená změna, kdy zletilou osobu může v řízení o nároku podle tohoto zákona zastupovat člen domácnosti, který je k tomu oprávněn podle občanského zákoníku. Jde o opatření, které velmi zjednodušuje jednání ve prospěch osob, pro které je samostatné vyjednávání buď zcela nemožné, nebo velmi obtížné, případně osob s nějakou formou mentální retardace, a to v případě, že nemusí být povinně zastupovány soudem určeným opatrovníkem.

Zákon musí ještě vyjít ve Sbírce zákonů a jeho platnost je v zákoně stanovena od 1. 1. 2022.

JAK ŽÁDAT O INVALIDNÍ DŮCHOD

www.cssz.cz

Pro nárok na invalidní důchod je třeba splnit:

- zjištění invalidity (posuzuje posudkový lékař);
- doba sociálního pojištění, počítá se za dané období těsně před vznikem invalidity, nepožaduje se při invaliditě následkem pracovního úrazu nebo nemoci z povolání.

Délka doby sociálního pojištění dle věku žadatele:

- nad 28 let – 5 roků pojištění za posledních 10 let;
- nad 38 let – výše uvedené nebo 10 let pojištění za posledních 20 let;
- do 20 let – méně než 1 rok pojištění;
- 20–22 let – minimálně 1 rok pojištění;
- 22–24 let – minimálně 2 roky pojištění;
- 24–26 let – minimálně 3 roky pojištění;
- 26–28 let – minimálně 4 roky pojištění.

Podmínky nároku na invalidní důchod stanoví zákon o důchodovém pojištění (z. č. 155/1995 Sb.).

Stupně ID:

- I. stupeň – pokles pracovní schopnosti o 35 % až 49 %;
- II. stupeň – pokles pracovní schopnosti o 50 % až o 69 %;
- III. stupeň – pokles pracovní schopnosti o 70 % a více.

Podání žádosti:

- je podávána osobně žadatelem nebo zákonným zástupcem;
- na základě plné moci – nemusí být ověřená;
- na OSSZ dle místa trvalého bydliště.

Doklady s sebou:

- doklad totožnosti (občanka, pas, povolení k pobytu);
- doklad o době studie (i neukončeného – výuční list, vysvědčení, diplom...);
- doklad o vojenské službě;

- doklad o vychovaných dětech (rodný list, rozsudek v případě NRP...);
- doklad o dobách pojištění (většinou je v evidenci OSSZ);
- doklad o neschopence, pokud se jedná o pracovní úraz či nemoc z povolání;
- veškeré lékařské zprávy a posudky;
- bankou potvrzený formulář o BÚ žadatele nebo manžela/manželky žadatele (na jiný účet důchod posílat nelze), formulář je na webu www.cssz.cz – <https://portal.cssz.cz/web/portal/-/tiskopisy/zavd>, <https://portal.cssz.cz/web/portal/-/tiskopisy/zavdm>.

Posuzování, rozhodnutí, odvolání:

- v případě první žádosti o ID probíhá zjišťovací lékařská prohlídka na žádost OSSZ;
- v případě žádosti o změnu stupně ID probíhá kontrolní lékařská prohlídka na žádost OSSZ;
- od podání žádosti na OSSZ je lhůta pro vydání rozhodnutí 90 dní;
- rozhodnutí je zasíláno poštou;
- podání odvolání či námítky k rozhodnutí lze písemně do 30 dnů od doručení rozhodnutí;
- při odvolání lze podat žádost o přezkoumání zdravotního stavu (je vhodné doložit nové lékařské zprávy);
- lhůta pro vyřízení odvolání ze strany OSSZ je 60 dní.

Pokud příjemce ID dosáhne věku starobního důchodu a splní podmínky doby pojištění, může požádat o starobní důchod, bude mu přiznána vyšší částka.

PŘEHLED SOCIÁLNÍCH DÁVEK



Přinášíme vám stručný přehled sociálních dávek, vyjma důchodů, nemocenské či mateřské (tyto dávky jsou vypláceny z České správy sociálního zajištění – ČSSZ). Níže uvedené dávky vyřizuje a vyplácí Úřad práce dle vašeho trvalého bydliště. Mnoho těchto dávek lze žádat i elektronicky či můžete zavolat na dané pracoviště a domluvit se na konkrétním termínu návštěvy.

