

Znak SPHCH



Znak představuje hlavu a horní torzo jedince, neboť Huntingtonova choroba může postihnout jak duševní, tak fyzické funkce. Zmenšený prostor uvnitř symbolu odráží omezené fyzické anebo duševní schopnosti postižené osoby.

Symbol zaujímá místo květu rostliny, aby byl znázorněn růst a rozvoj činnosti společností pro Huntingtonovu chorobu na celém světě. Je také znamením naděje – známkou, že aktivita a úspěchy posledního desetiletí budou mít pokračování.

MOTTO :

Život není rovná chodba, kterou bychom volně procházeli; je to bludiště, v němž se často ocitneme ztraceni a zmateni ve slepé uličce a stále znovu musíme hledat cestu.

Máme-li však víru, Bůh nám vždycky otevře dveře; nemusí to být dveře, které jsme si představovali, ale nakonec se ukáže, že jsou pro nás vhodné.

A. J. Cronin

Je až neskutečné, jak lidé na kolenou vždy znovu a znovu najdou odvahu vstát, rvát se, stavět zborcené, a prostě jít dál. Tohle nelze v lidech podceňovat.

Robert Fulghum

Celé toto číslo by se nechalo nazvat **CESTA, aneb jak žít s HCH.**

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, HD ... Huntingtonova choroba

EHDN Euro-HD Network

EHA European Huntington Association

IHA International Huntington Association

Vydáno s laskavou podporou firem:

Elcom Ekotechnika, s.r.o, Ostrava • Proma Reha, Česká Skalice • Nutricia

• Dr. Müller-Pharma s.r.o. • SCA Hygiene Products s.r.o.

Obsah

Úvodní slovo	3
AKTUALITY	5
Víkend v Křtinách	5
Návštěva	6
PŘÍBĚHY	7
Příběh	7
Život s HCH - nebo trpět s HCH	10
Život s HCH v číslech	12
Povídka o bolesti a naději od jezera Maraciabo	13
Život po vyšetření	16
ČLÁNKY	19
Aktivační program	19
Fyzioterapie	23
Možnosti rehabilitační péče u pacientů s HCH v klinické logopedii ...	26
Od klonování k objevení léčby	28
PODZIMNÍ REKONDIČNĚ EDUKAČNÍ POBYT V HRONOVĚ	31
INTERNETOVÉ KONTAKTY	35
OBJEDNÁVKOVÝ LIST	39
FOTOGALERIE	42

ARCHA - ZPRAVODAJ

Společnosti pro pomoc při Huntingtonově chorobě
č. 27, léto – podzim 2005

Redakční rada:

ing. Jiří Hruša, PharmDr. Zdeňka Vondráčková

Náklad 700 výtisků

Tisk Polonček Náchod

Úvod

ÚVODNÍ SLOVO

Vážení přátelé, členové a příznivci SPHCH,

již přišel opět čas a píši pro vás úvodní slova do podzimního čísla ARCHY 2005. Byla bych ráda, aby to byla slova, která potěší, a tak si pouštím serenády od Ant. Dvořáka. Z otevřených oken slyším zvuky deště, který zdá se sílí a bouřka se poněkud přibližuje. Horký vzduch se prudce ochlazuje, je to typická červencová bouřka. Provází nás v České Černné každé léto. Trávím tak dovolenou, respektive jen víkend, opět s choreou. Nakupilo se mi práce víc než dost, ale přesto jsem zjistila, že slavíme příští rok 15 let vzniku organizace SPHCH. Docela s potěšením jsem se probírala některými staršími materiály, a tak si Vám dovoluji připomenout něco z historie SPHCH.

HCH byla poprvé popsána roku 1872 americkým lékařem Georgem Huntingtonem, který jako 22letý napsal pojednání o pacientech, které on a jeho otec léčili. Dalším zlomovým bodem pro HCH byl osud populárního amerického folkového zpěváka Woody Guthrie (1912-1967), který trpěl a zemřel na HCH. Marjorie Guthrie, vdova po Woodym Guthriem, na základě své bolestné osobní zkušenosti a s využitím svého společenského vlivu dala popud k vzniku svépomocného hnutí v USA. V roce 1979 byla potom založena IHA, později v roce 1986 EHA, česká společnost vznikla v roce 1991 a u jejího zrodu stála MUDr. Jana Židovská.

Výskyt HCH podle hrubého odhadu má v zemích západní Evropy a Severní Ameriky se pohybuje kolem 4-10 osob na 100 000 obyvatel. V České republice nebyla provedena studie prevalence, odborný odhad je 5 osob na 100 000 obyvatel (informace z roku 2000), v současné době je v Čechách cca 500 evidovaných nemocných, maximum 1000 pacientů. Vzhledem k tomu, že jde o dědičné onemocnění, předpokládá se, že cca 4 až 5 krát více zdravých osob se nachází v riziku onemocnění. Jde tedy minimálně o 2 500 osob.

Za dobu existence IHA, ale i české společnosti, se pro rodiny s výskytem HCH udělalo nesmírně moc.

Na vědeckém poli byly v r. 1983 identifikovány genetické markry, které jsou úzce spojeny s genem pro HCH. V březnu r. 1993 byl identifikován gen způsobující HCH. To znamená, že od tohoto roku mohou být lidé v riziku HCH přímo geneticky testováni. Toto je možné i v Čechách, v Praze u dr. Židovské. Genetická laboratoř je nositelem potřebné mezinárodní akreditace, na kterou SPHCH každoročně přispívá.

V Evropě začala pracovat profesionální organizace Euro-HD Network, která měla první sejití v roce 2004. Je to platforma profesionálů a příbuzných nemocných s HCH, která působí v celé Evropě, spolupracuje s národními organizacemi. Snahou je aby vědecké výsledky mohly být podloženy co největšími statistickými údaji, a proto se vědci sdružili.

Jak je to s cestou české SPHCH?

Zdá se vám jistě pomalá a že vše nejde tak jak bychom si přáli, ale možná..., přece jen pomalu, ale jistě se posouváme dál a dál.

Co jsme mohli nabídnout ještě nedávno a co teď? Je to málo, nebo dost? Záleží, kdo a jak s novými informacemi naloží. Cest je pro nás připraveno hodně, můžeme si vybrat, ale když se něco zásadně změní, což existence HCH v rodině zásadní změna je, pak musíme volit... právě možná cestu, se kterou jsme nepočítali, na kterou jsme nebyli připraveni. Často je to bolestivé, často to trvá roky, ale SPHCH Vám všem podává pomocnou ruku, ukazuje možné směry. Málokdo mimo SPHCH je schopen vám pomoci. Vzpomeňme Svatopluka a jeho syny, jak pruty lámali, ale otep ne.

V tom já vidím naši velikou naději, protože pro nás pro všechny je to nejdůležitější pojem, my musíme věřit, že dříve nebo později se to zlomí a budeme vědět, jak s HCH naložit, jak ji léčit, či pozastavit nebo dokonce zastavit.

Jsem velice hrdá, že se nám pomalinku daří skládat multidisciplinární tým lékařů - z genetiky, neurologů, psychologů, psychiatrů, již máme i logopedku, nutricionistku. Rýsuje se nám kontakt na muzikoterapeuta a ergoterapeutku. Podařilo se nám zprovoznit půjčovnu zdravotnických pomůcek a poradny pro rodiny s HCH, máme odborníka na vozíky, brzy vydáme i tiskovinu o fyzioterapii, ale budovu pro vlastní zařízení, nejlépe od Pardubic směrem k Praze, stále nemáme. To mne velice mrzí, myslím si, že profesně bychom na to již měli a cítím velkou nutnost nabídnout našim nemocným zařízení, kde by se rehabilitovali a cítili dobře.

Chtěla jsem vás proto poprosit o spolupráci, o možné typy, kontakty atp. Snad se nám brzy podaří najít nějakou vhodnou budovu.

Ještě jsem chtěla vyzvat k další spolupráci pro vlastní rutinní práci v SPHCH. Uvítali bychom náměty a pomoc k 15. výročí vzniku SPHCH, hledání sponzorů atp.

V závěru, myslím si, že cesta započatá v r. 1991 se SPHCH byla velmi šťastná a dobrá volba.

Přeji vám i sobě, hodně, hodně štěstí a připomínám, **že členský příspěvek je 150 Kč ročně**, ale vítáme samozřejmě jakoukoliv korunu navíc. Vážíme si každé částky, nebo kapky tvoří moře.

Dne 31. 7. 2005, 0:45 hod

Za sebe i Radu vaše dr. Zd. Vondráčková

DOPORUČUJEME

Přečtete si: Anders,M., Uhrová,T., Roth,J. et al.: Depresivní porucha v neurologické praxi, Galen,2005, s.280

Praško, J.: Jak se zbavit napětí, stresu a úzkosti, Grada, 2003, s.204

Spenser, J.: Kam se poděl můj sýr?, Pragma,2002, s.104

Ze starších tiskovin: Život s Huntingtonovou chorobou, dotazy a odpovědi pro rodiny, SPHCH 1999

AKTUALITY

VÍKEND V KŘTINÁCH

Letošní jarní setkání se konalo v kouzelném prostředí moravských Křtin, v útulném penzionu přímo naproti krásnému baroknímu kostelu. Po ubytování a dobré večeři nás poctila návštěvou členka místního zastupitelstva Křtin paní Prof. MUDr. Hana Kubešová,Csc., která nám povyprávěla zajímavosti z historie i současnosti obce. Křtiny patří k našim nejstarším poutním místům. Podle starého vyprávění ve zdejších údolí křtili svatí Cyril a Metoděj a jejich žáci. Proto i starobylý název: Vallis baptismi - údolí křtu - Křtiny. Tradice říká: roku 1210 se zjevila Panna Maria Křtinská v blízké Bukovince na rozkvetlém kaštanu. První písemná zpráva je papežská listina z roku 1237. Největší rozkvět prožívaly Křtiny v 17. a 18. století. V první polovině 18. století byla postavena i nynější barokní svatyně dle návrhu architekta Giovanni Santiniho. Křtiny se v té době staly střediskem duchovní obnovy celé Moravy a byly nazývány „První Ave“. V nedávné době byl kostel obohacen o zvonkohru, kterou jsme měli možnost slyšet.

Poté následovaly hry zaměřené na seznámení se s nováčky a připomenutí si již známých tváří a hlavně jmen. Ještě jednou smekám před úžasnou pamětí paní Vondráčkové, která dokázala vyjmenovat celá jména všech 73 účastníků! Velmi zábavná pak byla hra na molekuly, kdy se vždy z atomů - jednotlivých účastníků vytvořit skupina - molekula o určitém počtu. Kdo nebyl ve správně početné skupince, vypadl. Na kutě jsme se odebírali celí rozjaření hrou.

V sobotu po snídani začal nabitý program. Tentokrát bylo setkání ve znamení návštěv z ciziny. Účastnila se předsedkyně slovenské Společnosti pro pomoc při HCH paní Jana Pavlíková, předsedkyně IHA Christiane Lokhamp z Německa a Dorota Hoffman - Zacharská z Polska. První přednášku měla paní Christiane Lokhamp. Seznámila nás s několika specializovanými zařízeními pro pacienty s HCH, která jsou

v Německu. Vyprávěla nám i svůj příběh a zkušenosti s HCH. Bylo to pro ni jistě velmi těžké, ke konci se rozplakala. Měla nemocného manžela, který již zemřel a má nemocné obě dvě děti. Poté vystoupili zástupci firem s novými informacemi o výživě a s hygienickými pomůckami pro inkontinentní pacienty.

Další se ujala slova paní Dorota Hoffman - Zacharská. Hovořila o problematice testování v Polsku. Z angličtiny její řeč překládala paní doktorka Židovská. Její překlad byl však poněkud obohacený. Sdělila nám vždy totiž obsah několika vět paní Zacharské a ihned přidávala své poznatky a zkušenosti z testování u nás a přímo oba zdroje konfrontovala. Například v Polsku byly dosud provedeny 3 prenatalní testy, u nás jeden. A ačkoliv byli rodiče rozhodnutí při pozitivním výsledku testu těhotenství ukončit, nakonec si dítětko i s genem HCH nechali.

