# 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 :

„Když neseme břemena jedni druhých, objevujeme,
že jsme zároveň všichni neseni!"

## 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 ..... Europien Huntington Association
IHA ..... International Huntington Association

●

*Vydáno s laskavou podporou firem:*
Elcom Ekotechnika, s. r. o, Ostrava ❍ Proma Reha, Česká Skalice
Nutricia a.s. ❍ SCA Hygiene Products, s .r. o.
a z dotačního programu ministerstva zdravotnictví

Ministerstvo zdravotnictví ČR je naším největším přispěvatelem formou přidělování dotací na naši činnost. Jedná se o významné částky, které podléhají přísným pravidlům pro čerpání a důslednému vyúčtování. Přidělované dotace dosahují až 50% nákladů například pro víkendové pobyty a až 70% nákladů na vydávání zpravodaje ARCHA. Takto vyjadřujeme naše poděkování za pochopení pro naše potřeby a za vstřícnost speciálně odboru ZSP.

# OBSAH

ÚVOD ..... 3
Břemena ..... 3
Úvodní slovo ..... 5
AKTUALITY ..... 9
Jak běžel čas v SPHCH ..... 9
Setkání české Společnosti pro pomoc při Huntingtonově chorobě ..... 12
Víkendový pobyt v Hronově - podzim 2005 ..... 15
PŘÍBĚHY ..... 17
Yvonna ..... 17
Jana ..... 19
ČLÁNKY ..... 22
Psychologická vyšetření před genetickým presymptomatickým testem na Huntingtonovu chorobu v ČR v letech 1996 - 2005 ..... 22
Poruchy polykání ..... 26
Vážná nemoc v rodině - a co dítě? ..... 32
Nové možnosti pro preimplantační genetickou diagnostiku HCH a jejich klinická aplikace ..... 33
Tvorba inkluzních tělísek snižuje hladinu mutovaného huntingtinu a riziko neuronální smrti ..... 34
Podstata, výchova a neurologie: Vzájemné působní genu a prostředí u neurodegenerativních onemocnění ..... 35
Charita se snaží pomáhat nemocným Huntingtonovou chorobou ..... 40
ZAHRANIČNÍ KONTAKTY ..... 42
Mezinárodní kongres IHA v Menchestru ..... 42
Setkání SPHCH v Polsku ..... 44
STALO SE ..... 45
Veletrh MEFA-REHAPROTEX - Olomouc - 24. - 25. 6. 2005 ..... 45
Konference pacientských organizací nových členských států EU „NON-HANDICAP 2006“ ..... 46
OZNÁMENÍ ..... 45
POZVÁNÍ NA SLAVNOSTNÍ REKONDIČNĚ EDUKAČNÍ POBYT ..... 48
Program rekondičně edukačního pobytu v Přerově v hotelu FIT ve dnech 21. - 23. 4. 2006 ..... 49
Návratka ..... 51
Internetové kontakty ..... 53
Kontaktní adresy ..... 54
Objednávkový list ..... 57
Huntingtonova choroba ..... 60

# ÚVOD

## BŘEMENA

*Zpracováno podle „Slovo na všední den i neděli" od Pavla Pokorného, 2005, Mlýn, Jihlava.*

„Každý si nese břímě..." Zpívá v jedné písni Jarek Nohavica. Každý máme svůj problém, větší či menší, tu méně, tu více patrný. A každý z nás jsme zároveň součástí nějakého společenství. Každý z nás se musí nějak se svým břemenem vypořádat. Připustit si, že mám problém a že je v prvé řadě na mně samotném, jak se k němu postavím a co s ním udělám. Ale zároveň - protože jsme provázáni vztahy s druhými, nějak se naše břemena týkají i ostatních a jejich břemena se týkají nás.
At' chceme či nechceme, jsme na jedné lodi, jsme si blízko, dotýkáme se navzájem svými životy. Až je nám to nepříjemné. Co je komu do mých problémů? A co já se mám co obtěžovat s druhými? Možná proto raději jedeme autem než tramvají. Ale i když se opouzdříme, oddělíme plechovou stěnou od ostatních, přece se nepřestáváme dotýkat - spotřebováváme kyslík (těm druhým), působíme hluk, který druhé obtěžuje, zabíráme místo (rozhodně víc než kolik zabere chodec), a zase kvůli druhým musíme dávat přednost, brzdit, čekat v dopravní zácpě.
A chceme či nechceme, jsme na jedné lodi, jsme si blízko, dotýkáme se navzájem svými životy. Člověk zakomplexovaný, beznadějný, i když o svém problému nikde mluvit nebude a ani o něj se nikdo zajímat nebude, přece takový nešťastný člověk svou existencí, svým způsobem života ovlivní své okolí, bude mít vliv na životní prostředí druhých.
V různých společenstvích - v rodině, v sportovním klubu, politické straně, v národě sdílíme svou velikost i malost, své naděje i svou bídu, svá břemena. Břemeno tíží, a tak ten, kdo je obtížen břemenem, sám se stává břemenem těm skupinám lidí, k nimž patří. Společenství se musí s břemeny svých členů vyrovnat. Zvláště když jde o <u>břemeno viny</u> - to nejčastěji usilují se hnisavého vředu zbavit, od provinilce se distancují, vydědí ho, exkomunikují. Leckdy se společenství snaží vinu toho svého člověka bagatelizovat, zastřít, ututlat, dělat mrtvého brouka. A často nezbývá, než se s nemilou skutečností viny prostě smířit a provinilce ve svých řadách se skřípěním zubů snést. Ale jsou i břemena, která nás tíží, ale není to pocit viny. Právě takovým břemenem v rodině je HCH, která rodinu zatěžuje celé generace a se kterou se generace lépe či hůře vyrovnávají. Stejně tak jako u pocitu viny jsou rodiny, které se snaží tuto nemoc v rodině bagatelizovat, zastřít, ututlat, dělat mrtvého brouka. Nějak ale tuším, že tato cesta tíží a představuje daleko větší břemeno, než

když se pokusíte vyjít z ulity, jít tam, kde vám rozumí, kde se váš problém nebudou zlehčovat, kde se stane ten zázrak sdílení. Jedni druhých břemena neste! A tuto velikou službu rodinám s HCH nabízí SPHCH. Cesta hlubší solidarity, sdílení a skutečné pomoci. Tam někam asi směřuje výzva, kterou nalézáme v Novém zákoně:" Jedni druhých břemena neste!"

Když přemýšlím o tom, proč je tak nesnadné nést břemena druhých, napadají mne otázky: Stojím vůbec o to, aby někdo nesl moje břímě? Říkám si, tohle musím zvládnout sám, nejsem přece taková bačkora. Nebudu s tím nikoho obtěžovat. Komu bych se zpovídal? Nehledě na to, že musím brát ohled na druhé, kteří jsou v mých záležitostech namočeni - kdybych se vypovídal někomu třetímu, mohl bych je poškodit. Ale právě při rekondičně edukačních pobytech se setkávají lidé se stejnými problémy, a nejednou zjišťují, že to co trápí je, trápí i druhé, při sdílení si svých břemen najednou jsou jejich břemena lehčí. Někdo si ale může říci: „ Cítím se vůbec na to, abych na sebe bral břemeno někoho jiného? Kdo jsem já? Jak můžu doopravdy - nejen zdánlivě - nést cizí břímě? Co se dá takto vzít? Jak mu to pomůže? Můžu snad vklouznout do cizí kůže? Nemusí si nakonec stejně každý vylízat to své?

Když slyším výzvu „ Jedni druhých břemena neste!", nejdříve se vnitře vzepřu. K tomu přece nelze nikoho nutit. Ke skutečně bolestným místům na duši druhého se nemůžeme přiblížit z povinnosti. A zrovna tak nemůžeme svoje nitro otvírat na povel. Žádat od někoho, aby se svěřoval, a žádat od jiného, aby to unesl, dost dobře nejde. Jedni druhých břemena neste! Nabízí se tu představa, téměř směšná, jak stojíme v kroužku a předáváme si jeden druhému své ranečky. Co z toho? Jaký efekt bude mít, když jeden obtíží svědomí druhého svými problémy? Každý se z té své zátěže zbaví, ale něco jiného od těch druhých na svůj hřbet nabere. Nebudeme na tom nakonec stejně? - Nebudeme!

Vlastně ta představa nemusí být směšná. Něco se s tím předáváním změní. Nastane zázrak sdílení.

„Nést" nemusí být totéž co „vyřešit"! Jsou věci, které nedokážeme vyřešit. Ale právě je nést, a se zdají být k neunesení. A to je to neuvěřitelné, co nalézají všichni, kdo se odhodlali se svým problémem přijet a otevřít se, ať již odborníkům, anebo jen prostě tomu, kdo sedí zrovna vedle mne. Máme všichni obdobný problém, problém nevyléčitelné nemoci, která je dědičná a to je to, co nás děsí. Co bude s našimi dětmi? Postihne je to, co jejich rodiče? Nikdo z nás to nechce, všichni máme trvalý strach, ale právě v tomto procesu sdílení se nám uleví, najednou je ten strach nějak menší. Je to bolest, které nemá zatím řešení. Setkáváme se zde i s bezmocností u svých pacientů s HCH, kde již přes všechny dosavadní vědomosti nemůžeme pomoci, kdy si HCH v průběhu doby vzala své z našeho nemocného a my

již můžeme jen velmi málo. Všechny nás to trápí, trápí to i samotné nemocné. A tady může právě hodně znamenat jen být se svým pacientem. U lůžka těžce nemocného se člověk cítí úplně bezmocný. Neví, co říci a co dělat. Přihlíží bolesti, bezmocnosti, umírání. Nač tu jsem?, říkáš si. Jsi bezmocný, ale v tom jsi na tom stejně jako tvůj pacient. Tím jsi mu blízko. A na rozdíl od něj máš svobodu odejít nebo zůstat. Může pro něj hodně znamenat, když zvolíš svobodu zůstat. Být s ním. Unést tu tíhu.

Přiblížit se druhému a vzít jeho břímě není snadné. A právě v SPHCH je naděje a možnost nebýt se svou tíhou Huntingtonovy choroby sám. To je pravý důvod její existence a to je ta veliká výhra, která nás potkala, když v ČR v roce 1991 vznikla. Stejně tak důležitá je existence IHA a EHA, kdy i v komunitě jiných národností, i přes jazykové bariéry je tam opět ten proces sdílení strachu a bolesti z HCH nikoliv deprimující, ale povznášející. A to je ten zázrak nesení!

ZV

## ÚVODNÍ SLOVO

**Vážení přátelé, členové a příznivci SPHCH,**

dovolte mi, abych Vás všechny jako každoročně v úvodu nového ročníku ARCHY pozdravila a popřála Vám dodatečně příjemný a úspěšný rok 2006.

Letošní, jubilejní rok, kdy slavíme 15. výročí založení SPHCH, mne sice těší, ale současně si také uvědomuji, co znamená patnáct let pro HCH.

Když jsem se pokusila zavzpomínat, uvědomila jsem si, že já jsem slyšela poprvé slova Huntingtonova choroba v roce 1992. Již v roce 1994 jsem bojovala se strachem z HCH, s beznadějí, kterou jsem pociťovala, a také s potřebou si s někým popovídat, vyjasnit si své otazníky. Cítila jsem, že na půdě SPHCH bych mohla dostat odpovědi na své otázky, ale nevěděla jsem, jak to vysvětlit doma rodině, proč a kam se chci vydat.

Stále vzpomínám na své první přijetí na Zámečku v Padolí u pana Klímy. Byl to vlastně první člověk po dr. Židovské, se kterým jsem o svých pocitech promluvila. Tehdy jsme stáli před domem a ještě nyní si uvědomuji, co jsem měla na sobě a jak se ostatní vrátili z procházky. Přijetí všech, symbolicky opravdu u kulatého stolu, bylo ohromné, přátelské a chápající. Pro všechny jsem tehdy byla ještě mladá, ostatní již byli zkušení a starší.

Aktivně jsem se pokusila uspořádat první setkání v roce 1998, kdy jsem jen zajistila prostory u nás v penzionu Dobrošov a teprve v roce 1999 jsem uspořádala první setkání v Náchodě v zámecké restauraci i s programem. A od té doby, zejména pak

od roku 2002, pracuji pro společnost prakticky denně. Stále myslím na to, kdo a co by pro nás mohl udělat.
V průběhu doby se společnost rozšířila jak o odborníky, ze kterých se stali stálí příznivci, tak i o účastníky, kteří přijíždějí mnohdy s obavami, ale příště se již těší na další setkání.
(Toto je pro mne největší odměnou za práci, když vidím jak např. paní Doláková je ráda v naší společnosti a jak si i s chutí zatančí.)
A stejně tak jako v životě plyne čas, tak i my se setkáváme na půdě SPHCH na jedné straně s úspěchy v naší práci, ale na druhé straně jsou to mnohá zklamání, ale i smutné události našich rodin. I pro mne znamenalo oněch patnáct let poznání kam až HCH pacienta přivádí, ale i přes jeden konec, nemohu říci, je to definitivní, „je to fajn" a tedy sbohem. Podvědomě cítím, že musíme jít dál a nezapomínat na to, že dnes ztrácím síly já, tak mne vystřídáš a podepřeš např." ty" a naopak. Stejně tak se to stalo s panem J. Klimou, který cítil, že si musí slevit, anebo s dr. J. Židovskou, ale může se to stát i mně. Zatím se pokusím vytrvat a snad se naplní slova dr. Stejskala, když člověk něco moc chce po úřadech, že je musí uchodit a že snad naše snahy budou jednou úspěšné. Myslím tím zřízení důstojného specializovaného zařízení.

**Mou povinností je také zhodnotit uplynulý rok 2005 v činnosti SPHCH.**
Opět to byl rok, kdy převážnou část práce odvedl především pan ing J.Hruda. Díky jeho pomoci jsem se mohla řádně připravit k atestační zkoušce. V tomto roce se mu díky jeho dobrým komunikačním schopnostem v angličtině podařilo vykorespondoval možnost účasti na Kongresu IHA v Menchesteru, kde jsem měla také tu čest být. Tentokrát byla naše účast přímo reprezentativní v počtu 5. MUDr. J. Klempíř byl i aktivním účastníkem kongresu, i když zatím pouze formou posterové prezentace. Z celé akce jsme přijeli sice vyčerpaní, ale opět posílení o anglickou literaturu o HCH a nové podněty k další práci.
Každé takové setkání na mezinárodním poli je vždy přínosné. Všichni jsou velice komunikativní a vstřícní, snaží se poradit, nabídnout pomocnou ruku. Jedno je jisté, že problémy jsou ve všech státech obdobné a celá problematika nás velice sbližuje, i když řeč je různá.
Také mne velmi těší, že se do naší práce aktivně zapojili i **další členové i nečlenové a dobrovolníci** kteří, ačkoliv jejich životní situace je velice náročná, pomohli s hledáním sponzorů, s rozesíláním a vydáním ARCHY, kteří se podělili o své zkušenosti, životní příběhy, vyhledali místo pro naše setkání, obstarali občerstvení či hudbu, anebo zajistili přepisy či překlady článků.

A vůbec byli včas potřeby připraveni jedem druhému podat „ pozorné ucho", vyposlechnout problém a vyslovit slova útěchy, či předat své zkušenosti, jak danou situaci zvládnout. Toto není zanedbatelné, a všem, kdo toto chápou, patří **upřímný dík**. Děkuji i všem Vám, kteří dáváte přednost finanční podpoře před jinými aktivitami a připomínám, že příspěvky lze zasílat na účet v libovolnou dobu a to nejen přiloženou složenkou, ale též samozřejmě po vyplnění poštovní poukázky typu A nebo příkazem k úhradě z vašeho účtu. Paní M. Zemanová potom zasílá na vaše adresy poděkování a potvrzení do daňových přiznání *(zatím jsme domluveni, že se tak děje od 1000,- Kč; od darů potom odečítáme každému členu jedenkrát ročně 150,- Kč jako členský příspěvek; můžete to tedy posílat dohromady, není nutné členský příspěvek oddělovat).*

**Základní členský příspěvek činí i nadále 150 Kč ročně**, ale vítáme samozřejmě podle možností každou korunu navíc. Vážíme si přitom každé částky, **nebot' kapky tvoří moře**. A i moře může vyschnout!
Ještě nesmím zapomenout poděkovat našim **odborným poradcům** z řad lékařů za trvalou nezištnou podporu a pomoc .