Hmotná nouze

Tato dávka je dle zákona č. 111/2006 Sb., o pomoci v hmotné nouzi, ve znění pozdějších předpisů. Jedná se o formu pomoci osobám s nedostatečnými příjmy, motivující tyto osoby k aktivní snaze zajistit si prostředky k uspokojení životních potřeb. Je jedním z opatření, kterými Česká republika bojuje proti sociálnímu vyloučení. Jedná se o situaci, kdy osoba či rodina nemá dostatečné příjmy a její celkové sociální a majetkové poměry neumožňují uspokojení základních životních potřeb na úrovni ještě přijatelné pro společnost. Současně si tyto příjmy nemůže z objektivních důvodů zvýšit a vyřešit tak svoji nelehkou situaci vlastním přičiněním.

Dávkami, kterými se řeší pomoc v hmotné nouzi, jsou:

- příspěvek na živobytí,
- doplatek na bydlení,
- mimořádná okamžitá pomoc.

Příspěvek na péči

Příspěvek na péči je určen osobám od 1 roku věku, které z důvodu dlouhodobě nepřiznivého zdravotního stavu potřebují pomoc jiné fyzické osoby při zvládnutí základních životních potřeb v rozsahu stanoveném stupněm závislosti podle zákona o sociálních službách. Z poskytnutého příspěvku pak tyto osoby hradí pomoc, kterou jim může dle jejich rozhodnutí poskytovat osoba blízká, asistent sociální péče, registrovaný poskytovatel sociálních služeb, dětský domov nebo speciální lůžkové zdravotnické zařízení hospicového typu.

Při posuzování stupně závislosti osoby se hodnotí schopnost zvládat tyto základní životní potřeby: mobilita, orientace, komunikace, stravování, oblékání a obouvání, tělesná hygiena, výkon fyziologické potřeby, péče o zdraví, osobní aktivity a péče o domácnost (péče o domácnost se neposuzuje u osob do 18 let). Bližší vymezení schopností zvládat základní životní potřeby a způsob jejich hodnocení stanoví vyhláška č. 505/2006 Sb.

Výše příspěvku na péči pro osoby do 18 let věku činí za kalendářní měsíc

- 3 300 Kč, jde-li o stupeň I (lehká závislost)
- 6 600 Kč, jde-li o stupeň II (středně těžká závislost)
- 9 900 Kč, jde-li o stupeň III (těžká závislost)
- 13 200 Kč, jde-li o stupeň IV (úplná závislost) u osob, které využívají pobytové sociální služby
- 19 200 Kč, jde-li o stupeň IV (úplná závislost) u osob, které nevyužívají pobytové sociální služby

Výše příspěvku na péči pro osoby starší 18 let činí za kalendářní měsíc

- 880 Kč, jde-li o stupeň I (lehká závislost)
- 4 400 Kč, jde-li o stupeň II (středně těžká závislost)
- 8 800 Kč, jde-li o stupeň III (těžká závislost)
- 13 200 Kč, jde-li o stupeň IV (úplná závislost) u osob, které využívají pobytové sociální služby
- 19 200 Kč, jde-li o stupeň IV (úplná závislost) u osob, které nevyužívají pobytové sociální služby

Příspěvek na mobilitu

Příspěvek na mobilitu je opakující se nároková dávka, která je určena osobě starší 1 roku:

- která má nárok na průkaz osoby se zdravotním postižením ZTP nebo ZTP/P podle pravidel od 1. 1. 2014,
- která se opakovaně v kalendářním měsíci za úhradu dopravuje nebo je dopravována,

- které nejsou poskytovány pobytové sociální služby podle zákona o sociálních službách v domově pro osoby se zdravotním postižením, v domově pro seniory, v domově se zvláštním režimem nebo ve zdravotnickém zařízení ústavní péče,
- z důvodů hodných zvláštního zřetele může být příspěvek na mobilitu přiznán i osobě, které jsou poskytovány pobytové sociální služby uvedené v předchozí odrážce,
- nárok na výplatu nenáleží za kalendářní měsíc, jestliže je oprávněné osobě po celý tento kalendářní měsíc poskytována zdravotní péče v průběhu hospitalizace.

Výše dávky: 550 Kč měsíčně. Vypláci se tzv. zpětně, to znamená do konce kalendářního měsíce následujícího po kalendářním měsíci, za který náleží. Na žádost příjemce může být příspěvek na mobilitu vyplácen jednou splátkou vždy za 3 kalendářní měsíce, za které náležel.

Příspěvek na zvláštní pomůcku

Nárok na příspěvek na zvláštní pomůcku má osoba, která má:

- těžkou vadu nosného nebo pohybového ústrojí nebo
- těžké sluchové postižení anebo
- těžké zrakové postižení.