Velice zajímavé byly také statistické údaje, které uváděla MUDr. J. Židovská. Totiž že u nás doposud bylo asi 180 žadatelů o presymptomatický test. Jen 80 z těchto žádostí bylo vážných a osoby prošly sítem sezení u psychologa. O 10 méně zájemců prošlo psychiatrickým vyšetřením. Celkem pak bylo dokončeno 60 testů. Podle slov paní Židovské je mírná převaha dobrých, tady negativních výsledků a mezi testovanými mírně převažují ženy. Nepřevažuje žádná věková skupina.

Při překladu paní Zacharské tak vlastně MUDr. Židovská vyčerpala látku své přednášky, která měla být odpoledne.

Po přestávce na oběd vystoupily paní Mgr. Jana Kopalová z Centra pro zdravotně postižené z Brna s informacemi o novinkách v sociálním minimu a později ještě paní Bc. Alena Lorencová s informacemi o poradně a půjčovně pro rodiny s HCH při Diecezní charitě v Hradci Králové.

MUDr. J. Klempíř nám potom vyprávěl o své stáži v Apeldornu v Holandsku. Ukazoval nám fotografie z místního zařízení pro pacienty s HCH, dokonale vybaveného, například i relaxačními lůžky, ale také velmi nákladného. To byla poslední z přednášek, dále následovaly individuální rozhovory s jednotlivými lékaři a zástupci firem.

Po večeři již tradičně hrála hudba k tanci a všichni se dobře bavili až do pozdních nočních hodin. Ráno již jen snídaně, společné vyfotografování u kostela a všichni se rozjeli domů. Už se těším zase na podzim na shledanou.

Magda K.

Návštěva

Jednu nedávnou podzimně letní sobotu jsme navštívili naši kamarádku ze Společnosti v jejím přívětivém domečku, tak decentně a užitečně vybaveném pro starání se o nemocného HCH. Její krásný vzkaz všem a fotografickou dokumentaci vám budeme prezentovat až v příštím čísle, protože ani my všechno nestíháme podle plánů a představ.

Za to se kamarádce omlouváme.

JH

PŘÍBĚHY

PŘÍBĚH

20. 1. 2005; přeloženo z německého originálu

Každý životní příběh je jedinečný a originální. Pokud zjistíte na začátku dospělosti, že jste v 50% riziku těžké nervové choroby, zhroutí se vám mozaika vaší budoucnosti. Vždy to poznamená psychiku. Začnou vás provázet myšlenky: proč zrovna já, kde si nechat poradit jak s tím žít, či se za to stydět. Později, v letech, kdy očekáváte možný nástup nemoci, ve vás vyvolá každá, by náhodně rozbitá sklenice, či zapomenutá věc, pocity nejistoty. Není dobré se tímto zatěžovat. Je lepší najít činnost, v níž je člověk úspěšný a tu rozvíjet, posilovat. I když se to snadno píše, ale hůře realizuje, není jiné cesty.

Narodil jsem se v chudé rodině pomocnice v domácnosti a ševce. Po válce byla u nás v Německu velká chudoba a v naší rodině obzvlášť. Když jsem povyrosl, začal jsem si uvědomovat, že moje maminka je jiná než ostatní. V klidu neposedí a při chůzi mívá drobné záchvěvy na těle, rukou. V tu dobu mi bylo asi 6 let a vím, že maminka ukončila práci služebné v zámožné rodině a zůstala doma. Začal jsem tehdy chodit do školy. S mými školními začátky mi tehdy hodně pomáhala moje o 3 roky starší sestra a trochu i tatínek. Maminka se starala o domácnost a tatínek si nedaleko našeho bytu pronajal místnost, kde ševcoval. Musel hodně pracovat, nebo chodíval až k večeru domů. Přesto, že býval zachmuřený, našel si občas i chvíle pro nás dva se sestrou. Maminka udržovala chod domácnosti jak jen mohla. Do konce opět na krátký čas sehnala práci ranní roznášení novin. Vzpomínám si, jak jsem o nedělích rád chodíval s maminkou do nedalekého kostela v našem městě. Byla ke mně vždy hodná a já ji měl moc rád. Těžce jsem nesl, až jsem se i styděl, když se za námi na ulici otáčeli lidé, protože maminka měla neklidnou chůzi s občasnými mimovolnými pohyby. Věděl jsem, že za to nemůže, ale nedovedl jsem si to vysvětlit. V kostele se usilovně modlila k Bohu a zůstávala i po mši před křížem v pokleku. Až později jsem pochopil, jak usilovně si přála uzdravení, či prosila Boha, aby uchránil její děti před nemocí, z které už jí nebylo pomoci.

Ještě v předválečném čase vyrůstala v klášteře se svojí sestrou (mojí tetou), to protože že ztratily maminku. A ta jim zemřela mladá na zvláštní nemoc - choreu, což jsem později objevil v matrice místa bydliště mé babičky. Ale vrátím se ještě do svého dětství. Zatímco moje sestra Karin byla zdravá a silná, já býval často nemocný různými dětskými nemocemi a také hodně slabý. Tak bylo rozhodnuto, že budu poslán

do sanatoria pro chudé a slabé německé děti. Sanatorium s krásnou okolní přírodou bylo asi 100 km vzdálené od mého domova. Na návštěvy za mnou jezdíval bu tatínek nebo teta. Tak, jak jsem zprvu těžko odcházel z domova, jsem po 2 letech nerad opouštěl sanatorium. Doma mne však překvapil velký posun zhoršení maminčiny nemoci. To mi bylo už 13 let. Na dotazy, o jakou nemoc jde, jsem nedostával odpověď ani od tatínka či tety a tak jsem se o to začal zajímat blíže. Časem mi teta (která byla zdravotní sestrou) vysvětlila, že se jedná o choreu, o které se zatím moc neví. Jediné, co se vědělo bylo, že při mém narození se u maminky objevily velice malé záchvěvy svalů a ani lékaři si tehdy nevěděli rady.

Moje sestra Karin byla sportovní typ a moc hezká. Byla všude oblíbená. Vyučila se poštovní úřednicí. Já se zajímal o vše kolem elektro oboru a tak bylo rozhodnuto. Šel jsem na střední elektroškolu. Během mých středoškolských studií mne brávala Karin s sebou na vycházky do přírody, či po večerech si zatancovat, nebo jsem byl velice nesmělý a ona měla vždy tolik nápadníků kolem sebe. Po mé maturitě v r. 1966 se Karin vdala a odešla z domova. To už byla na tom moje maminka moc špatně. Nevycházela z bytu, jen občas jsem ji odpoledne posadil na chvíli na lavičku v zahrádce za domem. Potřebovala už naši, tatínkovu a mou, plnou péči. Já jsem již chodil do práce, a když mi do roka tatínek zemřel, zůstala všechna starost o maminku na mne. Až tady jsem plně docenil velikost a sílu mého tatínka, který tu největší zátěž vlastně nesel na sobě a neopustil nás, když jsme se sestrou dorůstali, ač to neměl lehké. Potom k nám začala častěji chodit pomáhat teta. Žila celý život sama, nebo se bála založit rodinu. (Hodně ráda však chodívala za námi, zvláště když jsme byli s Karin malí). Při těch návštěvách ve mně vzbudila teta hlubší zájem o příčiny maminčiny nemoci. A zde jsem přišel ke všem informacím, které koncem šedesátých let u nás v Německu byly k dispozici. Bohužel to bylo smutné zjištění. Jedná se o Huntingtonovu choreu, je dědičná z 50 % a přenosná na obě pohlaví, tedy nikoliv, jak se dosud říkalo, jen na ženy. Byla to pro mne taková rána, že jsem se z toho nemohl dlouho vzpamatovat. Tetu to také zlomilo. Nyní přišly na řadu všechny myšlenky popsané již úvodem - jak si zařídit život?

Bylo mi 22 let, chtěl jsem si založit rodinu a mít děti, jako každý, ale co s tímhle? Při hledání partnerky pro život jsem stále myslel na to mé zjištění a nechtěl je zatajovat. Našel jsem si ženu, která mne měla ráda, byla prostá, z venkova a moje zátěž jí nevadila. Sama se trápila od dětství s nemocnými zády.

Vzali jsme se a začali plánovat život a děti. V dobách, kdy jsem zjišťoval pravdu o HCH, jsem se rozhodl, že se vzdám možnosti mít vlastní děti. Ale děti jsem chtěl tak, jako má žena. A tak jsem přesvědčil svoji ženu o řešení, které se používalo v rodinách při neplodnosti mužů - inseminaci od dárce. Na to dobu velice odvážné

řešení, ale již u nás zaváděné. Nebudu zde popisovat mé pocity marnosti, či proměny psychiky, které mne doprovázely, tak jako nesporně i moji ženu. Mezitím mi rychlým postupem nemoci umírala maminka. U tety jsem začal pozorovat také záchvěvy na těle a i proměnu v chování směrem ke zmenšení zájmu o okolí. Maminka mi zemřela v r. 1970 ve svých 54 letech. Teta proměny na sobě těžce nesla. Postupovaly dosti rychle, i když nastoupily později (ve srovnání s maminkou). Kolem 50. roku věku. Byla přijata do nemocnice, kde dříve pracovala, na neurologické oddělení v Hanoveru. Avšak pokusy s novými léky zastavit, či tlumit postup HCH, byly začátkem sedmdesátých let minulého století bezúspěšné. A tak se v r. 1974 sama rozhodla (ve věku 53 let) ukončit svůj život skolem z 13. patra výškového domu. Byly to pro mne velké rány, které mi na duši zanechaly hodně smutku. V těchto dobách jsem se často obracel k Bohu.

Věděl jsem již jistě, že svým dětem nemohu předat takového neštěstí. Nedokázal bych se jim potom podívat do očí a říci: „Věděl jsem to, ale nedělal jsem si starosti.“ Narodily se nám postupně dvě krásné děti. Dcera a syn. Mohu vás ujistit o tom, že to nejkrásnější, co jsem si v životě prožil, byly chvíle s nimi. Dával jsem do nich vše, čím jsem je mohl obohatit, ale to vše už je stejné jako v jiných rodinách, akorát s tím rozdílem, že jsem měl jistotu, že už se zastaví a nemůže opakovat osud z mé rodiny. Příběh není u konce. Moje sestra Karin raději děti neměla. Asi v polovině sedmdesátých let minulého století se i u ní začaly projevovat pozvolna příznaky HCH tak, jak jsem je znal u maminky. Za pár roků se jí rozpadlo manželství. Žila potom sama a když ztratila práci a přešla do invalidního důchodu, jezdíval jsem za ní občas jí pomoci. Po několika pokusech o nemocniční léčbu začátkem osmdesátých let bylo jasné, že se ještě žádnými léky postup HCH zastavit nedá. V roce 1986 mi Karin ve věku 43 let zemřela. Zůstal jsem tu vlastně z celé rodiny sám.

Celé to střední období mého věku jsem se sledoval a očekával, kdy začnou první příznaky HCH u mne. Ano, bál jsem se, ale prací, či ušlechtilými zájmy, stejně tak jako starostmi či radostmi kolem dětí, jsem nedal prostor myšlenkám na HCH. Hodně jsem se vzdělával, či přiučoval v oboru elektro. Výsledkem byly i dva zlepšovací návrhy, které jsem podal při modernizaci elektrorozvodny v továrně, kde jsem pracoval. Věřil jsem tomu, co mi jednou jeden lékař, v začátcích mého seznamování s HCH, říkal. Totiž udržovat se v oblasti vědění na maximum, a je v době propuknutí a průběhu nemoci, při úbytku mozkových buněk z čeho brát. Připouštím, že je to velmi prostá, spíše vírou udržovaná naděje k řešení. Ale třeba ta práce na dětech mi přinesla a dala moc uspokojení a ony mi to vracely často větší náklonností ke mně, než ke své matce, ale též i mnohem později, když už věděly vše.

Jako v každé domácnosti, i v té naší docházelo občas k neshodám. S přibývajícími léty a takřka již v dospělosti našich dětí narostly neshody natolik, že mi moje žena sdělila, že řekne svým dětem pravdu o mě a mém vztahu k nim. Snad tím sledovala odklon zájmu dětí ode mne směrem k ní. Jenže nakonec to vyřešila dcera. Přišla za mnou s tím, že nosím na srdci nějakou zátěž a zda bych jí to nechtěl říci a tím si ulehčit. A tak se stalo, že jsem jí jednou večer celý svůj příběh vyprávěl tak, jak jej přináším vám, čtenářům. Její uznání, obětí a následné polibky mně opět ujistily o tom, že jsem jednal správně, že jsem je oba neztratil, ale natrvalo získal a že mi za vše děkuji. Byla to ta nejkrásnější chvíle mého života a též poděkování za vše. Více už nepotřebuji. Obě děti jsou již dospělé a připravené do života. I když se ukazuje, že jsem „huntingtonce“ proklouzl mezi prsty z plných 50 % na nějaké 0,5 % a že jsem ten život mohl zařídit trochu jinak, ničeho nelituji. Mám krásné, chytré děti, ale vždy jsou to už dospělí lidé a mají své životní partnery a jistotu.