Nyní již přichází chvíle **bilancování práce Rady** a shrnutí všeho, co se nám podařilo či bylo alespoň započato:

- uspořádali jsme dva edukačně - rekondiční pobyty, první na jaře v Křtinách, druhý na podzim v Náchodě
- od února roku 2004 byl zahájen provoz půjčovny zdrav. pomůcek pro pacienty s HCH v Hradci Králové a v roce 2005 byla nakoupena nová další křesla typu OMEGA od firmy KIRTON
- zúčastnili jsme se na mezinárodním setkání IHA v Menchesteru v Anglii a na setkání SPHCH v Polsku
- vypracovali jsme několik dotačních projektů na MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ, v hodnotě kolem 250 000,0 Kč
- průběžně doplňujeme inovované internetové stránky pod www.huntington.cz
- pokračoval provoz internetové poradny, kde bylo zodpovězeno několik desítek dotazů
- podařilo se nám opět prosadit dotaci na auto pro jednoho pacienta s HCH
- získali jsme odborného poradce pro logopedii, Mg. J. Kalfuss a Mgr. Z Lebedovou
- získali jsme pro spolupráci dětskou psycholožku PhDr. Marii Kulhánkovou z Náchoda
- pokračujeme ve **spolupráci s Královéhradeckou diecezní charitou**
  - došlo k vyčlenění lůžek pro ***respitní pobyty*** pro pacienty s HCH v Domově sv. Josefa v Žirči u Dvora Králové nad Labem (vždy po individuální domluvě)

- získali jsme příslib dalších financí pro půjčovnu zdrav. pomůcek pro rok 2006
- půjčovna se obohadila o dvě polohovatelná lůžka, speciálně upravená pro HCH
- stále pokračuje snaha o získání prostor a zřízení ***specializovaného domova*** pro pacienty s HCH, zdá se, že nejpotřebnější by bylo rehabilitační zařízení
- stále pokračuje snaha přenést sídlo společnosti do Hradce Králové

**Nepodařilo se nám:**

- ❑ navštívit slovenské setkání
- ❑ zajistit pro paní Dosedělovou výživu, příspěvek na automobil, ani přiznání úplné bezmocnosti
- ❑ zpracovat zjednodušené sociální minimum pro HCH
- ❑ jednání s poslanci, neodpověděli ani na osobní dopis
- ❑ sepsat novou souhrnnou publikaci pro rodiny s HCH

## Vize pro rok 2006

1. **pokračovat ve spolupráci s Královéhradeckou diecezní charitou**
2. **uspořádat 2x rekondičně edukační pobyt**
3. **vydat 2x zpravodaj ARCHA**
4. **získat odporného poradce pro ergoterapii a fyzioterapii**
5. **zpracovat zjednodušené sociální minimum pro HCH**
6. **zahájit jednání s poslanci ohledně diskriminace rodin v riziku HCH**
7. **sepsání nové souhrnné publikace pro rodiny s HCH**
8. **navázat odborná jednání s JUDR.J.Hutařem**
9. **rozšířit příspěvky i do odborných časopisů (neurologické, psychiatrické, zdravotnické noviny, logopedické či farmaceutické)**
10. **další mediální činnost**
11. **zjintenzivnit snahu o zřízení rehabilitačního zařízení pro HCH**
12. **podat žádosti o dotace na MZ pro rok 2007**
13. **prezentace české laické SPHCH na Evropském kongresu EHA v Belgii**
14. **hledání nových sponzorů**
15. **rozvíjení internetových stránek**
16. **začlenění našich pracovišť do EVROPSKÉHO HD Networku**

Na závěr, jako vždy, nám všem chci popřát hodně sil, zdraví, lásky a snad i nějaká pozitiva na poli vědeckém a se všemi se těším na další setkání a také očekáváme nové náměty pro naši práci, protože ta je především pro Vás

Za sebe i Radu

Zdeňka Vondráčková

## JAK BĚŽEL ČAS V SPHCH

*MUDr. Jana Židovská, CSc.*

Je to nelehká úloha, stručně zavzpomínat na začátky svého angažmá ve věci HCH a nevynechat nic, či spíše nikoho podstatného. Beru do rukou uschované písemnosti z doby před 15 lety, které mi připomínají, že první impuls vyšel od Společnosti lékařské genetiky na popud Gerrita Dommerholta, tehdy předsedy Mezinárodní asociace pro HCH. Tento Holand'an, jehož matka a bratr zemřeli na HCH, krátce po pádu „železné opony" v květnu 1990 oslovil Československo s nabídkou pomoci při zakládání svépomocné organizace pro tuto řídkou dědičnou neurodegenerativní chorobu. Vzhledem k mé odbornosti (psychiatrie s nástavbou lékařské genetiky, které jsem zůstala věrná) jsem byla pověřena výborem společnosti, abych zmapovala situaci a vešla s Gerritem v kontakt. Během druhé poloviny roku 1990 jsem přes Gerrita navázala dobré styky nejenom s nizozemskou, ale i kanadskou a australskou organizací, které mi poskytly řadu informačních materiálů, abych si mohla udělat představu o cílech a dopadu jejich činnosti. Mým prvotním úkolem bylo oslovit v rámci Čech a Moravy co nejvíce rodin s výskytem HCH a zjistit jejich zájem o vybudování svépomocné organizace, která by poskytovala všestrannou podporu a pomoc v nelehké situaci, spojené s onemocněním. Jak ale tyto rodiny najít? Zpočátku jsem bez většího úspěchu využívala osobních kontaktů v odborných kruzích. Neexistoval specialista se systematickým dlouhodobým zájmem o tuto diagnózu a například na neurologické klinice v Kateřinské ulici v Praze, kde se později konstituovala pracovní skupina pro HCH, se mi za období posledních 20 let (1970-1990) podařilo najít jen 17 pacientů. V Thomayerově nemocnici v Praze to bylo díky MUDr. Evě Havrdové, která se mnou od počátku po několik let spolupracovala, 10 pacientů. Pak následovalo několik mých přednášek o HCH pro neurology, psychiatry a genetiky a zaslání dopisů s informací o naší snaze založit svépomocnou organizaci všem členům neurologické a psychiatrické společnosti, tedy cca 4000 osobám, nejenom lékařům, ale i dalším pracovníkům ve zdravotnictví. Ozvalo se 23 odborníků, z nichž po několika schůzkách většina odpadla. Nicméně pro nás měla velký význam podpora tehdejšího ředitele psychiatrického Kuffnerova sanatoria v Horních Beřkovicích, MUDr. J. Sikory, CSc., který nám posléze umožnil pořádat v léčebně první víkendová setkání. Od počátku až dodnes nám zůstala věrná psycholožka PhDr. Jana Koblihová z Ústřední vojenské nemocnice

v Praze. Postupně jsme získávali sympatizanty v řadě oddělení lékařské genetiky, především v Brně, Ostravě, Českých Budějovicích, Ústí nad Labem. Na základě těchto prvotních aktivit jsem mohla obeslat 69 rodin s výskytem HCH, z nichž 21 (31%) projevilo zájem o spolupráci. První osobní setkání s členy rodin proběhlo v Praze dne 11.4.1991 za účasti G. Dommerholta, který přítomným 25 osobám z 16 rodin (zastoupena Plzeň, Hradec Králové, Pardubice, střední Čechy...) vysvětlil cíle a význam svépomoci, která v té době byla pro nás až na výjimky neznámou. Atmosféra byla tehdy velmi vypjatá a emocionální, byly ventilovány pocity nepochopení a nezájmu v minulosti a vkládány naděje do budoucnosti. Založení organizace bylo jednoznačně uvítáno a záhy byla Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě registrována jako občanské sdružení s celostátní působností. Gerrit během svého pětidenního pobytu v Praze zvládl ještě velmi úspěšnou přednášku před velkým fórem odborníků, kteří v té době neměli představy o svépomoci o moc jasnější než laici, interview pro tisk, návštěvu genetického oddělení a rehabilitační kliniky. Jeho bezprostřednost, obětavost, optimismus a entusiasmus na mne udělaly nesmazatelný dojem a zdálo se, že jsou nakažlivé - tak dovedl pozitivně motivovat a posilovat sebedůvěru. Gerrit byl rovněž mým průvodcem při červencové návštěvě světového kongresu Mezinárodní asociace pro HCH, který probíhal paralelně s odborným neurologickým sjezdem téma HCH v britském Cardiffu. Některá jednání i společenské akce byly spojené pro obě skupiny. Tam jsem poprvé zažila pocit celosvětové sounáležitosti rodin, jejichž problémy jsou si tak podobné bez ohledu na hranice, že mohou jedni čerpat ze zkušeností druhých, mohou se posilovat navzájem: svépomoc znamená i vzájemnou pomoc v širším kontextu. Atmosféra byla fantasticky bezprostřední, jakoby se sešli opravdu členové jedné rodiny, kteří se nebojí veřejně sdělit své osobní zkušenosti a problémy, ukázat a hájit své postoje. Jednání byla často emocionální, ale zároveň konstruktivní. Poznala jsem také odborníky, kteří byli s laiky v partnerském rovnocenném vztahu. Ve své práci razili zásadu „být po ruce" ale „neporoučet" a neplést si „touhu pomoci" s „touhou po moci". **SPHCH** byla **15. 7. 1991 přijata** za člena Mezinárodní asociace **(IHA)**, později i Evropské asociace. Členství nám zajiš uje volný přístup k řadě informačních materiálů a přináší mnohé obohacující kontakty a inspiraci pro práci Společnosti. Rovněž jsme se staly členy zastřešujících organizací v naší zemi, což nám tehdy zjednodušilo žádosti o dotace, bez nichž by nebyla možná další činnost. **Na jaře 1991** se uskutečnil v březnu **první víkendový edukačně-rekondiční pobyt v Horních Beřkovicích**, následně v květnu bylo tamtéž druhé víkendové setkání za přítomnosti Gerrita.

Na jaře 1992 také vyšlo první číslo periodického zpravodaje Archa. V červenci 1992 se uskutečnilo první jednodenní setkání SPHCH na Moravě - v Brně. Veškeré aktivity se setkaly s dobrým ohlasem a informativní dopisy, které byly zpočátku jediným zdrojem informací, byly zasílány již na cca 100 adres členů rodin i odborníků. Výkonný výbor ve svém prvním složení (Dr.Židovská, předseda, Dr.Havrdová, místopředseda, J.Klíma, J.Soukupová a I.Hušinová) zaměřil ve spolupráci s dalšími členy svou činnost především na vydávání informačních materiálů o všech aspektech HCH, víkendové edukačně-rekondiční pobyty, zlepšování péče o pacienty a jejich rodiny včetně poradenské činnosti, osvětovou činnost. Z odborníků byli tehdy kromě Dr.Koblihové a Dr.Havrdové velmi aktivně nápomocni psychiatr a neurolog MUDr.Jan Flídr a zdravotní sestra genetického oddělení L.Křivánková, dlouholetá pokladní SPHCH. Dnes už se zdá neuvěřitelné, jakým problémem bylo tehdy nakopírovat materiály, poslat fax..... Přesto byl počátkem 90-tých let byl položen solidní základ a v celkem krátké době se organizace rozběhla svižným tempem. Víkendová setkání se pořádala 2x ročně, z toho jednou na Moravě, minimálně **2x ročně vycházela Archa**, byly vydány informační letáky a brožury, pokrývající celou problematiku HCH. Navštívila nás řada hostů ze zahraničí z řad členů rodin i odborníků. Byl vytvořen tým odborníků, kteří se nejen podílejí na činnosti SPHCH, ale při své odborné práci (publikace, přednášky, výuka) seznamují s problematikou HCH u nás a zdůrazňují nezastupitelný význam zpětné vazby, poskytované od rodin. Bez svépomocné organizace by bylo daleko problematičtější, především zvládnutí přístupu ke genetickému testování metodou přímé DNA analýzy, které je v ČR dostupné od r. 1994. Na konci 90. let došlo k určitému vyčerpání především lidských, ale částečně i finančních zdrojů a ke stagnaci činnosti, kterou se podařilo opět rozjet s novým vedením v čele SPHCH (PharmDr. Z. Vondráčková, ing. J. Hruda). Podařilo se získat nové sponzory, rozšířit přístup k dotacím, byla navázána úzká spolupráce s Katolickou Charitou, aktivity byly rozšířeny **o půjčovnu zdravotnických pomůcek** a křesel, je plánována specializovaná jednotka pro pacienty. Je evidentní, že přes veškeré problémy a komplikace, které jedinci přináší osobní zkušenost s HCH v rodině, je tato identifikace neocenitelná při práci pro druhé lidi v obdobné situaci. Co může být vnímáno jako brzda, stává se často naopak motorem. Nezbývá než si přát, aby předávání štafety vždy proběhlo tak hladce a abychom společně dosáhli vytouženého cíle - pomoci porozumění pečovatelům o pacienta a efektivní léčby HCH.

# SETKÁNÍ ČESKÉ SPOLEČNOSTI PRO POMOC PŘI HUNTINGTONOVĚ CHOROBĚ

*Jana Pavlíková, předsedkyně slovenské SPHCH*

Ve dnech 22. - 24.4.2005 jsem se na pozvání předsedkyně Pharm.Dr. Zdeňky Vondráčkové zúčastnila víkendového setkání české SPHCH, které se konalo v Křitinách blízko Brna. Byla jsem mile překvapena nejen velkou účastí členů, ale i širokým spektrem různých přednášek, od vystoupení zahraničních hostů až po různé firmy, představující svoje výrobky vhodné pro pacienty s HCH.

Program víkendového setkání začal v pátek večer relaxačním seznámením, které známe i my z našich setkání. Cítila jsem se přitom jako mezi našimi členy a ne jako host. Sobota byla doslova nabitá přenáškami. První začala paní Christiane Lohkamp na téma: Otázky etiky v programu Euro-HD-Network pro pacienty v riziku a význam existence specializovaných zařízení pro Huntingtoniky v Německu. Paní Lohkamp nejdříve vyprávěla svůj rodinný příběh: měla postiženého manžela a nyní má postiženou dceru i syna. Velmi dojímavě vyprávěný životní osud, provázený fotografiemi jejich dětí, který nenechal nikoho lhostejným. Nebot' osud jejich blízkých ji nebyl lhostejný, rozhodla se pracovat pro takto postižené v Německu. Jejich organizace byla založena v roce 1970, dnes mají 1400 členů, 6 zemských organizací a 37 pomocných skupin. Čtyřikrát ročně vydávají časopis a pořádají i rodinná setkání s dětmi. Na posledním setkání bylo 187 členů, z kterých bylo 82 postižených (7 na vozíčku).

V Německu se až 3 centra zabývají konkrétně péčí o postižené Huntingtonovou chorobou. Každé centrum má vazbu na jiné zdravotnické centrum, dokonce mají speciální oddělení pouze pro mladé lidi postižené HCH. V centrech se využívají různé terapie, např. hippoterapie, jejíž součástí je i výuka postižených jízdě se spřežením, na což dostávají dokonce osvědčení. Domovy sociálních služeb (DSS), kde se sdružují postižení, mají význam hlavně pro samotný personál, protože ten se takto postupně zaškoluje do všech forem péče. Pro samotné postižené je však nevýhodou, že pacient není motivovaný, protože vidí i horší stavy nemoci, což ovlivňuje jeho chování. Dalším problémem je, že v takovýchto DSS mají příbuzní daleko ke svým blízkým a nemohou je často navštěvovat. Proto se stává, že postižený je umístěný do jiného DSS, který je nejblíže k rodině, ale tam zase musí aktivitu prokázat rodinní příslušníci, protože personál není dokonale vyškolen. I v Německu postižení nejčastěji zůstávají v domácí péči, protože umístění do DSS je finančně náročné. Proto je v Německu povinné pojištění pro případ umístění v DSS.

Další přednáškou bylo představení výrobků značky Tena pro pacienty trpící inkontinencí. Potom následovala paní Mgr. J. Kaulfuss - logopedka, která pracovala v Ně-

mecku a momentálně pracuje v Praze. S její přednáškou o důležitosti logopedie u pacientů s HCH a jiných degenerativních onemocnění je možno jen souhlasit. Podrobná přednáška a přitom srozumitelná i pro obyčejné lidi se týkala problémů pacientů s HCH nejen s výslovností, ale i se psaním, čtením, polykáním, dýcháním apod. Důležité je začít pracovat s pacientem dříve, dokud je ještě v počátečních stádiích choroby, kdy ještě neodmítá spolupracovat.

Nutriční přípravky firmy Novartis představila zástupkyně firmy i s ukázkami výrobků. Jsou to podobné výrobky, jaké známe i od firmy Nutricia, jsou o něco levnější a též hrazené zdravotní pojišťovnou. Na slovenském trhu bychom je však hledali zbytečně.

Zástupkyně polské organizace Dorota Hoffman-Zacharská přednesla téma: Problematika testování v Polsku, otázka etiky a způsob ochrany dat rodin s HCH. Polská organizace existuje 3 roky. Odhaduje se, že postižených by mělo být 4 tisíce a rizikových 20 - 25 tisíc osob. Testovat začali v roce 1995, celkem proběhlo tisíc testování, z nichž 350 dopadlo pozitivně. Většinou se dávají testovat ženy, provedli i 3 prenatální testování, z kterých dvě dopadla dobře a jedno bylo pozitivní, a proto se rodiče rozhodli ukončit těhotenství. V souvislosti s prenatálním testováním vyplouvá napovrch velký etický problém, protože ne vždy se rodiče při pozitivním testu rozhodnout ukončit těhotenství. Jsou i rodiče, kteří se rozhodnou přivést na svět dítě, které má patologický gen. Tím vzniká etický problém, protože tato informace se nese s dítětem, již od narození. V roce 1995 byly zveřejněny celosvětové etické normy týkající se testování HCH. Bojuje se však o jejich přehodnocení, hlavně v souvislosti s prenatálním testováním. Prenatální test se dělá v případě, že rodič má už příznaky onemocnění, anebo byl pozitivně testovaný. Pokud rodič nebyl testovaný a nechce znát svůj stav, prenatální test se nedělá. V Polsku mají jen jedno centrum na celé velké území, a proto se stává, že výsledek testu tlumočí pacientovi obvodní lékař nebo neurolog, kteří však neznají všechny informace. To by se nemělo stávat. Jejich organizace se snaží prosadit, aby výsledek vždy sdělovat genetik a aby samotné testování a zacházení s údaji bylo tak bezpečně ošetřené, aby neunikaly informace.

