

ARCHA

ZPRAVODAJ

Společnosti pro pomoc
při Huntingtonově chorobě

č. 61/2022



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 sítě
vědeckých pracovišť hledajících
na nemoc lék. Znak je
symbolem naděje v budoucnost.

Motto

„Spolu zmoknout, spolu se
smát, v dobrém i ve zlém při
sobě stát.

Spolu tvořit jednu bytost, spolu
přežít hlad i sytost.

Spolu kráčet jedním směrem,
být milencem i přítelem.“

neznámý autor

ČAS NADĚJE A PŘEDSEVZETÍ

PharmDr. Zdeňka Vondráčková



Vážení a milí příznivci a dárci
SPHCH,

opět přišel čas, kdy píšu úvodní
slovo do našeho zpravodaje Archa.
Tentokrát jsem dlouho přemýšle-
la, o čem by letošní úvodník mohl
být, a nakonec zcela náhodou narazila

na krásný text uvedený v mottu.

Jsou to slova o naději a předsevzetí, která si většinou
slibujeme v den svatby. Svatba je krásný obřad, a obzvlášť
v kruhu rodinném. V posledních dvou letech jsem zažila
dvě a byly plné naděje a lásky. Dva lidé, kteří se vydají tzv.
na společnou cestu životem, si zpravidla ještě neuvědo-
mují, že jejich svazek je také o budoucí osobní disciplíně,
o snaze budovat nejen milenecký, ale i přátelský vztah
a spoluvytváření tepla domova.

Všichni po něm tolik toužíme, i proto jistě milujeme
adventní a vánoční čas, kdy si zdobíme své domovy, sna-
žíme se naplnit je teplem, cukrovím, vánoční výzdobou,
a hlavně láskou a setkáváním s přáteli.

Domov je magické místo a obzvlášť panuje-li zde
pochopení a láska, ale také důvěra. Bohužel v rodinách
s HCH se záhy po svatbách stává, že toto budování do-
stává šrámy způsobené nemocí. Zprvu je velmi často pře-
hlížíme a omlouváme, pakliže o nemoci v rodině víme.
Daleko horší situace nastává, když se v rodině o nemoci
neví a přijdou neshody, hádky, ztráty výdělků, přátel, ale
i místa k bydlení či jiné nepředvídatelné události. HCH
dokáže lidi tak změnit, že jen odborník pozná, že se jed-
ná o nemoc.

Pro rodiny s malými dětmi, kde je nemocný otec nebo
matka, je konec roku jistě velice náročný, protože peněz
v těchto rodinách opravdu není nazbyt. Už jsme zažili
i rodinu, kde měli tři kluci opravdu hlad. Přemyslím, jak
takové rodiny získají při současných nenadále zvýšených
výdajích na živobytí dost sil a prostředků a jak těmto ro-
dinám pomoci. Jak jim napovědět, kde mají hledat po-
moc a nestydět se o ni říct. Nejezdí na rekondiční pobyty
a nemají představu, jak svou těžkou životní situaci řešit,
a to často bez pomoci svého partnera. Jsou však mezi

námi i pacienti, kteří žijí sami. Nemají nikoho z rodiny, kdo by jim pomohl zajistit dostatečnou kvalitu života. Často se z nich po ztrátě zaměstnání a bydlení způsobené nemocí stanou bezdomovci.

Pro tyto všechny, kteří mají méně než málo, by bylo v čase adventním skvělé udělat něco mimořádného, aby dále nestrádali. Je to ode mě možná naivní myšlenka, ale už jsme v SPHCH vymysleli tolik skvělých aktivit, které pomohly mnoha rodinám i opuštěným pacientům.

Vážení a milí příznivci pacientů a rodin s HCH, napadá Vás nějaká kampaň, rozhovor v rozhlasu či televizi, kde bychom mohli na tuto komunitu upozornit?

Je nás opravdu velice málo, kdo pracujeme v SPHCH, a ještě většina z nás má v rodině pacienta a řeší jeho postupné ztráty. Všichni v rodinách musíme být nesmírně silní a tyto ztráty kompenzovat svou intenzivnější prací, když druhé ruce chybějí. Proto nedokážeme být vždy stoprocentně tolerantní, vstřícní a milí.

Často se nám stává, že z důvodu finančního zajištění rodiny pacienty opouštíme, anebo jsme sami velice vyčerpaní.

Bylo by fajn, kdyby se stal nějaký ten vánoční zázrak, který můžeme vidět ve vánočních filmech z Ameriky, ale bez přidání ruky k dílu se asi nic nestane.

Právě jsem na FB bývalého ředitele Diecézní charity v Hradci Králové pana doktora Jiřího Stejskala, který nás dlouhá léta podporoval, našla text od pana Zbigniewa Czendlika z 2. 11. 2019, kde cituje slova polského básníka Jana Twardowského: „Spěchejme milovat lidi, protože rychle odcházejí.“ A dále ve své úvaze pokračuje: „Až budeme každý na konci bilancovat, tak nás nebude mrzet to, co jsme udělali špatného, pokud jsme se dokázali omluvit. Bude nás ale mrzet to, že jsme mohli milovat a nemilovali, mohli pomáhat a nepomáhali, mohli odpustit a neodpustili.“ Tak ať nám příležitost pomáhat, milovat a odpustit nikdy neuteče.

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, HD	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

V závěru Vám všem přeji nový rok bez strádání a hlavně plný lásky, porozumění a také odpuštění. Také bych přála pacientům, kteří si stále myslí, že jim lékaři nemohou nijak pomoci, aby si dali předsevzetí do nového roku 2023 a s důvěrou se obrátili na naše neurologická centra, která najdou v adresáři.

Mimořádně prosím všechny, kdo mohou, vzpomeňte si na naše pacienty a rodiny a pomoci jim můžete i přes účet naší organizace.

Děkujeme.

Do roku 2023 jen to nejlepší, co nejpevnější zdraví, veselou mysl a žádné ztráty.

Vaše předsedkyně Zdeňka Vondráčková



KONFERENCE EHA

PharmDr. Zdeňka Vondráčková

Konferenci, která se konala v říjnu v Bologni, zahájila současná předsedkyně Astri Arnesen z Norska. Podala zprávu o práci výboru EHA v průběhu covidových let. EHA má již členy z 33 evropských zemí. V roce 2021 se stala členem EHA i huntingtonská organizace na Islandu.

Dále hovořila o aktivitách jednotlivých členů výboru v posledních dvou letech. Jednalo se především o tři webináře, které proběhly s firmou Roche, která prezentovala výsledky z programu Tominersen, dále Prilenia, která prezentovala PROOF-HD trial a poslední byl o cyklistické cestě po Latinské Americe pana Dimitrie Poffé. Foto na www.eurohuntington.org.

Další zajímavou aktivitou byl European Reference Network for Rare Neurological Diseases (ERN-RND). EEN-RND pracuje od roku 2016 a má šest pracovních skupin. Jedna z nich se zabývá HCH. V roce 2022 organizovali dva webináře speciálně o HCH a dále skupina pomohla vypracovat dokument pro potřeby rodin s HCH. Jedná se o graficky znázorněné přehledy, které vizualizují potřeby pacientů s HCH v péči o jejich vzácné onemocnění.



Výsledkem jejich práce je „Průvodce nemocí HCH v piktogramech“. Je navržen z pohledu pacienta a umožňuje lékařům efektivně řešit potřeby pacientů se vzácným onemocněním, jakým je HCH. Průvodce vychází z předpokladu, že potřeby pacientů se mohou v různých fázích onemocnění lišit, např. počáteční příznaky vs. léčba. Odráží se zde také osobní zkušenosti pacientů, které se mohou různit v závislosti na osobě, klinice a zemi. ERN-RND považuje pracovní dokument „Průvodce nemocí“ za vodítko, které mohou pacienti a lékaři společně využít k identifikaci nedostatků v péči a přizpůsobení péče tak, aby lépe vyhovovala potřebám pacientů žijících s touto nemocí. Průvodce lze proto považovat za první krok k systematickému zapojení pacientů do navrhování péče. Kromě toho je Průvodce užitečnou pomůckou pro pacienty, rodiny, nespécializované klinické lékaře a širokou veřejnost pro pochopení potřeb pacientů žijících se vzácným neurologickým onemocněním. Infografiku a tabulku naleznete na <https://www.ern-rnd.eu/patient-journey-huntingtons-disease/>.

Další zajímavou aktivitou byl „The Voice of the HD Community [Hlas HCH komunity]“. Jednalo se dlouhodobou cílenou kampaň pro získání povědomí o HCH. Z této aktivity vzniklo závěrečné video s 2 600 osobami a 35 interakcemi. V tomto videu odpovídali pacienti, členové rodin a profesionálové na tři otázky týkající se jejich potřeb, jejichž uspokojení by jim v budoucnu pomohlo.

Jednalo se o jednu z nejdůležitějších aktivit EHA za poslední roky. Heslem bylo: Lepší péče a léčba pro všechny potřebné s HCH.

11. PLENÁRNÍ ZASEDÁNÍ EHDN

PharmDr. Zdeňka Vondráčková

Letošní výprava SPHCH na mezinárodní kongres EHDN v Bologni byla relativně malá, pouze MUDr. Tereza Uhrová, MUDr. Kristýna Dolečková a já. Náš mini tým se již na letišti rozrostl o profesora Motlíka, Zdeňku Ellederovou, její dcerku Barborku s babičkou a několik studentů Ph.D., kteří mají nadšení a zápal pro věc, kterou je HCH.

Jaké pro mě bylo překvapení, když jsem už v úvodu pátečních jednání potkala MUDr. Pavla Ressnera z nemocnice od sv. Anny v Brně a další zástupce z Liběchova a naše milé manžele Klempířovi, a také MUDr. Alžbětu Müllbach.

Zprvu jsem měla pocit, že zde nebudou moji staří známí jako Assun, Bernard a další, ale v průběhu kongresu jsem je všechny postupně potkávala, jen veselý Španěl Rodolfo chyběl.

Od vzniku EHDN uběhlo téměř dvacet let a výzkum HCH nabral neskutečných rozměrů, ať už v popisu nemoci a jejích projevů, nebo v samotném základním, ale už i klinickém výzkumu. EHDN má 3 400 členů z odborné i laické veřejnosti celkem z 70 zemí světa. V 18 zemích Evropy má 160 klinických odborníků na HCH, mezi ně patří i lékaři z Čech.

Nancy Wexler se svým týmem v roce 1983 zjistila, že HCH je genetické onemocnění, a v roce 1993 byla přesně popsána mutace genu IT15 na čtvrtém chromozomu, kde v případě onemocnění dochází k zmnožení tzv. tripletu CAG nad 40 opakování.



Bude to již brzy čtyřicet let a vědci z celého světa se stále snaží najít lék na tuto doposud nevyléčitelnou nemoc.

Všichni doufali, že lék bude do deseti, později dvaceti let, ale uběhlo již téměř čtyřicet let a lék nemáme, jen víru, naději a snad i cestu. A i toto je velký pokrok a jsem hrdá, že tým profesora Motlíka z ČSAV z Liběchova v tom stále hraje významnou roli. Letos se několikrát objevila česká vlajka v prezentacích, což mě jako předsedkyni potěšilo. Naše země, byť malá rozlohou, je stále velká svými schopnostmi, úsilím vědců a lékařů.

Toto se mi na kongresech EHDN a laických kongresech EHA líbí, že je tu jednota v cíli, jednota v hledání a snaze pomoci rodinám napříč světadílí a bez ohledu na barvu pleti. Všichni se vzájemně rádi vidíme, radostně se objímáme s Američany na přivítanou, Poláci nás obdaří dvěma polibky, Španělé třemi. A nikdo zde nikoho neobviňuje, že ten lék stále není. Všichni jsou empatičtí a uvědomují si, jak je život křehký a s HCH i velice náročný a smutný.

Tato cesta pro mě byla po několika letech první a bez Ing. Jirky Hrudý. Ale i přes jisté obavy jsem zde opět pocítila víru, naději a lásku. Znovu jsem si uvědomila, i odstupem svého věku, jak se nás doba minulá snažila pokrýt a vnášela do našich životů celou řadu falešných možností a současně zatajení faktů.

Je mi nyní po dvaceti letech s HCH jasné, že jsme byli všichni poněkud naivní v přístupu k nemoci. Všichni jsme si mysleli, že rychle přijde lék, který vše vyřeší. Bohužel tomu tak není, i přesto



ale všichni víme, že se nemůžeme poddávat situaci a musíme pro naše rodiny hledat řešení. Cesta čekání na možný lék není řešení. Musíme se snažit zabezpečit své rodiny po stránce ekonomické, sociální i praktického zajištění podmínek pro život našich nemocných, abychom jim co nejdéle umožnili žít s námi. Nesmíme však při této celodenní péči zapomínat na sebe. Je tedy bezpodmínečně nutné dbát o psychohygienu, abychom dlouhodobý tlak na naši fyzickou a duševní odolnost ustáli.

Zahájení a den první

Hned na začátku prvního dne konference připomněli Anne Rosser a Charles Sabine jedno výročí – v letošním roce to je právě 150 let, kdy byla poprvé popsána a pojmenována Huntingtonova choroba. Vystoupili zde Charlotte Raven, britská novinářka a Ed Wild, vědec a lékař, aby vyprávěli svůj příběh s HCH. Jak zvládají obtíže, které tato diagnóza přináší a jak je pro ně důležité zapojení do výzkumu.



Dále vystoupila Gillian Bates, profesorka z University College London a popsala svou studii genu pro HCH a všech navazujících procesů, které mutovaná bílkovina v těle zajišťuje. Nejzajímavější bylo asi zjištění, že při přenosu z generace na generaci dochází ve většině případů ke zvýšení počtu repetitivních CAG. Tyto poznatky jsou důležité pro lepší pochopení HCH a kde/jak nejlépe hledat možnou léčbu.

