

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 a duševní schopnosti postižené osoby.

Symbol nahrazuje rozvíjející se květ rostliny, aby byl znázorněn růst a rozvoj činnosti svépomocných společností pro Huntingtonovu chorobu na celém světě.

Je také znamením naděje - že práce a výzkumné úspěchy posledních let budou pokračovat k úspěšné léčbě.

MOTTO:

„Stovky cest, každá má svá úskalí,

Dej se vést, než se obzor zakalí

Všechny zvony světa zvoní

Bouře duní ve hvězdách –

Tak proč snít o tom, co proud vody splách. Tak proč snít o tom, co proud vody splách.

Stovky tras, žádná z nich se nevrací

Vábí nás jako losy stírací

Projít vrásky v dlani světa

Hledat světlo v nočních tmách –

Tak proč snít o tom, co proud vody splách. Tak proč snít o tom, co proud vody splách.

S trochou dřiny jdeš cestou zvolenou

Jednou přímý, jednou po kolenou

Možná máš báječnou šanci

V tom svým ranci trochu kách –

Tak proč snít o tom, co proud vody splách.

Stovky cest, každá má svá úskalí,

Dej se vést, než se obzor zakalí

Všechny zvony světa zvoní

Bouře duní ve hvězdách –

Tak proč snít o tom, co proud vody splách.

Spirituál kvintet, Jiří Tichota, Tradicional, Stovky cest

SEZNAM ZKRATEK

V textu zpravodaje ARCHA se vyskytují různé zkratky. Častým vypisováním plných názvů by se ztěžovala přehlednost textu, proto nejčastěji užívané zkratky uvádíme v úvodu.

SPHCH Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě

HCH, HD Huntingtonova choroba

EHDN Euro-HD Network

EHA European Huntington Association

IHA International Huntington Association

Vydáno s laskavou podporou Ministerstva zdravotnictví ČR a firem:

Elcom Ekotechnika, s.r.o, Ostrava ● Nutricia Clinical

● SCA Hygiene Products, s.r.o. ● Medicco Brno s.r.o.

OBSAH

ÚVOD	3
Zamyšlení	3
Úvodní slovo	5
Víkendový pobyt „Zlenice 2007“	8
Cena mosty 2006	10
AKTUALITY	11
Informace, které nechceme	11
Genetické testování jako byznys?!	13
ČLÁNKY	14
Genetické aspekty Huntingtonovy choroby	14
Mezinárodní kontrola kvality	18
Kontakt na DNA laboratoře v ČR vyšetřující HCH	19
Augmentativní a alternativní komunikace	19
K novému zákonu o sociálních službách	23
Univerzální služba	26
ZAHRANIČNÍ KONTAKTY	27
Kongres EHA 2006	27
<i>Projev vlámské ministryně zdravotnictví na kongresu EHA 2006</i>	29
<i>Projev prezidentky EHA v Blankenbergu 2006</i>	31
Zprávy z IHA	34
PŘÍBĚHY	36
Osobní příběh s preimplantační genetickou diagnostikou (PGD)	36
Neupadnout v nicotu	38
Matouš a Bohumila	43
Majka	44
STALO SE	45
OZNÁMENÍ	48
POZVÁNKA NA REKONDIČNĚ EDUKAČNÍ POBYT – JARO 2007	50
NÁVRATKA	55
INTERNETOVÉ KONTAKTY	57
KONTAKTNÍ ADRESY	58
KONTAKTNÍ ADRESY ČLENŮ SPHCH	60
OBJEDNÁVKOVÝ LIST	61
HUNTINGTONOVA CHOROBA	63

ÚVOD

ZAMYŠLENÍ

Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě – jak dál?

PhDr. Jana Koblihová, 15.2.2007

Mám-li se zamýšlet nad budoucností Společnosti, musím se nejprve na chvíli zastavit u současného stavu.

Domnívám se, že Společnost se v současné době, po patnácti letech působení, dostala téměř na vrchol možností, které společnosti tohoto druhu mohou nabízet. Nebudu se vracet zpět k tomu, co bylo při příležitosti patnáctiletého výročí zhodnoceno již v minulém roce. Ale přesto musím říct, že mám nesmírnou radost z toho, že se podařilo vybudovat silnou a stabilní Společnost, s dostatečnou členskou základnou, která není pouze v roli prosebníka, jedná-li se např. o finanční podporu, ale která má také co nabídnout. Společnost, které se podařilo zaplnit vakuum, které zde před patnácti lety bylo, že díky informovanosti odborníků i laiků již žádný nemocný nemusí podstupovat leckdy opravdové peripetie ohledně stanovení diagnózy, jako tomu bylo mnohdy dříve - být vystaven riziku, že nemoc nebude rozpoznána, správně diagnostikována, symptomaticky léčena a situaci, že děti nemocného nebudou o svém riziku informovány. Informační materiály dnes již



PhDr. Jana Koblihová

pokrývají všechny stránky nemoci, průběžně jsou doplňovány a aktualizovány, jako třeba nyní obsáhlá brožura „Život s Huntingtonovou chorobou - průvodce nemocí“. Ten, kdo tyto materiály vyhledá, v nich určitě najde odpověď na většinu svých otázek. Je jisté, že tato četba může být někdy hodně bolestná a může dokázat probudit řadu emocí, i hodně negativních. Ale bez dostatečných informací není možné se dobře a kvalifikovaně rozhodnout. I když je třeba stále mít na paměti, že vedle práva „vědět“ existuje i právo „nevědět“. Je nutné konstatovat, že se společenskými změnami posledních let se i v medicíně výrazně změnil přístup k informovanosti pacientů a to směrem k větší otevřenosti, posilování zodpovědnosti, kompetence a autonomie pacienta. Díky Společnosti je zde existence protokolu ohledně genetického testování, jehož psychologickou částí projde ročně kolem 15 – 20 osob v riziku. V souvislosti s protokolem občas cítím menší pochopení – proč tak složitě, proč tolik návštěv? Zde mi nezbyvá než zopakovat, že problematika týkající se genetického testování je nesmírně složitá a stanovený postup má klienta chránit před případnými riziky.