Po novinkách o sociálním minimu, které přednesly pracovnice sociálního úřadu, jsem českým členům vyprávěla o naší slovenské SPHCH, o vzniku a činnosti, úspěších i problémech, o tom, jak a proč právě já jsem se stala předsedkyní našeho občanského sdružení.

Česká organizace spolupracuje s diecézní katolickou charitou v Hradci Králové, která jim provozuje půjčovnu různých zdravotnických pomůcek. S novými informacemi o půjčovně, o kontaktech a poradně pro rodiny s HCH seznámili přítomné zástupci

Královéhradecké diecezní charity. Při této příležitosti osobně předvedli křesla Halesworth a Omega od firmy Kirton, která jsou pro pacienty s HCH v půjčovně k dispozici.
I zástupci firmy Patron Bohemia Olomouc názorně předvedli zdravotnické pomůcky, které jejich firma nabízí.
Velmi zajímavá byla přednáška MUDr. J. Klempíře: Informace o stáži v Apeldornu v Holandsku. Pan dr. Klempíř se zúčastnil měsíční stáže v Domově - Heemhof pro nemocné s HCH. Jeho pobyt byl finančně podpořen Nadací Charty 77.
V tomto domově jsou tři oddělení a jedno z nich je věnované pacientům s HCH. Pokoje jsou jednolůžkové a každý má zahradní terasu. Mezi dvěma pokoji je velká koupelna. Zařízení poskytuje komplexní péči: odbornou, ošetřovatelskou, právní a sociální poradenství. V zařízení je 32 pacientů, starají se o ně 2 neurologové, spolupracují s psychology a psychiatry. Velký důraz je kladen na správnou výživu. Pracuje zde i logoped, který v průběhu oběda apod. pomáhá pacientům, kteří mají problémy s polykáním. Jednou za týden se pacientům věnuje stomatolog a dentální hygienik. Provádějí se zde různé terapie, velmi rozšířená je muzikoterapie - pacienti si často skládají svůj text na oblíbenou melodii. Artterapie, tj. terapie, při které různými barevnými obtisky tvoří obrázky, které dokreslují velkými fixy apod. Fyzioterapie - upevňování fyzické kondice, nácvik postoje nebo chůze a velmi oblíbená je i hippoterapie, jóga apod.
V Holandsku je možné pro pacienta objednat vozík na míru. Většinou jsou to vozíky pevné, těžké, masivní, aby se při pohybech pacientů vozíky nerozbily. Celý domov má bezbariérový přístup, speciálně uzpůsobené koupelny a toalety, ve kterých je množství pomůcek. Jsou tu pacienti v různých stádiích onemocnění. Nemocný se rozhoduje sám, jeho pobyt je dobrovolný a předem se s ním probírá jeho péče v nejtěžším stádiu. Pacienti se věnují různým společenským aktivitám: společenské hry, diskusní skupiny o módě, sportu apod. Společně nakupují a vaří. V zařízení funguje i denní stacionář, kde postižení tráví den a večer se vracejí do domácí péče.
MUDr. Židovská ve svém příspěvku připomněla některé údaje týkající se testování. V Čechách se předpokládá 500 - 1000 postižených, testovaných bylo 612 lidí, z toto 440 testů dopadlo pozitivně. Při testování se vždy dodržuje postup podle předpisů IHA. Rovněž poukázala na velký etický problém při prenatálním testování.
V odpoledních hodinách byl vyhrazen prostor na individuální konzultace s jednotlivými odborníky. Večer se nesl v duchu dobré zábavy - do tance hrála a zpívala živá kapela, všichni jsme se výborně pobavili.
Neděle byla věnovaná schválení činnosti SPHCH na rok 2005 a podobným organizačním povinnostem.

A ještě jedna zajímavost na závěr: víkendového setkání se zúčastnil i český spisovatel Marek Vladár, který napsal román - rodinný příběh o HCH, „Přelet smrtihlava". Takže ze setkání jsem si odnesla knihu podepsanou jejím autorem; mnoho zajímavých nápadů a hlavně milé vzpomínky na příjemné lidi.
Dnes, když jsem román „Přelet smrtihlava" už dávno přečetla, můžu s určitostí napsat, že je to fascinující příběh, který opravdu věrohodně popisuje příběh rodiny s Huntingtonovou chorobou. Nemůžu napsat, že jsem ji přečetla jedním dechem, protože mě některé části dojímaly natolik, že jsem knížku musela odložit. Až příliš jsem prožívala některé situace: chování a problémy postižené osoby mi připomněly postižené naší rodiny, úsek o testování na HCH mi připomněl vlastní rozhodování a samotné prožívání fáze testování.
Nás, členy rodin, knížka utvrdila v tom, že navzdory postižení našich nejbližších, kdy nemohou ovlivnit svoje chování, nás mají stále rádi a potřebují naši lásku a péči. A pro ty, kteří doposud nevěděli nic o dědičných onemocněních, nabízí tento román hluboký pohled do rodinné tragédie, která z pokolení na pokolení nese svůj osud.
I přesto, že spisovatel Marek Vladár měl informace o Huntingtonově chorobě pouze od MUDr. Židovské (nemá vlastní zkušenost s touto chorobou), zaslouží si náš obdiv a dík za krásný román, ve kterém citlivě vystihuje všechny problémy související s postiženými HCH.

## VÍKENDOVÝ POBYT V HRONOVĚ - PODZIM 2005

*Jiřina Vacková*

Paletu barev k lepšímu
dá očím doba podzimu.
Stejně jak my tu pestrou krásu
vnímali kdysi v dávném času
ti, o nichž zdejší rodák psal.
Jen na chvilku se zastavím,
pohledem oči pozdravím
mozaiku světla v listech stromů.
Vzpomínku ponesu si domů
do příštích dnů a s nimi dál.
Tam v mysli se mi zachová
podzimní krása Hronova.

Po delší odmlce se s Vámi, vážení a milí čtenáři, opět setkávám na stránkách zpravodaje ARCHA. Jedním z důvodů, proč ráda jezdím na setkání SPHCH, je i ten, že se většinou konají na různých místech Čech a Moravy a mám tak příležitost a možnost poznat další zajímavá místa. Hronov nepochybně zajímavým místem je a že mě dokázal nadchnout svou podzimní krásou, jste již poznali z úvodní básničky.
Měli jsme možnost si prohlédnout Jiráskovo muzeum, jeho rodný domek, dozvědět se mnoho zajímavého o jeho dětství a životě, prošli jsme se krásným parkem

a ochutnali vodu z místních minerálních pramenů. Divadlo právě prochází rozsáhlou rekonstrukcí, aby zazářilo v plné kráse při dalším ročníku Jiráskova Hronova.
Letošní podzim byl opravdu výjimečný svým vlídným počasím. Musím se Vám proto omluvit, že jsem se tolik nevěnovala sledování celého programu letošního říjnového setkání SPHCH a moje povídání o něm nebude tak úplné. Využiju i zprostředkovaných dojmů, abych Vám setkání a jeho atmosféru lépe přiblížila. Jistě i mnozí další účastníci byli vylákáni krásným počasím ven do přírody a vybrali si z bohatého programu jen to, co se právě jim nejvíce hodilo v péči o nemocného člena rodiny nebo to, co se potřebovali aktuálně dozvědět.
O jedné z přednášek se ale přesto trochu obsáhleji zmíním, protože mě velice zaujala. Jednalo se o přednášku dětské psycholožky PhDr. M. Kulhánkové o problematice seznámení dítěte s těžkým onemocněním některého z rodičů. Přesto, že paní doktorka hovořila tichým, mírným hlasem, pozornost posluchačů dokázala dokonale udržet a naprosto je zaujmout. Kromě hlavního tématu - onemocnění v rodině, jsme se jejím prostřednictvím vraceli do dob našeho dětství, dětství našich, dnes už dospělých dětí nebo vnoučat. Viděli jsme jejich chování před sebou jako na filmovém páse a dokázali ho najednou lépe chápat, více mu rozumět. Je vidět, že paní doktorka je odbornicí na slovo vzatou a více takových přednášek by dnešním rodičům dospívajících dětí velice prospívalo a v mnohém pomáhalo. Její povídání bylo nejen poučné, ale i velice zábavné a vtipné.
Celý další odborný program se nesl v duchu pravidelných setkání SPHCH. Každý z návštěvníků si zde mohl vybrat něco, co právě potřebuje vědět nebo co ho nejvíce zajímá. MUDr. Z. Grofová hovořila o výživě pacientů a jejím významu v prevenci dekubitů. MUDr. J. Židovská a PhDr. J. Koblihová se věnovaly problematice psychologických vyšetření před genetickým presymptomatickým testováním na HCH v ČR. Zda se nechat testovat či ne, je velice obtížná otázka a velký problém jak pro toho, koho se to týká, tak i pro všechny jeho blízké. Rozhodnutí leží na člověku v riziku, ale než se rozhodne, prochází delším obdobím, kdy je mu poskytována odborná genetická a psychologická pomoc, aby mohl odpovědně zvážit všechna pro a proti.
Na všech setkáních SPHCH jsou na programu též i prezentace výrobků různých firem, které mohou pomoci zlepšit péči o nemocného a trochu jim i jejich ošetřovatelům ulehčit jejich těžký úděl. I tentokráte se představily firmy PROMA REHA z České Skalice (křesla, postele), SCA Hygiene Products (pomůcky pro inkontinenci), NUTRICIA (výživa), Dr. Müller-Phrama s.r.o. (protidekubitální a protisvědivé přípravky s bílým ichtamolem v hygieně kůže) a firma BERLIN CHEMIE představila své přípravky používané v terapii zánětlivých bolestí kloubů, hlavy a zhmoždění atd.

Dozvěděli jsme se o novinkách v sociálním minimu (D. Vítová, J. Nýčová), prohlédli jsme si fotografie z konference Nett Woroku a IHA v Manchesteru (MUDr. J. Klempíř). Pochopitelně došlo i na administrativu a organizační záležitosti, při nichž bylo potřeba odhlasovat plán na rok 2006 a schválit nové spolupracovníky. K tomu musím jen dodat, že dosavadní rada SPHCH pracuje s plným nasazením a dělá všechno pro to, aby nemocní a jejich rodiny měli k dispozici veškeré dostupné informace a veškerou možnou pomoc. A dělají i mnohem víc nad tento rámec. Kromě odborných přednášek a prezentací se postarali i o pěkný program dvou víkendových večerů. V pátek to byly psychohrátky dr. J. Vevery a dr. M. Anderse, v sobotu pak již tradiční posezení při hudbě, dobrém jídle a vínu s tancem.
V průběhu setkání zde rovněž jako vždy byli k dispozici odborníci - genetik, neurolog, psychiatři a psychologové, aby mohli zodpovídat otázky účastníků či jim poskytnout odbornou radu a pomoc.
Vy všichni, kteří čtete tento můj laický článek, kteří jste pravidelnými, občasnými nebo výjimečnými účastníky setkání SPHCH, vy, kteří teprve sbíráte odvahu nebo ještě nejste rozhodnuti příště také přijet, jste na další, jarní setkání srdečně zváni.

# PŘÍBĚHY

## YVONNA

*Příběh ženy, která hledala ztracenou lásku.*

Jmenuji se Yvonna a je mi 52 let. Mám krásné dospělé syny Filipa (29) a Daniela (27). S manželem jsem prožila docela hezkých třicet let. Když synové dostudovali a my jsme si konečně mohli spolu začít trochu užívat, opak se stal pravdou. Manžel mi před 5 lety oznámil, že se mu na jeho svátek 26. 8. narodila vytoužená dcera (samozřejmě s cizí ženou).Velmi mě to deprimovalo, až jsem se dostala do nemocnice, kde jsem prožila pět nejhorších dnů svého života. Mezitím jsem přišla o velmi dobře placenou práci, která mě velmi bavila. Do toho jsem strávila vánoční svátky se sádrou na noze. No prostě všechno se proti mně spiklo. Jediný světlý bod bylo moje šesti měsíční odstupné od bývalé firmy. Moji známí, kteří se právě vrátili z USA mi řekli: „Na co čekáš? Konečně máš peníze, nemáš práci, máš rodinu v Americe, jeď! Uvidíš, že Ti to prospěje.“ Přátelé z kursu anglického jazyka FOE mě vyprovázeli se slovy: „Ať si tam najdeš nějakého bohatého důchodce, který se o Tebe postará.“ Ano, našla jsem tam opravdu přítele - dnes invalidního důchodce s diagnózou HCH. Bylo to 22. 6. 2002, kdy jsem se Jirkou setkala v Hartportu ve státě Connecticut.

Znali jsme se asi 10 let, protože Jirka učil se mnou v tu dobu ve Zlíně angličtinu u jedné jazykové agentury. Byl to náš rodinný přítel - skoro jako můj bratranec. Jiří třicet let aktivně závodil za USA v kanoistice. Proto mi slíbil, že spolu strávíme dva dny na řece. Prožili jsme spolu dva nádherné dny na vodě. Spali jsme v autě, bylo to, jakoby nám bylo osmnáct. Oba jsme se tehdy do sebe velmi zamilovali. Za další dva dny jsem měla odlétat zpět do ČR. Jirka mě odvezl ke strýcovi a tetě do Cambridge u Bostonu a zůstal tam ještě jednu noc. Tehdy jsem Jirkovi řekla: „ Víš, že bych si na Tebe i zvykla? „ Ještě ten den, kdy Jirka odjel, mi večer volal z domu a říkal, jak moc mu chybím. Už tehdy cítil, že mě potřebuje. Já nic netušila o jeho závažné nemoci, i když jsem si všimla zvláštního neovladatelného pohybu na jeho pravé ruce. Byla jsem tak zamilovaná, že mě to nedokázalo zastavit. Po návratu domu mi Jirka volal každý den. Samozřejmě jsem to skrývala. Můj muž na ty telefony přišel a najednou mně znovu vyznával lásku a omlouval se mi, co mi to způsobil. Já jsem mu ale řekla, že je pozdě, protože Jirka se rozhodl po dvou měsících našeho setkání a třiceti letech strávených v USA, se vrátit do své rodné země kvůli mně. Moje sestra, která Jirku znala déle a věděla něco o nemoci jeho otce se mi snažila všemi způsoby zabránit, abych si Jirku pozvala do Čech. Neposlechla jsem ji, láska byla silnější. Jirka přijel 5. září 2002, že bude tlumočit na Barum Rallye. Já ale netušila, že přijel bez peněz a bez vyřízeného invalidního důchodu. Místo poslední návštěvy lékaře a komise, která mu měla 16. 9. potvrdit invalidní důchod z důvodu dědičnosti HCH, Jirka odcestoval do České republiky. Když jsem tuto skutečnost po pár dnech zjistila, nevěděla jsem, co mám dělat. Neztrácela jsem hlavu, podařilo se mi najít pár hodin výuky na střední škole a Jirkovi najít práci v centru postižených na částečný úvazek. Po novém roce byl ovšem propuštěn, a tak jsem hledala další výuku angličtiny. Mezitím se mi podařilo vyřídit Jirkovi občasný průkaz a český cestovní pas, aby tady Jirka mohl bez problémů bydlet. Věděla jsem, že z tohoto platu, co máme, se nám bude těžko žít. Viděla jsem na Jirkovi však i mírné zhoršení chůze i chování, proto jsem ho poslala zpět do USA, aby si vyřídil invalidní důchod, na který má nárok. Byl tam devět měsíců. V té době jsem žila zase s manželem, který se ovšem začal chovat mnohem hůř, také začal dost navštěvoval hospodu. Tiše jsem tady trpěla a čekala na milovaného Jirku. Konečně 30. 3. 2004 přiletěl. Měl vyřízený důchod i s tím, že mu vrátili peníze za dva roky zpětně. Bylo nám najednou fantasticky. S manželem jsem však měla velké potíže, ale domluvili jsme se, že budu náš rodinný domek, kde žije i jeho matka a jezdí oba synové, stále navštěvovat. Jinak jsem se přestěhovala ke své matce do třípokojového bytu. Matka je už čtyři roky upoutána na lůžko. Dnes tam bydlíme i s Jirkou. Máme k dispozici

dva pokoje. Sestry z charity chodí maminku ošetřovat 2x denně. Já se svou sestrou se střídáme po večerech. Jirka je doma a já se snažím mu najít práci na částečný úvazek. V letních měsících hodně jezdí na kanoi, dokonce jsme letos spolu sjeli i Dunajec v Polsku. Dělám pro něj, co jen mohu. Od září 2005 jsem nastoupila do nové školy. Protože jsem učila na smlouvu na dobu určitou, musela jsem předchozí průmyslovku opustit. Přes prázdniny jsem žila ze sociální podpory za velmi nízký plat. Jirka mi stále finančně pomáhá. Už ale nemáme nic našetřeno. Vím, že bude potřebovat peníze do budoucnosti, kdyby bylo třeba hospitalizace. Zatím si to nedovedu představit. Jeho jediná sestra žije v Americe a právě prodělává chemoterapii po nálezu rakoviny prsu. Je to jediná osoba, která se nám stará o účty ve Státech. Jirka by ji chtěl navštívit, ona se teď cítí velmi slabá. Věřím, že se mu podaří na jaře vycestovat do USA na návštěvu a že tu cestu zvládne beze mne a že se mi zase vrátí. Dnes už vím, co Huntingtonova choroba je a co může nastat. Nevím však, jak to jednou zvládnu. Ale vím, že mám kolem sebe několik dobrých lidí, které jsem poznala na našem prvním setkání v Křtinách v dubnu 2005. Dnes si dopisuji s paní Zdeňkou Vondráčkovou, Christiane Lohkamp a doc. Janem Rothem. Všichni tři mi nesmírně pomáhají. Jirka se začal léčit na neurologické klinice v Praze u doc. Rotha, dále u MUDr. Vevery na psychiatrické klinice a také chodí na logopedii k milé mladinké doktorce Kútné ve Zlíně-Malenovicích. Dostává léky a jeho psychický stav i pohyby rukou se zlepšily. Vidím ale na něm zhoršení chůze, mluvení a únavu. Je na mně už závislý. Jediné, co mu stále vadí je, že nemůže řídit auto. Nikdo mu to nedokáže vysvětlit. Není to jednoduché, ale naše láska je zatím velmi silná.
Věřím, že nám Bůh dopřeje prožít spolu ještě pár hezkých let. Prosím, držte mi palce. Nemám už tolik síly jako dříve, můj zdravotní stav také není nejlepší. Drží mě jen víra, naděje a přátelství dobrých lidí. Jsem ráda, že mám velkou rodinu v okruhu SPHCH.