Dalším vystupujícím byla Elena Cattaneo, profesorka z milánské univerzity. Vysvětlila funkci bílkoviny huntingtin v těle, proč je tak důležitá a hlavně, jak funguje zvyšování počtu CAG v rámci celkové evoluce. Bylo několikrát potvrzeno, že čím vyšší je inteligenční stupeň (složitější nervová soustava), tím je i vyšší počet repetitivních CAG.

Dopolední blok pokračoval vzpomínkou na Lesley Jones, kdy vystoupili Anne Rosser a Sarah Tabrizi. Lesley byla profesorkou na Cardifské univerzitě a celý svůj profesní život se věnovala výzkumu HCH. Byla významným členem konsorcia Genetic Modi-

fiers of Huntington's Disease a zasadila se o významné rozšíření povědomí o HCH hlavně ve vědeckém světě.

Před polední přestávkou vystoupila skupina vědců, kteří se zabývají výzkumem genu HCH a vlivu mutované bílkoviny huntingtin na různé procesy v organismu. Jednalo se hlavně o informace získané ze sledovacích studií, jako je například Enroll-HD. Všechny tyto sledovací studie poskytují velice významné informace, které vědcům pomáhají lépe chápat HCH.

Odpolední program prezentoval hlavně informace z výzkumu struktury a fungování jak genu pro bílkovinu huntingtinu, tak i samotné bílkoviny – zdravé i mutované.

Velice zajímavá byla část zaměřená na kvalitu života s HCH. Jako první vystoupila Tess Persson s tématem „Zvládání symptomů Huntingtonovy choroby“. Popsala své zkušenosti s tím, jak byla diagnostikována, a jaké to je, být součástí rodiny s HCH. Popisovala různé kognitivní, mentální a fyzické problémy a podělila se o poznatky o tom, jak pro ni byly užitečné jóga, kognitivně-behaviorální terapie, cvičení a udržování denních rutin (což může být každodenní boj).

Bernhard Landwehrmeyer z Ulmské univerzity vystoupil na téma „Kvalita života s HCH“. Diskutoval o potřebě standardů pro zajištění kvality života jak pro pacienty, tak i pro jejich pečovatele/partnery. Tyto standardy jsou důležité nejen pro pacienty a rodiny, ale i pro vědce, aby je mohli zahrnout do budoucích klinických studií.

Åsa Petersén z Lund University ve Švédsku představila prezentaci „Pochopení emocí a psychiatrických aspektů HCH“. Výzkum vycházel z faktu, že u HCH se častěji vyskytují psychiatrické obtíže (např. deprese, psychóza, obsedantně-kompulzivní porucha či sebevražda), které jsou v současné době velice těžko zvládnutelné. Je tedy důležité, zaměřit se i na výzkum a vývoj terapie těchto projevů. Se stejným poznatkem a závěrem dále vystoupil i Duncan McLauchlan z Cardiffské univerzity, který ve své studii sledoval účinnost antidepresiv a obdobných léků na psychiatrické obtíže spojené s HCH.

Den druhý



Den druhý byl zahájen blokem přednášek s informacemi z probíhající klinických studií, kterému předsedaly Sarah Tabrizi a Astri Arnesen. Prvním řečníkem byl Michael Hayden ze společnosti Prilenia s aktualizací III. fáze PROOF-HD. Ta byla navržena tak, aby replikovala a dále vyhodnotila účinnost zkoumané látky pridopidin. Tato studie úzce navazuje na II. fázi studie PRIDE-HD, kde se hledala nejúčinnější dávka léku. FDA nyní udělila pridopidinu označení „lék na HCH“ a výsledky studie se očekávají

na začátku roku 2023.





Jako další vystoupil Ricardo Dolmetsch, zastupující společnost UniQure, která zkoumá možný lék označený jako AMT-130 HD. AMT-130 se zaměřuje na exon-1 genu HTT prostřednictvím přímé injekce do striata a je v současné době zkoumán ve dvojité zaslepené, kontrolované studii fáze 1/2 v USA a v otevřené studii v Evropě. V obou studiích je nízká dávka nadále dobře tolerována a ve studii v USA vidíme předpokládané zvýšení hladin proteinu neurofilament (NfL) v mozkomíšním moku (CSF) po operaci a snížení mHTT. Podávání vysoké dávky (je v současné době pozastaveno a čeká se na úplné přezkoumání bezpečnosti).



Danlin Xu hovořil jménem Wave Life Sciences o molekule WVE-003, která cíleně snižuje mutovanou bílkovinu huntingtin. Na rozdíl od většiny ostatních testovaných molekul WVE-003 nesnižuje hladinu zdravé bílkoviny, která je důležitá pro zdravou funkci mozku. Studie je ve fázi 1b/2a. Předběžné údaje naznačují, že molekula velice dobře funguje hlavně v mozkomíšním moku (CSF).



PTC Therapeutics zastupovala Amy-Lee Bredlau, která hovořila o molekule PTC518, která také snižuje množství bílkoviny huntingtin v krvi a mozku u myši s HCH. Studie fáze 1 potvrdila, že sloučenina je dobře snášena a ukazuje snížení mRNA a bílkoviny i u zdravých dobrovolníků. Studie PIVOT-HD fáze 2 začala v prvním čtvrtletí roku 2022 a sleduje bezpečnost a účinnost u osob s HCH během 12měsíční randomizované léčby PTC518, ve srovnání s placebem.



Jménem SOM Biotech hovořila Catherine Scart. SOM3355 (bevantolol hydrochlorid) je inhibitor vezikulárního monoaminového transportéru 2 a byl původně vyvinut a schválen pro léčbu hypertenze, u které vykazoval dobrý bezpečnostní profil. Očekávané přínosy u chorey byly potvrzeny ve fázi 2a studie a nyní probíhá studie fáze 2b porovnávající účinky dvou dávek a placeba a dokončení se očekává v červnu 2023. Plánuje se také otevřená rozšířená studie.



Irina Antonijevic z Triplet Therapeutics prezentovala svůj výzkum antisense oligonukleotidů (ASO) a zejména TTX-3360 a jeho rychlý vývoj, jedná se zejména o studii SHIELD-HD. Minimální nepříznivé účinky TTX-3360 v terapeutických dávkách byly nedávno pozorovány ve studiích na zvířatech a společnost Triplet má několik záložních molekul se zlepšenými vlastnostmi (např. větší účinnost). V souhrnu Antonijevic poznamenala, že SHIELD-HD nyní přešel na CHDI a že společnost Triplet hledá partnera pro podporu programu ASO.

Odpoledne následovaly panelové diskuse o důležitosti dalšího výzkumu samotné HCH. Nové poznatky, například o biomarkech, usnadňují vědcům i lékařům hledat nové principy terapie stávajících projevů HCH. Výsledky všech sledovacích studií jsou jasným ukazatelem, že projevy HCH mohou být v současné době detekovány mnohem dříve, a tak je možné začít s léčbou počátků choroby mnohem dříve.

Také zde zazněly poznatky o pozitivním dopadu multidisciplinární péče na kvalitu života pacienta. Jednoznačný přínos má jakákoli fyzioterapie a psychoterapie, dále je velice důležitá zdravá životospráva, zaměřená hlavně na správnou a dostatečnou výživu. Dlouhou dobu je známý problém s výživou u pacientů s HCH, hlavně s pozdějších fázích nemoci. Tomu lze částečně předcházet dlouhodobým sledováním fyzického stavu pacientů.

Poslední den konference

V neděli byl program konference zahájen blokem s názvem „Pokročilá terapie HCH“. Jednalo se hlavně o řešení problematiky podávání léků, konkrétně to byl chirurgický zákrok. Veškeré aplikace látek přímo do mozku mají jednoznačný přínos v tom, že je jednoduše překonána hematoencefalická bariéra mozku (princip, kterým tělo chrání samotný mozek před škodlivými látkami či molekulami). Je důležité ale zmínit i nedostatky a komplikace spojené s touto metodou podávání léku. Výsledek je tedy nejednoznačný – přínosy i rizika samotné metody jsou vyrovnané, záleží vždy na účinku dané molekuly/léčivé látky.

Dále zde byla prezentována nová data k principům buněčných terapií. Tyto terapie jsou zaměřeny hlavně na „napravování škod“, převážně na neurologických buňkách. Výsledky studie jsou slibné, principy buněčných terapií by bylo možné používat u většiny neurodegenerativních onemocnění.

Jako poslední zazněly výsledky studie zaměřené na možnou terapii pomocí hluboké mozkové stimulace. Bohužel výsledky ukazují, že tato metoda má minimálně nebo skoro žádný přínos a nelze jí tedy doporučit jako možnou léčbu HCH.

Poslední blok letošní konference byl věnován aktualizacím a plánování několika významných klinických studií. Bloku předsedali Tim McLean (EHDN) a Bernhard Landwehrmeyer.



Nathalie Cartier-Lacave jménem AskBio byla první, kdo představil „Obnovení metabolismu mozkového cholesterolu pomocí genové terapie u Huntingtonovy choroby“. Společnost AskBio navrhla molekulu BV-101, která pomocí genové terapie kóduje regulační enzym CYP46A1, potřebný pro správný metabolismu cholesterolu v mozku, a má příznivý bezpečnostní profil u primátů. Otevřená studie fáze 1/2 zaměřená na zjištění dávky nyní vyhodnocuje bezpečnost, snášenlivost a předběžnou účinnost BV-101.



Aaron Koenig poté jménem společnosti Sage Therapeutics představil „Program PERSPECTIVE: Hodnocení účinku SAGE-718 na kognitivní funkce u pacientů s Huntingtonovou chorobou“. Koenig vysvětlil, že kognitivní porucha u HCH je spojena s nižšími hladinami 24S-HC, modulátor ovlivňující metabolismus cholesterolu v mozku. SAGE-718 je nová molekula, která je v současné době hodnocena ve třech studiích, které posuzují účinek molekuly na kognitivní funkce, efektivitu a bezpečnost.



Peter McColgan znovu promluvil jménem společnosti Roche, tentokrát proto, aby oznámil novou studii „Fáze II studie Tominersen pro určení dávky“. Studie GENERATION HD2 má za cíl vyhodnotit bezpečnost, biomarkery a trendy klinické účinnosti u osob s prodromální a časnou manifestní HCH, ve srovnání s kontrolní/placebo skupinou. Studované dávky budou 100 mg a 60 mg tominersenu a placebo každé čtyři měsíce. Každý účastník bude dostávat tominersen nebo placebo po dobu nejméně 16 měsíců s možností prodloužení studie na základě získaných údajů. Studie bude zahrnovat přibližně 360 účastníků a očekává se, že bude probíhat v 15 zemích.



Posledním řečníkem byl Henk-André Kroon zastupující společnost Annexon Biosciences s „Výsledky studie fáze 2 ANX005 u pacientů s manifestní Huntingtonovou chorobou“. ANX005 je molekula, která, dle prozatímních výsledků, zlepšuje odolnost imunitního systému vůči změnám v mozkomíšním moku, způsobeným mutovanou bílkovinou huntingtinu. Tato zjištění budou potvrzena ve větší, placebem kontrolované klinické studii, která začne v roce 2023.

Celá konference byla velice zajímavá a mnoho publikovaných informací bylo velice nadějných. Těšíme se na další plenární zasedání EHDN v roce 2024 ve Štrasburku ve Francii!

GENOVÁ TERAPIE SPOLEČNOSTI UNIQUIRE

www.hdbuzz.com, srpen 2022, Leonora Fox, Rachel Harding, překlad Z. Maurová



Společnost uniQure provádí studii bezpečnosti první genové terapie HD. Nedávná tisková zpráva poskytla po roce aktualizaci dat získaných od první skupiny deseti lidí, kteří podstoupili chirurgický výkon a dostali tento experimentální lék. Povězme si víc o tom, co to znamená.

uniQure je společnost specializující se na genovou terapii, která pracuje na experimentálním léku na Huntingtonovu nemoc

(HD) s názvem AMT-130, jenž je podáván prostřednictvím chirurgického zákroku na mozek. Jedná se o bezprecedentní genetický přístup k léčbě HD a pro první studii na lidech je bezpečnost nejvyšší prioritou. Data ze studie se týkala bezpečnosti a snižování huntingtinu v první kohortě (skupině) deseti pacientů s HD, kteří chirurgický zákrok podstoupili. HDBuzz měl také příležitost mluvit s Dr Ricardem Dometschem, prezidentem pro výzkum a vývoj ve společnosti uniQure, a získal tak další informace o tom, co bylo zveřejněno. Celkově byly lék i chirurgický výkon dobře snášeny a dosud nevznikly žádné závažné problémy s bezpečností. Interpretovat data o snižování huntingtinu z tak malé skupiny je obtížné, ale jak to dosud vypadá, zkouška probíhá slibně. Pojďme se blíže podívat, co to znamená a co bude v této studii následovat.

První genová terapie HD

Nejprve si osvěžme základní údaje o této studii. Genová terapie je technika, jejímž cílem je trvale modifikovat základní instrukce, podle nichž jsou živé organismy vystavěny. Existují různé cíle a různé metody transportu takových léků do částí těla a mozku, ale klíčovým bodem je, že genová terapie se zaměřuje na trvalou, jednorázovou dávku léčivé látky k léčbě podstaty genetického onemocnění. Většina genových terapií HD se zaměřuje na techniku s názvem snižování huntingtinu, která cílí na gen pro huntingtin nebo jeho genetický messenger, RNA. Cílem je vypnout gen a snížit množství škodlivého proteinu huntingtinu, který vzniká v mozku a zpomalit tak zhoršování symptomů HD.