Těžká vada nosného nebo pohybového ústrojí, těžké sluchové nebo zrakové postižení musí být charakteru dlouhodobě nepříznivého zdravotního stavu a zdravotní stav osoby nesmí vylučovat přiznání tohoto příspěvku. Za dlouhodobě nepříznivý zdravotní stav se pro tyto účely považuje nepříznivý zdravotní stav, který podle poznatku lékařské vědy trvá nebo má trvat déle než 1 rok.

Nárok na příspěvek na zvláštní pomůcku poskytovaný na pořízení motorového vozidla nebo speciálního zádržního systému má osoba, která má těžkou vadu nosného nebo pohybového ústrojí anebo těžkou nebo hlubokou mentální retardaci charakteru dlouhodobě nepříznivého zdravotního stavu, a její zdravotní stav nevylučuje přiznání tohoto příspěvku.

Okruh zdravotních postižení odůvodňujících přiznání příspěvku na zvláštní pomůcku a zdravotní stavy vylučující jeho přiznání jsou uvedeny v příloze k zákonu o poskytování dávek osobám se zdravotním postižením.

Zvláštní pomůcka není zdravotnickým prostředkem, který je hrazen z veřejného zdravotního pojištění anebo je osobě zapůjčen příslušnou zdravotní pojišťovnou. Také nesmí jít o zdravotnický prostředek, který nebyl osobě uhrazen z veřejného zdravotního pojištění nebo zapůjčen zdravotní pojišťovnou z důvodu nedostatečné zdravotní indikace.

Pokud je pomůckou motorové vozidlo, je také podmínkou, že se osoba opakovaně v kalendářním měsíci dopravuje a že je schopna řídit motorové vozidlo nebo je schopna být vozidlem převážena.

Seznam druhů a typů zvláštních pomůcek, na které je dávka určena, je obsažen ve vyhlášce č. 388/2011 Sb. Příspěvek se poskytuje i na pomůcku, která ve vyhlášce uvedena není, a to za podmínky, že jí krajská pobočka ÚP považuje za srovnatelnou s některou z pomůcek, která ve vyhlášce uvedena je.

Průkaz osoby se zdravotním postižením

Nárok na průkaz osoby se zdravotním postižením má osoba starší 1 roku s tělesným, smyslovým nebo duševním postižením charakteru dlouhodobě nepříznivého zdravotního stavu, které podstatně omezuje její schopnost pohyblivosti nebo orientace, včetně osob s poruchou autistického spektra. Osobě, která je držitelem průkazu OZP může být poskytnuta sleva ze vstupného na divadelní a filmová představení, koncerty a jiné kulturní a sportovní akce. Tyto benefity jsou nenárokové. Další nároky osob, které jsou držiteli průkazu OZP, upravují jiné právní předpisy. Těmito předpisy jsou např. zákon o daních z příjmů, zákon o místních poplatcích, zákon o správních poplatcích, zákon o pozemních komunikacích, zákon o dani z nemovitosti.

Druhý průkazů OZP

- Nárok na průkaz osoby se zdravotním postižením označený symbolem „TP“ má osoba se středně těžkým funkčním postižením pohyblivosti nebo orientace, včetně osob s poruchou autistického spektra.
- Nárok na průkaz osoby se zdravotním postižením označený symbolem „ZTP“ má osoba s těžkým funkčním postižením pohyblivosti nebo orientace, včetně osob s poruchou autistického spektra.
- Nárok na průkaz osoby se zdravotním postižením označený symbolem „ZTP/P“ má osoba se zvláště těžkým funkčním postižením nebo úplným postižením pohyblivosti nebo orientace s potřebou průvodce, včetně osob s poruchou autistického spektra.

Náhradní výživné

Náhradní výživné je dávka, která má po přechodnou dobu finančně podpořit nezaopatřené děti v situaci, kdy má rodič z rozhodnutí soudu (na základě exekučního titulu) platit výživné, ale svou vyživovací povinnost vůči dítěti (dětem) neplní. Tedy výživné neplatí vůbec, nebo ho platí v nižší částce.

Náhradní výživné se stanoví jako rozdíl mezi částkou měsíčního výživného určeného v exekučním titulu a výživným, které povinná osoba (rodič-dlužník) skutečně v daném měsíci uhradila. Maximální výše náhradního výživného je 3 000 Kč měsíčně. Výše náhradního výživného se stanovuje na období 4 měsíců a při jejím výpočtu se vychází z průměru částek podle předchozího odstavce za 4 měsíce, které předcházejí měsíci, od kterého se nárok prokazuje a uplatňuje.