Něco se mi v životě nepodařilo, ale tak už to bývá. Vše jsem dělal v pokoře před Bohem a ta síla víry je veliká. Nyní žiji již sám. Jsem se vším vyrovnaný, ale hlavně, chce se mi ještě hodně žít.

ŽIVOT S HCH - NEBO TRPĚT S HCH

Práce, osobní obtíže, dospívání mých dětí a problémy mých nejbližších najednou začaly směřovat mé kroky trochu jiným směrem. Ne však od HCH, ale spíš k člověku, k jeho podstatě tady na zemi, jeho úkolu a možnostem, které mu jsou dané.

Možná to pro někoho může být až nepředstavitelné, ale přes osudy, povídání si, zdravotní a rodinné problémy jsem se dostala, kromě jiného, až ke krásným slovům a myšlenkám z bible, které mne jakoby nově otevřely srdce a oči, které se již zdály být smutné a ztrácely naději, že je může potkat něco hlubokého a krásného.

Život s HCH způsobil moji osobní proměnu, která stála mnoho času mé psychiatry a přátele, ale i mne a byla velmi bolestivá. Obrazila se však i na myšlení lidí kolem mne. Někteří se možná odmlčeli, ale potkala jsem nové vzácné osobnosti, se kterými bych se bez HCH nikdy nesetkala.

Ze všeho nejvíce mne ovlivnila knížečka české lékařky Marie Svatošové: Hospice a umění doprovázet. Na základě této knihy jsem pochopila, že se nechovám atypicky, když popírám samu existenci HCH v rodině, když jsem rozzlobená na celý svět i na Boha, jak to mohl připustit právě mně, jak smlouvám s osudem, že to bude všechno úplně jinak, že je vše jen náhoda a že se určitě pletu, každou chvíli se ocitám ve fázi smutku, strachu o děti, manžela atp., někdy následuje fáze smíření, že přece

jen něco hezkého přesevše mne může potkat, ale náhlý výbuch hněvu, chvíle nepozornosti v komunikaci, a vše je opět ve fázi negace atp.

Čili jako vy všichni možná prožívám stejné pocity a podle různých okolností je lépe či hůře zvládám. Ale jaké to bylo pro mne překvapení, že toto je zcela normální, tak se chová prý každý, který se dostane do takovéto konfrontace s neléčitelnou chorobou.

Podle Kübler-Rossové se lidské reakce na nevléčitelnou nemoc mohou rozdělit do pěti fází: **1. negace, 2. agrese, 3. smlouvání, 4. deprese a 5. smíření** a různě se mohou i kombinovat v čase.

Jako matku mne velice ovlivnila přednáška naší milé paní doktorky Terezy Uhrové, která nám vysvětlila pocity dětí, které žijí v rodině s takovouto těžkou a nevléčitelnou nemocí.

Dětem se nesmí lhát, ani nalhávat, ani nic zatajovat, ale má se jim vždy vše vysvětlit, když se zeptají, a ony se zeptají! Vysvětlení potom záleží ale na stupni jejich vývoje a chápání. Kupodivu vás nezačnou nenávidět, ony totiž svého nemocného rodiče vždycky milují. Dětem je totiž dáno milovat své rodiče, a jsou, jací jsou. Jsou k nám velice milostivé. My totiž nejsme vždy spravedliví - ruku na srdce.

Každý kdo procházel jednotlivými stádii života s HCH musel projít i tím, jaké další kroky zvolit a co je pro něho nejdůležitější. Pro mne je nejdůležitější, aby moje rodina byla pokud možno šťastná a klidná. Musíme stále myslet na své děti, jak se s celou situací vypořádávají, a nesmíme si myslet, že se jich problém netýká. Jak se říká, děti snesou spíše špínu, než málo lásky. A málokdy je problémové dítě z rodiny, kde jsou vyrovnané vztahy.

Kdo se setká s HCH, už před ní nikdy neuteče. To je krutá pravda, se kterou se musíme všichni smířit. Jiná správná cesta není. Je jen různý způsob vyrovnání se s problémem, ale... Šťastné řešení rozhodně není útek, alkohol, nadměrné množství cigaret, jídla či pláč, ani zamlčování, či zakrývání si očí.

Poznala jsem, že jedině snížení aktivit a nároků, zjednodušení chodu domácností, klidné opakování věcí, vysvětlování a vstřícnost, vede k návratu pohody do rodiny. A to je k nezaplacení! A právě děti jsou v tomto velice přizpůsobivé, pochopí zpravidla rodinou situaci a pomohou. Většina z nás nachází radost a štěstí i s HCH a jsme rádi, že máme skvělé děti právě proto, že je máme se svým milovaným partnerem, i když je nemocný. Jsou pro nás jedinečné!

Toto všechno mne přivedlo k přesvědčení, že lépe je být připraven, nechat se vést odborníky, nechat je pečovat o všechny členy rodiny, zdravé, nemocné i v riziku. Včas rozpoznat změnu a přijmout daný stav věcí. Jedině tak se může rodina udržet v chodu, klidu a děti mohou mít šanci dospět v osobnosti.

Je velký rozdíl mezi slovy tušit, vědět na 75%, anebo popírat, či si něco namlouvat. Ani jedna z těchto cest není dobrá. Nejlepší je podle mne ve správný čas se dozvědět a pochopit a potom se přizpůsobit. A hlavně se neodříkat lékům a lékařům!!!! Úleva, která může přijít po rozčarování, i když třeba na přechodnou dobu, může přinést návrat k hezkým drobnostem, které se předtím ztrácely a které nás zpravidla moc trápí. Nedovedeme si je vysvětlit a často vedou k rozpadům rodin, což asi málokdy pomůže.

Po pravdě řečeno, všichni víme, že situace kolem rodin s HCH je velice komplikovaná a atypická, ale my všichni máme dost sil zvládnout svůj osud se ctí, i když někdy s chybami. Je lepší se nezavírat do smutku, ale vyhledat pomoc. To není slabost, ba naopak to je velká odvaha! Jsem ráda, že vím, že v SPHCH vždy najdu podporu, pochopení, radu a odbornou pomoc.

Děkuji všem, kdo mi pomáhají!

ŽIVOT S HCH V ČÍSLECH

Co je třeba můj problém, když bych se rozhodla starat se o manžela a zůstat doma, tak budu mít 3,700 Kč. Důchod je v nedohlednu, takže bych měla jenom to. Přivydělat si můžeme asi 3.000, ale za předpokladu, že si zaplatíme ošetřovatelku po tu dobu, co budu v práci. Takže, když jsem to sesumírovala, vyjde to tak, že ty 3.000 Kč dám vlastně za ošetřovatelku a zůstane mi zase jenom 3.700,-. Manželovi z důchodu zaplatím byt a něco málo mi zbude třeba na léky atd. Přitom nemůžu nic šetřit, zrušit pojistky, stavební spoření a z příspěvku 3.700, Kč čtyřčlenná rodina žít!! Sociální příspěvek by možná činil 1.000,-Kč. Tento zákon je postavený na hlavu a tvoří ho lidi, kteří jsou zdraví a vůbec nemají ponětí, co je to počítat každou korunu, zvláště, když je doma nemocný, těžce postižený živitel rodiny!!

S tímto zákonem by se mělo něco dělat, aby zaručil těmto rodinám důstojné žití. Ty děti za to nemohou, když se narodí do takové rodiny a ještě chudáci nevědí, co s nimi bude a žijí v riziku a pokud jsou ještě zdravý, tak jim rodiče nic nemohu dovolit, - protože jim stát nejde vstříc ba naopak. Takže mi nic nezbyvá (v mém případě, když onemocněl živitel rodiny), abych samozřejmě převzala roli úplného živitele a pečovatele o nemocného manžela a nezletilé dítě, (syn má 24 let, ale studuje a žije s námi). Toto již dělám osmý rok, ale abychom trochu důstojně žili, mám již tři zaměstnání. Chodím domů večer a ještě chodím i v neděli dopoledne pracovat. Samozřejmě, že syn také pracuje, má různé brigády, ale každý kdo má dítě na vysoké škole, tak dobří ví, co to obnáší.

Poslední dobou jsem už značně unavená, bude mi 48 let a někdy si myslím, že už to nezvládnou. Na dceru mám málo času a je mi velice líto, že nemůžu třeba chodit na procházky, jet na hory atd. Samozřejmě, že někdy musím z toho kolotoče vypadnout, ale zase mi stejně chybí čas. Přeji si, abych byla zdráva a mohla naší rodině dál pomoci.

Tímto jsem chtěla naznačit, že se zákony nestaví spravedlivě za tyto postižené lidi a jejich rodiny - pečovatele. Nejsem v těchto věcech znalá, ale přála bych si, kdyby se našli lidé, kteří by zákon uvedli ve správný směr.

Poznámka redakce: Tento krátký článek vzniknul ze soukromé korespondence s jednou naší kamarádkou. Vynechali jsme pouze některá naprosto osobní sdělení. Mohl by se jmenovat třeba „Život na hraně“ nebo jinak, ale vystihuje častou situaci v našich rodinách. Kamarádce přejeme hodně sil a zdraví, protože na její výkonnosti a lásce visí osud čtyřčlenné rodiny a jen těžko si můžeme představit situaci, kdyby jí zdraví zradilo nebo ztratila hlavní zaměstnání.

POVÍDKA O BOLESTI A NADĚJI OD JEZERA MARACAIBO

Z polštiny přeložila Julia Maršíková, upravila L. Zahradníčková

Barranquitas vypadá jako jedno z několika ostatních sluncem spálených venkovských osad ve střední Venezuele.

Nejdůležitější stavbou na hlavním náměstí je pomník osvoboditele Simona Bolívara. V blízkosti se nachází státní střední škola, všude jsou vidět billboardy, které představují ledního medvěda. Tento symbol je nejznámější v celé Venezuele - značka piva Polar Beer.

Ale pohleďte na obyvatele rybářské vesnice na jižním okraji jezera Maracaibo v západní Venezuele. V jejich chování je něco podivného. Ulicí jde muž, klátí rukama i nohama, trochu to připomíná rychlý tanec. Během okamžiku získá opět vládu nad svými údry a pokračuje normální chůzí. Nikdo kolem si toho nevšímá. Přichází kostnatá žena - divoký pohled, nejistý krok, jako kdyby byla opilá. Jak se přibližuje, je vidět, že nohy má tuhé jako špalky, krk má také tuhý a ohnutý. O něco dále sedí v dřepu dva muži a povídají si. Oko jednoho z nich mrká velmi rychle, druhý před sebe prudce vyhazuje rukou. Působí to jako scéna z filmu, ale tragika této situace je až příliš skutečná.

V Barranquitas je nejvyšší procento lidí na světě s onemocněním nevyléčitelnou genetickou chorobou zvanou Huntingtonova. Téměř polovina z 10 000 obyvatel města zdědila tento gen. Huntingtonova choroba (HCH) útočí na mozkové buňky u mužů

stejně jako u žen. První symptomy se projevují depresemi a agresivním chováním. Následně se dostavuje další tlak, který působí na ztrátu kontroly nad svalstvem, psychické poruchy, disfunkce myšlenkových procesů. Po uplynutí 10 až 20 let se svaly přestávají pohybovat a nastává smrt. V USA čeká takový osud kolem 40 tisíc lidí. Nejznámější obětí této nemoci byl americký folkový písničkář Woody Guthrie, který zdědil tuto nemoc po své matce. První symptomy se u něho objevily, když mu bylo 40 let a o 15 let později, v roce 1967, zemřel. Dvě z jeho osmi dětí zemřely také v důsledku této choroby.