Společnost uniQure vyvíjí genovou terapii HD s názvem AMT-130. Používají přístup, kdy se část synteticky vyrobeného genetického materiálu zabalí do neškodného viru a dopraví přímo do nejpostiženější části mozku, do striata. Žádá si to jednorázový chirurgický výkon, při němž jsou do lebky vyvrtány miniaturní dírký, a tenkou jehlou je virus aplikován do šesti různých částí hluboko v mozku. Lék se rozšíří do mnoha mozkových buněk a zbuduje v nich malinké továrny na výrobu určitého typu genetické micro-message, která říká buňce, aby vyráběla méně proteinu huntingtinu.

Stav klinických zkoušek HD společnosti uniQure

uniQure strávila několik let testováním svého léku na různých laboratorních a zvířecích modelech včetně prasat, která měla gen pro huntingtin (pozn.: studie na prasatech probíhala v ČR – Akademie věd Liběchov). Když se zdálo, že dokáží dosáhnout snížení huntingtinu na velkých zvířecích mozcích, začali v roce 2020 první studii u lidí nazvanou HD-GENE-TRx1. Dosud bylo do různých kohort (skupin) této zkoušky přijato v USA a Evropě 36 lidí, někteří z nich dostávají nízkou dávku, někteří vysokou a někteří podstoupili předstíraný chirurgický výkon, při němž nebyly použity jehly a nebyl jim podán žádný lék, jen jim byly provedeny drobné otvory do lebky (tzv. placebo skupina).



Publikované informace byly o některých datech pouze z první kohorty deseti účastníků s HD. Šest z nich dostávalo nízkou dávku AMT-130 a čtyři byli v kontrolní skupině, která podstoupila pouze předstíraný chirurgický zákrok. Data ukázala, že byl lék bezpečný a dobře tolerovaný, uniQure také mohla informovat o snížení huntingtinu u sedmi účastníků, čtyř ze skupiny s AMT-130 a tří z kontrolní skupiny.

Velmi malý počet účastníků znamená, že údaje jsou variabilní a měly by být interpretovány opatrně. A říká to, že i s tak malou skupinou může být důvod k nadšení.

Co tisková zpráva sdělovala?

Tisková zpráva informovala o základních údajích, o vedlejších účincích chirurgického zákroku, hladinách huntingtinu po jednom roce a proteinu s názvem NfL, který může působit jako indikátor zdraví mozku. V podstatě se zpráva zabývá v první řadě bezpečností a navíc „biomarkerem“ toho, jak mohou mozkové buňky reagovat na léčbu a zda lék působí biologicky tak, jak má – což je známo jako „target engagement“.

Bezpečnost a tolerance

Pro interpretaci je to ta nejjednodušší část a rozhodně dobrá zpráva. Všech deset účastníků bylo pečlivě sledováno po dobu jednoho roku a vedlejší účinky, které uváděli, se vztahovaly k chirurgickému zákroku, který byl ale velmi dobře snášen. Chirurgický výkon trval velkou část dne a jednomu z účastníků se v důsledku mnohahodino-

vé nehybnosti udělala krevní sraženina, což se brzy po operaci podařilo vyřešit. Další účastník měl po operaci delirium, období vážné zmatenosti, což se někdy po anestézii stává, a i to bylo rychle vyřešeno. To byly nejvážnější vedlejší účinky; menšina měla po operaci bolesti hlavy a pociťovala bolest nebo závratě po lumbální punkci při odebírání vzorku mozkomíšního moku.

Měření/hodnoty v mozkomíšním moku

Deset účastníků z první kohorty podstoupilo ještě před operačním zákrokem lumbální punkci („výchozí úroveň“) a pak ještě po jednom, třech, šesti, devíti a dvanácti měsících. uniQure tak mohla měřit změny v hladinách huntingtinu a dalších biomarkerů, jako NfL, které pomáhají vytvořit si obrázek o zdravotním stavu mozku.

Biomarkery: dočasné zvýšení NfL

Biomarker je možné měřit a poskytuje tak obrázek o stavu lidského zdraví. Pro neurodegenerativní nemoci, jako je HD, je NfL ideální biomarker, který se spolehlivě mění, když se stav zhoršuje nebo zlepšuje. NfL, který je uvolňován nemocnými mozkovými buňkami, se zvyšuje s progresí HD, takže se stále častěji jeho měření využívá v humánních klinických studiích. Krátkodobé zvýšení NfL však může také znamenat různé typy zátěže pro mozkové buňky, například zátěž dočasně způsobenou invazivní operací mozku. Jak se očekávalo, účastníkům studie HD-Gene-TRX1, kteří dostali lék, vzrostlo množství NfL hned po operaci a hodnota pak pomalu klesala na výchozí úroveň. Těm, kdo podstoupili pouze předstíraný chirurgický zákrok a nebyl jim aplikován lék, hladiny NfL zůstaly víceméně na stejných hodnotách po celou dobu.

Target engagement: snížené hladiny huntingtinu

Z biologického hlediska je cílem terapie uniQure zaměřit genetický „recept“ vytvořený genem pro huntingtin a vyrobit tohoto proteinu v mozkových buňkách méně. Takže pro AMT-130 „target engagement“ znamená snížení hladin huntingtinu. Přesné měření před a po mohli provést pouze u podmnožiny účastníků, ale navzdory této komplikaci to vypadá, že AMT-130 dokáže snížit množství proteinu huntingtin. Shledali, že u lidí, kteří dostali lék, časem hladiny huntingtinu poklesly, a po dvanácti měsících byly průměrně o padesát procent nižší. Lidé, kteří podstoupili předstíraný chirurgický zákrok, měli velmi variabilní hladiny huntingtinu v mozkomíšním moku, ale ty se jevíly poměrně stabilní. Ještě jednou, počet účastníků je příliš malý, abychom mohli mluvit o statisticky významném výsledku, ale vcelku to vypadá, že lék působí tak, jak byl navržen.

Studie a strasti s měřením huntingtinu

„Ačkoli tato časná data vzbuzují naději, že AMT-130 působí tak, jak vědci doufali – tedy snižují hladiny huntingtinu – ještě je před námi dlouhá cesta, než se z něj může stát lék k léčení HD.“

V ideálním případě bychom měli chytrý způsob, jak se podívat přímo do mozku na hladiny huntingtinu před a po léčbě, a vědci pracují na indikátorech, které by nám to umožnily, ale ty ještě nejsou připraveny k použití při lékových studiích. Z deseti lidí

v této části studie uniQure vědci získali spolehlivá data o snižování huntingtinu pouze od sedmi z nich; od čtyř lidí, kteří dostávali lék, a od tří, kdo podstoupili předstíraný operační zákrok. To znamená, že vidíme data od velmi malého počtu lidí, takže i když se zdá, že jdou věci správným směrem, musíme být stále velmi opatrní.

Dále je ke zvážení, že podle této studie lék společnosti uniQure snižuje jak zdravý, tak škodlivý huntingtin, u lidí, kteří dostali nízkou dávku AMT-130, zhruba kolem 50 %. Při veřejné prezentaci padaly otázky, jestli by delší expozice nebo vyšší dávky nemohly vést k příliš velkému snížení huntingtinu, což se ale zdá nepravděpodobné z několika důvodů.

Práce, kterou uniQure publikovala o zvířecích modelech, ukazuje, že vyšší dávky léku jsou bezpečné a dobře tolerované v průběhu několika let. U lidí dosud data ukazují, že hladiny huntingtinu v průběhu času víc a víc klesají, ale uniQure očekává, že se snížení vyrovná po dvanácti měsících tak, jak to viděli při pokusech na zvířatech. Zjistili také, že vyšší dávky léku nesnižují hladiny huntingtinu o moc více než nízké dávky; místo toho se lék dokáže rozšířit do dalších částí mozku, takže stejné snížení hladiny huntingtinu lze vidět v dalších oblastech, o čemž se domnívají, že by bylo přínosné.

A konečně několik účastníků studie z USA a Evropy už dostalo vysoké dávky AMT-130 a u nikoho z nich se dosud neprojevil nebezpečné vedlejší účinky.

Co bude dál s AMT-130?

Ačkoli tato časná data vzbuzují naději, že AMT-130 působí tak, jak vědci doufali – snižují hladiny huntingtinu – ještě je před námi dlouhá cesta, než se z něj může stát lék na HD. Možných je několik scénářů a všechny záleží na závěrech, které má uniQure zveřejnit v druhé čtvrtině roku 2023.

V nejlepším případě, což není moc pravděpodobné (ale doufat můžeme!), budou příští zveřejněná zjištění extrémně pozitivní, což by mohlo být důvod pro urychlené schválení léku, který by co nejdříve začal léčit lidi s HD. Pravděpodobnější, ale v této fázi stále jen zbožné přání, je, že příští aktualizace dat potvrdí předběžné výsledky, které jsme dosud vyvodili – lék se zdá být bezpečný, dosahuje cíle snižováním huntingtinu a snad by mohl vykazovat určité známky zlepšení symptomů nebo zpomalení progresu HD. V takovém případě by uniQure pravděpodobně zahájila fázi 3 mnohem větší studie s více než sto pacienty rozdělenými do kontrolní skupiny a skupiny s lékem, aby na větší populaci zjistili, zda lék skutečně působí tak, jak vědci doufají – zpomaluje nebo zastavuje progresi HD.

Avšak musíme se připravit i na možnost, že výsledky v roce 2023 nebudou takové, v jaké doufáme. Jednou z možností je, že lék bude i nadále bezpečný, ale že nebude snižovat hladiny huntingtinu. To by nebylo tak špatné, jak se zdá, mohlo by to znamenat, že nějaký čas potrvá, než bude účinek AMT-130 měřitelný, jen nevíme, co očekávat v této fázi. Nejhorší scénář by byl, kdyby se zdálo, že příznaky HD u lidí, kteří dostávali léčbu, postupují rychleji – podobně jako ve studii s tominersenem. V tom případě by se uniQure vrátila znovu na začátek.

Dejme všechny tyto spekulace stranou, uniQure podniká konkrétní kroky k dokončení chirurgického zákroku, stejně jako plánuje přístup k AMT-130, pokud se vý-

sledky této studie ukáží jako příznivé. Jediná nevýhoda této „jednorázové“ terapie je, že procedura zabere celý den. Ve třetí skupině pacientů plánuje uniQure otestovat mnohem kratší verzi chirurgického zákroku, k jehož provedení by stačilo půl dne.

Celkově vzato jsou předběžné výsledky v oblasti bezpečnosti a snižování hladiny huntingtinu společnosti uniQure povzbudivé. Jsme vděční statečným účastníkům této bezprecedentní studie genové terapie a dychtivě očekáváme zveřejnění nových dat.

AKTUALIZACE STUDIE PIVOT-HD TRIAL

www.hdbuzz.net, listopad 2022, Rachel Harding, Leora Fox, překlad M. Musilová



V listopadu vydala společnost PTC Therapeutics prohlášení, že nábor účastníků do americké části studie PIVOT-HD byl pozastaven. Od tohoto oznámení se objevilo mnoho různých (a matoucích!) titulků o pauze v náboru. V tomto článku popíšeme, co se děje a co toto oznámení znamená.

Co je cílem studie PIVOT-HD?

Studie PIVOT-HD, vedená společností PTC Therapeutics, si klade za cíl otestovat, jak může být lék PTC-518 prospěšný u pacientů s HD. PTC-518 lze užívat ve formě pilulek a je to typ léku nazývaný modulátor spojování. Tento typ léku může změnit způsob zpracování genetických informací, což může ovlivnit hladiny proteinových molekul, které kódují.

V případě PTC-518 lék ovlivňuje, jak naše těla zpracovávají genetickou zprávu vytvořenou genem pro protein huntingtin, což vede ke snížení hladiny tohoto proteinu. PTC-518 nerozlišuje mezi zdravým a škodlivým proteinem, takže jsou sníženy obě formy huntingtinu.

PIVOT-HD je studie fáze 2, která bude testovat dvě různé dávky PTC-518 s možností třetí dávky v závislosti na výsledcích, navíc je studie kontrolována placebo skupinou. Studie bude probíhat celkem 12 měsíců, přičemž na začátku bude 3měsíční období pro zjišťování dávky, po kterém bude následovat 9měsíční období, ve kterém budou účastníkům prováděna měření z krve, míšního moku a další měření, aby se zjistilo, jak reagují na lék.

Co říkají nové informace?

Dne 18. října vydala společnost PTC oznámení, které potvrdilo, že registrace do zkušební verze je aktivní a probíhá. Oznámení také potvrdilo, že studie má souhlas evropských i australských agentur, aby pokračovala podle plánu.

Nicméně, ačkoli zápis do zkušebního období již začal v USA, nyní je pozastaven. Společnost PTC ve svém prohlášení zopakovala, že to není způsobeno žádnými špatnými vedlejšími účinky pozorovanými u léku. Důvodem této pauzy je skutečnost, že hlavní agentura pro regulaci léků v USA, FDA, požádala společnost, aby poskytla další údaje, aby mohla studie v USA pokračovat podle plánu.

Další podrobnosti o pauze náboru v USA

Na webináři z 2. listopadu pořádaném společností Huntington's Disease Society of America, provozní ředitel PTC Therapeutics Dr. Matthew Klein rozvedl důvody agentury FDA. Nejprve vysvětlil, že doba, po kterou může být lék testován na lidech, obvykle musí odpovídat tomu, co bylo testováno na zvířatech. Obvykle, pokud chce společnost testovat lék po dobu 9 měsíců nebo déle na lidech, musí testovat lék po dobu alespoň 9 měsíců na zvířatech a v dávkách, které budou odpovídat studii na lidech.