*Vaše Yvonna*

## JANA

Když začal být nemocný můj manžel, tak byli naši synové již dospělí a ženatí. Starší syn měl již dvě děti a mladší jedno. Bylo těžké se s tím vyrovnat a ještě těžší bylo, jak to říct dětem. Moc mi pomohla paní doktorka Židovská a pan docent Roth. Snad nejhorší byly pohledy lidí, kteří nevěděli, že je manžel nemocný a považovali ho za opilého.
Vnoučatům jsme řekli, že je děda nemocný. Děti to chápou lépe než dospělí. Dospělí nevědí, jak se k nemocnému chovat. Mají strach, abych neřekli něco nevhodného. Děti se chovají přirozeně. Vnučka s dědou chvíli cvičila. Neteř s ním běhala,

i když mu to moc nešlo. Když přijde na návštěvu neteř s Dominikem, kterému je dva a půl roku, tak říká, že dědečka bolí nožičky. Děti jsou přirozené. Dospělí nemocného spíš litují a myslím si, že to není dobře.

❀

*Jana nenechává nic náhodě a jakmile zjistí, že je možné něco vylepšit, nějak si pomoci v péči o manžela, všeho se bojovně chopí. Většinou musí bojovat, protože úřad je úřad.*
*Opomenula připomenout, že manžel používá i výživu NUTRIDRING od firmy NUTRICIA a stejně tak si v mnohém vypomůže svými dalšími zlepšováky. Nájezd přes práh, vozík, auto atd. Tohoto všeho je schopná až na konci světa, anebo snad právě proto, že z tohoto konce světa pochází a dokáže se se životem poprat. V boji s HCH není sama, má nádherného kocoura a nyní i nového psa Jonáše, který ji neopouští ani na chvíli. K tomu ještě chová kozu a zajišťuje tak zdravou stravu celé rodině. Jak sama říká:*

❀

„Zdravotní pomůcky jsou důležitou součástí při péči o nemocného. Poskytují také značnou úlevu pečovateli. Na cestu k lékaři a na výlety používáme pojízdné křeslo, které se složí a nechá se vozit v autě. Doma jsme místo židle používali polohovací křeslo od firmy PROMA-REHA. Toto křeslo jsme používali i ven jako lehátko. Nyní ho používáme jen při oblékání. Manžel se v něm neudrží a sjíždí dolů. Proto jsme si zapůjčili křeslo z naší půjčovny, které nám vyhovuje. Od firmy PROMA-REHA máme také postel. Ze začátku nám vyhovovala, ale jak se nemoc zhoršuje, tak je zapotřebí upravit zábrany, aby tam nemohl manžel strkat nohy a aby nepadal dolů. Bohužel čekáme tři měsíce a ještě to není hotové. Kdyby si tuto postel někdo objednal, doporučuji, aby si tyto úpravy vyžádal hned. Velkým pomocníkem je také elektrický zvedák do vany AQUATEC-FORTUNA. Nesmím zapomenout na výtah od firmy ATECH Uherské Hradiště, který máme zhruba rok. Pomáhá nám zdolat schody. Mezi důležité pomůcky patří také pleny od firmy TENA, které mi ulehčují denní péči o manžela. Bez těchto pomůcek si nedovedu každodenní péči o nemocného představit."

*Měli bychom si z Jany brát příklad. Je to obdivuhodná žena, která vše, co slyšela na setkáních SPHCH zrealizovala. A jak jsem již řekla, až na konci světa. Vím, že každý nejsme schopni takového sebeobětování, ale je to ohromné. Moc se na Janu zase těšíme a jsme rádi, že mezi nás jezdí a že rekondiční pobyty považuje pro sebe za inspirativní ale i odpočinkové. Nikdy nezkazí žádnou legraci a patří k velkým tanečnicím.*

Jani, moc děkujeme za Tvůj příklad. (Z. V.)

Jana, Franta a Jonáš

Výtah u J. Špatné

# ČLÁNKY

## PSYCHOLOGICKÁ VYŠETŘENÍ PŘED GENETICKÝM PRESYMPTOMATICKÝM TESTEM NA HUNTINGTONOVU CHOROBU V ČR V LETECH 1996 - 2005

*PhDr. Jana Koblihová*

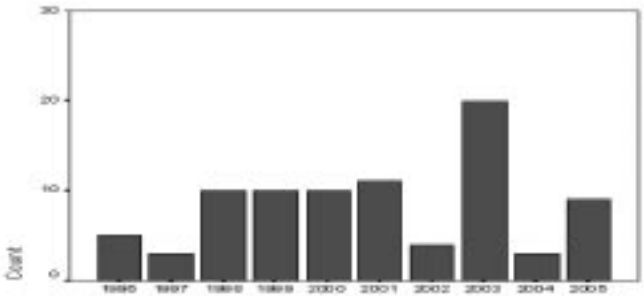
Psychologické vyšetření předchází, spolu s vyšetřením neurologickým, psychiatrickým a genetickými konzultacemi, před genetickým testem na HCH. Vyšetření se provádí u zdravých (asymptomatických) osob v riziku.

Rozsah vyšetření jsme stanovili na základě zahraničních zkušeností a přizpůsobili jsme ho našim možnostem a podmínkám. Vyšetření je založeno především na podrobném rozhovoru a dále je použito 7 psychologických metod, které jsou běžné v praxi klinického psychologa. Při vyšetření nepoužíváme inteligenční testy ani jiné výkonové testy.

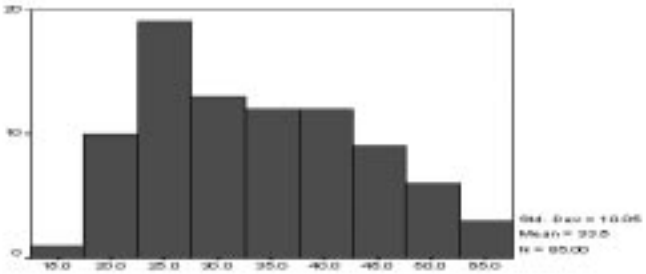
Pojďme se podívat, při našem letošním patnáctiletém bilancování, jak vypadají některá souhrnná data z těchto psychologických vyšetření. Jsou použita data, která byla zveřejněna na našem podzimním setkání v Hronově (14. - 16.10.2005).

Psychologická vyšetření se provádějí od roku 1996 a za tuto dobu - do 31.12.2005, tedy za 10 let, bylo vyšetřeno celkem **85** klientů, z toho 79 vyšetření bylo před genetickým testem a v šesti případech se jednalo o psychologickou intervencí (poradenství). Soubor vyšetřených osob tvořilo 36 mužů (42 %) a 49 žen (58 %).

Následující graf znázorňuje, jak kolísaly **počty klientů** v jednotlivých letech; od roku 1998 se dá říci, že počet klientů, psychologicky vyšetřených za rok, se pohybuje kolem deseti (včetně kolísání v letech 2002 - 2004).

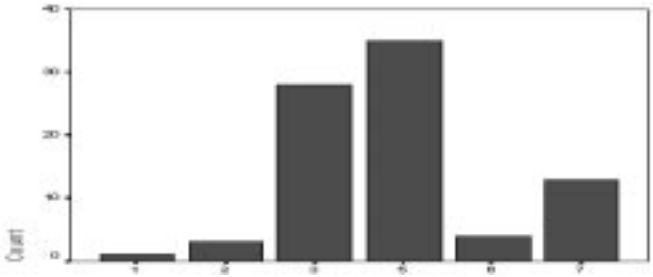


Dále se podívejme na **věkové rozložení** klientů. Nejvíce osob přichází k vyšetření kolem věku 25 let, vyšší číslo se udržuje do věku 40ti let a potom postupně klesá. Nejmladšímu klientovi bylo 14 let, nejstaršímu 56 let, průměrný věk byl 34 let.



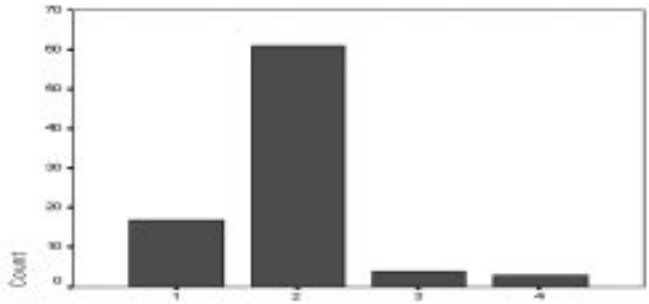
Následující graf ukazuje rozdělení klientů podle **vzdělání**; nejvíce klientů má středoškolské vzdělání (s maturitou a bez maturity).

(1 neukončené vzdělání, 2 základní, 3 střední bez maturity, 4 střední s maturitou - studující, 5 střední s maturitou, 6 vysokoškolské - studující, 7 vysokoškolské)

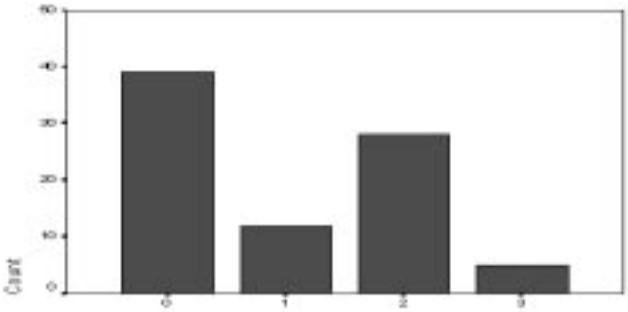



Další obrázek mapuje **stav** klientů. Výrazně vedou klienti žijící v partnerském svazku, at' sezdaní nebo nesezdaní.

(1 svobodný/á, 2 ženatý/vdaná, s partnerem/partnerkou, 3 rozvedený/á, 4 vdovec/vdova)



Další graf nám ukazuje **počet dětí**. Nejvíce klientů je bezdětných, jen o málo méně je klientů, kteří mají dvě děti.
U první skupiny je významným motivačním faktorem otázka budoucího rodičovství, u druhé skupiny hraje významnou roli riziko onemocnění u dětí.
(0 bezdětný/á, 1 jedno dítě, 2 dvě děti, 3 tři děti)




**Psychologické vyšetření** vždy směřuje k nějakému **závěru**, doporučení. V našem případě jsme si stanovili tři alternativy. Psycholog provedení genetického testu doporučí (1), doporučí s výhradami (2) nebo nedoporučí (3). Z celkového počtu 79 osob byl genetický test doporučený 47 klientům (tj.60 %), doporučen s výhradami u 21 klientů (26 %) a nedoporučený 11 klientům (14 %).

Tedy - provedení genetického testu bylo doporučeno nebo doporučeno s výhradami 68 klientům, z toho se **genetickému testu podrobilo 53 osob** (78 %). Jinak řečeno - 15 klientů ještě změnilo své rozhodnutí projít genetickým testem a nakonec od testu odstoupilo. Naopak - z 11 klientů, kterým provedení genetického testu nebylo z psychologického hlediska doporučeno, se nakonec genetickému testu podrobily 3 osoby (27 %).
Poslední obrázek nám přibližuje výsledky genetických testů. U 28 osob (35 %) byl výsledek genetického testu positivní, 29 osob (36 %) mělo výsledek negativní, 15 osob (19 %) od testu odstoupilo a u 8 osob (10 %) je výsledek testu (zatím) neznámý.

Provedení genetického testu je určitě závažné rozhodnutí, kterému bychom měli věnovat dostatek pozornosti.

Pojd'me se zamyslet alespoň nad některými **nepříznivými faktory**, nebo - čeho bychom se měli při rozhodování vyvarovat:

- spěch, nedostatek času (např. gravidita),
- nedostatek informací
  (včetně toho, jaké jsou důsledky testu pro moji osobu, moji rodinu),
- rozhodování pod tlakem
  (např. rozhodování pod tlakem situace nebo pod tlakem někoho, oslabení vlastního rozhodnutí, pocity viny),
- neujasněnost problému, nerozhodnost (vyplatí se získat dostatek informací pro kvalifikované rozhodnutí, dopřát si čas k dozrání rozhodnutí),
- nedostatečná sociální podpora
  (např. nesouhlas s testem od rodinných příslušníků, absence blízké osoby - doprovod,
- nedostatek sociálních kontaktů - sociální izolace),
- nepřiměřený optimismus ohledně výsledku testu
  (můj výsledek bude negativní),
- nereálná očekávání
  (např. týkající se možnosti léčby),
- nepříznivý psychický stav
  (kontraindikace k provedení testu)
- další ?

Přeji vám všem, kteří stojíte před rozhodnutím ohledně genetického testu, aby vaše rozhodnutí bylo pro vás a pro vaši rodinu správné, aby jste správně zvolili možnost testování (právo vědět) nebo naopak tuto možnost nevyužili (právo nevědět).

# PORUCHY POLYKÁNÍ

*Mgr. Zuzana Lebedová*

Zaskočilo mi. To někdy zažil každý z nás. Každému může někdy zaskočit. Ivan Kraus ve své knize „Má rodina a jiná zemětřesení" vtipně líčí, jak jeho ženě odnepaměti zaskakuje poměrně často. Čtenář se nad různorodostí leckdy komických situací, které v důsledku těchto „nehod" vznikají, dobře baví. (Otázkou zůstává, baví-li se dobře i paní Krausová.) To, že někomu zaskočí, nemusí nutně znamenat, že u něj jde o poruchu polykání, která by vyžadovala odborný zásah. Projevů poruchy polykání je celá řada, přičemž laici si nejčastěji představují, že porucha polykání znamená to, když se někdo dusí, protože mu zaskočilo. Kašel a dušení v důsledku nesprávného polknutí je skutečně jeden z příznaků poruchy polykání, není však jediný. Ne každý, kdo se někdy rozkašle, protože nesprávně polkl, trpí poruchou polykání. Naproti tomu může trpět poruchou polykání někdo, u koho jsme nikdy záchvat kašle a dušení po polknutí nepozorovali.*

**Porucha polykání se může rozvinout u osoby jinak zcela zdravé, která netrpí žádným jiným onemocněním. Velmi často se však rozvíjí u osob, které trpí jiným, často neurologickým, onemocněním. Jsou onemocnění, kde je dokonce porucha polykání jedním z častých příznaků. Mezi taková onemocnění patří například Huntingtonova nebo Parkinsonova choroba.**

Abychom lépe pochopili problematiku poruch polykání, musíme nejprve vědět, že polykání je nesmírně *složitým procesem řízeným z mozkového kmene*. Musíme rovněž vědět, že polykání má *několik fází*, které na sebe navazují a vzájemně se ovlivňují.**

Obecně jsou uváděny čtyři fáze polykání. Úkolem první - *přípravné fáze* - je získat informace o chuti jídla a vytvořit v ústech *sousto* takové konzistence, aby bylo snadné jej polknout. Je to fáze vědomá a její průběh je následující: potravu uchopíme do ruky (nezapomínejme obzvláště u těch, které musíme krmit, na to, že již cesta potravy do úst je součástí aktu polykání a může jej ve značné míře ovlivnit!), ukousneme ji, zavřeme rty a žvýkáme. Aby tato fáze proběhla bezchybně, **musíme mít v pořádku motoriku** (hybnost) **rtů** (jestliže by rty nebyly dostatečně sevřeny, mohly by nám kousky potravy vypadávat ven z úst), **jazyka** (abychom mohli dobře jazykem přesunovat sousto v ústech nejen ze strany na stranu, ale rovněž směrem vzad), dále **hybnost dolní čelisti** (jestliže se čelist není schopna hýbat ve všech směrech - do stran, dopředu a dozadu - tedy není schopna vykonávat rotační pohyby a sousto nemůže být dostatečně rozkousáno), **tváře musí mít dostatečné svalové napětí** (aby mohly potravu vtlačovat nazpět do středu úst a nezůstávaly nám její zbytky v tzv. „tvářových kapsách" mezi dásněmi a tvářemi). **Musí se tvořit dostatečné množství slin.**

Druhá - *orální (ústní) fáze* - je z části vědomá a z části nevědomá. V této fázi se jazykem posouvá sousto v dutině ústní směrem vzad k měkkému patru. A právě v momentě, kdy sousto míjí tzv. patrové oblouky (zadní část měkkého patra), se spouští *polykací reflex*. Měkké patro se přimyká k zadní stěně hltanu, čímž se uzavře průchod z dutiny ústní do nosu (aby nedošlo k úniku potravy do nosu). To, co od tohoto momentu následuje, je již vůlí neovlivnitelné.