Neobvykle velká koncentrace obětí HCH v Barranquitas i v okolních městech oblasti Zulia způsobila, že toto území se stalo magnetem přitahujícím badatele zabývající se genetikou. Nancy S. Wexler, klinická psychologka z university v Kolumbii, pobývá každý rok dva měsíce na území Zulie. V roce 1993 vedly výzkumy prováděné v Barranquitas ke zlomovému objevu genu, který odpovídá za Huntingtonovu chorobu a také za nesprávnou sekvenci DNA, která vyvolává tuto chorobu. Podle Nancy S. Wexler by objevení tohoto genu nebylo možné bez možnosti spolupráce s místními rodinami.

Je hezký den. Nancy S. Wexler a její skupina sedmi studentů a specialistů z různých oborů lékařské vědy, především neurologie a psychologie, nastupují do starého amerického školního autobusu, aby podnikli tři hodiny trvající pouhý po velmi špatné cestě z Macaraibo - do Baranguitas.

Vítr čechrá světlé vlasy Nancy S. Wexler a ona vypráví, jak sem přijela poprvé v roce 1979, aby pracovala s doktorem Amerigo Negrette z Venezuely. Právě on v roce 1950 jako první upozoroval všeobecný výskyt HCH v této oblasti. Dr. Negrette odešel do důchodu a Nancy pokračuje ve výzkumu genetiky HCH.

Genealogický strom té veliké venezuelské rodiny, která je dotknuta HCH, se dnes skládá ze 16 tisíc lidí, z kterých většina pochází od společného předka, který žil před dvěma sty lety. Byla to žena, která měla gen, jež je zodpovědný za HCH. Měla deset dětí. „V každém roce přidáváme do stromu kolem 1000 osob“, říká Nancy S. Wexler. Gen se rozšiřuje velmi rychle vzhledem k astronomickému růstu populace v tomto regionu. Normální rodiny zde mají 8 až 14 dětí. Nancy se usilovně snažila, aby pro zdejší lidi byly dostupné antikoncepční prostředky nebo možnost provedení sterilizace, ale setkala se s odporem katolické církve i vlády. Mezitím se nemoc rozšiřuje ve stále větších kruzích. Pokud jeden z rodičů má HCH, pravděpodobnost zdědění této nemoci je 50 %.

Endogamie ještě více zhoršuje tento stav věcí. Lidé poznamenaní touto chorobou žijí obvykle v izolaci, protože cizí lidé se jim buď vyhýbají, nebo posmívají. V Zulii byl také zaznamenán jediný případ na světě dvojité dávky nemocných genů (double-

dosegenes), což znamená, že oba rodiče jsou potomky obětí HCH. Pravděpodobnost, že jejich děti zdědí nemoc, tak vzrostla na 75 %.

Tak tedy tohoto dubnového dne se vědci usazují v ambulantní klinice v Barranquitas, kde pracují ve spíše anškových podmínkách. Každý den se zde hromadí davy lidí, kteří se chtějí podrobit testům. „Oni se snaží pomoci objevení léku proti této nemoci a to jim dává alespoň naději“, říká Maria Gregoia. Je jí 24 let, její matka zemřela na HCH. Skupina vědců zkoumá motorické a kognitivní schopnosti. Jejich cílem je určení faktoru, který vyvolává začátek nemoci. Odebírá se také vzorek krve a spermatu. „Nevíme, jak gen zabíjí“, říká Nancy S. Wexler, „to je otázka za milion dolarů“.

Nancy se účastní prohlídky města s nejnovější výpravou. Po krátké procházce po celkem čistém okolí, tvořeném bloky betonových budov, přicházíme k sídlišti plechových stavení, kde bydlí většina obětí této nemoci. Udupané stezky se klikatí mezi kanalizačními kanály plnými smetí, uhynulých ryb a černé, pravděpodobně toxické, vody. Ve vzduchu visí pach z exkrementů. Polonahé a nahé děti s nafouklými bříšky plnými cizopasníků, s vlasy světle hnědými z důvodu podvýživy namísto černých, vesele běhají kolem gringos.

„Ta choroba sužuje veřejnost“, říká zdravotní ošetřovatelka Norma Urdaneta. „Celá pokolení dětí nikdy nechodila do školy“. Pokud jsou touto nemocí postiženi rodiče, na děti spadá povinnost starat se o celou domácnost. Chlapci pracují na rybářských lodích, děvčata se starají o mladší sourozence a nemocné členy rodiny.

Často bydlí 15 až 18 lidí v chalupě s udupanou hlínou místo podlahy v prostoru ne o moc větším než je vnitřek skříně, a to proto, že nemocní příbuzní i jejich děti se stěhují ke zdravým členům rodiny. Častým jevem jsou sebevraždy, které jsou páčány už na samém počátku nemoci, protože příbuzní nemocné vyhodí z domu. Lidé se toulají ulicemi, často s otevřenými ranami po celém těle a žebrají o jídlo. Ze strany vlády neexistuje pro tuto situaci žádná finanční pomoc.

„Státní administrativa zapomněla na naši existenci“, říká Norma. „Pamatují na nás jen v předvolebním období“. Ale Barranquitas našlo nedávno svého dobroděje - palivový koncern Shell Venezuela, který má svou vrtnou plošinu na blízkém jezeře. Když se firma dozvěděla, v jaké zoufalé situaci je město, začala dodávat stavební materiál na stavbu kliniky se specializovaným oddělením pro oběti HCH. Dělníky na stavbu zajišťuje obec. Shell staví také obecní zdravotní středisko a zajišťuje betonový odtokový kanál. Pracovníci firmy Shell učí místní občany, jak mají pěstovat zeleninu.

Nancy S. Wexler před zahájením každodenních vyšetření navštěvuje třicetiletou hospodyně, která pochází ze 14 dětí a z důvodu HCH ztratila 3 sourozence. Dnes už má sama 8 dětí a děsí ji představa, že by i ona mohla touto nemocí onemocnět.

„Nejhorší je to, že vidíte zdravého člověka a během jednoho roku už je nemocný“, říká Nancy, která s nemocnými velice soucítí, protože i ona sama je touto nemocí ohrožena. Její matka zemřela na HCH. Otec Nancy založil v Los Angeles Fond dědičných chorob (Heredity Disease Foundation). Tento fond je dotovaný přes Národní institut zdraví (National Health Institute). Kromě toho dotuje i další výzkumy, které řídí p. Wexler, nový pečovatelský dům a také kliniku nedaleko Macaribo. Vědci letos prožili 2 měsíce v Baranguitas i v jiných lokalitách. Když se chystali k odjezdu, Nancy potkala nemocnou Lukrecii. Devětatřicetiletou ženu, která šla klátivým krokem na svých velice hubených nohách. Starala se sama o 10 dětí, manžel, si před dvěma lety našel jinou ženu a Lukrecii opustil, když se dozvěděl, že onemocněla na „El mal de San Vito“ (tanec svatého Víta). Tak místní nazývají Huntingtonovu chorobu. „Stále máme hlad“, říká Lukrecia a odchází klátíc nohama. Nancy potřese hlavou, má naději, že se sem vrátí s pomocí.

Christina Hoag

ŽIVOT PO VYŠETŘENÍ

Z polštiny přeložila Julia Maršíková, upravila L. Zahradníčková

Těžko je zhodnotit, co je horší. Dospívat a vědět o tom, že jsem možná zdělila nemoc zvanou Huntingtonova, která zničila všechny členy naší rodiny, nebo se o tom dozvědět najednou a smířit se s tím životním šokem, tak jak to bylo v mém případě. Z jedné strany jsem se vyhnula létům prožívaným v neklidu a stresu spojených s rizikem onemocnění, ale z druhé strany to byla ohromná rána - odněkud. Všechno na mě spadlo najednou. Do momentu vyšetření jsem neměla čas na smíření s faktem, že jsem ohrožena. Věděla jsem, že se choroba objevovala v rodině mého biologického otce, ale myslela jsem, že to byl nějaký druh nemoci krevního oběhu. Nevěděla jsem nic o samotné nemoci. Bylo mi 28 let když jsem se dozvěděla, že jsem vystavena nebezpečí onemocnění a v tomto věku jsem absolvovala genetické vyšetření. Bylo to asi před sedmi lety. To odhalení mě úplně srazilo na kolena. Pozorovala jsem na sobě některé jemné signály, které mohly nasvědčovat počínající chorobě. Četla jsem brožury a letáky na toto téma a utvrzovala jsem se v přesvědčení, že jsem nemocná. Proto také vyšetření mělo dokázat něco, o čem jsem už dlouho věděla. Nedokázala jsem už zápolit s pocitem, že jsem ohrožena a také neustále přemýšlet „co by bylo, kdyby...“

Věděla jsem, že moje rozhodnutí přihlásit se na genetické vyšetření, je správné. Na vyšetření jsem šla s jednou z mých sester. Nejdříve dostala ona výsledek neg-

tivní, za 3 dny jsem dostala výsledek já a byl pozitivní. To byly velmi těžké dny pro celou rodinu. Výsledek testu měl změnit nejen život můj, ale také rozhodoval o životě všech členů rodiny. Bylo to jako padající domino. Reakce mých blízkých se velmi různily. I přátelé se snažili být silní v mé přítomnosti, ale potají plakali. Někteří nechťeli věřit, že jsem nemocná. Někteří na mě byli rozzlobení. Velmi těžko jsem mohla mluvit o tom, co cítím a prožívám ve svém nitru. Hlavu jsem měla plnou černých myšlenek. Když jsem otevřeně mluvila a svém strachu a obavách, měla jsem pocit, že tím obtěžuji všechny v okolí. A falešné ujišťování z jejich strany, že všechno bude dobré, ve mně vzbuzovalo zlost. Zpozdorovala jsem, že se začínám stranit života, že padám do hluboké temné jeskyně. Tak jsem to cítila ve svém nitru. Přesto, že jsem už dříve byla přesvědčena o tom, že výsledek vyšetření bude pozitivní, byla jsem nyní stále v etapě šoku.

Vypracovala jsem si vlastní způsob překonávání smutku. Vyžadovalo to ode mne nejdříve dovolit téměř zhroucení a potom se pustit do obnovení sil. Ztratila jsem hodně energie, bojovala jsem sama se sebou, abych se úplně nerozpadla. Téměř rok jsem potřebovala, abych po tom všem začala znovu žít.

Když jsem se konečně našla, měla jsem jiný náhled na spoustu věcí. Hodně věcí na mě mělo velký vliv, takže jsem byla velmi citlivá. Pochopila jsem ale, že z tohoto důvodu nemůžu být rozzlobená nebo naštvaná, protože to by mě zadrželo na místě. Maje tak mnoho důvodů urážet se na celý svět, dala jsem si za úkol neurážet se, nebyť rozzlobená. Považuji to za jeden z největších úspěchů ve svém životě. Uvědomila jsem si, že sice nemám volbu, co se týče svého onemocnění, ale mohu si vybrat jakým způsobem se na tento problém budu dívat a jakým způsobem se s ním smírím. To mě určitým způsobem uvolnilo. Přece jen jsem měla volbu: buď jsem mohla „trpět na Huntingtonovu chorobu“ a nebo jsem prostě mohla „žít s HCH“. K rozhodnutí v této volbě mi pomohli moji známi ze společnosti pro pomoc nemocným HCH. Začala jsem pozorovat hezké chvíle ve svém životě, uvědomila jsem si, že moje diagnóza i moje „motání a vlnění se“ nemusejí znamenat konec světa. Život jde dál, bez ohledu na to, zda někdo žije s HCH nebo bez ní. A já jsem se rozhodla pro život. Naučila jsem se vážit si každého okamžiku i chvíli, které mi ještě zůstaly a rozhodla jsem se, že nedovolím nemoci, aby se stala mým pánem. Nechci akceptovat omezení daná nemocí, ale bojovat za plnohodnotný život.

Pokud někdo trpí HCH, soustře uje se na to, co ztratil a nevidí to, co mu stále ještě zůstalo. Pro takového člověka život nemá hodnotu, protože považuje vše již za ukončené. Odmítá hodnotný čas, který mu ještě zůstal, a který je velmi cenný. Ve chvíli, kdy se poddá, vyhrála HCH a člověk začíná „trpět na Huntingtonovu chorobu“.