Když společnost PTC Therapeutics zahájila studii PIVOT-HD, měla k dispozici 3 měsíce slibných údajů na zvířatech, což jim umožnilo zahájit 3měsíční studii u lidí. Mezitím věděli, že získají výsledky své 9měsíční studie na zvířatech, takže mohli požádat o prodloužení studie až na 1 rok u lidí. Když získali výsledky těchto delších studií na zvířatech, údaje o bezpečnosti a dávkování byly velice dobré, a tak požádali regulační agentury, jako je FDA v USA a EMA v Evropě, aby prodloužily studii u lidí.

Zatímco agentury v několika zemích (například Austrálie, Anglie, Německo, Nizozemsko) schválily delší studii, FDA v USA požádal o více údajů ze studie na zvířatech, než rozšíří studii na lidi. To, jaké údaje byly přesně požadovány, není možné momentálně publikovat. V současné době PTC spolupracuje s FDA na tom, aby se věci v USA posunuly kupředu, přičemž své úsilí soustředí na přihlášení do studie na aktivních místech v jiných zemích.

Co to znamená pro klinickou studii PIVOT-HD?

U studijních míst mimo USA bude vše pokračovat podle plánu pro PIVOT-HD. Pokud víme, jakmile PTC Therapeutics splní nová kritéria stanovená FDA, bude studie pokračovat podle plánu i v USA.

Možná jste viděli, že některé blogy a farmaceutické zpravodajské stránky napsaly různé představy o tom, co to znamená pro budoucnost PTC-518 jako léčby HD. Bohužel, některé z těchto článků nejsou založeny na faktech, ale jsou naopak velmi spekulativní.

Je důležité si uvědomit, že úkolem FDA je zajistit, aby klinické studie byly bezpečné, etické a vědecky podložené. Není neobvyklé, že si FDA před vydáním rozhodnutí vyžádá další údaje, jejich úkolem je pracovat v nejlepším zájmu účastníků studie.



Kdy budeme vědět víc?

Další plánovaná aktualizace od PTC Therapeutics o této studii bude v první polovině roku 2023, kdy uslyšíme, co naši v první 12týdenní části zkoušky. Očekáváme také, že PTC Therapeutics pravděpodobně neprodleně informuje komunitu HD, jakmile znovu začne nábor v USA.

NOVINKY OD SPOLEČNOSTÍ ROCHE A WAVE

www.hdbuzz.net, říjen 2022, Jeff Carroll, Leora Fox, Rachel Harding, překlad M. Musilová

Dvě společnosti vyvíjející léky na Huntingtonovu chorobu oznámily novinky o svých léčích na snížení huntingtinu. Nejprve farmaceutická společnost Roche oznámila plány na novou klinickou studii tominersenu. Poté společnost Wave Life Sciences zabývající se genetickými léčivými sdílela první data ukazující, že její lék WVE-003 pravděpodobně funguje tak, jak se očekávalo. Obě tato léčiva se podávají prostřednictvím spinální injekce a jsou známá jako ASO.

Aktualizace od Roche



Nejprve si shrňme práci společnosti Roche ve výzkumu HD v posledních letech. Roche prováděla globální klinickou studii GENERATION-HD1, která začala v roce 2019, aby testovala lék zvaný tominersen u lidí s HD. Jednalo se o studii fáze 3, velkou studii navrženou k určení, zda lék může zpomalit nebo zastavit progresi symptomů HD. Dřívější kratší studie, kterou provedla společnost

Ionis Pharmaceuticals, již ukázala, že tominersen se jeví jako bezpečný, a že může snížit množství proteinu huntingtin v mozkomíšním moku lidí s HD.

Společnost Roche musela vyhodnotit obrovské množství získaných dat. Ve studii GENERATION-HD1 bylo 800 účastníků s HD z celého světa. Účastníci byli rozděleni do tří skupin, označovaných jako kohorty. Jedna skupina dostávala tominersen formou spinální injekce každých 8 týdnů, druhá každých 16 týdnů a třetí dostávala placebo (spinální injekce, ale žádný lék). Jejich účast byla plánována na dva roky s možností pokračovat v takzvané „otevřené“ studii, ve které si každý účastník mohl vybrat, že bude pravidelně dostávat tominersen poté, co dokončí dvouletou studii GENERATION-HD1.

V březnu 2021 společnost Roche studii ukončila, protože data začala odhalovat potenciální bezpečnostní problémy. Tominersen nejenže neměl žádný celkový přínos pro lidi s HD, ale zdálo se, že lidé ve skupině po 8 týdnech jsou na tom symptomaticky hůře než lidé v jiných skupinách. Stále není zcela jasné, proč tomu tak je, ale mohlo to být způsobeno vysokou dávkou tominersenu (120 mg) a častým dávkováním vedoucím k imunitní reakci. To převážilo potenciální přínos léku.

V průběhu posledních 18 měsíců se společnost Roche zabývala vyhodnocením dat ze studie, aby zjistili, co se pokazilo a zda by tominersen mohl mít budoucnost. Jiskřička naděje přišla na konci roku 2021, když nová analýza ukázala, že někteří účastníci stu-

die mohli mít z tominersenu prospěch. Konkrétně u mladších lidí v dřívějších stádiích HD se neprokázalo žádné zhoršení příznaků.

Toto zjištění přichází s mnoha výhradami, protože studie nebyla navržena tak, aby rozdělila lidi do menších analytických skupin, takže není jasné, jak významné je toto zjištění nebo zda bude platit pro větší skupinu lidí. V Roche však věřili, že data jsou dostatečně nadějná na to, aby znovu začali testovat tominersen, tentokrát u mladších lidí s časnými příznaky HD a nyní oznámili, jak bude nová studie vypadat.



Nový osud tominersenu

Tato nová studie se bude jmenovat GENERATION-HD2, a pokud vše půjde podle plánu, začne na začátku roku 2023 zařazovat lidi s HD. Toto je studie fáze 2, která se zabývá bezpečností a tím, jak fungují různé dávky tominersenu. Bude také zahrnovat tři kohorty účastníků, z nichž všechny budou dostávat spinální injekce každé 4 měsíce po dobu 16 měsíců. Jedna skupina dostane nižší dávku (60 mg) tominersenu, druhá dostane vyšší dávku (100 mg) a třetí dostane placebo (injekce bez léku). Jejich cílem je získat asi 360 lidí v 15 zemích.

Čekáme na další informace o místech a přesných pokynech pro způsobilost, ale právě teď víme, že zkušební bude nábor lidí ve věku 25 až 50 let s velmi časnými jemnými příznaky HD nebo časnými příznaky pohybu. Celá studie GENERATION-HD1 je nyní u konce. Bohužel pacienti, kteří se dříve účastnili těchto zkoušek, nebudou mít nárok na účast ve studii GENERATION-HD2.



Stejně jako u GENERATION-HD1, nezávislá komise pro monitorování dat (iDMC) bude data v průběhu studie kontrolovat. Vědci z Roche doufají, že nižší, méně časté dávky a dřívější fáze nemoci by mohly být předpokladem pro vhodnou léčbu pomocí tominersenu.

Aktualizace z Wave

Než budeme moci mluvit o novinkách od společnosti Wave, musíme si připomenout některé základní informace o HD. Každý člověk má dvě kopie HD genu – jednu od

mámy a jednu od táty. V naprosté většině případů mají HD pacienti pouze jednu mutovanou (expandovanou) kopii HD genu – tu, kterou zdědili od svého rodiče s HD. Jejich druhá kopie kóduje zdravý protein huntingtin.



Přístup společnosti Wave ke snižování huntingtinu je trochu odlišný od přístupu Roche a Ionise. Namísto snahy použít ASO k umlčení obou kopií HD genu u léčených pacientů se Wave zaměřuje pouze na tu mutovanou kopii. I když vědci stále nerozumí všemu, co HD gen dělá, víme, že je velmi důležité ponechat zdravou bílkovinu v organismu.

Selektivní přístup k léčbě HD

Wave tedy přišel s chytrým způsobem, jak se zaměřit pouze na rozšířenou kopii HD genu, a to využitím dalších „drobných pravopisných změn“ v HD genu. I když tato technologie teoreticky umožňuje zmenšit pouze mutovanou kopii HD genu, má velmi významná omezení. Daná osoba musí mít ty správné „drobné pravopisné změny“, aby použitý lék fungoval. Ne každý pacient s HD by tedy mohl používat možný lék, který Wave v současnosti testuje ve svých klinických studiích.

Dřívější verze jejich ASO selhala v klinických studiích; nebylo to škodlivé, bohužel nefungovala – nesnížila hladinu mutovaného proteinu huntingtin. Wave se vrátila na začátek a vytvořila nové ASO s jinou chemií, o které doufají, že bude fungovat lépe. Wave nyní provádí studii nazvanou SELECT-HD, aby otestovala, zda tento nový selektivní lék ASO může snížit mutovaný protein a zda to má přínos pro pacienty s HD. Jedná se o relativně malou zkoušku – zatím bylo přihlášeno 18 účastníků a očekávají celkem 36 účastníků. Každý účastník dostává buď placebo, nebo jednu z několika dávek selektivního ASO.

Cílem této studie je zjistit, zda je lék bezpečný, a pokusit se předem zjistit, jaké dávky léku jsou účinné pro snižování hladin mutovaného proteinu huntingtin v mozkomíšním moku. Tato fáze studie záměrně nezahrnuje dostatek lidí pro určení vlivu možného léku na projevy HD, jako u studie GENERATION-HD1. Vystavit tolik lidí lékům v tomto raném stádiu studie by bylo neetické. Jedná se tedy o studii sledující hlavně bezpečnost.

Snížení mutovaného proteinu

Z prvních zveřejněných dat je vidět, že léčba 30 nebo 60 mg léku vedla ke snížení hladin mutovaného proteinu. Toto je poprvé, kdy bylo prokázáno, že HD ASO od Wave snižují hladiny cílového proteinu. Hodnocení dat je trochu komplikovanější, protože cílem je snížit mutovaný protein, ale zachovat ten normální. Vědci z Wave vyvinuli test, který jim podle nich umožňuje měřit obě tyto hodnoty ze stejného vzorku. Takže poprvé lze hodnotit, jaký dopad má léčba na hladiny normálního i mutovaného huntingtinu.

Wave ve své aktualizaci sdílel data, která naznačují, že jejich lék byl schopen snížit hladiny mutovaného huntingtinu o 20–30 %. Nezdálo se, že by obdobně došlo i ke snížení hladin normálního huntingtinu. Ty zůstaly přibližně stejné. Toto je, pokud víme, poprvé, kdy někdo selektivně snížil protein pouze z jedné kopie DNA v lidském těle.

Zvýšená hladina neurofilamentů?

V tiskové zprávě se objevily nějaké novinky, které by mohly být znepokojivé. I když nebyly žádné nežádoucí účinky spojené s léčbou, někteří účastníci vykazovali zvýšení hladin neurofilamentů (NfL), ukazatel poškození mozkových buněk, v jejich mozkomíšni tekutině. Tyto hodnoty ukazují jakousi míru poškození mozku. Pokud by došlo ke snížení této hodnoty, bylo by možné předpokládat, že došlo k zastavení nebo snížení poškození mozku. Proto je velice důležité tyto hodnoty sledovat.

Studie Wave neběžela dostatečně dlouho na to, abychom očekávali velkou změnu hladin neurofilamentů u HD pacientů. Ve vzorcích mozkomíšního moku od některých pacientů ve studii Wave bylo zaznamenáno neočekávané zvýšení hladin neurofilamentů. Společnost Wave bohužel zatím nezjistila důvod těchto výsledků, ale plánují to pečlivě sledovat.

Mohlo by se stát, že nárůst neurofilamentů, který Wave pozoruje v některé ze svých studií SELECT-HD, by se mohl vrátit do normálu, jak se stalo v raných studiích s tominersenem, ale v této fázi to prostě nevíme. Potřebujeme více údajů z delší léčby u více pacientů, abychom pochopili, co může tato krátkodobá zvýšení znamenat.

Klíčové informace

Posledních několik let bylo pro lidi v HD komunitě těžkým obdobím. Roky pandemie přinesly mnoho smutných zpráv, naposledy zastavení studie VIBRANT-HD vedené společností Novartis. Je tedy vítanou změnou získat nějaké pozitivnější zprávy a je dobré vidět pokroky, kterých dosáhlo několik společností, navíc s odlišnými přístupy ke snižování huntingtinu. Dokud nebudeme mít účinné léky na HD, nebudeme vědět, který přístup je nejúčinnější, takže je důležité, abychom pokračovali v testování různých postupů a možností.

To znamená, že je důležité si uvědomit, že snižování huntingtinu zůstává neověřeným přístupem k léčbě HD u lidí. I když můžeme bezpečně snížit hladiny celkového huntingtinu nebo pouze mutovaného huntingtinu u lidí, zatím nevíme, zda to pomůže zpomalit nebo zastavit progresi nemoci. Ale to je důvod, proč musíme provést tyto klinické studie a doufat, že najdeme něco, co funguje.

Zůstáváme optimističtí, že alespoň jeden z přístupů, které jsou v současné době testovány, se může ukázat jako prospěšný pro lidi s HD. Je to díky statečným a obětavým dobrovolníkům, kteří se účastní těchto výzkumu – díky nim můžeme hledat léčbu.

SMUTNÉ ZPRÁVY O BRANAPLAMU A STUDII VIBRANT-HD

www.hdbuzz.net, Rachel Harding, Jeff Carroll, překlad Z. Maurová



Farmaceutická společnost Novartis vydala zprávu, která oznamuje, že ukončuje vývoj branaplamu, léku na snížení huntingtinu, pro možnou léčbu Huntingtonovy choroby (HD). Tato zpráva přichází po nedávných špatných zprávách o vedlejších účincích branaplamu u pacientů s HD, testovaných v klinické studii VIBRANT-

-HD, jejíž dávání bylo pozastaveno. V tomto článku rozebereme, co tato zpráva znamená pro HD komunitu.