Návrh zvýšení přídatku na dítě

Návrh na zvýšení přídatků na děti schválila Poslanecká sněmovna. Pokud to nezmění Senát, tak si pracující rodiny s dětmi výrazně pomohou, zvýšení by mělo být o až 26 %. Kromě vyšší částky se rozšíří i okruh rodin, které na přídatek budou mít nárok. Nově na něj dosáhne přibližně půl milionu dětí, což je zhruba dvojnásobek dětí než dnes.

www.nrzp.cz



Zvýšení poplatku za platbu nemocenské složenkou

V souvislosti s oznámením České pošty, s. p., o změně cen služeb se od 1. 4. 2021 změní poplatky za doručení především dávek nemocenského pojištění, tedy například nemocenského, peněžité pomoci v mateřství, ošetřovného, otcovské a dalších. Od 1. dubna se tak zvýší cena základního poplatku, tzv. poukázecného, na 35 Kč. Při dávce ve výši od 5 001 Kč do 50 000 Kč se poukázecné zvýší na 45 Kč. Za každých dalších, i započatých 10 000 Kč se poukázecné navýší o 7 Kč. Tato změna se nijak nedotkne důchodů vyplácených v hotovosti. Změňte si přes ePortál ČSSZ způsob výplaty dávek na účet a ušetříte za tyto poplatky.

www.cssz.cz



Dávky vyplácené ČSSZ

Česká správa sociálního zabezpečení vyplácí dávky, na které máte nárok na základě odpracované doby (či odvádění poplatků – odvodů) v rámci sociálního pojištění. Jedná se o všechny druhy důchodů (sirotčí, invalidní, starobní a vdovský/vdovecký), dále nemocenské dávky (nemocenská, ošetřovné a dlouhodobé ošetřovné) a mateřská (peněžitá pomoc v mateřství, otcovská a vyrovnávací příspěvek v těhotenství a mateřství).

www.mpsv.cz



Problémy novely zákona o sociálních službách

Situace kolem poslanecké novely zákona č. 108/2006 Sb., o sociálních službách, tisk 1143 se neustále komplikuje a reálně hrozí, že zákon bude přijat v podobě, která povede ke sloučení Osobní asistence a Pečovatelské služby v jednu službu, aniž by byl rozlišen zásadní rozdíl mezi těmito dvěma službami. Současně se také navrhuje sloučení pobytových služeb Domovů pro osoby se zdravotním postižením, Domovů pro seniory, Domovů se zvláštním režimem a Chráněného bydlení do jedné pobytové služby, nazvané Domovy sociální péče. Oba tyto návrhy jsou proti klientům těchto služeb a řeší pouze nižší byrokracii, ekonomizaci pobytových služeb, ale nutně do budoucna musí dojít ke zhoršení života lidí různých cílových skupin ve společných sociálních zařízeních.

www.nrzp.cz



Opční protokol o právech OZP

Poslanecká sněmovna na konci dubna schválila Opční protokol k Úmluvě OSN o právech osob se zdravotním postižením. Jsme poslední Evropskou zemí, která Opční protokol schválila. Tento dokument je důležitý k tomu, aby se lidé se zdravotním postižením mohli účinněji bránit diskriminaci a obhajovat svoje zájmy. Pokud neuspějí se svými oprávněnými požadavky u orgánů svého státu, mohou podat stížnost k Výboru OSN, který byl ustaven k naplňování Úmluvy OSN o právech osob se zdravotním postižením.

www.nrzp.cz



Návrh nové definice patientské organizace

Nyní projednává Poslanecká sněmovna pozměňovací návrh zákona č. 48/1997 Sb., o veřejném zdravotním pojištění, který definuje patientskou organizaci. Dle návrhu by měl být patientskou organizací byl pouze zapsaný spolek, jehož hlavní činnost spočívá v pomoci pacientům a ochraně jejich práv a zájmů a jehož členy jsou zpravidla osoby s určitým onemocněním nebo zdravotním postižením, jejich osoby blízké nebo jejich zástupci podle občanského zákoníku, přičemž tyto osoby mají rozhodující vliv na jeho řízení. Patientskou organizací se rozumí též spolek, jehož členy jsou spolky, které splňují podmínky podle věty první, a které volí členy jeho statutárního orgánu. Proti tomuto návrhu se zvedla vlna kritiky, a to především z řad patientských organizací, které mají právní formu zapsaný ústav nebo o.p.s. Tyto organizace argumentují, že také zastupují pacienty a samozřejmě chtějí mít účast na případných dotačních prostředcích. Největší problém vidí organizace v možnosti čerpání dotací. Nově by je mohla žádat čerpat pouze takto ustanovené patientské organizace – tedy v současné době spolky.