V následující třetí - *faryngální (hltanové) fázi* - se zvedá hrtan, hrtanová příklopka uzavře přístup do hrtanu a hlasivková štěrbina se uzavře, aby nedošlo k vdechnutí potravy dále do dýchacích cest. Dýchání se asi na jednu sekundu zastaví a potrava se posunuje směrem dolů do jícnu.

V poslední - *ezofageální (jícnové) fázi* - se jícnem transportuje potrava do žaludku. Současně znovu začínáme dýchat, hrtan, hrtanová příklopka a ostatní přilehlé struktury se vrací do svého původního postavení a my jsme připraveni polknout další sousto. *Polykání může být narušeno v kterékoli své fázi* a podle toho pak mohou vypadat příznaky vzniklé poruchy. Zmíním alespoň některé, které jsou rovněž laiky snadno postřehnutelné a které nás mohou informovat o tom, že polykání neprobíhá správně:

- úbytek váhy (příčin úbytku váhy může být celá řada, ale jednou z nich mohou rovněž být obtíže s polykáním; pacient přijímá stále menší a menší množství potravy, nebo příjem potravy je pro něj stresující v důsledku obavy, že se opět bude dusit, či velké namáhavosti polykání...)
- náhle vzniklá horečka, zápal plic rozvíjející se během několika málo hodin (tento příznak je alarmující obzvláště u pacientů, kteří trpí onemocněním, u něhož lze poruchu polykání předpokládat; tento příznak může svědčit o vdechnutí sousta)
- časté pokašlávání, pokuckávání během jídla a po jídle
- zjevné vyhýbání se některým jídlům, nechutenství až úplné odmítání jídla
- výrazné slinění a vytékaní slin ven z úst (příčin může být opět velmi mnoho, ale tento příznak může poukazovat rovněž na oslabení rtů či celé oblasti obličejového svalstva, poruchu samotného polykacího reflexu...)
- zvracení (příčin je opět celá řada, u pacientů s HCH je však častou příčinou zvracení příliš rychlé spolykání potravy nedostatečně rozkousané a rovněž polykání vzduchu; pacient s HCH však může rovněž zvracet proto, že vysokoenergetickou stravu, která je mu podávána, není schopen strávit)
- příjem potravy trvá velmi dlouho (jednou z příčin může být skutečnost, že pacient polyká jedno sousto na několikerý pokus, mohou jí být i obtíže se zpracováním potravy do sousta, vázne-li hybnost jazyka, nemůže se sousto posunovat do zadní části dutiny ústní...)

- tichý, tlumený nebo nosový hlas, „kloktavý“ hlas (u pacientů nemocných Parkinsonovou chorobou bývá hlas často tišší a tlumenější, což však nemusí s poruchou polykání souviset; na druhé straně je dobré zohlednit poruchu hlasu v případě, že se zároveň s ní začínají objevovat obtíže s polykáním - u nosového zabarvení hlasu může například jít o narušenou funkci měkkého patra, „kloktavý hlas“ po napití se, může svědčit o průniku tekutiny nad hlasivky, tj. do dýchacích cest, tlumený hlas může signalizovat nedostatečnou hybnost hlasivek, které hrají při polykání rovněž svou roli...)
- stopy po pokousání na tvářích, jazyku, rtech (tento příznak je častý u pacientů s HCH - vlivem neovladatelných pohybů se může pacient při jídle kousnout do tváří či jazyka, což je velmi bolestivé; opakovaná zkušenost s bolestí při příjmu potravy pak může vést k odmítání jídla; stopy po pokousání mohou rovněž signalizovat sníženou citlivost oblasti dutiny ústní)
- v ústech zůstávají po jídle zbytky potravy (pacient si v důsledku nedostatečné či nekoordinované hybnosti jazyka není schopen ústa jazykem po jídle vyčistit, častou příčinou je i oslabené napětí tváří, takže zbytky potravy zůstávají v tzv. „tvářových kapsách“, nebo mezi rty a dásněmi. Tyto zbytky pak může pacient například při řeči nečekaně vdechnout, nebo si jejich přítomnosti v ústech není vědom; v neposlední řadě se mohou zbytky jídla v ústech rozkládat)

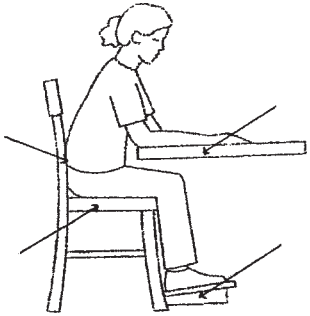
Příznaků poruch polykání je celá řada, výše uvedené se však mohou nečastěji vyskytnout právě při Huntingtonově či Parkinsonově chorobě.
Potíže s polykáním mohou být mírného rázu, mohou však rovněž život ohrožovat. V případě výskytu obtíží s polykáním u vás či vašeho blízkého je vhodné konzultovat problém se lékařem, nejlépe neurologem. Obtíže s polykáním mohou totiž signalizovat závažnější neurologické onemocnění či zhoršení zdravotního stavu nemocného. U pacientů s Parkinsonovou a Huntingtonovou chorobou je nutno s rozvojem obtíží s polykáním počítat. Vzniklé poruchy polykání nelze vyléčit ve smyslu odstranění jejich příčiny. Je však nutné zabránit vzniku stavů ohrožujících život (dušení v důsledku vdechnutí sousta, zápalu plic...). Poruchu polykání lze často alespoň po určitou dobu onemocnění zmírnit. Často lze v počátečních stádiích napomoci různými strategiemi, které mohou pacientovi příjem potravy zpříjemnit, mohou na nějakou dobu zabránit či omezit vznik dušení se při jídle, mohou zabránit tomu, aby v důsledku stresující zkušenosti s polykáním pacient potravu odmítal a tak dále. Tyto strategie může pacienta a jeho blízké naučit logoped. Kontakt na logopeda v okolí bydliště by vám měla předat vaše zdravotní pojišťovna. Kontakt lze rovněž zjistit na www.klinickalogopedie.cz a také kontakt můžete získat z naší ARCHY, kde je uve-

den kontakt jak na Mgr. J. Kalfuss i na mne a na www.huntington.cz. Ne všichni logopedi se poruchami polykání zabývají. Měli by vám však doporučit někoho, kdo se na toto problematiku zaměřuje. Nejpravděpodobněji to budou logopedi, kteří působí v rámci některého oddělení vaší nemocnice.

*Některé strategie* zde uvádím, neboť jsou relativně snadné, a přitom mohou zásadně *zlepšit a zpříjemnit příjem potravy*. Váš logoped může nejlépe stanovit, která ze strategií je ve vašem případě dostačující a kterou použít teprve v pozdějších stádiích onemocnění. Nemáte-li však možnost konzultovat s logopedem, můžete přesto zkusit sami některou z nich:

- ústa jsou velmi intimní část těla, proto předtím, než začnete cokoli v dutině ústní nemocného podnikat (čištění zubů, krmení...), vysvětlete, co chcete dělat, a začněte nejprve s dotekem méně intimních částí těla - ruky, čela, brady, tváří, pak teprve můžete přejít na rty a do dutiny ústní...
- před příjmem potravy zajistěte, aby nemocný zaujal stabilní polohu, nejlépe s oporou zad, nohou, případně i hlavy (krmíme-li), s opřenýma rukama o stůl, vzpřímenou hlavou, zády; u těch, kteří jedí sami, pomáhá mírný předklon celého trupu s oporou rukou o stůl (viz obr. 1)
- při jídle by nemělo hrát rádio, televize; je dobré zajistit relativní klid a dostatek času pro příjem potravy
- **nikdy nedávejte napít ani najíst vleže!**
- někdy je vhodné dát nemocnému bezprostředně před samotným příjmem potravy napít pár doušků ledové vody (velmi studené stejně tak jako velmi sladké může zvýšit citlivost dutiny ústní, což pak může zlepšit i samotné polykání)
- spíše než jej krmit je lépe nemocnému, který se není schopen najíst sám, dát lžičku do ruky a ruku mu vést k ústům
- krmíte-li nemocného, dovolte mu nejprve, aby si jídlo prohlédl na talíři, zhodnotil jeho teplotu (i dotekem, chce-li) a zhodnotil jeho vůni - to vše může navodit větší pocit jistoty a zmírnit napětí, které bývá u některých nemocných s příjmem potravy spojeno (ví, co bude jíst, jak je to horké...)
- krmíte-li, směrujte lžíci k ústům nemocného tak, aby na ni vždy dobře viděl (nikdy ne ze strany a už vůbec ne zezadu!)
- při krmení vložte lžičku s potravou do úst (lepší je méně hluboká lžička), zatlačte jí na jazyk (tím se vyvolá protipohyb jazyka vzhůru), vyjměte lžíci a podpořte pacienta, aby okamžitě zavřel ústa (zvednutím jazyka k patru při současném sevření úst se stimuluje správné postavení jazyka nutné ke správnému polknutí)
- při krmení dávejte pozor, aby zbytky potravy nezůstávaly na předních zubech a rtech nemocného

- vše komentujte slovy (chuť jídla, co právě děláte...), ale **nikdy nepokládejte nemocnému v průběhu jídla žádné otázky** (současné mluvení a jedení může výrazně zvýšit pravděpodobnost vdechnutí sousta)
- sdělí-li nemocný, že mu cosi uvízlo v hrdle, můžete zkusit následující: hladit hrdlo - uvolnění, vyzvat nemocného, aby změnil polohu hlavy (vpravo, vlevo, předklon, záklon), aby se napil, aby usilovně několikrát za sebou zakašlal (s podpůrným pevným přidržením se rukama židle)
- je lépe dávat napít z brčka či hrníčku, který má vykrojený otvor pro nos (lze snadno vyrobit doma z plastového kelímku, viz obr. 2) - nemocný pak tolik při pití nezaklání hlavu
- brčko je dobré někdy zkrátit (čím kratší brčko, tím menší podtlak nutný k nasátí tekutiny do úst)
- některým nemocným je nutno dávat tekutiny po lžičkách
- zvažte možnost změny konzistence stravy (mixovaná, kašovitá strava, zahušťovadla tekutin (např. Nutilis od firmy Nutricia) - vhodné pro nápoje, nebo polévky atp. lze zahustit rozmixovanou zeleninou, zasmažením...)
- obecně není vhodné podávat stravu drobivou (sušenky), s malými částečkami (rýže, jogurt s oříšky...)
- nemocným HCH je dobré říkat, co mají v ten který moment dělat: teď si dej lžíci do úst, zavři ústa, vyjmi lžíci, kousej, teď polkni...**Nedávejte však v daný moment více než jednu instrukci!**
- nemocného je rovněž možné požádat, aby při polykání změnil polohu hlavy (např. mírné přitlačit bradu k hrudní kosti, stisknout zuby a vědomě několikrát polknout)
- můžete vyzvat nemocného, aby po každém soustu ještě jednou polkl nebo aby si po každém polknutí odkašlal či obojí
- v případě dušení nemocného se pokuste nemocného předklonit, dát mu hlavu dopředu a udeřit do zad či při neúspěchu použít Heimlichův manévr (o předvedení a zacvičení v použití obou těchto technik požádejte zkušenou zdravotní sestru nebo svého lékaře)
- po jídle nemocného vyzvěte, aby si pořádně odkašlal, napil se, vyčistil si jazykem ústa
- je pravděpodobné, že nemocnému i poté zůstanou v ústech zbytky potravy (obzvláště na tvrdém patře a v tzv. „tvářových kapsách"); je nezbytné upozornit pacienta, aby si prstem (může-li) z úst zbytky jídla dokonale odstranil, popř. abyste mu je odstranili vy



*Stabilní pozice vhodná pro příjem potravy (šipky označují body, na kterých by měl mít nemocný vždy oporu.*

*Hrnek s vykrojeným otvorem pro nos (lze snadno vyrobit z plastového kelímku). Omezuje nevhodný záklon hlavy při pití.*

V určitém stadiu onemocnění Parkinsonovou či Huntingtonovou chorobou přestávají být výše zmíněné strategie účinné. V takovém případě přichází na řadu alternativní způsob výživy. Váš lékař - neurolog, který vás po celou dobu onemocnění provází - vám vysvětlí, o jaké způsoby se jedná.

Poruchy polykání nejsou problémem, který lze přejít mávnutím ruky. Nemocný s poruchou polykání potřebuje odbornou pomoc. Potřebuje však rovněž něco jiného, stejně a někdy i více důležitého: velikou podporu, porozumění a ohleduplnost. A právě onu potřebnou dávku všeho dobrého a laskavého bych chtěla popřát všem, kteří mají ve své blízkosti někoho, kdo poruchou polykání trpí, nebo jí trpí sami.

---

Poznámky:

* Kašel je totiž jednou z ochranných funkcí dýchacích cest, která zabraňuje průniku mechanických částeček. Kašel v průběhu příjmu potravy nám tedy může signalizovat, že má dotyčný poruchu polykání, ale rovněž nám říká, že jedna ochranná funkce dýchacích cest je u něj zachována. Není-li tato ochranná funkce zachována, může nemocný nesprávně polknuté sousto vdechnout až do plic, aniž by to on sám nebo jeho okolí registrovali.

** Jen pro doplnění představy uveďme, že člověk polkne v průběhu 24 hodin přibližně 580–2000× (Kaulfussová, 200?).

Prameny a literatura:


Jobst, M.: *Poruchy polykání u dospělých osob* (kurs pořádaný Mgr. Jitkou Kalfussovou 20.-21.května 2005 v Praze)

Roubíčková, J.: *Diagnostika a rehabilitace u orofaryngeální dysfágie*, Otorhinolaryngologie a foniatrie 50 (2), str., 2001.

Kalfussová, J.: Dysfagie: poruchy polykání a příjmu potravy. In: Klinická logopedie (Škodová, E., Jedička, I. ed.), Portál, 2003, str. 547-557.

van Broekhoven-Grutters, E., Gaasbeek, D., Veninga-Verbaas, M: *Nutrition and Huntington's Disease; A Practical Guide*. Atlant Zorggroep, Apeldoorn-Beekbergen, 2000.

# VÁŽNÁ NEMOC V RODINĚ - A CO DÍTĚ?

*PhDr. Marie Kulhánková*

V souvislosti s vážným onemocněním jsou rodiče postaveni před těžký úkol- jak to říci a vysvětlit svým dětem. V první okamžik si pravděpodobně většina rodičů řekne: „Ještě je čas, udělám to později, až se s tím sám-sami vyrovnáme". A roztáčí se kolotoč času a odkládání i růstu napětí a nejistoty. S nemocí rodiče se v rodině mění hodnoty, zavedený styl života, mění se i intimní atmosféra v rodině a většinou se i významně mění chování nejen nemocného, ale i zdravého rodiče.

Co se ale děje v dítěti? Možná se bláhově domníváme, že to tolik necítí a nevnímá, protože se vše snažíme zvládnout a neměníme se zase tak nápadně. Děti už ale od malička, dá se říci již v prenatálním věku, právě změny v chování a vztazích vycítí. Od rodičů očekávají svou základní jistotu a tu vyřeší jen důkladné vysvětlení. A to vysvětlení na věkové i psychické úrovni dítěte. Může se objevit nedocenění dítěte, výše uvedené popření jeho možnosti věci vycítit a pochopit, spojené velmi často s ochranitelským postojem, ale může se objevit i přecenění možností. Například dlouhé slovní vysvětlování dítěti předškolního věku, nebo přisouzení nedětské - partnerské role dítěti v období puberty, tak jak se to děje i v jiných rodinných zátěžových situacích, jako je třeba rozvod rodičů.