V mém životě se po vyšetření vše změnilo k lepšímu. Věděla jsem už, co se se mnou děje i proč dělám různé věci. Musela jsem z toho důvodu důsledně změnit svůj systém hodnot a vnímat především to, co je v životě doopravdy důležité. Představme si smrtelně nemocného člověka, který leží v posteli a myslí si „škoda, že jsem neměl víc času na práci“. Je zvláštní, jak různě každý z nás vidí svůj život. Věci, které byly vždycky důležité, najednou ztratí svoji hodnotu a věci, které se nebraly v úvahu, nepočítalo se s nimi, staly se nejdůležitějšími. Diagnóza mě přesvědčila, že jsem začala žít pro sebe. Člověk se cítí velmi osamocený s HCH. Proto hodně rodin udržuje nemoc v tajnosti po celá léta. Snažím se stále si připomínat, že jsem neudělala nic špatného, abych si zasloužila onemocnět na HCH. Prostě jsem si vylosovala tuto stranu mince. Mimoto někdy je těžké nebrat tuto nemoc jako osobní prohru. Věk, ve kterém se objevují příznaky HCH a také jejich různorodost, dělají z HCH jinou nemoc než jsou ostatní. Jiné nemoci se většinou poměrně lehce mohou přizpůsobit typické šabloně postupujících příznaků. Ale Huntingtonova choroba ne. Jsme jako sněhové vločky - nejsou dva stejné případy.

V počátečním stadiu se příznaky mohou objevovat, ale mohou také mizet. Nejsou stabilní. Z toho důvodu někteří nemocní podléhají falešnému optimismu, ale nakonec se stejně musejí smířit se svým údělem.

Například chorea spotřebuje velkou část energie člověka. Zdá se mi, že moje energie přechází jakýmsi vlnami, ale ztratila jsem svalovou pevnost. Dokáže mě unavit i samotné stání na jednom místě. Ale i tak jsem šťastná, že jsem stále ještě zde a žiji. Neberu svůj život jako samozřejmou věc. Mám ohromnou potřebu zanechat po sobě nějakou stopu na tomto světě.

Chci, aby i ostatní cestující cestičkami HCH věděli, že na těch cestičkách nejsou osamoceni. Žijeme v dobré společnosti. Potkala jsem opravdu hodně skvělých lidí v prostředí spojeném s Huntingtonovou nemocí. Cítím, že mám štěstí, že mám HCH dnes a ne před několika lety. Vědci jsou už krok od objevení léku a já pevně věřím, že ho naleznou do té doby, než se moje nemoc projeví s větší agresivitou. Právě ta víra mě pohání k životu. Všechno, co te musíme udělat, je nevzdávat se a čekat a každý den žít naplno.

Kelly B.

AKTIVAČNÍ PROGRAM

AKTIVAČNÍ PROGRAM, tj. všeobecná pečovatelská náplň pro pacienty s Huntingtonovou chorobou.

V následující tabulce jsou stručně shrnuty zásady, které může ošetřující osoba využít v péči o svého nemocného blízkého. Huntingtonova nemoc vyžaduje vysoké a velmi specifické dovednosti u pečovatелů, a proto i jen nepatrná rada, pro někoho banální, může pomoci vyhnout se některým „začátečnickým“ chybám.

Problém	Cíl	Opatření a pokyny
1. pacient není schopen vlastní tělesné péče, popř. jen s omezeními, nebo je ve svých schopnostech omezen jednak psychickými, jednak	Pacient se cítí dobře, v rámci svých možností	▪ Pacienta vést k péči o sebe, o své tělo ▪ Ukázat trpělivost ▪ Pacientovy schopnosti ocenit a pochválit ▪ Pomocná opatření: intimní péče na posteli, možnost sednout si k umyvadlu, mycí potřeby na neklouzavé podložce, pohyblivé/sklonné zrcadlo nebo nerozbitné zrcátko ▪ Převzít činnosti, kterých pacient není sám schopen
2. pacient se kvůli poruchám pohybu není	Pacient je vzhledem k počasí či situaci vhodně oděný, tento úkol převezme zcela	▪ Volba správného oblečení, žádné košile (problémy s knoflíky), dobře elastické ponožky, boty se suchým zipem, kalhoty do gumy ▪ Nabídnout pomůcky k oblékání a vysvětlit jejich použití (např. lžice na boty)
3. pacient má na základě poruch pohybu a (nebo) demence problémy s přípravou a přijetím potravy. K tomu nebezpečí vdechnutí	Pacient je dostatečně živý, v rámci možností si připravuje potravu sám. Vdechnutí potravy je zabráněno.	▪ Brát ohled na přání pacienta ▪ Pokud je to možné, pomalu přejít z kašovitě stravy na normální ▪ Nabídnout k dispozici pomůcky: neklouzavá podložka, přístroje s vroubkovanou rukojetí,... ▪ Používat nerozbitné nádoby a skleničky ▪ Dbát na ochranu oděvu

Problém	Cíl	Opatření a pokyny
		▪ Během přijímání potravy pacienta hlídat ▪ Podle možností vyloučit nápoje s bublinkami ▪ ODDĚLIT PEVNÉ OD TEKUTÉHO!!! ▪ Pozor: Pacient nesmí být během přijímání potravy fixován!
4. postižení pacienti jsou v pokročilém stádiu často inkontinentní	Pacient je schopen své vyměšování kontrolovat. Nedochází ke kožním poruchám. Není-li možné dosáhnout kontinence, najít jiné optimální řešení.	▪ Pravidelné docházení na WC: vhodné je např. každé 2 hod. Pacienta na WC upozornit např. budíkem ▪ Je-li to nutné, užít pleny na jedno použití, přitom je smysluplné, aby si pacient pleny „oblékal“ sám (pokud to jde) ▪ NABÍZET VŽDY JEN CO MOŽNÁ NEJMENŠÍ OCHRANU!!!! ▪ Cílené pozorování nemocného, především stavu jeho kůže, je bezpodmínečně nutné
5. pacient má na základě povrchního dýchání zvýšené riziko dýchacích cest	Pacient má normální dýchání, žádná sekundární onemocnění	▪ Pravidelná dechová cvičení s personálem ▪ Cílené pozorování nemocného ▪ Správné odívání podle ročního období (předcházení infekcím - prevence)
6. pacienti ztrácí v průběhu nemoci značně na váze	Pacient je dostatečně živý	▪ Co možná nejvyšší přísun kalorií (minimálně 6000 kcal/ den) ▪ Pravidelné kontroly váhy (každý týden) ▪ Je-li to nutné, sestavit bilanci příjmu potravy ▪ Je-li to možné, potrava podle přání pacienta ▪ popř. přidat vitamíny
7. pacient trpí nadměrným pocením	Pacient se cítí dobře, nemá žádné kožní poruchy. Žádné nepříjemné zápachy.	▪ Pacient je informován o příčinách nadměrného pocení ▪ Doporučení: mytí pepřmintovým čajem ▪ Pacienta vést ke zvýšené tělesné péči; pokud o sebe pacient nemůže pečovat sám, převezme péči personál. Míra péče závisí na postižení pacienta ▪ PEČOVAT PREVENTIVNĚ!!!! Ušetří to postiženému nepříjemné situace a usnadní soužití s druhými. ▪ Cílené pozorování pacienta za účelem předejití kožním poruchám. ▪ Vhodné oděvy: „prodyšné“ boty, žádné syntetické materiály, vhodné jsou savé materiály jako bavlna, len...

Problém	Cíl	Opatření a pokyny
		▪ Používat pro kůži dobře snášenlivé, příjemně vonící prostředky ▪ Dostatečný přísun tekutin, je-li to nutné minerály atd.
8. pacienti jsou pro poruchy pohybu vystaveni zvýšenému riziku poranění Pacient se cítí bezpečně, je bez poranění	Pacient se cítí bezpečně, je bez poranění	▪ Odstranit potenciální zdroje nebezpečí!!! ▪ Používat nerozbitné sklenice ▪ Vhodná obuv (vzadu uzavřená) ▪ Ostré hrany a rohy v případě potřeby zakrýt něčím měkkým ▪ Pacienty s příliš nejistou chůzí doprovázet ▪ Používat židle s vysokou zadní opěrkou a bočními opěrkami, aby pacient nevypadl ▪ Důležité: neztrácet nervy. Pečovat preventivně. ▪ Přechodná fixace pacienta k jeho ochraně (jen na nařízení lékaře)
9. Ztrátou kontroly nad obličejovým a žvýkacím svalstvem dochází k masivním poruchám řeči	Pacient se dokáže vyjádřit	Naučit se správnou techniku dýchání: ▪ Nádech nosem, vydechovaný vzduch použit k tvorbě řeči Cvičení ke zlepšení motoriky úst: ▪ Rty střídavě špulit a roztahovat do šířky ▪ Mohutný nádech do tváří ▪ Ústa pomalu otvírat a zavírat Cvičení jazyka: ▪ Vypláznout jazyk a pohybovat nahoru, dolů, vlevo a vpravo ▪ Jazyk vytvarovat do formy lžičky Trénink artikulace: ▪ Nechat cvičit věty z každodenního života ▪ Nechat rozložit věty na jednotlivá slova, slabiky, písmena ▪ Cvičit pohyby úst, které jsou potřeby pro jednotlivá písmena Všeobecné: ▪ Ukázat zájem o to, co pacient říká ▪ Dát dost času k mluvení, v žádném případě nedokončovat věty započaté pacientem, nebo ho tím okrádáme o možnost cvičit ▪ Pokud je jazyková terapie neúčinná, mohou být nasazeny neverbální formy komunikace

Problém	Cíl	Opatření a pokyny
		▪ Používat pro kůži dobře snášenlivé, příjemně vonící prostředky ▪ Dostatečný přísun tekutin, je-li to nutné minerály atd.
10. pacient je agresivní	Předejít ohrožení vlastnímu či ohrožení druhých. Pacient je schopen kontrolovat své nálady	▪ ZACHOVAT KLID, nevzrušovat se! ▪ Promluvit si v týmu o chování pacienta ▪ Navázat vztah k pacientovi, říct mu jak ho vnímáme ▪ Zeptat se pacienta na důvody jeho chování ▪ Zabránit situacím, které by agresivní chování mohly vyvolat ▪ Mít pochopení
11. pacient je depresivní, popř. pomýšlí na sebevraždu	Pacient je schopen „zacházet“ se svou nemocí, je náladově vyrovnaný, žádné riziko sebevraždy	▪ Pozorování pacienta při riziku sebevraždy! ▪ Nabídnout pacientovi rozhovor ▪ Nabídnout pacientovi dialog ▪ Být vůči pacientovi upřímný
12. v průběhu nemoci dochází často k psychickým prožitkům	Jistota pacienta je zaručena, je schopen se vypořádat s každodenním životem	▪ Cílené pozorování nemocného ▪ Mít pro pacienta pochopení, aniž bychom ho v jeho bludu podporovali ▪ Zabránit ohrožení vlastnímu i druhých ▪ V kritických situacích pacienta zklidňovat

Rudolf J. Dengler

Publikováno v: Martin Holnburger/ AG Pflegestandards „Pflegestandards Psychiatrie“, Ullstein- Mosby 1997, přeložila Lenka Viertel-Dojčárová, za což ji velice děkujeme.

FYZIOTERAPIE

Beáta Kajanová, SZŠ B. Bystrica, výběr z absolventské práce, 2004

Fyzioterapie je pro nemocné Huntingtonovou chorobou nezbytná. Hlavní složkou je kinezioterapie, tedy léčebná tělesná výchova.

Tělesný pohyb je druh terapie, kterou můžeme předcházet různým komplikacím způsobeným nedostatečným používáním svalů, dýchání a krevního oběhu. Tělesný pohyb pomáhá udržovat kondici nemocného, udržuje svalovou a kloubní pohyblivost, dále obratnost a hlavně chůzi. Tělesný pohyb nemocnému pomáhá pěstovat disciplínu a sebeovládání, které může využívat při každodenních činnostech.

Cvičení se musí stát každodenní záležitostí, proto je vhodné si stanovit určitou dobu a nejlépe přesnou hodinu.

Nemocní musí být k tělesné aktivitě vedeni a povzbuzováni i rodinnými příslušníky. Je dobré, když si nemocný stanoví krátkodobé cíle, které ho vedou kupředu. Na cvičení by se měl pacient pozitivně naladit a snažit se dělat jen takové pohyby, které zvládne a které mu dělají dobře.

Cvičení provozujeme v různých polohách: v lehu, v sedě, v kleku, ve stoji a redukuje i chůzi. Nemocný by měl využívat všech svých pohybových schopností při každodenních aktivitách. Platí zde zásada, že nemocnému poskytujeme jen tolik pomoci, kolik potřebuje - ani méně ani více.