www.nrzp.cz

MOŽNOSTI LÉČBY HCH V ČR

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



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

Centrum se zabývá problematikou extrapyramidových poruch v celé její šíři včetně vysoce specializovaných diagnostických a léčebných postupů, jež jsou zde soustředěny s ohledem na odbornost a účelné využití prostředků (léčba fokálních a segmentových dystonií botulotoxinem, funkční neurochirurgie včetně implantace stimulatorů, 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 4900 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 neurofyzologie, CT, NMR a další metody), vede medikamentosní léčbu včetně speciálních postupů (např. kontinuální infuze apomorfínu, lokální podávání botulotoxinu včetně aplikace pod kontrolou EMG, hodnocení účinku nových farmak), indikuje funkční neurochirurgické výkony (termolýze, léze gama-nožem, implantace mozkových stimulatorů) a indikuje specializovanou rehabilitaci a fyzioterapii.

Kontakt:

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

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

www.neuro.lf1.cuni.cz

PORADNA PRO EXTRAPYRAMIDOVÁ ONEMOCNĚNÍ V PARDUBICÍCH

MUDr. Václav Dostál



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

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

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

Z výše uvedeného vyplývá, že máme tedy možnost se o pacienty s Huntingtonovou chorobou starat komplexně a co nejvíce usnadnit problémy a strádání jak jich samých, tak jejich rodinných příslušníků. Provádíme diagnostiku choroby – jsme tedy schopni zajistit zobrazovací vyšetření (magnetickou rezonanci mozku), laboratorní odběr (včetně odeslání vzorku na genetické vyšetření do Prahy), neuropsychologické vyšetření k určení poruch paměti, samozřejmě neurologické vyšetření a další potřebná konzi-

liární vyšetření. V dalším průběhu se snažíme léčit pacienty a zmírňovat jejich příznaky preparáty v souladu s posledními poznatky lékařské vědy. V akutních případech je možná krátkodobá hospitalizace na našem oddělení, popř. domlouváme hospitalizaci na zdejším psychiatrickém oddělení či v léčebně v Havlíčkově Brodě. U pacientů v pokročilých 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 deficit
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 (tiki, 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 volního pohybu, třesem, choreou, dystonií, myoklonem, tikem a jinými abnormálními pohyby, demencí a dalšími kognitivními poruchami. Tato onemocnění mají vesměs vysokou prevalenci – např. Parkinsonova nemoc nejméně 1/1000 obyvatel, Alzheimerova nemoc stejně tak. Neurodegenerativní onemocnění se přitom neomezují na vyšší věkové skupiny – např. dystonické syndromy postihují nejčastěji dospělé osoby v produktivním věku, Touretteův syndrom má maximum výskytu v dětství a dospívání, Alzheimerova nemoc začíná mnohdy před padesátým rokem věku, podobně tak i Parkinsonova nemoc a další neurodegenerativní parkinsonské syndromy. Prognóza neurodegenerativních onemocnění se zásadně změnila v posledních letech s možnostmi moderní farmakoterapie, chirurgické léčby a dalších postupů. Zatímco základní péče může být prováděna v terénu, komplikované stavy a vzácnější poruchy předpokládají přesnou diagnostiku za-

loženou především na klinické zkušenosti s velkými soubory nemocných. Proto v řadě vyspělých zemí vznikla podobná centra pro diagnostiku a léčbu neurodegenerativních onemocnění (Neurodegenerative Diseases Center), která zajišťují vysoce specializovanou (převážně ambulantní) péči o tyto nemocné a jsou zároveň školicími středisky a výzkumnými základnami. Práce těchto Center je multidisciplinární, zahrnuje jak klinické obory (neurologie, neurofyzilogie, neurochirurgie, neuropsychologie, psychiatrie), tak metody morfologické (neuropatologie) a funkční diagnostiky (zobrazovací metody). V ČR je základem ambulantní péče o nemocné s neurodegenerativními onemocněními síť terénních neurologů. Neurologická pracoviště na regionální úrovni poskytují základní lůžkovou péči o nemocné. Nadregionální superkonsiliární pracoviště zajišťují základní, ale především vrcholnou diagnosticko-terapeutickou péči o nemocné s neurodegenerativními onemocněními, provádějí specializovaná školení v dané problematice a věnují se vědecko-výzkumné činnosti.