Proto se velmi stručně a zjednodušeně pokusím popsat úroveň chápání situace ve vývojových obdobích dětského věku. Prakticky celé období předškolního věku je charakteristické myšlením vázaným na konkrétní situaci, příklad a přítomnost. Myšlení nemá logiku - všímá si na objektech jen jednoho, často nejnápadnějšího avšak nepodstatného znaku (vzpomeňte např. na oblibu červených věcí u malých dětí). Pokud něčemu nerozumí, vyloží si to po svém a bez ohledu na správnost. Proto je tolik důležité okamžitě zdůrazňovat, co je správné, a stanovit v rodině základní pravidla. Vysvětlení by tedy mělo být vázáno na aktuální prožitek a případné stručné slovní vysvětlení by mělo být spojeno například s obrázky. V předškolním i nižším věku (batolecím i kojeneckém) je dítě na rodiče nejvíce vázáno, přijímá jejich postoje i hodnoty, až nekriticky. Podle rodičů se učí žádoucím, ale i nežádoucím vzorcům chování. Napodobuje, ale schopnost vcítit se je pouze omezená.

V období mladšího školního věku vázanost na konkrétní situaci přetrvává, ale mezi 6-8 rokem věku začíná být dítě schopné posoudit situaci (chování) i z pohledu jiného člověka. Vztahy k rodičům jsou nadále velmi silné, dítě se ale již lépe orientuje ve vztazích v rodině a lépe ovládá i své chování. S rolí žáka se rozvíjí i vztahy k vrstevníkům a chápání rozdílů např. v hodnotách vlastní rodiny a cizích rodin, či školy. Přibývají vzory chování získané od kamarádů a jejich prostředí, vzorem bývá velmi často

i třídní učitel - učitelka. V tomto období je již dítě schopné dobře chápat realistické slovní vysvětlení, nadále mu však k pochopení pomáhá názorný příklad - dítě chce mít ve všem jasno. Dovoluji si ještě upozornit na rozdíl v chování chlapců a dívek tohoto věku, kdy holčičky jsou poslušnější, dodržují více pravidla, jsou snaživější (vzpomeňte na oblibu hry na paní učitelku) a naopak chlapci více upoutávají negativní pozornost dospělých, a  už svou aktivitou, stylem hraní nebo experimentováním s neznámým. S přibývajícím věkem se posiluje důležitost skupiny vstevníků, ale i pohlavní identita dítěte - objevují se typické klučičí a holčičí skupiny a neochota k společným činnostem.

Nejobtížnějším obdobím je samozřejmě puberta, nastupující přibližně okolo 12 let (v posledních letech věk nástupu puberty klesá) - většinou související se starším školním věkem. Děti se v tomto období uzavírají, city nedávají najevo, jsou zranitelné a nejisté, velmi často vztahovačné a hyperkritické. Vysvětlovat takovému dítěti je velmi náročné, protože odmítá autoritu, k dospělým bývá velmi netolerantní, k vrstevníkům kritický, dominuje černobílé vidění problémů, s jedině vlastním správným náhledem. Hůře komunikuje a odpoutává se od systému rodiny. Přesto však citové vazby k rodičům nemizí, pouze dochází k jejich proměně. V této souvislosti cituji pana profesora Matějíčka, který uvádí v tomto věku dvě osobnostní vlastnosti, které si děti u rodičů cení a to je Upřímnost a Statečnost.

Nemocný člověk však bývá často podrážděný a náladový, což jsou právě jedny z projevů, které u ostatních pubertální dítě špatně chápe a nezvládá. O to důležitější je upřímně a statečně říci o co se jedná. Často dítě po informaci nereaguje, neptá se na podrobnosti, jakoby vůbec nevnímalo. Nevnucujte mu dlouhé přednášky ani vysvětlování, ale poskytněte přesné aktuální informace a  ústně, či ve formě odborných textů. Nebojte se pojmenovat své problémy a nálady.

Po celou dobu výchovy platí , že dítě pochopí vztek, radost, smutek, ale nezvládne nejistotu v rodině a neupřímnost ze strany blízkých. A pokud máte sílu, je humor ve výchově jedním z nejlepších pomocníků.

## NOVÉ MOŽNOSTI PRO PREIMPLANTAČNÍ GENETICKOU DIAGNOSTIKU HCH A JEJICH KLINICKÁ APLIKACE

*Moutou C, Gardes N, Viville S.Eur J Hum Genet. 2004 Okt. 6, převzato ze slovenského zpravodaje „Nádej", ze zahraniční literatury přeložila a upravila MUDr. Marta Kvasnicová, CSc., do češtiny přeložila L. Zahradníčková*

Huntingtonova choroba (HCH) je neurodegenerativní onemocnění přenášená autozómově dominantním způsobem. Mutace zodpovědná za onemocnění byla identi-

fikovaná v r. 1993. Nosičům HCH, kteří si chtějí založit rodinu se poskytuje prenatální diagnostika (PND) anebo preimplantační genetická diagnostika (PGD), která je založena na potvrzení přítomnosti anebo nepřítomnosti mutace. Pro osoby v riziku, které nechtějí podstoupit presymptomatické testování, je k dispozici vylučovací test. Při tomto testu se považuje za nepostižené pouze embryo nebo fétus, který zdědil alelu (kopii genu) od svého nepostiženého prarodiče. V případě PND, jestliže fétus má jednu alelu od postiženího prarodiče, navrhuje se ukončení gravidity. V případech PGD jsou přeneseny do dělohy pouze embrya, která neobsahují riziko. Od začátku naší PGD, tj. od května 2001 do prosince 2003, jsme provedli 43 PGD z důvodu HCH, ze kterých 24 bylo od pacientů, kteří znali svůj genetický stav a 19 od pacientů, kteří si nepřáli presymptomatické testování.

## TVORBA INKLUZNÍCH TĚLÍSEK SNIŽUJE HLADINU MUTOVANÉHO HUNTINGTINU A RIZIKO NEURONÁLNÍ SMRTI

*Arrasate M, Mitra S, Schweitzer ES, Segal MR, Finkbeiner S: Nature, October, 2004, Vol. 43, převzato ze slovenského zpravodaje „Nádej", ze zahraniční literatury přeložila a upravila MUDr. Marta Kvasnicová, CSc., do češtiny přeložila L.Zahradníčková*

Studie s využitím speciálního automatizovaného mikroskopu dokázala jak mutovaný protein při HCH poškozuje neurony.

Vědci našli důkaz, že abnormální proteinové shluky, nazývané inkluzní tělíska, nalezené v neuronech lidí s HCH,zabraňují buněčné smrti.

Tyto nálezy pomáhají vyřešit dlouhotrvající debatu o úloze inkluzních tělísek při HCH a jiných onemocněních a mohou pomoci badatelům nalézt efektivní léčbu pro tyto choroby.

Inkluzní tělíska jsou charakteristická pro mnohá neurodegenerativní onemocnění včetně HCH, PCH, ACH a některých dalších. Úloha inkluzních tělísek při těchto onemocněních byla dlouho kontraverzní. Některé studie poukazovaly na to, že mohou být rozhodující částí chorobného procesu, zatímco jiné předpokládaly, že mohou pomáhat chránit buňky před toxickými proteiny, anebo že jsou vedlejším produktem v chorobném procesu.

Jedním z hlavních problémů odhalení vlivu inkluzních tělísek na chorobu byl ten, že vědci nebyli schopni sledovat změny v jednotlivých neuronech průběžně. „Bylo to, jako bychom sledovali obrazy fotbalové hry a představovali si skóre", řekl Steven Finkbeiner, M. D. Ph. D. z Gladstonova institutu Neurologických onemocnění Univerzity Kalifornie, San Francisco. „Mohlo se toho stát víc, než jsme mohli vidět".

Překlenout tento problém se podařilo Dr. Finkbeinerovi a kolegům pomocí počítačového programu, který dovoluje mikroskopu sledovat v kultivační nádobě konkrétní neuron opakovaně nebo skupinu neuronů po dobu několika dní. Autoři využili tohoto automatizovaného mikroskopu pro studium neuronů, které obsahovaly verzi huntingtonova proteinu, který způsobuje HCH. Huntingtin byl zbarvený zeleným fluorescenčním barvivem, což dovolovalo vědcům sledovat, kde se protein shromažd'uje. Autoři zjistili, že mnoho neuronů s mutovaným genem HCH odumřelo bez toho, že by tvořily inkluzní tělíska. Tvorba inkluzních tělísek vlastně prodlužuje přežívání neuronů a snižuje všeobecné riziko jejich smrti. Autoři též sledovali hladinu mutovaného huntingtinu rozšířeného v neuronech mimo inkluzních tělísek. Zjistili, že buňky s velkým množstvím mutovaného huntingtinu odumíraly rychleji než buňky s menším množstvím tohoto proteinu. Množství mutovaného proteinu klesalo v ostatních částech buňky, když se tvořila inkluzní tělíska. Tyto nálezy ukazují, že inkluzní tělíska „zamykají" huntingtin a brání mu se podílet na procesu, který vede k buněčné smrti.Tyto nálezy poskytují důkaz, že inkluzní tělíska u HCH a možná i u dalších neurodegenerativních onemocnění pomáhají neuronům vypořádat se s toxickými proteiny a zabránit neurodegeneraci. Mnoho vědců se snaží najít způsob ovlivnění tvorby inkluzních tělísek jako možné léčby pro HCH a další onemocnění. Automatizovaný mikroskopický systém by mohl pomoci vyřešit mnoho důležitých otázek týkajících se změn nebo abnormalit u HCH.

## PODSTATA, VÝCHOVA A NEUROLOGIE: VZÁJEMNÉ PŮSOBENÍ GENU A PROSTŘEDÍ U NEURODEGENERATIVNÍCH ONĚMOCNĚNÍ

*Tara L. Spires, Anthony J. Hannach FEBS Journal 272 (2005), převzato ze slovenského zpravodaje SPHCH „ NÁDEJ", přeložila L. Zahradníčková, korektura MUDr. J. Židovská, CSc.*

Neurodegenerativní onemocnění, kterými jsou Huntingtonova choroba (HCH), Alzheimerova choroba (ACH) a Parkinsonova choroba (PCH) postihují miliony lidí na celém světě, přičemž v současné době pro ně neexistuje účinná léčba. V důsledku prodlužujícího se lidského věku představují tato onemocnění důležitou výzvu pro lékařský výzkum ve 21. století. V několika posledních desetiletích bylo dosaženo významného pokroku v našem chápání molekulárního patogenetického mechanizmu vzniku geneticky podmíněných onemocnění jako HCH a dalších onemocnění s expanzí trinukleotidových opakovaní a také těch, které jsou přítomné při familiární a nefamiliární formě ACH a PCH.

Nedávná pozorování, že nástup a progrese autozomálně dominantního onemocnění HCH mohou být ovlivněny faktory prostředí, upřela pozornost na významnou oblast, a to oblast vzájemného působení genu a prostředí. Zatímco pochopení genových mutací a molekulárních prostředníků patogeneze je klíčovým krokem ve vývoji nových léčebných metod pro tato běžně nevyléčitelná onemocnění, je také důležité poznat detailní faktory prostředí, které ovlivňují každou chorobu, s cílem jejich možného ovlivnění.
Práce autorů je zaměřená na neurodegenerativní onemocnění HCH, ACH a PCH a zvlášť na experimentální poznatky z myších modelů.

## Genetické a epigenetické poznámky k HCH

HCH je autozomálně dominantní neurodegenerativní onemocnění, které obvykle vzniká ve střední věku (30 - 45 let). Onemocnění bylo poprvé popsáno Georgem Huntingtonem v roce 1872. Onemocnění se projevuje trojicí příznaků. Často začíná psychickými problémy - depresemi, změnami nálad. K tomu přistupují kognitivní příznaky - porucha krátkodobé paměti a koncentrace. S postupem onemocnění se přidávají neurologické příznaky jako chorea - kroutivé mimovolné pohyby hlavy, trupu a končetin. Zhoršuje se schopnost chůze, řeči a polykání. Ke smrti dochází zpravidla za 10 - 20 let po vzniku onemocnění.
Neuropatologické nálezy při HCH po smrti zahrnují významnou ztrátu neuronů, molekulární změny ve striatu a v mozkové kůře (postiženy mohou být i jiné části mozku) a tvorbu shluků (inkluzií) nahromaděného proteinu v jádrech nervových buněk. V roce 1983 Gusella se spolupracovníky lokalizovali gen pro HCH na krátké raménko chromozómu č. 4. O 10 let později (1993) mezinárodní tým identifikoval mutaci způsobující HCH: je to expandovaný CAG triplet (trojice bází - cytozin, adenin a guanin) v genu, který kóduje protein známý jako huntingtin. Zdraví jedinci mají 10 - 34 CAG opakování v tomto genu, u jedinců s více než 39 opakováním se HCH vyvine, zatímco u lidí s počtem opakování 35 - 39 onemocnění penetruje variabilně, což znamená, že se může, ale nemusí projevit. Expandovaný CAG triplet (repetice) u HCH se překládá do expandovaného polyglutaminového řetězce v N-terminální oblasti proteinu huntingtinu.
Délka repeticí koreluje s věkem vzniku na 50 -70 %. U některých pacientů se stejným počtem opakování CAG tripletu mohou začínat příznaky v různém věku. U sourozenců se například pozoruje variabilita ve věku vzniku onemocnění v 11 - 19 %, což je důkazem existence modifikujících faktorů prostředí a dalších genetických faktorů, které se podílejí na regulaci doby vzniku onemocnění. Bylo identifikováno několik genů, které modifikují vznik onemocnění.

Existuje nejméně 8 neurodegenerativních onemocnění způsobených expanzí CAG tripletů, které kódují polyglutaminový řetězec v různých proteinech. To je důkazem, že tyto choroby mají společný překrývající se molekulární mechanizmus v patogenezi včetně toxické ztráty funkce mutovaných proteinů. Nejpočetnější v této skupině jsou spinocerebellární ataxie.
Objasnění genetické příčiny HCH umožnilo vyvinout mnohé transgenní zvířecí modely s tímto onemocněním. Mělo to velký význam pro studium rané patogeneze onemocnění, proteinových shluků a neurodegenerace. Tyto modely jsou důležité také pro testování různých léčiv.
První úspěšný transgenní myší model byl vyvinut v polovině 90. let minulého století. Byl nazván Linie R6. Tyto myši měly část lidského genu HCH, která obsahovala expandovaný CAG triplet (115-150 opakování). U těchto myší se vyvinula neuropatologie a také motorické a kognitivní příznaky stejné, které se vyskytují u člověka postiženého HCH. Neuropatologická vyšetření těchto myší odhalila nitrobuněčné shluky - inkluze, které byly tvořeny patologickým proteinem huntingtinem. Následně byly nalezeny v mozcích nemocných HCH a také u nemocných s dalšími polyglutaminovými onemocněními. Zřejmě představují společný neurodegenerativní patomechanizmus.
U „R6 myší" byla pozorována snížená hmotnost mozku, atrofie kůry a bazálních ganglií, podobně jako to můžeme pozorovat u člověka s HCH.
Model R6/1 myší byl použit v experimentech zkoumajících vliv stimulujícího prostředí na tyto myši.

## Stimulující prostředí ovlivňuje chování hlodavce, synaptické spojení a transkripční regulaci

Zatímco v minulých letech byl rozsáhlý výzkum, který využíval metody genomiky a transgenní technologie zaměřen na to, jak jednotlivé geny ovlivňují vývoj mozku, funkci a chování, mnohem méně práce bylo věnováno sledování vzájemného působení genu a prostředí.
Vliv podnětného prostředí na mozek zvířat se studoval od 60. let minulého století, kdy Rosenzweig Bennett se svými kolegy ukázali, že u krys, které byly vystaveny bohatým zkušenostem, byly pozorovány změny v neuroanatomii a neurochemii.
Tato práce podrobně ukazuje, jak podnětné prostředí mění mozek a jak tyto skutečnosti mohou být využity u lidí k dosažení úspěšného stárnutí, na znovuuzdravení po mozkovém poškození a k oddálení projevů neurodegenerativního onemocnění.
Množství testů dokázalo, že podnětné prostředí zlepšuje paměťové funkce, ulehčuje zvládnutí dokonce i u starých zvířat. Hlavně na hipokampu (část mozku) závislá prostorová paměť myši a krysy se vlivem podnětného prostředí zlepšila. Mediátory

zlepšení paměti zůstávají neznámé, ale morfologické a chemické změny spojené se stimulujícím prostředím byly prokázány.
Celkově podnětné prostředí snižuje hmotnost těla. V takovémto prostředí je zvíře aktivnější. Hmotnost mozkové kůry a její síla se v takovémto podnětném prostředí zvyšují. Toto může být způsobeno buď zvýšením dendritickým větvením a synaptogenezí, anebo zvýšenou neurogenezí. Stimulující prostředí indukuje synaptogenezi v různých částech mozku, v kortikální i subkortikální oblasti a to i u dospělých. Podporuje též přežívání nově vytvořených neuronů.
Podnětné prostředí též zlepšuje transkripci genů, které kódují neuronální proteiny, které jsou důležité pro neuronální poddajnost, učení a paměť. Též způsobuje molekulární změny ve vyvíjejícím se mozku. Ale bezprostřední příčiny těchto změn zůstávají neobjasněny.
Environmentální stimulace byla analyzovaná shodně se vztahem k jejím různým složkám, které mohou různě působit na genovou expresi: na motoriku, senzorické, sociální a další kognitivní funkce (např. prostorovou orientaci, učení, paměť).
Zvířata, která jsou chována společně s jinými zvířaty, mají lepší schopnost orientovat se například ve vodním bludišti než ta, která se chovají izolovaně. To hovoří o důležitosti sociální interakce jako jednoho z faktorů prostředí. Fyzická aktivita také ukázala zlepšení prostorového učení u hlodavců a redukci oxidativního stresu. Cvičení na kolech zvyšovalo neurogenezi v hyppocampu, zlepšovalo prostorové učení a zlepšovalo expresi BDNF (brain derived neurotrofický faktor).