Lze tedy s uspokojením konstatovat, že Společnost si za dobu svého působení získala uznání a respekt u laiků i u odborníků.

Naše poslední podzimní setkání v roce 2006 znovuotevřelo některé problémy, kterými se Společnost zabývá již delší dobu, ale přineslo i nové nápady a názory.

Mám-li k nim vyjádřit svůj názor, začnu u dlouholeté vize výstavby specializovaného zařízení pro nemocné s HCH. Domnívám se, že tento záměr je v současné době obtížně realizovatelný. Dokonce si myslím, že ubírat se touto cestou by nemuselo být ani tím nejlepším řešením. Nejsou to jen finanční důvody, ale vezměme si např. umístění takového zařízení. Jak časté by mohly být návštěvy těch rodinných příslušníků, kteří by to měli za svým nemocným příliš daleko? Kolik blízkých a jak často by si mohlo z finančních, zdravotních nebo časových důvodů takovou návštěvu dovolit? Nebo další naléhavá otázka, otázka personálu. Není pochyb, že péče o nemocné s HCH je mimořádně náročná a vyčerpávající. Nezvýšil by se, při péči o jeden typ nemocných (jednostrannou zátěží je psychická náročnost ještě umocněna), počet těch, kteří onemocní tzv. syndromem vyhoření? V této souvislosti mě napadá jistě schůdnější cesta - např. vyškolení odborníků, kteří již pečují (nebo budou pečovat) v různých zařízeních o nemocné s HCH ve specifické problematice HCH, s cílem vybavit je takovými znalostmi a dovednostmi, aby si uměli poradit s potřebami a problémy těchto nemocných, zajistit jim možnost kontinuálního vzdělávání, setkávání a výměnu zkušeností. Určitě dobrým řešením je další rozšiřování možností půjčování různých pomůcek, resp. vytvoření finanční rezervy, ze které by se daly další pomůcky dle aktuální potřeby dokupovat.

Při zmínce o pořádání Evropského kongresu, je naprosto zřetelně patrné, že Společnost se cítí v podmínkách ČR již trochu těsně, jak na to ostatně ukazují již poměrně dlouhé kontakty se sesterskou Společností na Slovensku nebo v Polsku. Jakékoliv kontakty vně Společnosti mohou přinést nové nápady, oživení, ale zároveň je nutné pamatovat na specifiku jednotlivých zemí, což se týká např. zdravotnické nebo sociální péče, kulturních zvláštností a zvyklostí, ale také např. legislativy.

Co se týká plánovaného Evropského kongresu v ČR, je to určitě především velká pocta a ocenění práce, která byla doposud u nás v tomto směru vykonána. Jedná se o akci takového rozsahu a významu, že její příprava bude vyžadovat mnohaměsíční úsilí. Rozsah činností, které je nutné pro zdar akce vykonat, nutně vyžaduje, jak na to upozornil doc. Roth při podzimním setkání, angažování (a zaplacení) profesionálů.

Jeden z nových nebo spíše znovu připomenutých nápadů byl, aby víkendová setkání byla otevřena i pro nemocné. Kde jinde než při našich víkendech by se našlo více tolerance, pochopení pro naše nemocné? Víkendová setkání by měla přinášet pro zúčastněné kromě nových informací i možnost odpočinku, čas na setkání, komunikaci, emoční podporu, ale i pobavení a alespoň kratičkou regeneraci sil, ve svém důsledku by měla zmírňovat pocity izolace, osamělosti, bojovat s bezmocností. Nejsem si jista, jestli je v současné době v našich silách zabezpečit průběh víkendu tak, aby uspokojoval všechny skupiny zúčastněných – nemocných, pečovatелů, osob v riziku. Ale zkušenost ukáže, je-li tento návrh realizovatelný.

Budoucnost jistě přinese i nové problémy a nová témata. Ubíhající čas s sebou přinese i obměnu jak stávajících členů, tak odborníků. Moc bych si přála, aby zůstávali a aby stále měli proč jezdit „staří známí“, ale aby přicházeli a vraceli se i ti, kterým Huntingtonova choroba vstoupila do života právě teď’.

Pro ty, kteří objevili smysluplnost našich setkání, jsem vybrala následující řádky: „*Sokrates*: Kdy myslíš, že bude rozumný člověk více bojovat proti bolesti a více se jí bránit - když se na něj budou dívat lidé jemu podobní, nebo když se ocitne o samotě sám se sebou? *Glaukón*: Více, když se na něj budou dívat.“ Platón, Ústava.

Ale jedním dechem zároveň dodávám, že je nutné plně respektovat důvody a rozhodnutí těch, kteří se víkendových setkání - asi nikdy - nezúčastní a na cestu v boji s HCH se vydali svojí vlastní cestou.

Jen členové a jejich potřeby rozhodnou, jakým směrem se Společnost bude dál ubírat. Takový směr jistě není předem daný, ale měl by reflektovat potřeby nemocných i jejich rodin, nové poznatky, úspěchy v medicíně a společenské změny.

Právě při psaní těchto řádků jsem dostala e-mailovou zprávu - nejen o tom, že ČR byla přijata do Evropské sítě HD (EHDN), ale i o možnosti účastnit se na výzkumu HCH, zapojit se do studie REGISTRY... Jsme zase o krok dál. Ale o tom asi více až při jarním setkání.

Na závěr si dovoluji vyjádřit potěšení z toho, že jsem v uplynulých patnácti letech mohla být s vámi, svoji radost ze současného stavu věcí a v neposlední řadě bych chtěla vyjádřit svůj obdiv a poděkování doktorce Janě Židovské, která, nyní již před šestnácti lety, vykročila na cestu za svojí vizí a přeměnila ji v realitu.

Přeji vám všem hezké jarní dny a těším se na shledání na našem jarním setkání.

ÚVODNÍ SLOVO

Vážení přátelé, členové a příznivci SPHCH,

dovolte mi, abych Vás jako již každoročně všechny v úvodu nového ročníku ARCHY pozdravila a popřála Vám dodatečně příjemný a úspěšný rok 2007.