Mnoho společností zkoumá snižování huntingtinu jako strategii pro léčbu HD. HD je způsobena mutací v genu huntingtin, která vede k produkci mutovaného verze proteinu huntingtin. Vadný protein způsobuje nejrůznější problémy v mozku včetně odumírání nervových buněk, což má za následek příznaky HD. Léky snižující hladinu huntingtinu mají za cíl snížit hladiny mutovaného proteinu huntingtin v mozku s cílem zpomalit nebo zastavit progresi HD.

Léčby snižující hladinu huntingtinu se vyvíjejí pomocí řady různých přístupů, jako jsou antisense oligonukleotidy (Wave Life Science a Roche) nebo virové genové terapie (uniQure). Jedním z problémů je, že léky vyvinuté těmito společnostmi se nemohou snadno rozšířit do celého těla, takže se pacientům podávají infuzí do mozkomíšního moku nebo přímou injekcí do mozku. Podávání léků tímto způsobem je pro pacienty drahé a náročné, takže tento typ terapie by nemohl být triviálně rozšířen na globální HD komunitu.

Abyste tyto problémy překonali, vědci chtějí vyvinout „malomolekulární terapie“, jejichž výroba a podávání by byly levnější. Léky s malou molekulou mohou být formulovány tak, aby se užívaly perorálně jako pilulka nebo sirup, jako většina běžných léků, které již užíváte, jako jsou léky proti bolesti nebo léky na alergie. Vzhledem k tomu, že léky s malou molekulou se mohou dostat do krevního řečiště, lépe se šíří téměř do všech orgánů těla. Některé léky s malou molekulou, i když ne všechny, mohou dokonce přeskočit z krve do mozku – což umožňuje léčbu těla a mozku jediným lékem.

Branaplam snižuje huntingtin, původně byl určen pro léčbu SMA

Dvě různé společnosti, Novartis a PTC Therapeutics, testují léky s malými molekulami, které mohou snížit huntingtin u pacientů s HD. Léky od obou společností se nazývají modulatory sestřihu, protože se zaměřují na to, jak naše buňky upravují genetické informace, což je proces nazývaný sestřih. Každou genetickou informaci lze považovat za knihu příběhů, a když příběh skončí, poslední část zprávy je označen jako „Konec“, aby buňce řekl, že sekvence pro tuto informaci je kompletní. Léky modulatoru spojování upravují stránky knihy příběhů, takže celá informace je označena jako „Konec“, tedy buňka zničí zprávu a vůbec nevytvoří související protein.

Sestřihový modulátor vyvinutý společností Novartis se nazývá branaplam, lék původně vyvinutý pro úplně jiné onemocnění zvané spinální svalová



atrofie (SMA), protože také mění hladiny proteinu zvaného SMN2, který je základem tohoto onemocnění. Velmi neočekávaně vědci z Novartis objevili, že branaplam také mění hladiny proteinu huntingtin v různých modelech, takže chtěli prozkoumat, zda by tento lék mohl být dobrou léčbou pro lidi s HD ve studii nazvané VIBRANT-HD.

Branaplam má u některých lidí špatné vedlejší účinky

Cílem VIBRANT-HD bylo zjistit, zda je branaplam bezpečný a účinný při snižování hladin huntingtinu, ale před dokončením náboru bylo dávkování pro zkoušku pozastaveno kvůli obavám o bezpečnost. Rozhodnutí pozastavit studii bylo učiněno nezávislým výborem pro monitorování dat, který posuzuje data generovaná dřívějšími studii léku a vyhodnocuje, zda je lék bezpečný.

Společnost Novartis se rozhodla ukončit veškerý vývoj branaplamu pro HD kvůli bezpečnostním obavám spojeným s tímto lékem. Když bylo dávkování v srpnu pozastaveno, byly zveřejněny informace naznačující, že u některých účastníků studie byly problémy se stavem zvaným periferní neuropatie – poškození nervových buněk mimo mozek a míchu. V tomto nejnovějším oznámení společnost Novartis poskytla další informace o bezpečnostních problémech, které se vyskytují u mnoha, i když ne u všech účastníků. Symptomy a změny v neurologických vyšetřeních související s periferní neuropatií byly potvrzeny u některých účastníků. Někteří účastníci také měli zvýšené hladiny neurofilamentů (NfL), což je laboratorní test používaný k posouzení poranění nebo poškození nervových buněk. To znamená, že po léčbě branaplamem může dojít k poškození nervového systému. Znepokojivé je také pozorování, že došlo ke zvětšení velikosti oblasti mozku nazývané komory. Komory jsou prostorem naplněným tekutinou hluboko v mozku a zvětšení této oblasti může znamenat několik různých věcí, ke kterým zatím nemáme dostatek informací, abychom jim plně porozuměli. Novartis ve své zprávě uvádí, že dosud nebyly s těmito nálezy skenování mozku spojeny žádné klinické příznaky.

Co to znamená pro pacienty, kteří dostali branaplam?

Společnost Novartis uvedla, že všichni účastníci studie, kteří dostali branaplam, budou nadále sledováni. Zatím nevíme, zda jsou vedlejší účinky, které účastníci studie mají, trvalé nebo zda se nyní po ukončení podávání léku zlepší, takže sledování příznaků je velmi důležité.

Co se můžeme naučit ze studií, které takto končí?

Neúspěchy pokusů, jako je tento, mohou být velmi kruté a je velmi normální cítit smutek nebo i zlost, zvláště pro odvážné a oddané členy komunity HD, kteří se zúčastnili této studie. Navzdory tomuto smutnému vývoji se stále můžeme hodně naučit ze studií, které nedopadnou tak, jak jsme doufali. Během testů se shromažďují tuny dat a další budou shromažďovány v nadcházejících měsících. Tato data nám mohou poskytnout důležité informace o tom, co se mohlo stát, aby se komunita mohla poučit. Společnost Novartis prohlásila, že je odhodlána sdílet to, co zjistili, s rodinami s HD, výzkumníky a dalšími odborníky v komunitě HD.

Víme, proč branaplam nefungoval tak, jak jsme doufali?

Toto oznámení je poslední ze série neuspokojivých zpráv týkajících se HD zkoušek, takže co se děje? Je důležité si uvědomit, že branaplam nebyl vyvinut k léčbě HD. Věděli jsme, že jsou možné neočekávané vedlejší účinky, protože branaplam kromě snížení huntingtinu také mění hladiny proteinu SMN2 a potenciálně dalších proteinů. Změna hladin mnoha různých proteinů může narušit složité procesy mezi nervovými buňkami, což by mohlo vysvětlit některé pozorované příznaky.

Ve skutečnosti v některých studiích na zvířatech Novartis ve svém oznámení uvádí, že poškození nervů byla považována za vedlejší účinek léčby branaplamem, a proto do studie VIBRANT-HD zahrnula robustní postupy monitorování bezpečnosti. Je zajímavé, že děti se SMA léčené branaplamem tyto příznaky zřejmě nemají, a proto stále panoval optimismus, že se to u HD pacientů neprokáže jako problém. Pravděpodobně se dozvíme více o tom, proč se to stalo, až bude shromážděno a analyzováno více dat ze studie.

Kdy se dozvíme více?

Společnost Novartis se zavázala, že bude informace průběžně aktualizovat, protože její analýza dat ze studie pokračuje.

Je důležité si pamatovat, že klinické studie jsou jedny z největších a nejsložitějších experimentů, které můžeme provádět bez záruk dobrých výsledků, ale každá studie obohacuje naše znalosti a přibližuje nás k nalezení léků k léčbě HD. Jsme nesmírně vděční statečným a obětavým členům komunity HD, kteří se zúčastnili této studie.



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!

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.

Vyšetření prováděné v ENROLL-HD je možné podstoupit v Centru klinických neurověd 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.

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

NEUROLOGICKÁ KLINIKA A CENTRUM KLINICKÝCH NEUROVĚD

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

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).

Rekondičně-edukační pobyty 2023

V roce 2023 opět plánujeme dva rekondičně-edukační víkendové pobyty. První bude v dubnu nebo květnu v Pardubicích a druhý

je plánovaný na říjen 2023 opět v Prostějově. Bližší informace budou včas zveřejněny na našich internetových stránkách a také je budeme rozesílat e-mailem. Těšíme se na setkání.

Terapeutický pobyt pro pacienty 2023

Pokud se nám podaří zajistit dostatek financí, tak se opět s našimi pacienty uvidíme i na speciálním terapeutickém pobytu v srpnu

v Prostějově. Pobyt je určen hlavně pro pacienty, případně pro doprovod, pokud pacient potřebuje pomoc se samoobsluhou. Bližší informace budou včas zveřejněny na našich internetových stránkách a také je budeme rozesílat e-mailem. Těšíme se na setkání.

Studie ENROLL-HD v ČR

Prosíme všechny zdravé, pozitivně testované bez příznaků a pacienty v časných nebo i mírně pokročilých stádiích nemoci (nutná soběstačnost v běžných denních aktivitách), aby se zapojili do sledovací studie ENROLL-HD, 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).

Výzkum juvenilní formy HCH v ČR

ČR je zapojena do celosvětové studie juvenilní formy HCH. Jedná se o sledovací studii, kdy je odebrán malý vzorek kůže a krev. Zapojit se mohou všichni pacienti s počátkem příznaků HCH před 20. rokem věku. 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. V případě zájmu kontaktujte koordinátory výzkumu: prof. MUDr. Jan Roth, CSc.; doc. MUDr. Jiří Klempíř, Ph.D.

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 na-

vštívili internetový obchod přímo. Zaregistrovaných je více než 350 e-shopů.

Několik z Vás nás už tímto způsobem aktivně podporuje a společnými nákupy jsme tak od roku 2015 získali už 17.005 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.**

Hledáme spolupracovníky a dobrovolníky

Vážení členové a příznivci SPHCH,

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

Stávající Rada by velice uvítala i dobrovolníky se znalostí anglického jazyka, kteří by se zapojili do práce Rady SPHCH, do

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

Všem velice děkujeme za pomoc a spolupráci.

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 komentovat, klást dotazy a diskutovat. Naleznete zde množství fotografií z pořádaných akcí, které jsou přehledně členěny v zá-

ložce „Události“, ale také informační videa, která jsme pro Vás otitulkovali, a upozornění na zajímavé akce, novinky a zprávy ze světa HCH. Přidejte se k nám! :-)



[facebook.com/huntingtoncz/](https://www.facebook.com/huntingtoncz/)

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 pomoc v oblasti zdravotní, právní a ekonomické. Časopis Můžeš vychází vždy první den v měsíci. Vychází celkem 11 čísel ročně po 29 Kč, roční předplatné je 240 Kč 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.muze.cz. Jeho webové stránky přinášejí první polovinu měsíce zkrácené verze článků, poté plné texty. Web aktuálně informuje o akcích, legislativních změnách a poskytuje prostor k diskusi o závažných společenských tématech.

Časopis „Mosty“



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

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



Eucerin®

PRO VŠECHNY
POTŘEBY
**VAŠÍ ZRALÉ
PLETI**



PATENTOVANÝ*
THIAMIDOL

- ZLEPŠUJE
PRUŽNOST PLETI
- REDUKUJE
PIGMENTOVÉ
SKVRNY
- VYPLŇUJE
VRÁSKY

NOVINKY



*Thiamidol patentovaný v Německu.



PŘÍBĚHY A VZPOMÍNKY

PŘEDSEDKYNÍ DVACET LET

Zdeňka Vondráčková



Bylo 12.–13. 10. 2002 krátce před mými čtyřicátými narozeninami, kdy jsem kývla zakladatelce SPHCH v ČR MUDr. Janě Židovské, že po ní převzmu předsednictví společnosti. Tehdy se přihlásil Ing. Jiří Hruďa, že mi bude pomáhat. Vznikl tak sice tým o dvou lidech, ale výkonnost a plány byly neuvěřitelné.

Letos probíhala studie EHA, kde se ptali rodin i profesionálů, zda mají ve své zemi nějaké zásadní problémy kolem HCH. Ještě před lety bych jmenovala jeden problém za druhým, ať by se týkal léčby, terapeutické podpory, edukačních materiálů, testování, specializovaných pomůcek či zařízení v sociálních službách.

Letos jsem odpověděla, že my jsme profesionální organizací vedenou dobrovolníky a v zásadě nemáme problémy.

Ano, máme jen jedno centrum pro HCH v ČR a několik ohnisek, kde se lékaři individuálně snaží ve svých nemocnicích poskytovat specifickou péči pacientům i rodinám s HCH, ale na mimořádné úrovni. Vzájemně se doplňují a dokáží najít tu nejlepší možnou léčbu projevů HCH.

Naše vysoké cíle a spousta cest na IHA, ale především na EHA a EHDN kongresy, jak říká profesor Motlík z ČAV v Liběchově, nám umožnily umést cestu a pro pacienty a rodiny s HCH v ČR zajistit za stávajících možností pro nás v roce 2002 nemyslitelnou péči.

Samozřejmě to nebyla práce pouze moje a Jirky Hruďy, ale všech nás, kteří jsme aktivně tvořili edukační materiály, rekondiční pobyty a psali dotace, jezdili na přednášky do sociálních zařízení atp. Stejnou měrou se tak do práce pro SPHCH zapojovali laici i profesionálové.

Já jsem vlastně dvacet let žila ve dne v noci s HCH. Co to znamená? Při jakémkoliv setkání s kýmkoliv jsem na pozadí svého myšlení neustále přemýšlela, jak by nám mohl ten který člověk pomoci ve Společnosti, ať už penězi, sponzorskými dary, přednáškami anebo kontaktem na někoho dalšího.