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

Kontakt:

Fakultní nemocnice Olomouc – Centrum pro diagnostiku a léčbu
neurodegenerativních onemocnění
I. P. Pavlova 6, 779 00 Olomouc
www.fnol.cz

VAŠE SÍLA V BOJI S NEMOCÍ

TRÁPÍ VÁS NEBO VAŠE BLÍZKÉ ...

... ZMĚNY CHUTI?

... NEVOLNOST?

... ZTRÁTA HMOTNOSTI?

... NECHUTENSTVÍ?

... ZTRÁTA SÍLY?



WWW.SILAVNEMOCI.CZ

PRAKTICKÉ INFORMACE A RADY PRO VÝŽIVU V NEMOCI.

CÍTÍTE SE SLABÍ?

Správná výživa a dobrý nutriční stav je v nemoci důležitý. Dává Vám sílu v boji s nemocí. Navštivte **WWW.SILAVNEMOCI.CZ**



Důležité upozornění: vhodné jako doplňkový zdroj výživy. Používejte na základě doporučení lékaře nebo osoby kvalifikované v oblasti výživy, farmacie nebo odborníka na péči o matku a dítě. Není určeno pro děti, pokud použití nedoporučil lékař nebo jiný kvalifikovaný zdravotnický pracovník. Není určeno k parenterálnímu použití. Neužívat při galaktosémii. Bez lepku.

Potravinový produkt pro speciální lékařské účely.

Informace jsou určeny pro laickou veřejnost.

Abbott Laboratories, s.r.o.

Evropská 2591/33d, Praha 6

Datum přípravy materiálů: červenec 2021

CZ-N/A-2100021

Abbott



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 vazebná 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. trofoctodermu (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. Věra Hořínová, klinický genetik, mobil: 604 415 649

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

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.

Podpořte nás při nákupech

www.givt.cz



1

PŘIDEJTE SI POMOCNÍKA DO PROHLÍŽEČE



Pomocníka získáte na www.givt.cz/aplikace



2

BĚHEM NÁVŠTĚVY E-SHOPU SI ZVOLTE, KOHO PODPOŘÍTE

Pomocník hlídá e-shopy, které spolupracují s GIVT.cz a na možnost podpory vás vždy upozorní.

3

ČÁST VAŠÍ ÚTRATY PŮJDE NA DOBROU VĚC

Vy přitom nezaplatíte ani korunu navíc!



MALL.CZ

NOTINO

Dr.Max⁺


KNIHY DOBROVSKÝ



ABOUT YOU[®]

kasa.cz

AliExpress

... a více jak 1 200 dalších



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/pisek

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.brnods.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 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 do-

jíždí psycholožka 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 stárkou 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: 735 792 295, e-mail: reditel@betanie-na.cz
www.betanie.diakonie.cz

Domov bez bariér Hořice

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:

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

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

Kontakt:

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

Hospic svatého Lukáše Ostrava

Hospic sv. Lukáše je specializované zdravotnické zařízení poskytující hospicové služby včetně léčby bolesti, kterou s sebou postupující nemoc přináší. Hospic je určen pro

osoby nevyléčitelně nemocné v terminálním stadiu života, nejčastěji s onkologickou diagnózou, jejichž obtíže nevyžadují léčbu v nemocnici a není možné je zvládnout ani v domácím prostředí. Než se těžce nemocný člověk dostane do hospice, musí být vyčerpány všechny ostatní možnosti léčby.

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

Kontakt:

Hospic svatého Lukáše, Charvátská 8, 700 30 Ostrava
tel.: 599 508 505, 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 pří-

spěvková 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

PLZEŇSKÝ KRAJ

Centrum pobytových a terénních služeb Zbůch

Zařízení poskytuje komplexní sociální služby osobám, které mají sníženou soběstačnost z důvodu zdravotního postižení, a kterým nelze zajistit potřebnou pomoc a podporu v přirozeném sociálním prostředí.

Odlehčovací služby jsou poskytovány jako nepřetržitá sociální služba. Sociální rehabilitace je poskytována jako nepřetržitá pobytová služba a jako terénní a ambulantní služba. Domov pro osoby se zdravotním postižením je sociální služba poskytovaná jako nepřetržitá služba. Chráněné bydlení je poskytováno jako nepřetržitá služba. Chráněné bydlení je rozdělené na skupinové v zařízení a individuální v pronajatých bytech.