Rok výroční, rok 2006, byl rokem, na který budeme asi všichni dlouho vzpomínat. Byl to rok s velice dlouhou zimou, náhlými letními teplotami v dubnu na našem setkání v Přerově, létem velmi průměrným, zimou mírnou, ale hlavně razantními změnami MUDr. Ratha, jako ministra zdravotnictví, v poskytování zdravotní péče.

Pro celou řadu vašich nemocných se stala díky těmto změnám v úhradových vyhláškách zcela nedostupná výživa a byli jste nuceni si ji kupovat, anebo ji vaši pacienti neměli vůbec. V rámci šetření a oddlužení VZP se tak tlak přenesl především na pacienty, ale i na lékaře, omezené až nesmyslnými limity, poukazováním na miliónářské lékárničky, problémy s omezenou zdravotní péčí v domovech důchodců, v LDN atp. Ale pravda je, že jak se říká: „Všechno zlé je pro něco dobré“. MUDr. Rath nás všechny pěkně sjednotil a uvidíme, zda se způsob poskytování výživy dostane z kolonky nadstandard. Musím říci, že od podzimu jsem vyvíjela tlaky na všechna místa, kde by mohly mé věty vyvolat patřičnou odezvu. Uvidíme 1. 4. 2007, ale zatím se snad blýská na lepší časy.....

Také jsme byli připravováni na nový zákon o sociálních službách, který začal platit od 1.1. 2007 a jehož dopad nám všem ještě není zcela zřejmý.

Vláda od červnových voleb čekala na důvěru parlamentu až do prosince, několikrát změnila složení, a tak nové kroky ministra MUDr. T. Julínka poznáme také až od 1. 4. 2007, a stejně tak jako nová úhradová vyhláška, bude pro nás vše nakonec překvapením.

Díky tomu, že jsme přijali nabídku SÚKL na spolupráci při pořádání kongresu o specializovaných zdravotnických centrech pro řídka onemocnění v ČR, získali jsme tak nové kontakty a můžeme proto v případě komplikací daleko snáze a rychleji reagovat na vzniklou situaci v ČR, která by byla pro rodiny s HCH nepříznivá.

V tomto roce jsme byli nečekaně pozváni na konferenci o HCH do Olomouce a stejně tak nás přizvala i Diecezní charita ke spolupráci na přednáškách o HCH pro sociální pracovníky. Předpokládám, že se nám tímto otvírají nové možnosti, jak pomáhat rodinám s výskytem HCH. Znovu opakuji nejedná se jen o nemocné, ale i osoby v riziku a o partnery - pečovatele.

Čili, byl-li podzim plný nejistot, tak nyní vidím velkou spoustu nových možností. Ale samozřejmě se odkrývají i nové problémy, se kterými jsme se doposud nesetkávali a které souvisí s vývojem společnosti v ČR.

Vydržíme-li, tak snad bude zase relativně dobře!

Jako vždy, nesmím opomenout poděkovat našim **odborným poradcům** z řad lékařů za trvalou nezištnou podporu a pomoc i v této poněkud nejisté době.

Dále 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.

Základní členský příspěvek činí i nadále 150 Kč ročně, ale vítáme samozřejmě podle možností každou korunu navíc. Vážíme si přitom každé částky, neboť kapky tvoří moře.

Nyní již přichází chvíle **bilancování práce Rady** a shrnutí všeho, co se nám podařilo či bylo alespoň započato v roce 2006:

- od března 2006 je sídlo společnosti v budově Diecezní katolické charity v Hradci Králové
- zúčastnili jsme se na evropském setkání EHA v Blankengergu v Belgii
- uspořádali jsme dva edukačně – rekondiční pobyty, první na jaře k patnáctému výročí založení SPHCH v Přerově, druhý na podzim ve Zlenicích
- vypracovali jsme několik dotačních projektů na ministerstvo zdravotnictví, v hodnotě kolem 250 000,0 Kč, bohužel příspěvek na kongres EHA jsme neobdrželi
- 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 jednu pacientku s HCH poblíž Svitav; byla to velmi problematická záležitost
- navázali jsme kontakt s firmou Nutricia a dr. Vondráčková má k dispozici seznam nutricionistů, na které vás může odkázat; po předjednání by neměl být problém, ale chtějí mít doporučení ze společnosti, bude-li to jiná spádová oblast
- získali jsme odborného poradce pro ergoterapii, Bc. D. Šrubařovou
- navázali jsme spolupráci v oblasti alternativní komunikace s paní Mgr. J. Šarounovou
- začali jsme spolupracovat s Koalicí pro zdraví, díky ní můžeme snáze lobovat za zájmy pacientů s HCH především na ministerstvu zdravotnictví

- navázali jsme odborná jednání s JUDr. J. Hutařem o naší problematice v oblasti výživy a nutnosti zavedení naší diagnózy do všech nově zpracovávaných zákonů a vyhlášek týkajících se zdravotně postižených osob
- vydali jsme novou brožurku pro malé děti o HCH (myslím si, že je velice citlivě zpracovaná)
- podařilo se rozšířit příspěvky i do odborných časopisů (neurologické, psychiatrické, zdravotnické noviny)
- **pokračujeme ve spolupráci s královéhradeckou Diecezní katolickou charitou**
 - byla nám přislíbena možnost využít respitní pobyty pro pacienty s HCH v Domově sv. Josefa v Žirči u Dvora Králové nad Labem
 - dostali jsme potvrzení na další finance pro půjčovnu zdrav. pomůcek pro rok 2007 z Tříkrálové sbírky
 - půjčovna se obohatila o dvě polohovatelná lůžka, speciálně upravená pro HCH
 - jsou zde připraveny ke koupi nové antidekubitní podložky na oba typy křesel
 - stále pokračuje snaha o získání prostor a zřízení „specializovaného domova“ pro pacienty s HCH i s rehabilitačním zařízením
 - zapojili jsme se do edukace o HCH středního zdravotnického personálu a pracovníků v sociálních službách