Zpětně musím konstatovat, že to nebyla marná práce, moc ráda jsem na rekondičním pobytu přijala gratulace ke svým narozeninám a slíbila, že po dvou letech částečného odmlčení chci i nadále ve Společnosti pracovat.

Byli jste první, kdo mi přál, a já vím, že to přání bylo upřímné, a dárek nesundávám z krku a minimálně dvakrát denně si na všechny rodiny, které kdy byly s námi v osobním kontaktu, vzpomenu a příběhů by bylo na celou knihu.



Rekondičně-edukační pobyt podzim 2022





ZTRÁTA SVALOVÉ HMOTY, FUNKČNOSTI A SÍLY?



VYCHLADIT
PROTŘEPAT
POMALU PÍT

2× DENNĚ

ENSURE® PLUS ADVANCE

JEDINEČNÁ VÝŽIVA
BOHATÁ NA PROTEINY, VITAMÍN D,
S Ca-HMB* A VLÁKNINOU.

Zeptejte se svého lékaře na možnost nutriční podpory.

*Ca-HMB, mohohydrát β -hydroxy- β -methyl butyrátu vápenatého

Potravina pro zvláštní lékařské účely.

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

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

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

Materiál je určen pro laickou veřejnost.

Abbott Laboratories, s.r.o., Evropská 2591/33D, 160 00, Praha 6

Datum přípravy materiálu: únor 2020





ZDRAVOTNÍ PROBLEMATIKA

MNOHA DIABETIKŮM SELHÁVAJÍ ORGÁNY ZBYTEČNĚ. MODERNÍ LÉČBOU JE MOŽNÉ KOMPLIKACÍM PŘEDCHÁZET

www.helpnet.cz, 2022/11

S neléčeným diabetem žijí mnozí pacienti roky, aniž by je trápily nepříjemné příznaky – proto nevěnují cukrovce dostatečnou pozornost. Dlouhodobě vysoká hladina cukru v krvi však silně poškozuje cévy a tím také funkci životně důležitých orgánů. Proto patří cukrovka mezi hlavní příčiny selhání ledvin a srdce, má však na kontě i nejvíce případů získané slepoty v produktivním věku. Před těmito komplikacemi může moderní léčba pacienty chránit.

„Závažné komplikace nastávají, pokud není diabetes dostatečně léčený. Lidé s diabetem 1. typu musí být vždy léčeni inzulinem a pomocí jeho přesného dávkování lze většinu komplikací dobře předcházet. Situace je složitější u mnohem častějšího diabetu 2. typu, který v ČR představuje více než 95 % případů cukrovky a souvisí hlavně s vysokým příjmem kalorií a nedostatkem pohybu. U těchto pacientů není léčba inzulinem vždy tím nejlepším řešením. V současnosti se možnosti léčby natolik zlepšují, že nyní umíme diabetikům 2. typu nabídnout tablety, které nejenže snižují hladinu glukózy v krvi, ale také chrání cévy i celé orgány, například srdce a ledviny,“ vysvětluje na úvod prof. MUDr. Martin Prázný CSc., Ph.D., předseda České diabetologické společnosti.

Velká část diabetiků se neléčí

Letošní Světový den diabetu, který tradičně připadá na 14. listopad, je zaměřený na dostupnost kvalitní diabetologické péče pro pacienty s cukrovkou. Ta je v České republice na vynikající úrovni, odborníci však apelují na pacienty, aby se sami více a aktivněji zajímali o svůj zdravotní stav a moderní možnosti léčby cukrovky.

Podle posledních dat ÚZIS z roku 2021 žije v ČR téměř 1 100 000 osob s cukrovkou. Diabetiků 1. typu je asi 60 tisíc, zbývající drtivá většina jsou lidé s diabetem 2. typu. 76,4 % z celkového počtu diabetiků se léčí inzulinem a / nebo perorálními antidiabetiky, přičemž podíl léčených pacientů během posledního desetiletí sice stoupá, ale jen o desetiny procent.

„Každý pacient s nově diagnostikovaným diabetem 2. typu by měl být léčen co nejdříve. Úprava stravování a pohybového režimu je nesmírně důležitá. Stejný význam má ale i psychologická podpora a volba moderních léků na cukrovku s komplexními

účinky. V diabetologii nově preferujeme léky, které nejenže snižují hladinu cukru v krvi, ale i riziko kardiovaskulárních a dalších komplikací. Navíc po některých mohou lidé s diabetem ztrácet nadbytečnou tělesnou hmotnost. Odkládat zahájení léčby je tedy nejen zbytečné, ale i nebezpečné z hlediska rizika vážných komplikací,“ vysvětluje profesor Prázný.

Zjistit nástup diabetu je možné pouze změřením hodnoty krevního cukru. Jde o jedno z nejjednodušších a nejlevnějších vyšetření, které by měl při každé preventivní prohlídce provádět praktický lékař.

Pacienti s nově diagnostikovanou cukrovkou by pak měli být aktivní nejen co se týče úpravy životního stylu, ale také zájmu o svůj celkový zdravotní stav. Neměli by podceňovat ani další doporučené kontroly, při kterých lékař vyšetří ledviny a srdce.

Od letošního roku také mohou diabetologové sami provádět oční vyšetření k vyhodnocení rizika diabetické retinopatie, tedy poškození oční sítnice cukrovkou.

Co nejdříve navštívit lékaře by také měl každý, u koho se objeví možné příznaky cukrovky. K těm patří žízeň, respektive zvýšený příjem tekutin, časté močení ve dne i v noci, únavnost či poruchy vidění. Diabetes se však může projevit také svěděním a zarudnutím kůže – právě tento projev dovedl k lékaři také spisovatele Petra Stančíka.

„Příznaky začínaly celkem nenápadně a zhruba rok jsem se to snažil rozhánět různými mastmi, ale neúspěšně. Protože mám nyní cukrovku dobře kompenzovanou pomocí léků a diety, nepříjemné příznaky odezněly. Léčím se u diabetologa, který mi pravidelně kontroluje ledviny i srdce a chodím pravidelně k očnímu lékaři. Všem bych doporučoval, aby chodili na preventivní prohlídky a v případě zdravotních problémů na nic nečekali a hned je řešili s lékařem. Je zbytečné se trápit něčím, co je možné úspěšně léčit,“ vzkazuje pan Stančík.

Zajímejte se o lepší léčbu

Cukrovku je možné zpočátku většinou léčit tabletami, později může dojít i na aplikaci inzulínu – tomu se ale někdy nevyhneme ani v počátku onemocnění. Tablety účinkují různými způsoby: zvyšují výdej vlastního

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 pacientu 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 Martinu Musilovou, office@huntington.cz).

Preventivní prohlídky

Prevence je nedílnou součástí péče o zdraví. I když se cítíte zdraví, neměli byste zapomínat na preventivní prohlídky, které mohou odhalit závažná onemocnění ve stadiu, kdy jsou léčitelná. Máte nárok na všeobecnou preventivní prohlídku u praktického lékaře (1x za dva roky, děti do 3 let u praktického lékaře pro děti a dorost častěji, od 3 let pak rovněž ve 2letých intervalech), na gynekologickou preventivní prohlídku (každoročně od 15 let) a na stomatologickou prohlídku (2x ročně). Dále je možné postoupit tzv. screeningové programy, které mají odhalit výskyt onkologických onemocnění v raném stadiu – screening

nádorů prsu, screening nádorů tlustého střeva a konečníku a screening nádorů děložního hrdla. *vzp.cz*

Plicní lékaři se na ohrožené podívají z jiného úhlu

Nejen kouření a věk, ale také místo, kde člověk bydlí nebo pracuje, hrají roli v tom, jak vysokému riziku plicních chorob je vystaven. Tyto údaje by měly hrát významnou roli při nastavování preventivních programů včetně screeningů. Účelem je podchytit část populace, která nemá ponětí o tom, že může mít nemocné plice. *helpnet.cz*

Diabetici podceňují vyšetření očí

Statisticky jednou z nejčastějších komplikací diabetu je poškození oční sítnice – tzv. diabetická retinopatie. V naší zemi trpí tímto onemocněním více než 11,7 % diabetiků, z toho 23,7 % má velmi nebezpečnou pokročilou formu s rizikem odchlípení sítnice a poškození zraku a 2,6 % je postiženo úplnou slepotou. Včasná diagnóza je klíčová a spolu s léčbou snižuje riziko nevratného poškození zraku o 95 %. *helpnet.cz*

V Náchodě vznikne centrum duševního zdraví

Okres Náchod se dlouhodobě potýká s nedostatečnou dostupností psychiatrické péče. Na tento fakt reaguje nezisková organizace Péče o duševní zdraví. V Náchodě otevře centrum duševního zdraví a zintenzivní podporu osob s vážným duševním onemocněním. Jeho založení výrazně podporuje Královehradecký kraj. Centrum bude poskytovat sociální a současně zdravotní služby skrze multidisciplinární tým odborníků. *helpnet.cz*

inzulinu ze slinivky břišní, zlepšují působení inzulinu v těle, snižují chuť k jídlu či vylučují přebytný cukr z těla močí. Takto působí poměrně nová třída léků – glifloziny, které zároveň léčí srdeční selhání a chronické onemocnění ledvin, jimiž trpí velká část diabetiků.

V současnosti tuto moderní léčbu užívá v ČR asi 90 tisíc pacientů s diabetem, což je podle předsedy České diabetologické společnosti jen část z těch, kteří by tyto léky mohli brát a měli by z nich významný přínos.

„Důvodů, proč se moderní léčba nedostane k většímu množství lidí, je více. Jedním z nich je právě to, že jde o relativně novou skupinu léků a někteří pacienti ani zdravotníci si stále nezvykli je používat. A to přesto, že je to už sedm let od publikace první studie, která ukázala zásadní potenciál nové skupiny léků k ochraně srdce a ledvin. Všem diabetikům 2. typu doporučuji, aby se svého lékaře zeptali, jestli jsou léčeni tím nejlepším možným způsobem a jestli není načase tyto nové léky nasadit,“ popisuje profesor Prázný.

Cukrovka není nemoc z lenosti

Označování cukrovky 2. typu nemocí z přejídání a lenosti často vede ke stigmatizaci lidí s cukrovkou, kteří pak mohou zažívat více stresu, stydí se nebo mohou trpět depresemi. Psychologické faktory pak významně komplikují léčbu diabetu. Nadváha nebo obezita a nedostatek pohybu jsou významnými rizikovými faktory diabetu, ne však jedinými.

„Ohrožuje nás mnoho stresových faktorů, které celkové kondici nepřispívají. Máme zaběhlé nesprávné návyky v životosprávě, sedavá zaměstnání, spoustu stresu – ne vždy je snadné sportovat a relaxovat,“ popisuje profesor Prázný.

Zlepšení letitých stravovacích návyků a pohybového režimu je tak velkou výzvou pro pacienty i zdravotníky.

„Mnozí lidé nejsou sami sobě prioritou, dokud se neobjeví zdravotní problém, kvůli

němuž svůj přístup přehodnotí. Náš životní styl ovlivňuje také rodina, výchova a prostředí, ve kterém jsme vyrůstali, i společenské normy. Je důležité, jakým způsobem se snažíme o změnu. Není příliš realistické chtít po zaměstnaném otci tří dětí, který o víkendech pomáhá stárnoucím rodičům, aby šel třikrát týdně na hodinovou procházku. Pravděpodobně to bude pro začátek moc velká změna, která se nebude dařit. Lidé, kteří si nastaví nereálné cíle, častěji zažívají zklamání a pro další pokusy o změnu životosprávy nejsou dostatečně motivováni. Pokud k tomu dojde, je třeba to brát jako ponaučení, nikoliv selhání. Naopak to může být zdrojem motivace k úpravě dosavadních cílů a strategií a cenný zdroj informací, na co si dát při dalším pokusu pozor. Počítá se každý malý posun kupředu. I sto kroků za den navíc a jedno vyvážené jídlo, na kterém si dám záležet, je větší a cennější úsilí než žádné,“ vysvětluje Mgr. Judita Konečná, psycholožka z Kliniky endokrinologie a metabolismu 1. lékařské fakulty a Všeobecné fakultní nemocnice v Praze.

Psychologická podpora hraje také důležitou roli v léčebné péči o diabetické pacienty, protože mohou zažívat vysokou psychickou zátěž spojenou s nemocí, tedy diabetický distres. Ten je vyvolaný nároky na zvládání nemoci, dodržování režimových opatření a sníženou kvalitou života vyvolanou komplikacemi diabetu. Některé symptomy mohou být podobné příznakům deprese či jiné poruchy nálady, nejedná se ale o psychické onemocnění a liší se také postupy intervence.

„Pokud se zvýšená míra diabetického distresu dlouhodobě neřeší, může vyústit v diabetický syndrom vyhoření. Ten může mít podobu naprosté ignorace nemoci, avšak nikoliv z důvodu neochoty starat se o svoje zdraví či dokonce lenosti. Jedná se o stav rezignace, bezmoci, který je potřeba řešit. Důležitá proto je komunikace s lékařem a léčba, jejíž cílem by mělo být mimo jiné odbourávání stresu spojeného s diabetem. Zároveň je důležité říci, že včas zahájená léčba diabetu a komplikací pomáhá udržet kvalitu života a tím i přispívá k odolnosti proti diabetickému distresu,“ vysvětluje za závěr Mgr. Konečná.

PAXLOVID JE DOSTUPNÝ ČESKÝM PACIENTŮM

www.mzcr.cz, 2022/10

Paxlovid, antivirotikum pro léčbu onemocnění covid-19 ve formě tablet, je již od září k dispozici občanům ČR, postupně v síti vybraných nemocničních lékáren. Lék je schválený rozhodnutím Evropské komise na základě hodnocení Evropské agentury pro léčivé přípravky (EMA) pro použití u dospělých pacientů, kteří nevyžadují doplňkovou léčbu kyslíkem a u kterých je zvýšené riziko závažného průběhu onemocnění covid-19.