V rámci poskytování sociálních služeb mohou uživatelé využít například rehabilitační oddělení s terapeutickým bazénem, hippoterapii, výtvarný ateliér s keramickou dílnou, hudební ateliér, sportovní či rekreační aktivity.

Kontakt:

Centrum pobytových a terénních sociálních služeb Zbůch, V Sídlišti 347, 330 22 Zbůch
tel.: 377 830 611, e-mail: info@centrumzbuch.cz
www.centrumzbuch.cz

PRAHA

Diakonie ČCE – středisko Zvonek v Praze 4

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

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

Kontakt:

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

STŘEDOČESKÝ KRAJ

Domov Barbora Kutná Hora

Domov Barbora Kutná Hora, poskytovatel sociálních služeb, je samostatná příspěvková organizace s právní subjektivitou. Jejím zřizovatelem je Středočeský kraj. Pobytové sociální služby se v těchto budovách poskytují od poválečných let. Od této doby prošla organizace výrazným vývojem.

V současné době Domov Barbora poskytuje čtyři druhy sociálních služeb. Domov pro seniory s kapacitou 76 klientů a Domov pro osoby se zdravotním postižením s kapacitou 83 klientů, Chráněné bydlení s kapacitou 14 klientů a Sociálně aktivizační služba pro seniory a osoby se zdravotním postižením s kapacitou 23 klientů.

Kontakt:

Domov Barbora Kutná Hora, poskytovatel sociálních služeb, Pirknerovo náměstí 228,
284 01 Kutná Hora
tel.: 327 533 111, e-mail: vsocialni@domov-barbora.cz
www.domov-barbora.cz

ÚSTECKÝ KRAJ

Diakonie ČCE Středisko Krabčice

V domově se zvláštním režimem poskytujeme pobytové služby osobám, které mají sníženou soběstačnost a jsou závislé na pomoci jiné osoby z důvodu onemocnění Alzheimerovou nemocí či ostatními typy demence. Tato služba je určena osobám od 50 let věku.

Kontakt:

Diakonie ČCE – středisko v Krabčicích, Rovné 58, 411 87 Krabčice
tel.: 417 639 685, e-mail: jenikova@diakoniekrabcice.cz
www.diakoniekrabcice.cz

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 Chříbské, Dolní Chříbská 302, 407 44 Chříbská
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, 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 vícelůžkových pokojích s vlastním sociálním zařízením a čajovou kuchyňkou. V nabídce jsou i dvoupokojové apartmány pro manželské páry. V objektu Penzionu je poskytována domácí strava v rozsahu plné penze včetně dvou svačin. Ubytováním je také poskytována sociální služba osobní asistence podle zákona č. 108/2006 Sb. o sociálních službách.

Kontakt:

Penzion Spokojené stáří Pozlovice, A. Václavíka 369, 763 26 Luhačovice – Pozlovice
tel.: 571 892 321, e-mail: reditel@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 uživatelé, které nevedou k jejich dlouhodobému setrvávání či prohlubování nepříznivé sociální situace.

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

Kontakt:

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



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

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., tel.: 588 443 858, 588 444 477,

e-mail: genetika@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.: 588 443 402, 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. Petra Bártová, Ph.D., tel.: 597 373 110, e-mail: petra.bartova@fno.cz

MUDr. Richard Novobilský, e-mail: richard.novobilsky@fno.cz

MUDr. Martin Sabela, e-mail: martin.sabela@fno.cz

ODDĚLENÍ PSYCHIATRICKÉ

MUDr. Petr Šilhán, Ph.D., tel.: 597 373 314, e-mail: petr.silhan@fno.cz

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

NEUROLOGICKÁ KLINIKA FN U SV. ANNY

Pekařská 53, 656 91 Brno

Centrum pro abnormální pohyby a parkinsonismus Brno

tel.: 543 182 662

Neuropsychologická ambulance

tel.: 543 182 655, 543 182 660, 543 182 634, 543 182 625

PSYCHIATRICKÁ KLINIKA LF MASARYKOVY UNIVERZITY

Jihlavská 20, 625 00 Brno – *zde nelze absolvovat prvovýšetření pro test*

MUDr. Libor Ustohal, Ph.D., tel.: 532 232 055, e-mail: lustohal@fnbrno.cz

PSYCHIATRICKÁ AMBULANCE PORTCHANCE, s.r.o.