Nepodařilo se nám:

- ☐ zpracovat zjednodušené sociální minimum pro HCH
- ☐ jednání s poslanci, neodpověděli ani na osobní dopis
- ☐ sepsat novou souhrnnou publikaci pro rodiny s HCH
- ☐ nepodařilo se nám sepsat petici za specializovaná zařízení či alespoň lůžka pro pacienty s HCH v různých stádiích nemoci

Vize pro rok 2007:

1. pokračovat ve spolupráci s královéhradeckou Diecezní charitou
2. uspořádat 2x rekondičně edukační pobyt
3. vydat 2x zpravodaj ARCHA
4. získat odborného poradce pro 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. vypracování petice za specializované zařízení pro pacienty s HCH
9. rozšířit příspěvky i do odborných časopisů (neurologické, psychiatrické, zdravotnické noviny, logopedické či farmaceutické)
10. další mediální činnost
11. zintenzivnit snahu o zřízení rehabilitačního zařízení pro HCH
12. žádosti o dotace na MZ pro rok 2008
13. prezentace české laické SPHCH na Mezinárodním kongresu IHA v Německu
14. hledání nových sponzorů
15. rekonstrukce internetových stránek a otevření fóra
16. začlenění našich pracovišť do Evropského Networku (EHDN)

17. spolupráce s EURORDISEM na kongresu o specializovaných centrech pro máločetná onemocnění
18. účast na kongresu o HCH v Olomouci
19. přednášky pro personál ústavů sociální péče atp. ve spolupráci s královéhradeckou Diecezní charitou
20. vydání souhrnné příručky pro pacienty s HCH zaměřenou na poruchy polykání
21. dotisk příručky pro pacienty s HCH zaměřenou na výživu

Na závěr nám všem chci popřát hodně sil, zdraví, lásky a snad i nějaká pozitiva na poli vědeckém do roku 2007.

Zdá se, že letošní rok by mohl být v naší činnosti zlomovým a mohl by se stát odrazem pro zcela nový otevřený způsob činnosti společnosti. Se všemi se těším na další setkání a také čekáme na nové náměty pro naši společnou práci

Za sebe i za Radu

Zd. Vondráčková

VÍKENDOVÝ POBYT „ZLENICE 2007“

Podzimní rekondičně edukační pobyt tentokrát proběhl v hotelu Hláška ve Zlenicích nedaleko Benešova u Prahy.

Najít tento hotel v údolí v blízkosti řeky Sázavy nebylo pro mnohé z nás vůbec snadné. Pražští si to pochvalovali, že to mají blízko, a my ostatní jsme byli překvapeni malebností této krajiny.

Vlastní pobyt byl poznamenán hektickou atmosférou v české politice loňského léta. Byla to samá změna, která se velice výrazně dotýkala i osob se zdravotním postižením a nás všech, kdo pečujeme o své blízké.

A tak se stalo, že my, kteří jsme byli v Belgii, jsme přijeli s velkými obavami o společnost, zda budeme schopni ji ufinancovat, nedostaneme-li dotace z MZ. V září to vypadalo velice špatně, ale nakonec se vše vyjasnilo a dnes už víme, že sice omezeně, ale dotace jsme dostali a že můžeme nadále počítat s vydáváním Archy a pořádáním rekondičních pobytů.

Poznamenání těmito dojmy, bylo po veselé narozeninové náladě, která panovala v Přerově, a začali jsme už v pátek řešit další budoucnost SPHCH.

Diskuze byla zprvu mírná, ale nakonec v úzkém kruhu byla velice bouřlivá a poznamenána i budoucím vstupem lékařského týmu do EHDN, který se podílí na výzkumu HCH.

Sobotní program začal s problémy, protože jsme špatně zapojili dataprojektor, a tak první přednáška dr. Uhrové byla bez nové techniky. Tuto techniku jsme nakoupili díky dotacím MZ, máme tedy své promítací plátno a dataprojektor. Ale nic to neubralo na aktuálnosti přednášeného tématu a rozeběhla se i diskuze. Druhou přednášku nám odpřednesla Mgr. J. Šarounová o alternativní komunikaci. Ta nám otevřela nové možnosti dorozumívání se s pacienty, přinesla i hravost a úsměvy na tváři.

V odpoledním programu zaujaly pomůcky firmy Medicco a jako obvykle Jaroslav Rykr s produkty proti inkontinenci. Přijela i Diecezní charita (po delším bloudění)

s křeslem a potahy na křesla, aby odjela bez křesla a potahů. A tak to má být, proto tyto pomůcky nabízíme. Někteří pacienti tak dostali předčasné dárky k Vánocům. Celý pobyt tentokrát nezačínal tanec, ale i tak jsme si všichni pěkně popovídali u dobrého pohoštění našich hospodyněk; upřímný dík. Nedělní procházkou při raním sluníčku k řeči mnozí z nás potom zakončili příjemný pobyt.



Jaroslav Rykr, zástupce firmy SCA HYGIENE PRODUCTS

Závěr celého setkání shrnuji viz níže:

1. Priorita: Samostatný program rekondičního pobytu pro nemocné s HCH

Hlavní změna v činnosti je především proto, že máme pacienty, kteří jsou diagnostikováni v raných stádiích nemoci anebo rodina už pozná, že se něco děje, ačkoliv pacient se cítí zdravý a jezdí na setkání, což dříve nebývalo. Jsme proto velice rádi, že můžeme být všichni pohromadě a přitom se pacienti i my můžeme cítit dobře. Umožňuje to nám i nemocným si lépe přivykat na společnost cizích osob a také nám to dává možnost vytrhnout se ze sociální izolace.

2. priorita: Inovace našich www stránek a zavedení diskuzního fóra

Důvodem je stále větší rozšíření internetové sítě do všech domácností v celé ČR a potřeba jak osob nemocných, tak osob v riziku i pečovateli sdílet své starosti a radosti se svými známými i neznámými se stejnými problémy.

3. priorita: Zapojení se do celkového dění ve společnosti

které se bezprostředně dotýká rodin s HCH v celém rozsahu.