Léčivý přípravek Paxlovid je perorální antivirotikum, které zastavuje množení viru SARS-CoV-2 v lidském těle. Pomáhá tím tělu překonat tuto virovou infekci a může pomoci předejít rozvoji závažné formy onemocnění covid-19. Balení přípravku Paxlovid obsahuje kombinaci samostatných tablet se 2 různými léčivými látkami: PF-07321332 (nirmatrelvir) a ritonavir.

Studie potvrzují, že pokud je podán do 5 dní od prvních příznaků covid-19, jeho účinnost snížit riziko hospitalizace a úmrtí je 88 %. Tablety (2 tablety nové léčivé látky PF-07321332 (nirmatrelvir) a 1 tableta ritonaviru se užívají v odstupu 12 hodin po dobu 5 dní. Jedno balení léku obsahuje 30 tablet (20 tablet PF-07321332 a 10 tablet ritonaviru).

Pacienti obdrží Paxlovid na základě žádanky od svého praktického lékaře nebo specialisty.

ZDRAVOTNÍ SLUŽBY HRAZENÉ ZE ZDRAVOTNÍHO POJIŠTĚNÍ

www.vzp.cz

Ze zdravotního pojištění se hradí zdravotní služby poskytnuté s cílem zlepšit nebo zachovat zdravotní stav pojištěnce nebo zmírnit jeho utrpení. To zahrnuje:

- léčebnou péči ambulantní a ústavní, včetně diagnostické péče, rehabilitace a péče o chronicky nemocné (léčivé přípravky a zdravotní prostředky indikované v případě ústavní léčby jsou plně hrazeny ze zdravotního pojištění);
- pohotovostní a záchrannou službu;
- preventivní péči;
- dispenzární péči (soustavnou péči o určité skupiny nemocných, nebo rizikových pojištěnců);
- poskytování léčivých přípravků (léčivé přípravky se hradí v souladu se zákonem č. 48/1997 Sb., o veřejném zdravotním pojištění, v platném znění; konkrétní úhrada je pak stanovena rozhodnutím Státního ústavu pro kontrolu léčiv, který zároveň stanovuje i maximální ceny léčivých přípravků; u léčivých přípravků hrazených při poskytování ústavní péče platí premisa o úhradě nejméně ekonomicky náročného léčivého přípravku tak, že pojištěnec se na této úhradě nepodílí);
- poskytování zdravotnických prostředků (zdravotnické prostředky se hradí v závislosti na míře a závažnosti zdravotního postižení v základním provedení nejméně ekonomicky náročném v souladu se zákonem č. 48/1997 Sb., o veřejném zdravotním pojištění v platném znění; konkrétní úhrady jsou definovány Čísleníkem VZP – ZP, stejně jako případná podmínka schválení revizním lékařem pojišťovny);
- poskytování stomatologických výrobků (je stanoveno platným ceníkem stomatologických výrobků);
- lázeňskou péči a péči v odborných dětských léčebnách a ozdravovnách;
- dopravu nemocných a náhradu cestovních nákladů;
- posudkovou činnost;
- prohlídku zemřelého pojištěnce a pitvu včetně přepravy.



SOCIÁLNÍ PROBLEMATIKA

NOVINKY STÁTNÍ PODPORY PRO ROK 2023

www.mpsv.cz, 12/2022

Se začátkem roku 2023 vejde v platnost řada legislativních novinek z gesce MPSV, které se týkají státní sociální podpory, pomoci v hmotné nouzi nebo například důchodů. Změny se připravují také v oblasti zaměstnanosti. Klíčová bude zejména další úprava příspěvku na bydlení, zvýšení minimální mzdy nebo zefektivnění lékařské posudkové služby.

„Končící rok 2022 přinesl pro MPSV velké množství výzev, kterým resort musel čelit. Zaměřili jsme se zejména na pomoc českým občanům v energetické krizi, intenzivně také řešíme uprchlickou krizi způsobenou ruskou válkou na Ukrajině. Hlavním trendem je však podpora rodin a výrazná digitalizace našich agend. To přináší celou řadu legislativních změn a mohu říct, že MPSV v této souvislosti odvedlo velký kus práce. K začátku prosince bylo ve Sbírce zákonů vydáno 44 právních předpisů z naší gesce. A na mnoha dalších intenzivně pracujeme i nadále,“ přiblížil ministr práce a sociálních věcí Marian Jurečka (KDU-ČSL).

MPSV přináší přehled novinek, které přijdou s rokem 2023 a týkají se občanů.

Státní sociální podpora

Zvýšení přídavku na dítě

Přídavky na dítě se navyšují o 200 Kč ve všech věkových kategoriích a v obou výměrách. Cílem je posílení finanční podpory rodin s dětmi s příjmem do 3,4násobku životního minima. O přídavek na dítě lze od léta požádat také online prostřednictvím nového formuláře.

Účinnost: 1. ledna 2023 (schváleno Senátem 14. 12. 2022)

Sjednocení podmínek pro příspěvek na bydlení

Jednou z nejdůležitějších dávek, které rodinám i seniorům nyní pomáhají s rostoucími náklady, je příspěvek na bydlení. V minulých měsících se několikrát zvyšovaly normativy, naposledy mimořádně od října. Výrazně se zjednodušila administrativa.

Od ledna tento příspěvek projde podle návrhu MPSV několika změnami. Úprava se týká především tzv. normativních nákladů na bydlení, z nichž se nárok na dávku i její výše odvozují. Z dostupných analýz totiž vyplývá, že některé domácnosti naráží na



Pravidelná valorizace důchodů

Výše základní výměry starobního, invalidního, vdovského, vdoveckého a sirotčího důchodu pro rok 2023 se zvyšuje o 140 Kč na 4040 Kč, procentní výměra se zvyšuje o 5,1 %. Příplatky k důchodu přiznané před 1. lednem 2023 se zvyšují o 5,1 % příplatku, která náleží ke dni, od něhož se příplatek zvyšuje.

mps.v.cz



Zvýšení starobního důchodu za výchovu dětí (tzv. výchovné)

Výchovné se týká příjemců starobních důchodů, konkrétně toho z rodičů, kdo převážně pečoval o dítě. Za každé vychované dítě se zvýší důchod o 500 Kč měsíčně. Cílem je ocenit zásluhy pečujících osob a zároveň paušálně kompenzovat snížení důchodu, které nastalo v důsledku kariérních výkyvů souvisejících s výchovou. Docílí se také snížení statistického rozdílu mezi průměrným starobním důchodem žen a mužů.

mps.v.cz

strop normativů častěji, než jiné (např. jedno a dvoučlenné domácnosti). Podrobnosti se můžete dočíst na webu MPSV, kde najdete i nový online formulář.

Účinnost: 1. ledna 2023 (schváleno Senátem 14. 12. 2022)

Zvýšení životního a existenčního minima

Částky životního a existenčního minima se navýší o 5,2 %. Cílem je rozšíření okruhu oprávněných osob pro dávky státní sociální podpory a pomoci v hmotné nouzi i navýšení těchto dávek. Existenční minimum osoby bude měsíčně 3 130 Kč, životní minimum jednotlivce bude měsíčně 4 860 Kč. Částka životního minima osoby, která je posuzována jako první v pořadí, se zvýší na 4 470 Kč měsíčně. Částka životního minima osoby, která je posuzována jako druhá nebo další v pořadí, bude činit měsíčně:

- 4 040 Kč u osoby od 15 let věku, která není nezaopatřeným dítětem,
- 3 490 Kč u nezaopatřeného dítěte od 15 do 26 let věku,
- 3 050 Kč u nezaopatřeného dítěte od 6 do 15 let věku,
- 2 480 Kč u nezaopatřeného dítěte do 6 let věku.

Účinnost: 1. ledna 2023

Dávky hmotné nouze

Úprava zápočtu příjmů studentů pro účely dávek pomoci v hmotné nouzi

Navrhovaná úprava, obdobně jako u dávek státní sociální podpory, sjednotí přístup v zápočtu příjmů studentů také pro účely vyhodnocení nároku na dávky pomoci v hmotné nouzi. Do započitatelných příjmů se nově nebudou zahrnovat příjmy za práci žáků a studentů z praktického vyučování a praktické přípravy, příjmy ze závislé činnosti, jedná-li se o příjmy nezaopatřeného dítěte, které se soustavně připravuje na budoucí povolání na střední škole a příjmy ze samostatné výdělečné činnosti nezaopatřených dětí v průběhu prázdninových měsíců.

Smyslem je předejít situacím, kdy zejména ve vyložených lokalitách může docházet k tomu, že děti předčasně ukončují studium, aby jejich rodinám ne-

byly snižovány dávky pomoci v hmotné nouzi proto, že nezaopatřené dítě získá příjem z brigády nebo praktické výuky. Nová úprava by měla rovněž motivovat nezaopatřené děti k legálnímu přivýdělku v době, kdy nechodí do školy.

Účinnost: 1. ledna 2023 (schvál. Senátem 14. 12. 2022)

Pomoc osobám se zdravotním postižením

Zvýšení příspěvku na mobilitu

Příspěvek na mobilitu se zvýší z nyníšších 550 na 900 Kč měsíčně. Tato částka bude vyplacena automaticky, není tedy třeba o nic žádat. Zvýšený příspěvek na mobilitu lidé dostali poprvé v prosinci 2022. Ti, kdo využívají zdravotnické prostředky pro dlouhodobou domácí oxygenoterapii nebo plicní umělou ventilaci, dostanou příspěvek na mobilitu ve výši 2 900 Kč. Tato částka bude vyplacena za prosinec, tedy v lednu 2023.

Účinnost: 1. prosince 2022

Zvýšení příspěvku na zvláštní pomůcku: zdvihací/zvedací plošiny

S ohledem na růst cen se zvyšuje i maximální příspěvek na pořízení svislé zdvihací nebo šikmé zvedací plošiny ze 400 tisíc na 500 tisíc Kč. Tato pomůcka umožní lidem, kteří se bez ní neobejdou, co nejdříve zůstat v domácí péči. Hranice součtu vyplacených příspěvků za 60 kalendářních měsíců se nemění, i na dále činí 800 tisíc Kč.

Účinnost: 1. prosince 2022

Zefektivnění lékařské posudkové služby

Dojde k posílení a zrychlení práce lékařské posudkové služby díky zapojení vybraných profesí nelékařských zdravotnických pracovníků. Posuzování invalidity či příspěvku na péči tak bude rychlejší a efektivnější, správnost posudku však bude vždy stvrzena posudkovým lékařem. Cílově by mělo být vytvořeno až 160 systemizovaných míst pro tyto pracovníky.

Další opatření se týkají zefektivnění činnosti, např. stanovení lhůty pro předložení podkladů k posouzení zdravotního stavu či nová forma kontroly dočasné pracovní neschopnosti na základě písemné informace.

Účinnost: 1. ledna 2023



Zvýšení minimální mzdy a zaručené mzdy znevýhodněním

Navýšení minimální mzdy o 1 100 Kč na 17 300 Kč měsíčně (resp. o 7,40 Kč na 103,80 Kč na hodinu), a navýšení nejnižších úrovní zaručené mzdy pro 1. a 8. skupinu prací. Nejnižší úroveň zaručené mzdy pro 2. až 7. skupinu prací se pro rok 2023 ponechají ve stávající výši. *mpsv.cz*

Ochrana zaměstnanců při platební neschopnosti zaměstnavatele

Cílem návrhu je terminologická úprava a její navázání na současné národní i unijní instituty insolvenčního práva. Současně je cílem maximální snaha o zamezení zneužívání ochrany zaměstnanců u subjektů, na které byl insolvenční návrh podán zjevně bezdůvodně. *mpsv.cz*

Zavedení slevy na pojistném pro zranitelné skupiny zaměstnanců

Záměrem je podpora zkrácených úvazků pro osoby nad 55 let, rodiče malých dětí a další. Výše slevy za kalendářní měsíc činí 5 % z úhrnu vyměřovacích základů zaměstnanců, na které může být sleva uplatňována.

mpsv.cz

Sociální služby a pěstounská péče

Úhrady poskytovatelům sociálních služeb

Maximální úhrady se podle novely vyhlášky zvyšují většinou o desetikoruny. V případě klientů, kteří jsou odkázáni na služby v rozsahu více než 80 hodin měsíčně, zůstanou některé úhrady na stejné úrovni jako doposud. Nová vyhláška poskytovatelům kompenzuje rostoucí náklady, se kterými se v poslední době potýkají.

Účinnost: 1. ledna 2023

Zvýšení úhrady za dětskou skupinu

Dětské skupiny, jimž stát přispívá na obsazená místa, mohou navýšit částku, kterou platí za péči rodiče dětí. Maximální výše úhrady rodičem se zvyšuje ze 4 000 Kč na 4 720 Kč. Stát významně podporuje budování dětských skupin a zvýšení jejich kapacit prostřednictvím dotačních titulů. Od roku 2016 přispěl na zřízení a provoz 1444 dětských skupin s celkovou kapacitou 20 tisíc míst.

Účinnost: 1. ledna 2023

Zvýšení příspěvků pro pěstouny a děti z náhradní rodinné péče

Příspěvky pro pěstouny a děti z náhradní rodinné péče se zvýšily od října. Příspěvek na úhradu potřeb dítěte vzrostl o 27 %. Jednorázový příspěvek při převzetí dítěte, který nebyl navýšen od roku 2008, vzrostl o 35 %. Zaopatřovací příspěvek, který pomáhá mladým lidem při odchodu z ústavní, pěstounské nebo poručenské péče, se zvýšil o 15 %.