Mendlovo nám. 149/16, Dvořákův dům II.patro, 603 00 Brno – *zde lze absolvovat prvovýšetření pro test*

Tel.: 546 222 434, e-mail: ambulancepsychiatrie@email.cz

Ostatní pracoviště

PARDUBICKÁ KRAJSKÁ NEMOCNICE

Kyjevská 44, 532 030 Pardubice 3

Dotazy na výživu

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

Poradna pro extrapyramidová onemocnění a kognitivní deficit

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

PGD kliniky

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

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

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

GENNET s.r.o., Kostelní 9, 170 00 Praha 7, www.gennet.cz

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

SANATORIUM REPROMEDA s.r.o., Studentská 812/6, 625 00 Brno, www.repromeda.cz

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 INSTITUCE

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

Koordinátor pro EHDN v ČR

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

Huntington's Disease Youth Organization

www.hdyo.org

Hereditary Disease Foundation

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

Internacional Huntington Assotiacion (IHA)

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

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

Nizozemí: **Vereniging van Huntington**, www.huntington.nl, www.hdlighthouse.org

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

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

Slovensko: **Spoločnosť pre pomoc pri Huntingtonovej chorobe**,
www.huntington.sk, e-mail: huntingtonovachoroba@gmail.com

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

Poradenství v sociální oblasti

Mgr. & Bc. Dagmar Klučková, DiS., Sociální služby města Kroměříž, p.s.,
Riegrovo nám. 159/15, 767 24 Kroměříž, mobil: 774 771 051, e-mail: kluckova@sskm.cz

Poradenství v domácí péči

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

Poradenství v oblasti ergoterapie

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

Poradenství v oblasti fyzioterapie

Mgr. Irena Novotná, e-mail: novot.irus@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.

Pěčuj 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. Zdenka 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 Hruda, 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

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



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.
- Návuk komunikace prostřednictvím pomůcky.
- Zaškolení komunikačních partnerů klienta (rodina, pečující atd.).

KONTAKTUJTE NÁS

776 264 536 | lifetool@diakonie.cz | www.lifetool.cz

OBSAH

OBSAH	1
Společně zvládneme i ty největší překážky a bojujeme dál	1
ČLÁNKY	3
Konference o terapeutické léčbě HCH 2021	3
Výsledky klinické studie Generation HD1	13
Výsledky z klinických zkoušek PRECISION-HD1 a 2	14
INFORMACE A OZNÁMENÍ	19
Srdečné blahopřání ke kulatinám	20
Zapojení ČR do mezinárodního výzkumu HCH	21
PŘÍBĚHY A VZPOMÍNKY	26
Osobní příběh Charlotte Gerady	26
Místní žena sdílí svůj příběh s Huntingtonovou chorobou	28
Jackův příběh	29
Erinin příběh	30
ZDRAVOTNÍ PROBLEMATIKA	33
Vakcíny a HCH	33
Změna platnosti poukazu na zdravotnické prostředky	38
SOCIÁLNÍ PROBLEMATIKA	39
Novela zákona č. 329/2011 Sb. definitivně schválena	39
Jak žádat o invalidní důchod	42
MOŽNOSTI LÉČBY HCH V ČR	49
Centrum extrapyramidových onemocnění Neurologické kliniky v Praze	49
Poradna pro extrapyramidová onemocnění v Pardubicích	50
Fakultní nemocnice Ostrava	51
Fakultní nemocnice Olomouc	52
MOŽNOSTI GENETICKÉHO TESTOVÁNÍ V ČR	55
Další možnosti genetického testování	56
MOŽNOSTI POBYTOVÝCH ZAŘÍZENÍ PRO PACIENTY S HCH V ČR	59
Jihočeský kraj	59
Jihomoravský kraj	59
Kraj Vysočina	60
Královéhradecký kraj	62

Liberecký kraj	63
Moravskoslezský kraj	63
Pardubický kraj	64
Plzeňský kraj	65
Praha	66
Středočeský kraj	66
Ústecký kraj	66
Zlínský kraj	68
KONTAKTY	70
HUNTINGTONOVA CHOROBA	79

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. 58 – 2021

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: MORAVAPRESS s.r.o., distribuce: Squadro s.r.o.

ISSN1803-4500

Eucerin®

LIFE-CHANGING POWER OF
DERMATOLOGICAL SKINCARE



NOVINKA



TROJITÝ ANTI-AGE ÚČINEK

VYPLŇUJE VRÁSKY, REDUKUJE PIGMENTOVÉ
SKVRNY A ZLEPŠUJE PRUŽNOST PLETI

*První výsledky redukce pigmentových skvrn za 2 týdny.