Je třeba vyjít z hesla:

„NIKDO NÁM SÁM OD SEBE NEPOMŮŽE, MUSÍME O SOBĚ DÁT VĚDĚT, KAŽDÝ MUSÍME POMOC AKTIVNĚ VYHLEDÁVAT, ALE BEZPEČNĚ A SYSTEMATICKY“.

Heslo je to sice velice jednoduché, ale naplnit jeho obsah je v našich podmínkách velmi obtížné. Musíme totiž začít jinak myslet a nesmíme se soustředit pouze na přítomnost a sebe, ale i na budoucnost a ostatní, především osoby v riziku.

Domluvili jsme se i na programu na podzim. Jednak by měla pokračovat v tématu o úmrtí blízkého člověka, přípravě rodiny na úmrtí a plánování života dál MUDr. T. Uhrová, na toto téma potom naváže PhDr. J. Koblihová s problematikou, jak to říci dětem a Mgr. Z. Lebedová přednese problematiku bazální komunikace. Celý pobyt byl pro mne jako vždy velice fajn a doufám, že i pro vás, kdo jste přijeli a na vás ostatní se těším v Říčanech u Brna.

Zd. Vondráčková

CENA MOSTY 2006

SPHCH navrhla dne 8.10.2006 **MUDr. Janu ŽIDOVSKOU, CSc.** u příležitosti patnáctého výročí založení společnosti SPHCH na výroční cenu Mosty 2006 udělovanou NRZP v kategorii III., která je udělována za mimořádnou aktivitu nebo čin ve prospěch občanů se zdravotním postižením.



MUDr. Jana Židovská, CSc.

Paní MUDr. Jana Židovská iniciovala v roce 1991 založení Společnosti pro pomoc při Huntingtonově chorobě a také ji od tohoto roku deset let samostatně vedla, vyřídila veškeré formality; zařídila členství ve společnostech IHA a EHA (Mezinárodní a Evropská společnost pro pomoc při HCH) a EURORDIS, Národní radě zdravotně postižených a České radě humanitárních organizací.

Zastupovala SPHCH na evropských, mezinárodních, laických i odborných konferencích. Prezentovala společnost na výstavách zdravotně postižených. Shromáždila kolem sebe odborníky, se kterými pořádala dvakrát ročně rekondičně edukační víkendové pobyty, zahájila vydávání Zpravodaje ARCHA (dvakrát ročně), pomohla zavést testování genu pro HCH v České republice a zařídila pravidelnou akreditaci tohoto pracoviště. Podařilo se jí nechat přeložit a za pomoci dotací z MZ ČR vydat celou řadu odborných materiálů k HCH v takovém rozsahu a kvalitě do té doby v ČR nedostupných.

Z původní hrstky členů, kolem dvaceti osob, je v současné době registrováno kolem 510 rodin. Prakticky všechny rodiny osobně zná, protože se stále podílí na genetickém testování HCH v Praze na Oddělení lékařské genetiky DAK, Ke Karlovu 2, 128 08 Praha 2.

Pro nás z rodin zatížených HCH, což je závažné dědičné neurodegenerativní onemocnění, je existence společnosti SPHCH a na ni navazující aktivity nepostradatelná a odkryla absolutně jiný rozměr péče o pacienty, zvládání se a vypořádávání se se svou situací u osob v riziku a u pečovatелů. Za toto všechno jí patří mimořádný a velký dík celé SPHCH. Toto vše dělala ve svém volném čase a zcela bez finančního ohodnocení.

Milá Jani,

je nám moc líto, že Tě nevybrali, ale pro nás si cenu zasloužíš.

Děkujeme, za SPHCH předsedkyně Zdeňka Vondráčková

INFORMACE, KTERÉ NECHCEME

Publikováno dne: 8.1.2007, Zdroj: Týden, Michaela Fricová

Analýzy DNA předpovídají lidem možné onemocnění, přestože nyní nemají ani příznaky, ani důvod se o zdraví své a svých příbuzných bát. Předpovědi neléčitelných chorob však mohou dotyčným způsobit značné psychické problémy nebo zhoršit postavení v práci.

Jednapadesátiletá Eva J., která vyučuje na jedné pražské střední škole, se před několika měsíci strchovala o život svého bratra - prodělal totiž plicní embolii. Následným testem lékaři zjistili, že bratr trpí dědičnou trombofilií, tedy poruchou srážlivosti krve, která může vést k uvolnění krevních sraženin a ucpání životně důležitých orgánů. Neváhala proto ani chvíli a sama genetický test podstoupila. Výsledek byl pozitivní.

„Ještě jsem se z toho pořádně nevzpamatovala,“ říká Eva. Je z geneticky testovaných případů ten šťastnější, trombofilie není natolik problematická. Člověk se musí pouze více hlídat a dbát na určité zásady.

Odhalit lze ale daleko závažnější dědičné choroby, například cystickou fibrózu, která způsobuje dýchací potíže a komplikované záněty dýchacích cest. Onemocnění nelze úplně vyléčit, ale včasným odhalením je možné je co nejvíce oddálit a zmírnit jeho projevy. Dalším onemocněním je polycystická choroba ledvin, která může vrcholit až jejich selháním.

Při zjištění jsou lékaři schopni nemoc korigovat a konečné selhání alespoň oddálit. Stejně jako při odhalení dědičného karcinomu tlustého střeva. Preventivním chirurgickým zákrokem lze vzniku rakoviny tlustého střeva úplně předejít. V neposlední řadě i některé dědičné formy velmi rozšířené rakoviny prsu lze díky genetice zachytit včas. V zahraničí se ženy stále častěji rozhodují pro preventivní odstranění obou prsů a následnou plastickou operaci.

Pětaosmdesátiprocentní celoživotní riziko onemocnění se rázem sníží na jedno až pět procent. Rutinním postupem se preventivní operace stává i v České republice. Podle Lenky Foretové z Masarykova onkologického ústavu v Brně volí toto řešení stále více žen. Jak genetické vyšetření, tak celou operaci hradí v opodstatněných případech pojišťovna.