Cvičení provádíme ve vhodné tiché a větratelné místnosti. Volíme klidný a přívětivý přístup, vlídné chápavé chování.

Naším cílem je, aby nemocný neupadl do fyzické ani psychické pasivity.

Fyzioterapeutické postupy při Huntingtonově chorobě

1. Relaxace

Slouží ke zmírnění mimovolných pohybů. Provádíme je v leže na zádech se zavřenýma očima. Při relaxaci využíváme hluboké dýchání a uvědomování si tíže jednotlivých částí těla až postupně celého těla a pocitu tepla v oblasti plexus solaris.

2. Nácvik dýchání

Při této nemoci se využívá horizontální polohy na zádech. Pacient leží na zádech s mírně zvýšenou hlavou, krk nesmí být prohnutý, tělo leží volně a uvolněně, dolní končetiny jsou ohnuté v kolenou. Terapeut přikládá pacientovi ruku na břicho a vyžaduje, aby mu ji pacient nazdvihl tím, že se bude nadechovat pouze do břicha. To samé budeme vyžadovat i při přiložení ruky na hrudník v dolní nebo střední části. Později si nemocný přikládá ruce na břicho a hrudník sám. Snažíme se o to, aby nemocný několikrát během dne myslel na své dýchání a prodloužil ho v té

poloze, ve které se právě nachází. Při nácviku dýchání můžeme využít i hravější formu jako např. nafukování míče, gumové rukavice, foukání trubičkou do vody, odfukování papírku apod.

Speciální dýchací gymnastiku zpravidla dělíme na:

- a) celkové statické dýchání - zaměřené na aspirační a expirační (vdechovací a vydechovací) svaly a prohloubení dýchání;
- b) celkové dynamické dýchání - zaměřené na prohloubení dýchání v kombinaci s pohyby páteře a horních končetin. Pohyby musí být zkoordinované s jednotlivými fázemi dýchacího cyklu;
- c) lokalizované dýchání - je zaměřené na pohyby určité části hrudníku. Využíváme dýchání proti odporu. Je třeba zdůraznit, že stačí dotyk, mírný tlak nebo jen soustředění pozornosti na některou oblast hrudníku a člověk mimovolně prohloubí nebo potlačí dýchací aktivitu v této oblasti. Přitom mírný tlak působí aktivačně, střední tlak nutí pacienta zvýšit svalovou sílu a velký tlak omezí pohyby stlačené oblasti a tím vyvolává kompenzačně zvýšení pohybů v sousední oblasti. Podle toho, o kterou část plic se jedná, rozeznáváme horní, střední, postranní dolní lokalizované hrudníkové dýchání, zadní lokalizované hrudníkové dýchání, bránicové a jednostranně lokalizované dýchání. Lokalizované dýchání využíváme hlavně na reedukaci bránicového dýchání nebo hrudníkového dýchání.

3. Pasivní cvičení

Před nácvikem aktivního cvičení děláme pasivní pohyby, které pacient pozoruje, vnímá jejich směr a průběh. Pasivní cvičení provádíme mírně, rytmicky.

4. Aktivní cvičení

Je zaměřené na příznivé ovlivňování svalů, udržování svalové síly, zdokonalení a koordinaci pohybů, schopnosti zaujmout různé polohy těla. Je vhodné cvičit na žíněnce nebo doma na koberci, aby nemocný neměl strach z pádu. Postupně procvičujeme horní a dolní končetiny, a to od velkých kloubů k malým. Posilujeme břišní, zádové a sedací svalstvo a svalstvo končetin.

5. Cvičení mimického svalstva

Cvičení mimického svalstva u nemocného Huntingtonovou chorobou pomáhá udržet schopnost jíst, hovořit, projevovat radost. Toto cvičení je jednoduché, může se provádět kdekoliv a v jakékoliv poloze.

Sestává z provádění účelných grimas tváře:

- široký úsměv
- stažení koutků úst
- zamračení
- krčení nosu (jako při zápachu)
- zdvižení obočí
- mrkání (jedním okem, potom oběma)

Cviky provádíme nejdřív jednotlivě a ve druhé fázi cvičení budeme vždy dva cviky kombinovat, a to následovně:

- úsměv - zamračení
- úsměv - zdvižení obočí
- úsměv - stažení ústních koutků
- úsměv - mrknutí oběma očima
- krčení nosu - zdvižení obočí
- střídavé mrkání jedním a druhým okem

6. Návčik rovnováhy ve stoji

Návčik rovnovážných reakcí provádíme ve stoji u žebřin, u stolu, zády ke stěně apod. Pacient se snaží přenést váhu těla rovnoměrně na obě chodidla, být přitom vzpřímený, mít napnuté posturální svaly, tj. svalstvo břišní, sedací, zádové a svalstvo dolních končetin a zároveň se snaží držet hlavu ve správné poloze. To vše na výdrž, např. 10 vteřin a více.

Ztížení provádíme:

1. zdvihnutím jedné dolní končetiny před sebe (stojí jako čáp)
2. výpony na špičky a výdrž
3. přesouvání těžiště těla dopředu a zpět
4. nemocný vezme hůlku a zdvíhá ji před sebou až nad hlavu
5. nemocný udržuje rovnováhu a dívá se doleva a doprava
6. můžeme využít cvičení na velkých míčích
7. návčik chůze

Návčik chůze, pokud je to možné, by se měl provádět na bradlovém chodníku. Můžeme si vypomoci i značkami na zemi, na které pacient klade nohy. Učíme ho chodit pomalu a soustředěně.

Cílem návčiku je chůze bez opory.

Pokud je to jen trochu možné, využíváme procházky na čerstvém vzduchu. Chůze, i když není dokonalá, je velmi důležitá. Příbuzní musí podporovat nemocného, aby se nevzdával.

Z uvedeného vyplývá, že při léčbě nemocných Huntingtonovou chorobou postupujeme podle příznaků onemocnění a ve fyzioterapii využíváme všech možností kinezioterapie a přizpůsobujeme je danému stavu pacienta tak, aby onemocnění postupovalo co nejpomaleji a aby pacient zůstal co nejdéle s rodinou!

*Převzato ze slovenského zpravodaje Náděj, 2004
Přeložila a upravila L. Zahradníčková*

MOŽNOSTI REHABILITAČNÍ PÉČE U PACIENTŮ S HUNTINGTONOVOU CHOROUBOU V KLINICKÉ LOGOPEDII

Klinická logopedie je nedílnou součástí rehabilitační péče u pacientů s Huntingtonovou chorobou. Huntingtonova choroba má velice často progresivní průběh, který v praxi může vést k negativnímu pohledu na možnosti rehabilitace v oblasti klinické logopedie. Z tohoto pohledu se může stát, že je pro pacienty s Huntingtonovou chorobou někdy obtížné najít k rehabilitaci cestu a důvěru. Samozřejmě není možné rehabilitací progresivitu onemocnění zastavit, je ale v našich silách zkvalitnit život pacienta v průběhu nemoci, poskytnout pacientovi potřebné informace, rehabilitaci a lidskou podporu.

Čím dříve se pacient do logopedické terapie zapojí, tím větší jsou šance na úspěch. Pacient se cítí lépe připraven na možné zhoršení symptomů nemoci, je podporován a motivován ke stabilizaci svých možností a dovedností. Což se následně velice pozitivně odrazí na jeho psychickém stavu a pohledu na své onemocnění. Několikaleté zkušenosti s pacienty s Huntingtonovou chorobou v klinické logopedii potvrzují, že terapie je pro pacienty přínosem a mnohdy i nutností, zejména u poruch polykání. Bohužel potřebnost této terapie je v České republice odborné i širší veřejnosti zatím málo známá.

Všeobecné cíle klinické logopedie.

Hlavním cílem v logopedické rehabilitaci je:

- podpora a udržení srozumitelnosti mluvy pacienta (Dysartrie)
- podpora a udržení kvality příjmu potravy (Dysfagie)
- podpora a koordinace správného dýchání

Konkrétní cíle klinické logopedie.

- Zlepšení a udržení komunikačních schopností co nejdéle, aby byl pacient schopen komunikovat a okolním světem
- Udržení schopnosti čtení a psaní k rozšíření možností komunikace
- Hledání možností alternativní komunikace v případě, že mluvená řeč je již nedostačující a psaná komunikace není více možná.
- Udržení kontroly polykacího aktu a upevnění mentální kontroly při polykání - Využití kompenzačních technik při dysfagii.
- Udržení a podpora funkce dýchání, udržení koordinace mezi výdechem a funkcí hlasivek.

Základní plán terapie:

- prioritou je zlepšení, popř. udržení momentální životní kvality

- kvalita má přednost před kvantitou
- schopnosti pacienta musí být optimalizovány, a těžiště leží v jejich využívání
- využít interdisciplinární spolupráce a interaktivního zaopatření

Všeobecné relevantní aspekty terapie u pacientů s Huntingtonovou chorobou:

Koncentrace

Většina pacientů potřebuje slovní vyzvání, podporu, které je potřeba často opakovat.

Nejistota

Těžkosti s koordinací pohybu všeobecně, ale především při chůzi.

Změna osobnosti

Může mít negativní vliv na průběh terapie, důležitá je podpora důvěry v terapii, povzbuzování.

Výdrž

U mnohých pacientů se projevuje nedostatečná výdrž, unavení, jiní mají problémy s dýcháním... Důležité je střídání aktivit a prokládání malých pauz.

Porozumění

Pacient slyší, ale úlohu nebo pokyn neprovede. Ne vždy to musí znamenat, že pacient spolupracovat nechce, ale že informaci neporozuměl.

Okruhy rehabilitace v klinické logopedii s pacienty s Huntingtonovou chorobou.

Orofaciální problematika obličeje a dutiny ústní

- Dysfagie
- Dýchání
- Fonace

Srozumitelnost / Artikulace

- Dysartrie
- Psaní a čtení

Prozódie

V praxi je důležité navázat kontakt s klinickým logopedem/logopedkou, kteří mají s Huntingtonovou chorobou již zkušenosti a prošli specializačním kurzem. V současné době je proškolen v České republice asi 80 klinických logopedů a logopedek.

Mgr. Jitka Kaulfuss, 14. 8. 2005

*Kontakt: Mgr. Jitka Kaulfuss, Ambulance klinické logopedie, Kartouzská 6,
150 00 Praha 5, tel. 257321627, 602 165917 e-mail: kaulfuss.jitka@c-mail.cz*

OD KLONOVÁNÍ GENU K OBJEVENÍ LÉČBY

Přednáška dr. Susan Andrew na výroční konferenci 2003

Dr. Susan Andrew je docentka lékařské genetiky na Albertské univerzitě. Její výzkumnou práci na DNA opravných proteinech a CAG sponzoruje Kanadská Huntingtonova společnost. Dr. Andrew věnovala svoji přednášku nedávným významným pokrokům ve výzkumu HCH. Dr. Andrew uvedla, že prvním přelomem bylo vypěstování potkaního modelu HCH. Zvířecí modely jsou důležité pro studium funkce HCH proteinu a pro testování možných léků před tím, než se vyzkoušejí na lidech. Například byl testován minocyklin na myši. Výsledky byly slibné - minocyklin oddálil smrt buněk a vznik choroby u zvířat bez škodlivých účinků, takže nyní se začalo s pokusnou léčbou u lidí a tato právě probíhá. Přestože měli mnoho myších modelů HCH, krysí model je při zkoušení léků užitečnější, protože o krysím mozku a chování krys je k dispozici více informací než u myši.

V roce 2003 jsme se dozvěděli mnohem více o tom, jak HCH proteiny poškozují mozkové buňky. Pro normální činnost mozkových buněk jsou důležité mimo jiné organely nazvané vakuoly, které obsahují neurotransmitery, jež přenášejí informace z jedné mozkové buňky do další. Nový výzkum odhalil, že mozkové buňky HCH mají méně vakuol než normální buňky. A mutovaný HCH protein jim brání v uvolňování neurotransmiterů.

Také jsme se naučili více o faktorech, které ovlivňují věk vzniku HCH. Víme, že čím větší počet CAG opakování někdo má, tím se pravděpodobně u něho objeví choroba dříve. Ale to je jen polovina pravdy. Nyní studie objevily 3 nové chromozómové oblasti, které také ovlivňují propuknutí nemoci. Dalším krokem bude zjistit geny zodpovědné v těchto oblastech, které pomohou najít klíč k oddálení nebo prevenci vzniku choroby. Výsledky (Human Genome) Projektu Lidský genom tento proces urychlí.