Účinnost: 1. října 2022

Příspěvek pro výkon pěstounské péče

Státní příspěvek pro zřizovatele zařízení, které slouží pro děti vyžadující okamžitou pomoc (ZDVOP), vzroste od ledna z 36 000 Kč na 39 600 Kč měsíčně za každé dítě. V ČR je přitom aktuálně 51 ZDVOP s kapacitou 668 míst. Pobytu v nich bylo okolnostmi donuceno využít v roce 2021 celkem 1 643 dětí. Vzroste také státní příspěvek na výkon pěstounské péče, a to z nyníjších 54 000 Kč na 59 400 Kč za kalendářní rok (4950 měsíčně).

Účinnost: 1. ledna 2023

Pojistné na sociální zabezpečení

V oblasti pojistného na sociální zabezpečení dojde k těmto změnám:

- částka průměrné mzdy pro účely pojistného je 40 324 Kč,
- maximální vyměřovací základ pro placení pojistného činí 1 935 552 Kč,
- rozhodná částka (daňový základ) zakládající účast na důchodovém pojištění OSVČ, která vykonává vedlejší činnost, je 96 777 Kč ročně,
- minimální měsíční základ pro placení záloh na pojistné pro OSVČ vykonávající hlavní činnost je 10 081 Kč – z toho minimální záloha na pojistné činí 2 944 Kč,
- minimální měsíční vyměřovací základ pro OSVČ vykonávající vedlejší výdělečnou činnost je 4 033 Kč – z toho minimální záloha na pojistné činí 1 178 Kč,
- min. platba pojist. na dobrovolné nemoc. pojištění OSVČ od ledna 2023 činí 168 Kč.

Účinnost: 1. ledna 2023

Zvýšení sazby pojistného u záchranářů a podnikových hasičů

Opatření souvisí se snížením důchodového věku zdravotnických záchranářů a podnikových hasičů. Dojde k účasti zaměstnavatelů na financování nákladů na dřívější odchod do důchodu tím, že bude zvýšena sazba pojistného placeného zaměstnavateli na důchodové pojištění. Náběh navýšení bude postupný, v prvním roce účinnosti se zvýší o 2 %, ve druhém o 3 %, ve třetím o 4 % a ve čtvrtém o cílových 5 %.

Účinnost: 1. ledna 2023

Nemocenské pojištění

Změna výpočtu nemocenské

Redukční hranice pro úpravu denního vyměřovacího základu, který slouží pro výpočet výše dávek nemocenského pojištění, se pro rok 2023 zvyšují takto:

- první redukční hranice na 1 345 Kč,
- druhá redukční hranice na 2 017 Kč,
- třetí redukční hranice na 4 033 Kč

Zvyšuje se rozhodný příjem pro účast na nemocenském pojištění z 3 500 Kč na 4 000 Kč.

Účinnost: 1. ledna 2023

Nárok na otcovskou poporodní péči při úmrtí dítěte

Nárok na otcovskou poporodní péči se nově týká otců, jejichž dítě se narodí mrtvé nebo zemře v období 6 týdnů ode dne narození. Novinka má umožnit oběma rodičům, které postihla takto závažná událost, vyrovnávat se společně s touto ztrátou. Matka má v případě úmrtí dítěte nárok na peněžitou pomoc v mateřství. Psychický stav zpravidla neumožňuje řádný výkon zaměstnání, a proto je důležité zajistit i otci možnost pracovního volna s náhradou ucházejícího příjmu ze zaměstnání.

Účinnost: 1. prosince 2022

Plná elektronizace karantény

Zaměstnavatelé již nebudou přijímat tiskopis „Potvrzení o nařízení karantény“ a předávat jej příslušné OSSZ. Postup při uplatňování nároku na nemocenskou z důvodu nařízené karantény bude shodný, jako je v současnosti při uplatňování nároku na nemocenskou z důvodu dočasné pracovní neschopnosti. V zásadě dochází k legalizaci již uplatňovaných postupů zavedených v době pandemie.

Účinnost: 1. prosince 2022

Zavedení evidence dohod o provedení práce a zaměstnání malého rozsahu u cizinců s dočasnou ochranou

Zavádí se nová povinnost pro zaměstnavatele hlásit den nástupu do zaměstnání u zaměstnanců požívajících dočasnou ochrany, kterým pracovněprávní vztah nezaložil účast na nemocenském pojištění. Změny zákona o nemocenském pojištění jsou navrženy v souvislosti s novými povinnostmi pro zaměstnavatele, které stanoví zákon o zaměstnanosti. *Účinnost: zákon nabude účinnosti dnem následujícím po dni jeho vyhlášení (legislativní proces zatím nebyl ukončen).*

MOŽNOSTI LÉČBY HCH V ČR

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



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

Centrum se zabývá problematikou extrapyramidových poruch v celé její šíři včetně vysoce specializovaných diagnostických a léčebných postupů, jež jsou zde soustředěny s ohledem na odbornost a účelné využití prostředků (léčba fokálních a segmentových dystonií botulotoxinem, funkční neurochirurgie včetně implantace stimulátorů, kontinuální infuzní terapie přenosnými dávkovači, péče o nemocné s Huntingtonovou nemocí apod.). Mimo vlastní diagnosticko-terapeutické činnosti vede Centrum pre- a postgraduální vzdělávání v dané problematice a metodicky působí na lékaře v oblasti své působnosti, spolupracuje při zakládání celostátních registrů nemocných a umožňuje provádět další práce celospolečenského dosahu, zejména neuroepidemiologické studie. Centrum je metodickou základnou pro svépomocné organizace nemocných a sociální služby. V evidenci Centra je cca 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 neurofyzilogie, CT, NMR a další metody), vede medikamentosní léčbu včetně speciálních postupů (např. kontinuální infuze apomorfínu, lokální podávání botulotoxinu včetně aplikace pod kontrolou EMG, hodnocení účinku nových farmak), indikuje funkční neurochirurgické výkony (termoléze, léze gama-nožem, implantace mozkových stimulatorů) a indikuje specializovanou rehabilitaci a fyzioterapii.

Kontakt:

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

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

www.neuro.lf1.cuni.cz

PORADNA PRO EXTRAPYRAMIDOVÁ ONEMOCNĚNÍ V PARDUBICÍCH

MUDr. Václav Dostál



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

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

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

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

liární vyšetření. V dalším průběhu se snažíme léčit pacienty a zmírňovat jejich příznaky preparáty v souladu s posledními poznatky lékařské vědy. V akutních případech je možná krátkodobá hospitalizace na našem oddělení, popř. domlouváme hospitalizaci na zdejším psychiatrickém oddělení či v léčebně v Havlíčkově Brodě. U pacientů v pokročilých stádiích nemoci se snažíme v součinnosti se sociálními sestrami nemocnice najít vhodné sociální zázemí (domov důchodců, penzion apod.). Provádíme i posudkovou činnost pro určování pracovní neschopnosti apod.

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

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

Kontakt:

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

FAKULTNÍ NEMOCNICE OSTRAVA



Ambulance pro extrapyramidové onemocnění a kognitivní poruchy

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

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

Centrum pro kognitivní poruchy

Diagnostika typu a tíže kognitivních poruch s následnou rehabilitací, která je prováděna individuálně a ve skupinách. K tomu je využívána počítačová učebna s desíti počítači s programem NEURO P 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



MOŽNOSTI GENETICKÉHO TESTOVÁNÍ V ČR

PREIMPLANTAČNÍ GENETICKÁ DIAGNOSTIKA HCH

Preimplantační genetická diagnostika (PGD) je metoda, která umožňuje zjistit u zárodků vzniklých při umělém oplodnění (IVF), zda nesou vlohu pro sledovanou genetickou chorobu. Jde o možnost zabránit přenosu dané choroby do další generace bez nutnosti prenatalní diagnostiky a následného ukončení těhotenství.

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

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 příjmkyně.

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 prenatální, 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.



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 zařízení 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.: 548321 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 Černovice – Lidmaň p.o.**

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.: 565 427 111, e-mail: vrchnisestra@domcl.cz
www.domcl.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 stařečkou 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 trvalé 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



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 deficity

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

PGD kliniky

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

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

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

LIFetool, Diakonie ČCE

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

Podpora a poradenství v oblasti komunikace a aktivizace.

Česká asociace ergoterapeutů

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

Konzultace z ergoterapeutické pomoci.

Asociace klinických logopedů ČR

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

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

Půjčovna zdravotnických pomůcek

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

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

ORGANIZACE A INSTITUTE

České organizace

NÁRODNÍ RADA OSOB SE ZDRAVOTNÍM POSTIŽENÍM V ČR

Partyzánská 7, 170 00 Praha 7, tel.: 266 753 425, e-mail: nrzp@nrzp.cz, www.nrzp.cz

KOALICE PRO ZDRAVÍ, O.P.S.

Ulice 5. května 65, 140 21 Praha 4, tel.: 261 174 079, kancelář: Jana Petrenko,

e-mail: info@koaliceprozdravi.cz, www.koaliceprozdravi.cz

ČESKÁ ASOCIACE PRO VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ

Kudrnova 22/95, 150 06 Praha 5, mobil: 774 151 290,

e-mail: cavo@vzacna-onemocneni.cz, www.vzacna-onemocneni.cz

NÁRODNÍ CENTRUM DOMÁCÍ PÉČE ČESKÉ REPUBLIKY

www.domaci-pece.info

MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ ČR

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

MINISTERSTVO PRÁCE A SOCIÁLNÍCH VĚCÍ

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

KANCELÁŘ VEŘEJNÉHO OCHRÁNCE PRÁV

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

Mezinárodní organizace

European Huntington association (EHA)

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

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

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

Koordinátor pro EHDN v ČR

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

Huntington's Disease Youth Organization

www.hdyo.org

Hereditary Disease Foundation

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

Internacional Huntington Assotiation (IHA)

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

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

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

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

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

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.

Pečuj doma, www.pecujdoma.cz

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

Alfa HS, www.alfahs.cz

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

Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě

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

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

Ing. Martina Musilová
Pernerova 168, 530 02 Pardubice
mobil: 775 321 784, e-mail: office@huntington.cz

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

KONTAKTNÍ ADRESY ČLENŮ SPHCH

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

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

Eva Jedličková, dcera bývalé pacientky, zkušenost s presymptomatickým testem
Moravská 108, 700 30 Ostrava – Jih, mobil: 603 319 781,
e-mail: evajedlickova@seznam.cz

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

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

Marie Zemanová, manželka bývalého pacienta
Smetanova 362, 285 22 Zruč nad Sázavou, mobil: 732 341 272,
e-mail: zemanova.marie@seznam.cz

OBSAH

ÚVOD	1
Čas naděje a předsevzetí.....	1
ČLÁNKY	4
Konference EHA	4
11. plenární zasedání EHDN	5
Genová terapie společnosti uniQure	11
Aktualizace studie PIVOT-HD Trial	16
Novinky od společností Roche a Wave	18
Smutné zprávy o branaplamu a studii VIBRANT-HD	21
INFORMACE A OZNÁMENÍ	25
Domácí pohybová cvičení.....	25
Domácí ergoterapeutická cvičení.....	26
Zapojení ČR do mezinárodního výzkumu HCH.....	26
PŘÍBĚHY A VZPOMÍNKY	31
Předsedkyní dvacet let.....	31
ZDRAVOTNÍ PROBLEMATIKA	35
Mnoha diabetikům selhávají orgány zbytečně.	35
Paxlovid je dostupný českým pacientům	38
Zdravotní služby hrazené ze zdravotního pojištění.....	39
SOCIÁLNÍ PROBLEMATIKA	40
Novinky státní podpory pro rok 2023	40
MOŽNOSTI LÉČBY HCH V ČR	45
Centrum extrapyramidových onemocnění Neurologické kliniky v Praze.....	45
Poradna pro extrapyramidová onemocnění v Pardubicích	46
Fakultní nemocnice Ostrava.....	47
Fakultní nemocnice Olomouc	48
MOŽNOSTI GENETICKÉHO TESTOVÁNÍ V ČR	50
Preimplantační genetická diagnostika HCH	50
Další možnosti genetického testování	51
MOŽNOSTI POBYTOVÝCH ZAŘÍZENÍ PRO PACIENTY S HCH V ČR	53
KONTAKTY	63

Pečujte o svá střeva a imunitu každý den s Biopronem 9 Immunity!

Doplňujte
probiotika, prebiotika
a vitamin D3

#1 NOVINKA
od jedničky
na trhu*

+ Vitamin D
pro podporu imunity

BIOPRON®
9 Immunity



9 probiotických kmenů v denní dávce 9 miliard CFU* + vitamin D3 + prebiotika

**70 % imunitních buněk se nachází ve střevech,
a proto je vhodné o svá střeva pečovat.**

Doplňek stravy. Obsahuje vitamin D3, který přispívá k normální funkci imunitního systému.

*CFU: počet živých mikroorganismů tvořících kolonie (Colony Forming Units)

*IQVIA sell-in data MAT 08/2022. Biopron je nejprodávanější značkou živých probiotik v ČR v počtu prodaných kusů i v hodnotě.

www.biopron.cz

Biopron, pro každý den

STADA

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. 61 – 2022

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: IC print s.r.o., distribuce: Squadro s.r.o.

ISSN1803-4500



SRDEČNĚ DĚKUJEME VŠEM DÁRCŮM A SPONZORŮM ZA JEJICH PODPORU

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



MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ
ČESKÉ REPUBLIKY



Olomoucký kraj



HRADEC KRÁLOVÉ

KRÁLOVÉHRADECKÝ
KRAJ



AOP ORPHAN
FOCUS ON RARE DISEASES

NUTRICIA

Beiersdorf



GALVANOVNA
Adafinish, s.r.o.



Abbott