K onemocněním, kterými trpí jen malé procento populace, se však brzy mohou přidat testy na nemoci ohrožující miliony lidí: například na cukrovku, srdeční choroby či Alzheimerovu chorobu. Podle vědců z amerického výzkumného institutu National Human Genom Research Institute, kteří před třemi lety slavnostně ohlásili rozluštění lidského genu, by se mohly tyto choroby začít testovat do roku 2010.

Neustálý náskok

Genové analýzy však odhalují i onemocnění, jejichž průběh zatím nelze znatelně ovlivnit, například Alzheimerovu chorobu, spinální muskulární atrofii (odumírání svalů)

či Huntingtonovu chorobu (dědičné neurodegenerativní onemocnění). Právě obrovský náskok genetické diagnostiky před vývojem vlastních terapií vytvořil závažný etický problém.

Samo zjištění o neléčitelném genetickém onemocnění nemusí mít pro daného člověka žádný přínos; naopak může zvýšit psychickou zátěž. V horších případech následují deprese, rozpad manželství i sebevražda. Navzdory přesvědčení genetiků, že testováním bude možné odhalovat stále více mutací způsobujících závažná onemocnění, a tím se přibližovat k jejich léčbě, si rovněž oni uvědomují etickou závažnost genetického testování.

Proto se velmi přísně dodržují pravidla o anonymitě a mlčenlivosti. Ke genetickému testování například nemůže vybízet lékař ani genetik, pouze rodinný příslušník. Pokud se testovaný člověk s pozitivním výsledkem rozhodne, že rodinu o nemoci nezpraví, lékař sám vybídnout jeho příbuzné nemůže.

V případě neléčitelných onemocnění, jako je právě Huntingtonova choroba, musí žadatelé absolvovat také podrobnou konzultaci s klinickým genetikem, se kterým proberou všechny aspekty testování včetně pozitivního výsledku a jeho dopadu na pacienta. O maximální psychické zátěži svědčí fakt, že od roku 1996 vstoupilo do procesu testování na Huntingtonovu nemoc 450 lidí, ale jen 60 z nich test dokončilo. Většina z nich dospěla k názoru, že výsledek ve skutečnosti vědět nechce.

„Lidi přímo nezrazujeme, ale snažíme se jim pouze podat co nejvíce informací, aby se sami rozhodli,“ říká klinická genetička Jana Židovská. Zájem o genetické testy mají zpravidla ti, kteří chtějí zjistit pravděpodobnost onemocnění svých již narozených dětí, nebo ti, kdo si plánují vzít půjčku na bydlení či zaplatit drahé rekvalifikační kursy.

Doba, kdy by si každý nechal otestovat veškeré genetické dispozice, je zatím ještě vzdálená. Testy na genetické choroby jsou totiž drahé, rozbor například tzv. BRCA genu způsobujícího rakovinu prsu vyjde zhruba na padesát tisíc korun. V Česku hradí pacientům tyto testy pojišťovna. Doporučit je ale musí lékař na základě onemocnění v rodině, konečné rozhodnutí je na klinickém genetikovi.

Komerční testy

Úspěchy zaznamenávají soukromé genetické laboratoře s preventivním testováním při plánování dětí. Zájemci vyplní formulář, odešlou vzorky slin a za několik dní obdrží výsledky. Ceny se pohybují v řádech tisíců korun. Partneři tak mohou zjistit, jestli jsou přenašeči určitého onemocnění (například cystické fibrózy, která postihuje plíce, dědičných metabolických poruch či hemochromatózy neboli hromadění železa v játrech) a jaká je pravděpodobnost nemoci jejich plánovaného potomka.

Na základě výsledků se pak rozhodnou buď pro podstoupení těhotenství s rizikem přenosu nebo umělé oplodnění nebo adopci. „V již započatém těhotenství jsou pozitivní výsledky testů důvodem pro intenzivnější sledování a léčbu dítěte hned od narození,“ říká Marek Minárik, ředitel společnosti Genomac.

Někteří rodiče se nakonec rozhodnou pro odběr plodové vody a případně pro ukončení těhotenství. Právě takovou selekci odmítá vedoucí Ústavu lékařské etiky a humanitních základů medicíny Petr Příhoda. „Takový postup uznává plnost lidského jedince, pouze je-li zcela zdrav,“ vysvětluje. Jeho další obavou je budoucí možnost

využívání genetických testů nejen ke zlepšení zdraví pacientů, ale i ke komerčním účelům například pojišťovnami nebo zaměstnavateli.

Paradox v životním pojištění

V současné době je ve fázi výzkumů testování na srdeční choroby. Lidé, jimž někdo z příbuzných zemřel na srdeční selhání, by se tak mohli dovědět, zda mají změnit životní styl a více o sebe pečovat. Otázka je, zda by pak nemuseli platit o dost vyšší životní pojištění v nejhorším případě by pak vůbec neměli nárok uzavřít životní pojistku. Nakonec by pomoc těm, kteří ji potřebují nejvíce, byla odepřena.

Také školy, adopční agentury, hypoteční společnosti, rejstříky dárců orgánů... Všude budou mít zájem o informace o genetických predispozicích jedinců. O testování uchazečů o zaměstnání se začalo velmi živě diskutovat před třemi lety v Německu v souvislosti s případem mladé učitelky. Nebyla přijata, protože podle zaměstnavatele byla ohrožena Huntingtonovou chorobou. Podezření stálo tehdy pouze na zjištění, že onemocněním trpěli příbuzní.

Její přijetí zaměstnavatel podmiňoval genetickými testy. Příklad nakonec projednával soud a za pravdu dal mladé učitelce.

Ze stránek novin se diskuse přesunula do politických kruhů, loni pak nezávislá etická rada doporučila, aby genetické testování při žádosti o zaměstnání bylo jasně zákonem omezeno. Také ve Spojených státech nyní experti doporučují přijmout legislativní opatření, která by zamezila zneužívání genetických testů, jichž bude v budoucnu využívat stále více lidí.

Čeká vás rakovina?