Nadějná léčba HCH byla odhalena náhodně, když vědci zjistili, že barvivo nazvané kongo červen by mohlo bránit vazbě HCH proteinu a spuštění buňkové smrti. Více-
ré pokusy ukázaly, že kongo červen pomohla HCH myši žít déle, přičemž myš měla méně příznaků onemocnění. Vědci se nyní pokoušejí změnit barvivo tak, aby mohlo přestoupit z krve do mozkových buněk.

Dr. Andrew hovořila také o RNA interferenci, která představuje vzrušující novou cestu na zastavení exprese specifického genu. RNA je zprostředkovatel mezi DNA a proteinem. Speciální RNA může být označena tak, aby se vážala k DNA a zabránila přepisu DNA do proteinu. Tato interference může zastavit mutovaný HCH gen bez oslabení normálního HCH genu, který jako víme, je nevyhnutelný pro přežití mozkových buněk.

Zastavení HCH je namáhavý proces, ale už byla překonána dlouhá cesta v pochopení a poznání choroby. V době, kdy se dr. Andrew narodila, bylo publikováno 10 článků o HCH. Dnes jich je více než 5000.

V současnosti se vědci zaměřují na funkci normálního HCH proteinu a na zjištění, které z těchto funkcí HCH protein ztratil. Další důležitou otázkou je, proč se buněčná smrt objeví v určitých částech mozku. A především všichni výzkumníci v laboratořích po celém světě pracují na objevení možnosti prevence anebo oddálení smrti mozkových buněk u HCH.

„Rok 2003 byl úspěšným mezníkem objevů o HCH. Doufám, že rok 2004 přinese ještě více významných objevů a léčbu pro tuto chorobu“, řekla dr. Susan Andrew.

Z časopisu HORIZON (jaro 2004) přeložila MUDr. Marta Kvasnicová, CSc.

Z DOTAZŮ A ODPOVĚDÍ SESTERSKÝCH SPOLEČNOSTÍ

DOTAZ

Můj manžel má HCH. Celý den je doma sám, protože já pracuji na plný úvazek. Čas tráví sledováním televize, hraním s počítačem, čtením novin a procházkami se psem. Říkám mu, že by měl dělat víc. Také cítím vinu, když mi telefonují přátelé a zvou mě na posezení. Myslím si, že ho nemůžu nechávat večer nebo přes víkendy samotného, když jsem z domu celé dny pryč. Cítím, že se celý můj život skládá jen z chození do práce a ze starosti o manžela. Přála bych si něco, co by ho zaměstnalo.

ODPOVĚĎ

Vypadá to, že se cítíte uvězněná, bez jakýchkoliv možností. S těmito stejnými pocity se na nás obracejí mnozí manželští partneři/partnerky. Ale předtím, než budeme hledat nějaké řešení, je potřeba si odpovědět na otázku, zda si Váš manžel uvědomuje tento problém. Je nešťastný se svým životem? Musíte začít s tím, že se ho zeptáte, jestli se nudí, jestli se cítí osamělý, pokud jste v práci. Zním mnoho lidí ve středním stupni HCH, kterým dělá skutečně radost trávit den přesně takovými aktivitami, které dělá váš manžel. Mnozí z těchto lidí byli předtím velmi aktivní, ale nyní upřednostňují klidnější existenci.

Existují jiní, kteří Vám řeknou, že se nudí nebo jsou osamělí, ale nechtějí dělat věci, které by změnily jejich život. Jistě, pokud někdo pro ně zorganizuje nějaké aktivity, budou se velmi těšit. Tento typ lidí potřebuje pomoc, ale začít novou aktivitu vyžaduje mnoho postupných kroků.

Potřebují pomoc s takovými věcmi, jako například najít vhodnou aktivitu, zorganizovat jim dopravu apod. Ocení, když je někdo zpočátku bude několikrát doprovázet. Skutečnost, že tito lidé touží po více aktivitách, neznamená, že mají potřebu nebo nutnost jich také dosáhnout (to může být pravda jen v počátečním stadiu HCH).

Měl bych se též zmínit o jedincích s HCH, kteří zápasí s depresí, apatií nebo jinými duševními poruchami. Tyto by skutečná myšlenka dalších aktivit mohla zničit, ohrozit, zastrašit. Tito jedinci potřebují předtím, než si představí, že potřebují větší aktivitu nebo odlišný způsob svého života, větší citovou a lékařskou podporu.

Z tohoto pohledu musíte být něco jako detektiv. Pokuste se zjistit, jak je to s Vaším manželem. Jeden klient, kterého znám, prozradil po několika pokusech, že nechce chodit ven, protože se bojí, že neudrží moč. Až když se svěřil se svým strachem, spolu se svou ženou byl schopný najít několik strategií, způsobů, které mu pomohly dále chodit ven. Jak je to vždy s HCH, každá osoba je jedinečná, a proto je potřebné najít správný klíč k Vašemu manželovi.

Také bych chtěl věnovat pozornost Vaší zmínce o pocitu viny, když opouštíte manžela večer. Jak víte, vina je velmi silná emoce, když je nekontrolovaná, může Vás doběhnout. Když jste zaměstnaná na celý úvazek a přitom se staráte o manžela, nezbytně potřebujete čas i pro sebe samotnou. Vysvětlete svému manželovi, jak je pro Vás důležité strávit nějaký čas mimo práci a domov. Vysvětlete mu, že zůstanete zdravá, jen když se zregenerujete. Pokud si Váš manžel stěžuje, že zůstat sám je pro něj těžké, najděte někoho, kdo k němu může přijít jeden den v týdnu.

Mnohde se organizují právě za tímto účelem programy pro opatrovníky. Ze začátku se vám oběma může zdát tato myšlenka zvláštní, ale viděl jsem lidi při mnoha akcích. Ačkoliv ze začátku váhali, nakonec se programu rádi zúčastňovali. Dalším řešením by bylo se zeptat přátel nebo rodinného příslušníka, kteří Vás obvykle navštěvují, zda by občas chvíli s Vaším manželem nestrávili nějaký čas. Jak platí pro většinu věcí v životě, **kvalita stráveného času je důležitější než kvantita.**

Podzimní rekondičně edukační pobyt v Hronově

Zveme vás všechny na podzimní rekondičně edukační víkendový pobyt v Hronově, Střední odborné učiliště a střední odborná škola, Na Chocholouši 409, nedaleko hronovského vlakového nádraží. Spojení vlaky i autobusy je do Hronova dobré ze všech směrů. Z autobusového nádraží je to dál.

PROGRAM

Pátek 14. 10. 2005

- 18.00 ubytování
- 19.00 večeře
- 20.00 zahájení, představení hostů
- 20.15 vzájemné představení, vystoupení hostů
- 20.30 psychohrátky dr. Doubka a dr. Anderse

Sobota 15.10.2005

- 08.00 snídaně
- 09.00 zahájení přednáškového bloku, vystoupení hostů
- 09.15 MUDr.Z.Grofová: Výživa u pacientů s HCH a její význam v prevenci dekubitů
- 10.00 A.Denešová: Představení produktů firmy Nutricia
- 10.10 přestávka
- 10.20 PhDr. M. Kulhánková: Nevyléčitelné onemocnění rodičů z pohledu dětského psychologa
- 10.50 J. Rykr: Vystoupení firmy SCA Hygiene Products - novinky v inkontinenci
- 11.00 MUDr. J. Židovská, PhDr.J. Koblihová: Výsledky a nejdůležitější postřehy z genetického testování v Čechách aneb na co ještě nejsme stále dostatečně připraveni
- 12.00 Oběd
- 13.00 D. Vítová, J. Nýčová: Novinky v sociálním minimu
- 13.15 Mgr. Kalfuss v zastoupení kolegyní: Terapie poruch polykání - praktický zácvik
- 14.00 MUDr. J. Klempíř: Informace o konferenci Nett Worcku a IHA v Manchesteru
- 14.20 P. Matouš: Představení křesel a postelí firmy PROMA REHA Česká Skalice
- 14.30 A. Lorencová: Informace o půjčovně, kontakty a informace o poradně pro rodiny s HCH v Hradci Králové na charitě, představení nového typu křesla Omega od firmy Kirton
- 14.45 M. Mervart: Představení produktů firmy Dr. Müller-Pharma s.r.o.
- 15.00 Přestávka

- 15.10 Individuální konzultace s odborníky:
1. zástupci jednotlivých firem
 2. PhDr. M. Kulhanková: Dětský psycholog
 3. Doc. MUDr. J. Roth, MUDr. J. Klempř: Neurologická poradna
 4. MUDr. Jana Židovská: Genetická poradna
 5. PhDr. J. Koblihová: Psychologická poradna
 6. MUDr. M. Andres, MUDr. J. Vevera, MUDr. Doubek: Psychiatrická poradna
 7. M. Zemanová: Pokladník - potvrzení plateb
 8. MUDr. Z. Grofová: Výživa pacientů s HCH
 9. Mgr. J. Kaulfuss: Poruchy polykání při HCH - rehabilitace
 10. M. Mervart: Firma Dr. Müller-Pharma s.r.o.
- 18.00 Organizační záležitosti a plán na jarní a výroční setkání pro rok 2006
- 19.00 Večeře
- 20.00 Hudba k tanci a individuální program

Neděle 16. 10. 2005

- 08.00 Snídaně
- 09.00 Zasedání Rady SPHCH, zasedání Revizní komise
- 09.30 Odhlasování plán na rok 2006, volba a schválení nových spolupracovníků
- 10.30 Závěrečné vystoupení hostů a rady
- 11.00 Oběd
- 12.00 Ukončení

NÁVRATKA

**Zašlete na adresu Dr. Vondráčkové, 549 21 Česká Čermná 41,
tel. 491 424 142, e-mail: zdenka.vondrackova@seznam.cz.**

Zúčastním se rekondičně edukačního víkendového pobytu v Hronově ve dnech
14. - 16. 10. 2005.

Potvrzuji účast osob(y).

Označte svůj přesný požadavek:

Požaduji nocleh pouze dne 14. 10. 2005 pro osob.

Požaduji nocleh pouze dne 15. 10. 2005 pro osob.

Požaduji nocleh pro obě noci pro osob.

Nepožaduji nocleh vůbec.

Jméno a příjmení:

Adresa: PSČ :

Tel. spojení: e-mail:

Pro programový blok dr. Uhrové - „Relaxace a hry v praxi aneb HCH víkend trochu
jinak“, navrhuji toto téma, které mne zajímá:

.....

.....

.....

Datum

.....

Podpis

INTERNETOVÉ KONTAKTY

Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě, Česká republika
www.huntington.cz • info@huntington.cz

Mezinárodní asociace pro HCH (IHA)

E-mail: iha@huntington-assoc.com • www.huntington-assoc.com

Odtud získáte spojení na všechny národní organizace, např.

Německo: www.ghh-ev.de

Nizozemí: www.huntington.nl

a na řadu soukromých, velmi zajímavých stránek. Poslední novinky nabízí
www.hdlighthouse.org

HDKids - informace o juvenilní formě HCH (americká asociace)

E-mail: curehd@idt.net • www.hdsa.mgh.harvard.edu

Další informace o HCH v anglickém jazyce jsou na stránkách americké a kanadské asociace:

www.hdfoundation.org • www.hdsa.org • www.hsc-ca.org

Polská organizace: předsedkyně Alexandra Szatkowska

Stowarzyszenie na rzecz osób z chorobą Huntingтона w Polsce

www.huntington.pl

Kontakt na české organizace zdravotně postižených

Internet pro zdravotně postižené na serveru Sjedenocené organizace nevidomých a slabozrakých (SONS): **www.brailnet.cz**

Sdružení zdravotně postižených v ČR: **www.czechia.com/szdp**

Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě: **www.huntington.cz**

Naše organizace je zveřejněna **v databázi Nadace Via**, která má sloužit potenciálním dárcům i veřejnosti na adrese: **www.nadacevia.cz**

Dále jsme zahrnuti do **Adresáře sociálních služeb informačního systému Socianus** a dalších adresářů humanitárních organizací

Občanské sdružení PROSAZ nabízí kromě jiného sociální a právní poradenství (**www.prosaz.cz**) na adrese **Kodymova 2526, 158 00 Praha 5**,

e-mail: prosaz@prosaz.cz

Stránky Konta Bariéry: www.bariery.cz

Poradenský a informační server pro osoby se specifickými potřebami a všechny blízké: **www.internetporadna.cz**. Redaktorkou poradny se stala Dr. Jana Židovská.