**Stimulující prostředí zlepšuje projevy (fenotyp) HCH u transgenního myšího modelu.**

U R6/1 myšího modelu autoři zjistili, že obohacené, podnětné, stimulující prostředí oddaluje vznik symptomů a průvodní mozkovou atrofii. Pozorovali, že HCH myš, která žila v prostředí chudém na podněty, neobstála ve statickém testu, neuměla se točit okolo zavěšené tyče 60. den života. HCH myš, která byla chována ve stimulujícím prostředí, byla schopná zcela splnit tuto úlohu ještě 100. den života. Pozoroval se u ní významně zpožděný nástup příznaků onemocnění oproti myším z prostředí chudého na podněty. Klinická manifestace HCH u myší z chudého prostředí se objevila asi ve věku 10 týdnů, asi polovina těchto myší měla klasický fenotyp, přičemž více než polovina testovaných myší ze stimulujícího prostředí měla klinické projevy až ve věku 20 týdnů. Hustota intracelulárních ubiquitin pozitivních inkluzí nebyla výrazně postižena u obohacené pětiměsíční myši a nebylo pozorováno ani snížení striatálního objemu.

**Tyto významné poznatky získané na myším modelu ukazují, že terapie založená na principech stimulujícího prostředí může být užitečná též u člověka s HCH. A skutečně příznivý efekt stimulace prostředí u lidí byl prokázaný ve studii 6 případů s remotivační terapií, která vedla ke zlepšení fyzických, mentálních a sociálních funkcí u pacientů s HCH.**

Studie, která porovnávala geneticky identická monozygotní dvojčata (jednovaječná) s identickou CAG délkou v Huntingtonova genu též potvrdila možnou úlohu environmentálních faktorů (tj. faktorů prostředí) v klinických projevech HCH. Nedávná velká studie venezuelských rodin též potvrdila, že environmentální faktory modulují věk vzniku klinické manifestace HCH. Avšak původ těchto modulačních faktorů zůstává neznámý a na objasnění budou potřebné další epidemiologické studie. Autoři předpokládají, že kůra může být rozhodující ve zprostředkování účinků podnětného prostředí a může hrát větší úlohu v neuropatologii HCH než se dříve předpokládalo.

Autoři také měřili hladinu specifických proteinů ve striatu, hippocampu a mozkové kůře myší z prostředí bohatého a chudého na podněty. Vyšetřovali myši ve věku 5 měsíců, kdy už všechny z nestimulujícího prostředí měli klasický fenotyp (klinický obraz HCH), zatímco u myší ze stimulujícího prostředí se vyskytoval přibližně u poloviny. V tomto věku stimulující prostředí uchránilo striatální a hippocampový BDNF proteinový od deficitu. BDNF je extrémně důležitý neurotrophin, který reguluje synaptickou plasticitu, neurogenezi a neuronální přežívání.

## Závěr:

Pozorování na myším modelu HCH a ACH ukazují, že podnětné prostředí může modulovat vznik a závažnost onemocnění. Stimulující prostředí má vliv na lepší chování HCH myší alespoň z části cestou zabránění ztráty objemu mozkové kůry, prevencí deficitu specifických proteinů a deficitu neurogeneze. Pozorování pacientů, kteří absolvovali remotivační terapii, studie velkých rodokmenů s HCH a monozygotních dvojčatech též dokazují sílu efektů environmentálních faktorů. Epidemiologické studie HCH a PCH ukazují, že u těchto onemocnění faktory prostředí jako vzdělání, kognitivní stimulace, zájmové aktivity, dieta a kouření mohou modifikovat riziko onemocnění. Navíc poznávací a motorická stimulace může být prospěšná pacientům s ACH. Podobné efekty environmentálních faktorů u vícerých chorob poukazují na to, že tyto environmentální modulátory působí na společné cestě u neurodegenerativních onemocnění jako je transkripční disregulace a abnormální proteinová interakce.

Genetické a environmentální faktory a jejich spolupůsobení musí být zodpovědné za variabilitu mozkového stárnutí a s ním spojeného kognitivního zhoršování v celé lidské populaci. Tvoří tak matrici, na které se překrývají specifické genové mutace a rizikové environmentální faktory.
Ve zkratce lze říci, že výzkum environmentálního obohacení na myších modelech, epidemiologické studie a malé studie modifikující prostředí ACH a HCH pacientů ukazují, že jedinci, kteří jsou geneticky náchylní a trpí těmito onemocněními, by mohli mít užitek z mentální, fyzické a sociální stimulace. Tyto studie poskytují pohled na mozkovou plasticitu po dobu chorobného procesu a otvírají cesty výzkumu směrem k preventivním strategiím, léčbě a k vyléčení.

## CHARITA SE SNAŽÍ POMÁHAT NEMOCNÝM HUNTINGTONOVOU CHOROBOU

*Alena Lorencová*

Více než deset let pracuji v královéhradecké diecézní charitě. Moje práce byla vždy pestrá a bavila mě někdy více, někdy méně. Podstatné ale je, že jsem za tu dobu poznala mnoho zajímavých lidí, navštívila místa, která bych jinak nespatřila a vytvořila jsem si vztah k činnosti, která má smysl.
V roce 2003 mně ředitel charity dr. Jiří Stejskal nabídl možnost spolupracovat se Společností pro pomoc při Huntingtonově chorobě. Když jsem šla na první setkání se zástupci této organizace, neměla jsem žádnou představu o problému. Nevěděla jsem nic o chorobě a lidech, kterých se týká. Mísila se ve mně touha pomoci s trochou zvědavosti, ale byl tam i strach, jak mě přijmou lidé, kteří prožívají tak velké trápení na vlastní kůži. Ale setkání bylo velice příjemné, bezprostřední a už zde byly položeny základy konkrétní spolupráce.
Koncem roku byla u anglické firmy Kirton zakoupena speciální křesla Halesworth pro vznikající půjčovnu zdravotnických pomůcek. Sortiment jsme ještě doplnili o elektrické zvedáky AQUATEC Fortuna a půjčovna Diecézní charity Hradec Králové tak mohla být v lednu 2004 uvedena do provozu. Později přibyla křesla Omega a v současné době jsme nabídku rozšířili o elektrická polohovací lůžka od firmy PROMA REHA Česká Skalice. Pomůcky jsou hrazeny z dotací a z velké části z výtěžku Tříkrálové sbírky. Zapůjčujeme je do užívání na dobu určitou, na základě doporučení ošetřujícího odborného lékaře, obvykle neurologa, protože především speciální křesla nejsou vhodná pro každé stádium nemoci. Při podpisu smlouvy o výpůjčce vypůjčitel uhradí vratnou zálohu ve výši 1 000,- Kč a dále měsíčně 100,- Kč jako příspěvek na opravu a údržbu. Po dohodě jsme schopni zajistit dopravu. V půjčovně jsou

k dispozici především finančně velmi nákladné pomůcky, které nehradí zdravotní pojišťovny nebo jsou jiné problémy s jejich získáním. Naším cílem je umožnit nemocnému zůstat co nejdéle v domácím prostředí a ulehčit situaci ostatním členům rodiny. Snad se to díky naší půjčovně trochu daří.

Kromě půjčovny funguje při královéhradecké diecezní charitě ještě poradna pro pacienty a rodiny s výskytem HCH. V poradně je k dispozici databáze odborníků specializujících se na problematiku HCH a také kontakty na členy SPHCH. Poskytnutá rada často spočívá v možnostech použití našich zdravotnických pomůcek, zajištění respitní péče nebo pomoci zajistit lůžko v některém sociálně zdravotnickém zařízení. Bohužel, zatím chybí tolik potřebné specializované oddělení pro nemocné HCH, a tak se snažíme pomoci aspoň touto formou. Teprve, když jsem poznala několik lidí, kteří pečují o nemocného, pochopila jsem, jak důležitý je odpočinek, možnost na chvilku se věnovat sám sobě a nabrat tak síly pro další péči. Pokud se seznámím s rodinou, která zatím bojuje s problémem HCH o samotě, snažím se kromě zprostředkování kontaktů zdůraznit důležitost setkávání prostřednictvím zpravodaje ARCHA a především rekondičních pobytů SPHCH, kterých jsem se také několikrát, i když jen na chvilku, zúčastnila. Člověk v takovou chvíli pocit'uje stud, že je zdravý a vlastně si toho příliš neváží. Myslím, že pro lidi, kteří se starají o své nemocné jsou tyto rekondiční pobyty velkým přínosem. Kromě odpočinku zde mají možnost komunikovat s odborníky a předávat si vzájemně zkušenosti a to se nedá ničím jiným nahradit.

Od chvíle, kdy jsem se poprvé setkala s pojmem Huntingtonova choroba uplynuly téměř tři roky a já jsem se přece jen něco o této nemoci dozvěděla. Dokonce jsem měla možnost navštívit dvě specializovaná zařízení pro pacienty s HCH v holandském Katwijku a Apeldoornu. Jsem překvapená, jak málo je veřejnost informovaná, ale vždyť jsem na tom ještě nedávno byla stejně. A tak se snažím při každé vhodné příležitosti předávat to málo, co vím. Rozdávám charitám v naší diecézi ARCHU, při setkáních kněžím vypravuji o tíživé situaci rodin, které musí s touto chorobou žít. Někteří z nich na konci sami o ARCHU žádají, zdaleka ne všichni, ale myslím, že jich je čím dál víc. Každopádně poslouchají se zájmem. Zájem mají i studenti oboru sociální práce, kteří k nám občas přicházejí. Také pro většinu z nich jsou to zcela nové poznatky. Přistihla jsem se, že informace šířím dál i ve svém soukromí, opravdu je hodně lidí, které to zajímá. Ředitel Diecézní charity Hradec Králové, RNDr. Jiří Stejskal, se poprvé setkal se SPHCH v Náchodě v roce 1999 při rekondičně edukačním pobytu a již od té doby se vzájemná spolupráce úspěšně rozvíjí. Již z prvního setkání problémy rodin s HCH pana doktora tak oslovily, že vznikla myšlenka budoucí spolupráce obou organizací a první výsledky již můžeme zhodnotit. Je těžké

říct, zda jsme společně dokázali dost nebo je to málo. Cítím, že otázka specializovaného zařízení pro nemocné HCH je bolestivé téma a velký problém, který se nedaří v nejbližší době vyřešit. Ale zamyslím-li se nad tím, že Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě u nás začala pracovat teprve před patnácti lety a už toho bylo tolik dosaženo...

# ZAHRANIČNÍ KONTAKTY

## MEZINÁRODNÍ KONGRES IHA V MENCHESTRU

*MUDr. Jiří Klempíř*

V září 2005 se ve skotském Manchesteru konal světový kongres o HCH (www.hda.org.uk/congress). Celkem se zde sešlo okolo 500 delegátů. Kongres byl určen nejen odborníkům zabývajících se touto problematikou, ale také nemocným a jejich pečovatelům.

Na kongresu byla prezentována řada nových poznatků z oblasti klinické a experimentální medicíny. Diskutována byla problematika genetická, mechanismy vzniku onemocnění, klinické projevy a léčebné postupy HCH. Velká pozornost byla věnována nejen pečovatelům, ale i lidem v potenciálním riziku HCH. Závěry konference byly souhrnně referovány na podzimním setkání Společnosti pro pomoc při Huntingtonově chorobě (SPHCH) v Hronově.

Bohužel v současnosti nikde na světě neexistuje lék, který by HCH mohl zastavit nebo vyléčit, ale vzhledem k tomu jak rychle se v posledních letech rozšířily naše znalosti o mechanismech vzniku nemoci máme naději, že v budoucnu budeme mít účinnější léčebné prostředky. Existuje celá řada onemocnění, která vznikají z podobných příčin, a tak i jejich zkoumáním se přibližujeme k lepšímu poznání HCH. Vzájemná výměna informací vede k urychlení výzkumu a také k poznání, že mnohé problémy spojené s Huntingtonovou nemocí se mohou řešit různými způsoby. Tato setkání jsou místem, kde se rodí nejen spolupráce, ale také přátelství.

Kongresu se účastnili zástupci české SPHCH. Na tomto kongresu oficiálně ukončil svou funkci zástupce pro mezinárodní styky v IHA pan Gerrit Dommerholt, který již naši republiku opakovaně navštívil a přislíbil svou účast i na setkání SPHCH v dubnu 2006 v Přerově (www.huntington.cz). Ve funkci ho vystřídala nám rovněž dobře známá Christiane Lohkamp, současné předsedkyně IHA, která byla na setkání SPHCH v Křtinách v roce 2005.

Christiane Lohkamp, Agniszka Ksiezopolski, Dorota Hofmann-Zacharska, Gerrit Dommerholt

SPHCH v Mengesteru 2005

**MUDr. Jiří Klempíř**, postgraduální student Neurologické kliniky VFN v Praze, prezentoval za celý kolektiv spolupracovníků na IHA v Mengesteru se svým posterem na téma: Vztah mezi motorickými a kognitivními defekty u HCH.

MUDr. J. Klempíř, Mengester IHA 2005

## SETKÁNÍ SPHCH V POLSKU

Ve dnech 29. 4. - 1. 5. 2005 jsme se zúčastnili na setkání SPHCH v polském Krakově. Ing. Jiří Hruda zde promluvil o české SPHCH a to především o třech rovinách spolupráce, péče o pacienty, péče o členy v riziku a o partnery nemocných. Tři roviny spolupráce se potom promítají v multidisciplinárním týmu odborníků. Je to tým sestávající z: genetika, neurologa, psychiatra, psychologa, logopeda, fyzioterapeuta, ergoterapeuta a sociálního pracovníka. Zmínil i náš zatím nevyřešený úkol, kterým je získání specializované lůžkové péče o naše nemocné.
Dr. Zd. Vondráčková vystoupila opět v polštině a zamyslela se nad problematikou rodiny a změn v ní, které do ní přináší HCH. Druhé přátelské setkání v Polsku proběhlo v polovině září v Čenstochové, v úzkém kruhu za účasti pana ing. J. Hrudy.

(ZV)

# STALO SE

VELETRH MEFA-REHAPROTEX- OLOMOUC - 24.-25.6.2005
Jako každoročně jsme se zúčastnili na veletrhu se zdravotnickými pomůckami v Olomouci. Zastoupil nás pan Jiří Peprník, který zde strávil jeden den s posterem a rozdával materiály o HCH a SPHCH. O informace byl opět velký zájem.

KONFERENCE PACIENTSKÝCH ORGANIZACÍ NOVÝCH ČLENSKÝCH STÁTŮ EU se konala v Praze dne 4.2.2006. Naše organizace se nezúčastnila. Hodnotil se zde význam pacientských neziskových organizací a jejich uznávání mezi veřejností, lékaři a zdravotnickými pracovníky, dále způsob další prezentace, spolupráce s farmaceutickými firmami a medii, včetně způsobů získávání prostředků na činnost. Bylo konstatováno, že se veřejnost chová k neziskovým organizacím zdrženlivě a nedůtklivě, spolupráce s farmaceutickými firmami je možná, ale lepší by byl způsob přes asociace farmaceutických firem než s jednotlivými firmami samostatně.

# OZNÁMENÍ

**Od ledna 2006 budou lidé, kteří pobírají příspěvek na provoz motorového vozidla dostávat, až o 776 Kč více**. Nově bude činit pro osoby s průkazem ZTP 6 000 Kč. Držitelé průkazu ZTP/P budou dostávat příspěvek ve výši 9 900 Kč ročně. Pokud jsou vlastníky nebo držiteli jednostopého motorového vozidla, bude příspěvek pro osoby s průkazem ZTP činit 2 300 Kč a pro držitele průkazu ZTP/P 4 200 Kč. Na zvýšení příspěvku bude potřeba uvolnit 96 mil. Kč. Tuto částku pokryje MPSV plně ze svých zdrojů. **Zároveň se zvyšuje příspěvek na individuální dopravu** těžce zdravotně postiženým občanům, kteří se pravidelně individuálně dopravují a nejsou vlastníky nebo provozovateli motorového vozidla. Od nového roku tato částka vzroste o 500 Kč a bude činit 6 500 Kč na kalendářní rok. Od lednové splátky důchodu v roce 2006 se **zvýší všechny důchody** (starobní, plné invalidní, částečné invalidní, vdovské, vdovecké a sirotčí) **přiznané před 1. lednem 2006 téměř o 5 %**. **Průměrný starobní důchod by měl činit 8 128 Kč**.