Před čtyřmi lety spustila americká biotechnologická firma Myriad Genetics mohutnou reklamní kampaň na genetický test náchylnosti k rakovině prsu. K propagaci genetických testů použila jako první televizi, rozhlas i tisk. Vzápětí se rozhořela diskuse, zda je etické předkládat ženám obavu z rakoviny prsu, zvláště když je ve Spojených státech pouze soukromé zdravotní pojištění a mnoho žen si testy nemůže dovolit.

V Česku jsou genetické testy hrazeny pojišťovnou, ale pouze u lidí, u nichž genetici na základě konzultací zhodnotí, že je test odůvodněný. Reklamám se laboratoře vyhýbají, testování propagují prostřednictvím gynekologických a jiných lékařských ordinací.

GENETICKÉ TESTOVÁNÍ JAKO BYZNYS?!

MUDr. Jana Židovská

Toto krátké zamyšlení je reakcí na článek s názvem Vysoká hra genetiků, který mapuje firmy, nabízející anonymní genetické testy ze vzorků, dodaných poštou, za přímou platbu.

Tato praxe je v zahraniční celkem běžná. U nás se zatím jedná o tři firmy, z nich jedna jen zprostředkovává vyšetření v zahraniční laboratoři. Nabídka všech tří je značně omezená, především na zjištění otcovství, původu předků a tzv. trombofilních mutací, které souvisejí s rizikem trombózy, embolie a dalších problémů. Jedna z firem dále nabízí testování pro osoby plánující rodičovství, a to na nosičství mutací

v genech pro cystickou fibrózu, fenylketonurii a hemochromatózu, které by mohly teoreticky ohrozit jejich budoucí potomstvo. Jde o onemocnění častější nežli HCH, takže firmy mohou předpokládat zájem veřejnosti a tedy i zisk. U Huntingtonovy choroby vzhledem k jejímu řídkému výskytu by bylo celoplošné nabízení testu sice dost neefektivní, ale i na tuto možnost musíme být připraveni.

Především je třeba zdůraznit zásadní rozdíl mezi výše zmíněnými úzce komerčně zaměřenými laboratořemi a mezi komplexně pracujícím oddělením nebo ambulancí lékařské genetiky (nezáleží na tom, zda jde o zařízení státní nebo nestátní).

Pracoviště, poskytující komplexní služby, hrazené ze zdravotních pojištění, zajišťují laboratorní vyšetření vždy v kontextu genetické konzultace, která mu obvykle předchází a také je v jejím rámci předán výsledek vyšetření s patřičnou interpretací. Někdy je výsledek s klinickou interpretací zaslán přímo doporučujícímu lékaři – to se však nikdy netýká presymptomatických testů zdravých osob. Výsledky tedy nikdy nejsou testovanému předány přímo laboratoří, ale vždy je prostředníkem lékař, který je dostatečně erudován ke správnému poučení o výsledku testu, jeho dopadech a případných možnostech dalšího řešení, např. pokud jde o rodičovství. Tento postup se samozřejmě týká genetických testů obecně, ale u Huntingtonovy choroby je vzhledem k jejímu velmi závažnému charakteru a nedozírných dopadech, které by mohla způsobit neodborná interpretace výsledků nebo jejich nešetřené předání, nutná dvojnásobná opatrnost. Navíc je nesmyslné platit řadu tisíc za test, který je hrazen ze zdravotního pojištění.

Proto doporučuji v každém případě, pokud byste narazili na komerční nabídku testu na HCH, postupovat velmi obezřetně a obrátit se buď přímo na naši Společnost nebo na nejbližší pracoviště lékařské genetiky (jejich seznam uveřejňujeme), kde Vám poskytnou potřebné informace a v případě zájmu zprostředkují testování v souladu se správnou klinickou praxí.

ČLÁNKY

GENETICKÉ ASPEKTY HUNTINGTONOVY CHOROBY

Jana Židovská, Věra Kebrdlová, Ústav biologie a lékařské genetiky 1. lékařské fakulty Univerzity Karlovy a Všeobecné fakultní nemocnice, Praha (2005)

Huntingtonova choroba (HCH) je dědičné neurodegenerativní onemocnění, charakterizované progresivní choreou (mimovolními pohyby), poruchami chování a demencí. Příčinou je odumírání nervových buněk v oblasti mozku, nazývané bazální ganglia. K nástupu příznaků dochází obvykle v dospělosti, nejčastěji mezi 35. a 45. rokem života. Jde o relativně řídké onemocnění, postihující 1 z 10 až 20 000 obyvatel.

Poznatky ze studia rodokmenů

Huntingtonova choroba je dědičná autosomálně dominantním způsobem, kdy patologický (mutovaný) gen dominuje nad genem normálním a „přebije“ jeho efekt. Pravděpodobnost přenosu mutovaného genu na potomky pacienta činí 50%, přičemž jsou stejnou měrou postižena obě pohlaví.

Téměř v 15% rodin je pacient jediných postiženým. Vysvětlení je třeba hledat ve falešném otcovství, v úmrtí předka před nástupem choroby nebo v mírných příznacích, které unikly diagnóze. Skutečná absence rodového přenosu je řídká (asi 3% případů). V každém případě tento fakt nic nemění na 50%ním riziku pro potomky „prvního“ nemocného v rodině.

Osoby, které zdědily nemoc od otce, mívají poněkud časnější nástup onemocnění než ty, které zdědily gen po matce. Přibližně 80% pacientů s nástupem příznaků před 15. rokem života získalo gen od otce. Při nástupu v pozdějším věku se závislost stává daleko méně nápadnou a nelze tohoto poznatku používat pro „předpověď“, v jednotlivých případech.

Molekulární genetika

V roce 1983 byla zjištěna poloha genu pro HCH, nazvaného IT 15, na krátkém raménku chromozómu č.4. Lokalizace genu umožnila testování přenosu vlohy tzv. vazebnou analýzou (nepřímou DNA diagnostikou). Bylo možné uskutečnit předpovědní presymptomatické testování osob v riziku. Předpokladem úspěšné diagnostiky byla potvrzená diagnóza u více členů rodiny a vyšetření DNA z krevních vzorků od minimálně dvou nemocných v blízkém příbuzenském vztahu k testované osobě a od dalších nepostižených příbuzných. Nepřímá DNA diagnostika tedy měla své limity a po objevení genu pro HCH byla v zásadě opuštěna.