KONTAKTNÍ ADRESY

NÁRODNÍ RADA ZDRAVOTNĚ POSTIŽENÝCH ČR

JUDr. Jan Hutař

Partyzánská 7, 170 00 Praha 7, tel.: 266 753 420, 266 753 424, fax: 266 753 422

www.nrzp.cz, nrzp@nrzp.cz

ČESKÁ RADA HUMANITÁRNÍCH ORGANIZACÍ:

ČRHO, Českobratrská 9, 130 00 Praha 3, tel.: 222 587 455, **www.crho.cz**

PRÁVNÍ PORADNA SDRUŽENÍ ZDRAVOTNĚ POSTIŽENÝCH

je bezplatně k dispozici na adrese Karlínské nám. 12, 186 03 Praha 8, tel.: 222 314 992, JUDr. Dreslerová

SOCIÁLNĚ PRÁVNÍ MINIMUM pro zdravotně postižené od JUDr. Jana Hutaře (aktualizované vydání), které vřele doporučujeme, si lze objednat na téže adrese. Je k dispozici rovněž v Centrech služeb pro zdravotně postižené (viz adresář v ARCHA č.25 a na stránkách www.huntington.cz). Tato centra vám také mohou poradit v řadě problémů sociální a v právní oblasti.

SLOVENSKA SPOLOČNOSŤ PRE POMOC PRI HUNTINGTONOVEJ CHOROBE:

Předsedkyně: Jana Pavlíková, Klokočová 727, 981 01 Hnúš a, Slovensko MUDr. M Kvasnicová CSc., Matúškova 3, 971 01 Banská Bystrica, Slovensko, tel.: 00 421 9021 52665

Multidisciplinární lékařský tým, spolupracující s SPHCH

DOTAZY NA NEUROLOGICKÉ PROBLÉMY, ev. žádosti o zprostředkování péče vč. hospitalizace, můžete zasílat **Doc. MUDr. Janu Rothovi**, CSc., na adresu Neurologická klinika, VFN, Extrapiramidové centrum, Kateřinská 30, 120 00 Praha 2, tel: 224 965 539, **e-mail: roth@beba.cesnet.cz**

DOTAZY NA PSYCHIATRICKÉ PROBLÉMY zasílejte **MUDr. Tereze Uhrové**, Psychiatrická klinika VFN, Ke Karlovu 11, 120 00 Praha 2, tel.: 602 294 340, e-mail: uhrovat@centrum.cz. as. MUDr. Martin Anders, PhD, Psychiatrická klinika 1.LF UK a VFN Praha, Ke Karlovu 11, 120 00 Praha 2, tel. 224 96 5220, 5347, 5007, 5212, **e-mail: anders.martin@vfn.cz**

O PSYCHOLOGICKÝCH PROBLÉMECH (např. spojených s rozhodováním osoby v riziku, zda se dát geneticky testovat) se můžete poradit s **PhDr. Janou Koblihovou**, Ústřední lékařsko-psychologické odd. Ústřední vojenské nemocnice, ÚLPO - pavilon A 3, 1. poschodí 160 00 Praha 6 - Střešovice, tel: 973 201 111 (ústředna), 973 203 467, **e-mail: jana.koblihova@uvn.cz**

GENETICKOU KONZULTACI zajistí **MUDr. Jana Židovská, CSc.**, Odd. lékařské genetiky, DAK, Ke Karlovu 2, 128 02 Praha 2, tel. 224 967 171-2, (čtvrtek a pátek dopoledne) Privátní genetická ambulance, Sokolovská 35, Praha 2, (úterý, středa), tel. 224 941 033, mobil 737 198 841, **e-mail: jana.zidovska@seznam.cz**

Dotazy z jiných oblastí adresujte, prosím, dotyčným odborníkům.

DOTAZY NA VÝŽIVU: **MUDr. Zuzana Grofová**, Krajská nemocnice Pardubice, Nutriční a dietetické oddělení, Kyjevská 44, 532 03 Pardubice, tel. 466 012 999, 466 019 426, **e-mail: grofova@nem.pce.cz**.

KONZULTACE Z OBLASTI LOGOPEDIE: **Mgr. Jitka Kaulfuss**, Klinická logopedie, Kartouzská 6, 150 00 Praha 5, tel/fax 257321627, mobil : 602 165 917, **kalfuss.jitka@c-email.cz**

Kontaktní adresa na půjčovnu zdravotnických pomůcek a poradnu SPHCH: Bc. Alena Lorencová, 731 402 276, **e-mail: alena.lorencova@hk.caritas.cz**
Bc. Jiří Havelka, mobil 731 402 271, **mailto: jiri.havelka@hk.caritas.cz**.

Centrum pro zdravotně postižené Jihomoravského kraje, Bc. Drahomíra Krejčířová, Palackého tř.11, 612 00 BRNO, szdp@volny.cz. Poradenství v sociální oblasti

Pedagogicko-psychologická poradna, PhDr. M. Kulhánková, Raisova ul. 1816, 547 01 Náchod

Kontaktní adresy členů rady SPHCH:

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

MUDr. Jana Židovská, CSc., Odd. lékařské genetiky, DAK, Ke Karlovu 2, 128 02 Praha 2, tel. 224 967 171-2, **e-mail: jana.zidovska@seznam.cz**

Ing. Jiří Hruďa, Bělobranské nám. 6, 530 02 Pardubice tel. práce 466 818 363, mobil 606 641 266, **e-mail: info@huntington,jirihruďa@seznam.cz**.

Pokladník: **Marie Zemanová**, Smetanova 362, 285 22 Zruč nad Sázavou tel. práce: 327 531 406, tel. domů: 327 532 209, **e-mail: zemanova.marie@seznam.cz**, mobil 732 341 272

KONTAKTNÍ ADRESY ČLENŮ SPCH, kteří jsou ochotni podělit se o své zkušenosti, informovat o víkendových setkáních, všestranně poradit a povzbudit:

- Ludmila Slavíková, U Splavu 428, 533 03 Dašice tel.: 466 951 865, dcera pacienta
- Blanka Krčálová, Dr.Jiroutka 2018, 272 01 Kladno tel.: 321 242 336, dcera pacientky, má zkušenost s presymptomatickým testem
- Ivan Mazálek, Botanická 34, 602 00 Brno tel.: 441 244 076, bývalý manžel pacientky
- Jana Soukupová, Na Spojce 9, 315 02 Plzeň tel.: 377 445 026, dcera pacientky
- Anna Majíčková, 687 22 Ostrožská Nová Ves 505, matka bývalé pacientky
- Jana Špatná, Spálov 30, 513 01 Semily tel.: 481 623 064, manželka pacienta
- Ladislava Hockeová, 533 31 Lány na Důlku 125, tel.: 466 971 515, dcera pacientky, zkušenost s presymptomatickým testem
- Kateřina Šondová, dcera, Malátova 19, 400 11 Ústí nad Labem dcera pacienta, zkušenost s presymptomatickým testem
- Ing. Anna Englerová, Tehov 110, 251 01 Říčany u Prahy tel.: 323 640 530, mobil: 728 380 886, e-mail: englerova@razdva.cz, manželka pacienta
- Mgr. Renata Valentová, Květná 24, 130 00 Praha 3, mobil: 603 180 930, dcera a sestra pacienta, zkušenost s presymptomatickým testem
- Věra Raftlová, Novodvorská 1099, 142 00 Praha 4, tel. 241 493 684, mobil: 604 424 427, dcera pacientky, zkušenost s presymptomatickým testem

OBJEDNÁVKOVÝ LIST

Zájemci o informační materiály, vraťte prosím vyplněný formulář na adresu Dr. Židovské. Požadované materiály zaškrtněte a uveďte počet kusů.

1. Co je Huntingtonova choroba ? ks
2. Problémy s řečí a komunikací ks
3. Problémy s chováním ks
4. Jak to řící dětem ks
5. Strava a výživa ks
6. Relaxace ks
7. Sexuální problémy ks
8. Fyzioterapie ks
9. Pracovní terapie ks
10. Předpovědní testy ks
11. Předpovědní testy - sada 6 letáků ks
12. Etická vodítka pro předpovědní testy ks
13. Cvičební program ks
14. K zamyšlení (o presymptomatickém testu) ks
15. Rodina a dědičná nemoc ks
 1. Péče o nemocné s HCH ks
 2. HCH-brožura pro rodiny (všeobecné poučení o všech aspektech nemoci, bez důrazu na péči a léčbu) ks
 3. HCH a její léčba - příručka pro odborníky ks
 4. Život s HCH (dotazy a odpovědi pro rodiny) ks
 5. Geny v generacích (autentické příběhy rodin) ks
 6. Život s HCH – Výživa a stravování ks

Identifikační průkazka pro pacienta - u dr. Židovské

Zpravodaj Archa - zbylá čísla - u dr. Vondráčkové, ing. Hrudý

Dopis pro sponzory, složenky - u dr. Vondráčkové, ing. Hrudý

Na vyžádání zapůjčíme zpravodaje sesterských organizací (USA, Kanada, Anglie, Skotsko, Německo) v anglickém a německém jazyce a jejich videoprogramy se specifickou tematikou (dokumenty ze života rodin i organizací, genetické testování ...).

Jméno a příjmení

Adresa PSČ

Podpis Datum

HUNTINGTONOVA CHOROBA

Huntingtonova choroba (HCH) je neurodegenerativní onemocnění, charakterizované agresivní choreou, 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 často po řadu generací a je velkou zátěží pro pacienty i jejich rodiny.

Účinná léčba dosud neexistuje. Příbuzní a partneři postižených i rizikových osob 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 díky změně životního stylu a nepochopení okolí. Někdy může hrát značnou roli též snaha onemocnění utajit. Zátěž je potencována 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 (SPHCH) vznikla roku 1991 jako svépomocná podpůrná organizace (občanské sdružení). Jejím cílem je poskytovat všestrannou pomoc a podporu pacientům a jejich rodinám, zlepšovat informovanost rodin, odborníků i veřejnosti a zkvalitňovat dostupné služby a péči. K hlavním aktivitám patří vydávání informačních materiálů o všech aspektech onemocnění a pořádání edukačně-rekondičních pobytů pro členy rodin. Dále se SPHCH podílí na vzdělávání zdravotníků i na osvětě širší veřejnosti a snaží se zajistit finanční zdroje pro veškerou činnost. Díky spolupráci s Diecézní charitou v Hradci Králové je v provozu půjčovna zdravotních pomůcek a poradnu pro rodiny s HCH.

Kontaktní adresa Společnosti pro pomoc při Huntingtonově chorobě:

e-mail: info@huntington.cz • www.huntington.cz

PharmDr. Zdeňka Vondráčková

549 21 Česká Čermná 41

Tel.: 491 424 142, mobil: 723 349 327

E-mail: zdenka.vondrackova@seznam.cz

MUDr. Jana Židovská, CSc.

Oddělení lékařské genetiky DAK,

Ke Karlovu 2, 128 08 Praha 2

Tel.: 224 967 171-2

Registrace MV ČR ze dne 14.5.1991 č. VSC/1-6616/91-R, změna stanov dne 18.12.2002 IČO: 40614603, Běžný účet u České spořitelny č. 1543349/0800



MUDr. Jiří Klempíř přednáší o svém pobytu v zařízeních specializovaných na HCH



Neděle ráno v Křtinách 2005



Krakow: dr. Zdeňka Vondráčková, dr. Dorota Hoffman-Zacharská



Sanctuarium „Milosrdenství Božího“ Krakow – Lagiewniki – z návštěvy sejití Polské společnosti



ELCOM EKOTECHNIKA, s.r.o.

- **Katalytické systémy pro snižování emisí organických látek**
- **Autorizované měření emisí**
- **Služby v ochraně životního prostředí**

ELCOM EKOTECHNIKA, s.r.o.
Místecká 1120/103
703 00 Ostrava-Vítkovice
+420 595 700 319
ekotechnika@elcomgroup.cz
www.elcomgroup.cz