Informace
o tzv. **úhradové vyhlášce MZ ČR č.: 550/2005 Sb**. Novelizace této vyhlášky byla projednána se zástupci NRZP ČR, měla by platit od 1. dubna 2006. Ve vyhlášce dochází ke změkčení některých regulačních opatření, zvedá se limit výdajů jednotlivým zdravotnickým zařízením. Pokud jde o naší problematiku - limity na drahé

léčebné a zdravotnické prostředky, se navrhuje nové znění u regulací těchto prostředků. Konkrétně se navrhuje v části B, Regulační omezení, vložit nový odstavec tohoto znění:

**„Pokud zdravotnické zařízení prokáže, že vzhledem ke zdravotnímu stavu pojištěnce nemohlo použít jiný způsob léčby, jiný zdravotnický prostředek nebo v případě mimořádně nákladných léčivých přípravků, popřípadě zdravotnických prostředků schvalovaných revizním lékařem nad 15 000,- Kč, zdravotní pojiťovna regulaci nepoužije".**

Výše zmíněný odstavec nepochybně umožňuje odborným lékařům předepisovat drahé zdravotnické prostředky i potřebné lékové prostředky.

## NOVINY „MŮŽEŠ",

vydávané Sdružením přátel Konta Bariéry,o.s., obsahují aktuální informace ze všech oblastí péče o zdravotně postižené, vč.sociální. Objednat si je lze na adrese redakce: Na Florenci 31, 110 00 PRAHA 1,tel. 255 777 131, 132, e-mail:info@muzes.cz. Roční předplatné (6 čísel) stojí 120 Kč. Noviny najdete i na internetu: www.braillnet.cz/muzes.

**Kniha „PŘELET SMRTIHLAVA"** od pana Marka Vladára,
je k dostání v brněnském nakladatelství ŠIMON RYŠAVÝ, Česká 31,602 00 BRNO, e-mail: books@rysavy.cz, www.rysavy.cz. Cena 199 Kč.

## „NON-HANDICAP 2006",

je jubilejní 10. ročník specializované výstavy pro zdravotně postižené, kterou pořádá společnost INCHEBA Praha na pražském Výstavišti v Holešovicích v termínu 4.-7. dubna 2006. Tato výstava bude probíhat souběžně 28. ročníkem mezinárodního zdravotnického veletrhu PRAGOMEDICA-PRAGOLABORA-PRAGOFARMA-PRAGOOPTIK 2006 v halách Průmyslového paláce. I my se opět účastníme formou posterové prezentace.

## 11. KONGRES EHA,

který se koná vždy po 2 letech, proběhne v belgickém **BLANKENBERGENU** ve dnech 13.-17.9.2006, souběžně se **3. ročníkem plenárního zasedání Euro-HD Network (EHDN)**. I naše společnost zažádala o dotaci MZČR na tento kongres. Blíže na: www.huntington-assoc.com/blankenbergen.htm .

## 10. VÝROČÍ ZALOŽENÍ CENTRA PRO HCH V NĚMECKÉM MĚSTĚ BOCHUM

Kongres k **10. výročí založení centra pro HCH** v německém městě **Bochum** proběhne na konci dubna tohoto roku za pomoci neurolog. Kliniky der Ruhr-Universitat Bochum ve St. Josef-Hospital.

## PORADNA SPHCH

Paní Bc. Alena Lorencová zajišťuje poradenskou činnost pro rodiny s HCH. Tato poradna funguje pod hlavičkou Diecezní katolické charity Královéhradeckého kraje. Informace jsou zde dostupné zdarma pro zájemce z odborné i široké veřejnosti. Poradna poskytuje informace a poradenství také v oblasti sociální a o možnostech respitní ale i lůžkové trvalé péče. Kontakt v adresáři.

## PŮJČOVNA ZDRAVOTNICKÝCH POMŮCEK

Půjčovnu provozuje opět Diecezní katolická charita Královéhradeckého kraje. Půjčovna eviduje 7 ks křesel Halesworth a 5 ks křesel Omega, oba typy včetně 10 ks náhradních podložek proti proleženinám, dále 4 elektrické zvedáky a 2 elektrická polohovací lůžka, z toho byla ke konci února 2006 k dispozici 2 křesla, 1 zvedák a 2 polohovací lůžka. Při podpisu smlouvy o výpůjčce vypůjčitel uhradí vratnou zálohu ve výši 1 000,- Kč a dále měsíčně 100,- Kč jako příspěvek na opravu a údržbu. Po dohodě jsme schopni zajistit dopravu. Půjčovnu má na starosti pan Bc. Jiří Havelka, kontakt v adresáři.

## INTERPORADNA

Redaktorkou interporadny je MUDr. Jana Židovská. Kontakt: Interporadna.cz,o.s., Mgr.Pavel Hušek-asistent,tel. 233 551 241, mobil: 732 387 079,
e-mail: pavel.husek@interporadna.cz, www.intenetporadna.cz.

## RESPITNÍ POBYTY

Na základě jednání s ředitelem Diecezní charity v Hradci Králové RNDr. Jiřím Stejskalem a jednání s vedoucí lékařkou MUDr. Helenou Pavlovou v Domovu sv.Josefa v Žirči u Dvora Králové, je od letošního roku možné žádat zde o respitní pobyty i pro jiné neurologické diagnózy než je roztroušená skleróza, tedy i pro HCH.
Respitním pobytem se rozumí rehabilitační, maximálně 2 měsíční pobyt v tomto zařízení. Pacient musí být zajištěn s sebou veškerými léčivy i zdravotnickými pomůckami (inkontinentní vložky, kalhotky, podložky, ošetřující krémy, buničitá vata, atd.), osobními hygienickými pomůckami. Platba na jeden den se pohybuje kolem 200 Kč. Jinak mu je zde poskytnuta veškerá možná péče zařízení.
Vše záleží na individuální dohodě. Je třeba si uvědomit, že zájem na léto je vždy nejvyšší a je si třeba objednat termín včas. Kontaktujte bud' přímo Žireč, anebo přes poradnu paní Bc. A. Lorencovou.
Žádost a poslední lékařský nález zašlete poštou do Domova sv. Josefa, MUDr. H.Pavlová, Žireč čp.1, 544 04 Žireč u Dvora Králové, tel. 499 622 486, 499 628 504, 499 628 505, fax 499 628 501,e-mail: lekari@zirec.hospic.cz

# Pozvání na slavnostní rekondičně edukační pobyt

## U PŘÍLEŽITOSTI 15. VÝROČÍ ZALOŽENÍ SPHCH V PŘEROVĚ V HOTELU FIT

Jarní rekondičně edukační pobyt se bude konat v Přerově ve dnech 21.4.- 23.4.2006 v hotelu FIT.

**SPOJENÍ: Od nádraží, tj. vlakového i autobusového (jsou vedle sebe), je možno jet MHD linkou číslo 5 event. číslo 1. Vystupuje se na zastávce porodnice, což je asi 100 m od hotelu FIT. Porodnice již nefunguje, ale zastávka se tak nadále jmenuje. Pokud budete chtít jet někdo taxíkem, stanoviště mají před vlakovým nádražím. Cena k hotelu je cca 55,-Kč.**

Zahájení bude jako vždy v pátek večeří v 19 hodin. Páteční večer bude patřit vzpomínkám.

Kdo máte a můžete s sebou přivést fotografie, či jiné vzpomínkové předměty, budeme rádi. Hlavní odborný program proběhne v sobotu dopoledne, odpoledne bude opět patřit individuálním konzultacím s odborníky. Sobotní večer se všichni můžete pobavit při tanci, opět nám přijdou zahrát naši hudebníci z Brna, manželé Šefčíkovi. Setkání je určeno především členům rodin ( partnerům pacienta a jeho potomkům či vnukům, partnerům osob v riziku), příp. dobrovolníkům, kteří se chtějí zapojit do práce SPHCH. Účast spolupracujícího pacienta je možná, ale je třeba mít na paměti, že není zajištěn speciální dohled a že účast pro pacienta na jednáních může být pro něj často nevhodná a stresující. Přesto máme v poslední době dobré zkušenosti a pacienti si s námi i ztančili.

Připomínáme, že ubytování a strava (kromě nápojů) jsou poskytnuty bezplatně a hrazeny z prostředků SPHCH a dotací MZČR (anebo sponzorem), účastník si hradí pouze dopravu. Dobrovolný příspěvek je vítán, ale striktně se nevyžaduje. Může se zúčastnit i více osob z jedné rodiny. V případě nejasností se obrat'te na dr. Vondráčkovou či ing. Hrudu.

**VŠICHNI ZÁJEMCI O ÚČAST, ZAŠLETE PŘIPOJENOU NÁVRATKU Dr. Vondráčkové. V případě, že se včas nepřihlásíte, riskujete, že Vás nebude možné ubytovat!**

# PROGRAM
# REKONDIČNĚ EDUKAČNÍHO POBYTU V PŘEROVĚ
# V HOTELU FIT VE DNECH 21. - 23. 4. 2006

## Pátek 21. 4. 2006

| | |
|---|---|
| 18.00 | Ubytování |
| 19.00 | Večeře |
| 20.00 | Zahájení, představení hostů a vzpomínání u kulatého stolu<br>MUDr. J. Židovská: Zakladatelka české SPHCH<br>Jan Klíma: Druhý místopředseda SPHCH<br>Anna Maníčková, Lída Slavíková, p. Soukupová: Jedny z prvních členů SPHCH<br>Multidisciplinární tým : PhDr. J. Koblihová, MUDr. Jan Roth, MUDr. Tereza Uhrová, MUDr. Martin Anders, MUDr. Jan Vevera, MUDr. Jiří Klempíř,MUDr. Pavel Doubek další: Čím mne oslovila HCH, SPHCH<br>Pharm Dr. Zdeňka Vondráčková, ing. Jiří Hruda a Marie Zemanová: Jak jsme se dostali k práci v SPHCH |

## Sobota 22. 4. 2006

| | |
|---|---|
| 07.30 | Snídaně |
| 09.00 | Slavnostní zahájení u příležitosti 15. výročí založení SPHCH |
| 09.10 - 09.20 | MUDr. J. Židovská: Zakladatelka české SPHCH |
| 09.20 - 09.50 | Gerrit Domemerholt: Spoluzakladatel za IHA a dlouholetý pracovník IHA |
| 09.50 - 10.00 | Mgr. Monika Mužáková: Dotační programy MZ ve prospěch osob se zdravotním postižením |
| 10.00 - 10.10 | Přestávka |
| 10.10 - 10.45 | JUDr. Jan Hutař: Jak zákon chápe HCH a jak můžeme prosazovat zájmy našich pacientů. Význam NRZP pro SPHCH |
| 10.45 - 11.00 | RNDr. Jiří Stejskal: Další možnosti spolupráce SPHCH a Diecezní charity Královéhradeckého kraje |
| 11.00 - 11.05 | Přestávka |

11.05 - 12.45 Skupinová práce:
1. Agresivní a obtížně zvládnutelné chování
2. Psychická zátěž partnerů nemocných
3. Presymtomatické testování
4. Poruchy polykání a řeči, logopedická poradna
5. Diskuse s JUDr. J. Hutařem a RNDr. J. Stejskalem

12.45 - 13.45 Oběd

13. 45 - 17.00 Individuální konzultace s odborníky:
1. Zástupci jednotlivých firem - SCA Hygiene Product, Nutricia, Proma Reha Česká Skalice, Medicco
2. Mgr. Z. Lebedová: Logopedická poradna
3. Doc. MUDr. J. Roth, MUDr. J. Klempíř: Neurologická poradna
4. MUDr. Jana Židovská: Genetická poradna
5. PhDr. J. Koblihová: Psychologická poradna
6. MUDr. T. Uhrová, MUDr. M. Andres, MUDr. J. Vevera, MUDr. P. Doubek: Psychiatrická poradna
7. JUDr. J.Hutař: Poradenství z oblasti sociálně právního minima
8. M. Zemanová: Pokladník - potvrzení plateb

17.00 - 18.00 Organizační záležitosti a plán na podzimní setkání pro rok 2006

18.00 - 19.00 Večeře

20.00 Hudba k tanci a individuální program

**Neděle 23. 4. 2006**

08.00 - 09.00 Snídaně

09.00 - 09.30 Zasedání Rady SPHCH, zasedání Revizní komise

09.30 - 10.30 Odhlasování plánu na podzimní rekondičně edukační pobyt

10.30 - 11.00 Závěrečné vystoupení hostů a rady, zakončení

Pro obsahovou náročnost v programu prosíme o dochvilnost, je to především pro vás!!!

Pevně věříme, že každý najdete to, co potřebujete, a nebudete rušit ostatní posluchače a přednášející. Děkujeme.

# NÁVRATKA

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

Zúčastním se víkendového setkání v Přerově, hotel FIT, ve dnech 21. - 23.4.2006.

Potvrzuji účast ..... osob(y).

Označte svůj přesný požadavek:

Požaduji nocleh pouze dne 21.04.2006 pro ..... osob.

Požaduji nocleh pouze dne 22.04.2006 pro ..... osob.

Požaduji nocleh pro obě noci pro ..... osob.

Nepožaduji nocleh vůbec.

Jméno a příjmení: .....

Adresa: ..... PSČ : .....

Tel. spojení: ..... e-mail: .....

.....

.....

..... .....

Datum Podpis

ELCOM

# 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

# 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.huntington-hilfe.de, 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 choroba Huntingtona w Polsce**
www.huntington.pl

Kontakt na české organizace zdravotně postižených
Internet pro zdravotně postižené na serveru Sjednocené 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 potencionálním 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, e-mail: 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 Partyzánská 7, 170 00 Praha 7, JUDr. Dreslerová, působí v právní poradně NRZP ČR vždy v PO, ÚT, ST od 8.30 do 13.00 hod.
Tel.: 266 753 427 e-mail: poradna@nrzp.cz.

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) nebo www. huntington.cz. Tato centra vám také mohou poradit v řadě problémů soc. 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., Matúskova 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, Extrapyramidové 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 dietologické 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 Kaulfussová**, Klinická logopedie, Kartouzská 6, 150 00 Praha 5, tel/fax 257 321 627, mobil : 602 165 917, e-mail: kalfuss.jitka@c-email.cz

PŮJČOVNA ZDRAVOTNICKÝCH POMŮCEK pro SPHCH:
**Bc. Jiří Havelka**, tel. 495 063 148, mobil: 731 402 271,
**e-mail: jiri.havelka@hk.caritas.cz**

PORADNA PRO SPHCH:
**Bc. Alena Lorencová**, tel. 495 063 148, mobil: 731 402 276,
**e-mail: alena.lorencova@hk.caritas.cz**

PORADENSTVÍ V SOCIÁLNÍ OBLASTI: **Centrum zdravotně postižených Jihomoravského kraje**, ředitel Mgr.Miroslav Kučera,zástupkyně Bc.Drahomíra Krejčová, Palackého tř.11,612 00 BRNO,tel. 541 242 314,
**e-mail: info@czp-jmk.cz, director@czp-jmk-cz**

PEDAGOGICKO-PSYCHOLOGICKÁ PORADNA: PhDr. Marie Kulhánková, ul.Raisova 1816, 547 01 NÁCHOD,tel. 491 427 418,
e-mail: ppp.kulhankova@seznam.cz

**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, mobil 737 198 841
**e-mail: zidovska.jana@vfn.cz, jana.zidovska@seznam.cz**

**Ing. Jiří Hruda**, Bělobranské nám. 6, 530 02 Pardubice
tel. práce 315 665 747, mobil 724 903 243,
**e-mail: info@huntington, jiri.hruda@bcdcz.cz, jirihruda@seznam.cz**

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

**KONTAKTNÍ ADRESY ČLENŮ SPHCH, 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, e-mail: j.spatna@seznam.cz, manželka pacienta
- Ladislava Hockeová, 533 31 Lány na Důlku 125, tel.: 466 971 515, dcera pacientky, zkušenost s presymptomatickým testem
- Kateřina Šondová, 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, 604 424 427, dcera pacientky, zkušenost s presymptomatickým testem

# OBJEDNÁVKOVÝ LIST

Zájemci o informační materiály, vrat'te prosím vyplněný formulář na adresu Dr. Židovské. Požadované materiály zaškrtněte a uved'te počet kusů.

1. Co je Huntingtonova choroba ? ..... ks
2. Problémy s řečí a komunikací ..... ks
3. Problémy s chováním ..... ks
4. Jak to říci 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**
**Zpravodaj Archa - zbylá čísla**
**Dopis pro sponzory, složenky -** u dr. Vondráčkové, ing. Hrudy

Na vyžádání zapůjčíme zpravodaje sesterských organizací (USA, Kanada, Anglie, Skotsko, Německo) v anglickém a německém jazyce a jejich videoprogramy se specifickou tématikou (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
E-mail: jana.zidovska@seznam.cz

**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**

Omluva za tiskové chyby z minulého čísla: chyběla písmena t', d', ž atp.

**ARCHA - ZPRAVODAJ**
Společnosti pro pomoc při Huntingtonově chorobě
č. 28, zima – jaro 2006

Redakční rada:
ing. Jiří Hruda, PharmDr. Zdeňka Vondráčková

Náklad 800 výtisků
Tisk Polonček Náchod