Po lokalizaci genu pro HCH následoval desetiletý výzkum mnoha vědců z celého světa v tzv. kandidátní oblasti na chromozómu číslo 4. Roku 1993 byl izolován gen, nazvaný IT 15. Příčinou mutace genu IT 15 je expanze (zmnožení, opakování) trojice (tripletu) nukleotidů (základních stavebních jednotek DNA) cytosin-adenin-guanin (CAG). U zdravých osob se vyskytuje 6 až 35 opakování úseku CAG, u pacientů je to 40 až více než 100 opakování. Oblasti mezi 27 až 39 repeticemi se říká „šedá“, přechodná zóna. V dolním pásmu mutace (36 až 39 repeticí) může, ale nemusí dojít ke klinickým příznakům HCH, nicméně riziko, že u potomků nastane expanze do pásma jasné mutace, je vysoké (až 50%). V horním pásmu normy mezi 27 až 35 repeticemi dosud nikdy nedošlo k projevu onemocnění, ale vzhledem k nestabilitě CAG repetice při dělení pohlavních buněk může dojít k expanzi do pásma mutace a tedy k onemocnění u potomků. Nestabilita je obecně vyšší při přenosu od otce, z čehož vyplývá tzv. anticipace - časnější nástup a rychlejší průběh onemocnění u potomků. Se vzrůstající délkou CAG repetice se nestabilita zvyšuje, ale tato závislost neplatí absolutně, a proto může být zavádějící používat ji pro individuální předpověď. Produktem genu IT 15 je bílkovina huntingtin, jehož normální funkce dosud není spolehlivě známá, ale ví se, že je pro život nezbytný. Existuje celá řada hypotéz ohledně vzniku HCH a je nejpravděpodobnější, že se jednotlivé faktory vzájemně doplňují a tvoří uzavřený řetězec, který vede k apoptóze - naprogramované buněčné smrti.

Důsledky identifikace genu pro HCH

Bezprostředním dopadem je možnost přímé DNA diagnostiky (metodou PCR amplifikace tripletových repeticí), která je ve srovnání s diagnostikou nepřímou jednodušší, spolehlivější, rychlejší a levnější. Lze ji použít pro potvrzení nebo vyloučení klinické diagnózy HCH u pacienta, kde je velkým přínosem především v případě

atypického obrazu onemocnění nebo při chybě rodového výskytu. Dalším využitím je předpovědní (presymptomatické nebo prenatalní) testování jedinců v riziku HCH. Nejčastěji jde o testování zdravých potomků nemocné, příp. pozitivně testované osoby, přičemž podmínkou presymptomatického testu je zletilost žadatele. Testování zdravých dětí např. na žádost rodičů nebo lékaře se pokládá za nepřípustné, neboť za současné situace - při absenci prevence nebo efektivní léčby - není test v zájmu dítěte, kterému náleží po dosažení zletilosti právo svobodně se rozhodnout, zda si přeje znát svůj genetický stav nebo ne. Prenatální test lze provést u plodu, jehož riziko bylo přesně stanoveno již před těhotenstvím. Nikdy se neprovádí u plodu zdravé osoby v riziku, ale musí předcházet presymptomatický test, nejlépe v časovém odstupu před graviditou.

Etické a psychologické aspekty předpovědního testování

S novými vyšetřovacími metodami se etické a především psychologické dopady genetického testování nezmírnily. Test přináší konflikt mezi přínosem a zátěží, vyplývajícími ze znalosti genetického stavu. Než-li žadatel v riziku HCH přistoupí k provedení testu, měl by si ujasnit motivaci a veškeré možné dopady svého rozhodnutí. Unáhlené, neuvážené rozhodnutí, obvykle odůvodňované slovy „já to chci prostě vědět“, za kterým často stojí přání potvrdit si, že dotyčná osoba patologický gen nenese, nelze vzít po sdělení výsledku již nikdy zpět. Je třeba zdůraznit, že psychologické dopady především pozitivního, tedy patologického nálezu testu, jsou závažné a obtížně předvídatelné. K dalšímu konfliktu může dojít mezi zájmy testovaného a zájmy jeho rodiny, okolí nebo společnosti, kdy nelze vyloučit ani zneužití až genetickou diskriminaci. Vystává řada otázek: Jedinec sice nemá kontrolu nad svou genetickou výbavou, ale má na ni výhradní právo? Rodiče mají povinnost prospívat dětem, mají tedy morální povinnost dát se testovat? Lze namítat, že pokud má individuum právo na sebeurčení, týká se to i testu, jehož výsledek má na ně přímý dopad. Konflikt zájmů přináší dilemata, při jejichž řešení by měl být rovnocenně zohledněn zájem všech zúčastněných stran. Lékařská profese používá v těchto případech doktrínu: „v první řadě neškodit“. Byly proto vypracovány normy předpovědního testování, s důrazem na svobodnou volbu a poučený souhlas, jejichž dodržování je pokládáno v rozvinutých zemích za samozřejmé. Testování má respektovat protokolární postup, zahrnující vstupní pohovor a další sezení s genetikem, neurologické, psychologické event. psychiatrické vyšetření, závěrečné rozhodnutí o testu a sdělení výsledku. Celý proces trvá průměrně 2-3 měsíce a je flexibilní podle momentálních potřeb. Doporučuje se provázení a podpora partnerem nebo jinou osobou, která není sama v riziku HCH. Ke sdělení výsledku se přistupuje výhradně při osobní návštěvě. Další sledování a podpůrné aktivity včetně zapojení do svépomocné organizace „Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě“ záleží na klientově postoji.

Prenatální testování je možné zajistit cestou biopsie choriových klků nebo odběru plodové vody cca ve 12., event. 16.-18. týdnu těhotenství, takže rozhodování o dalším osudu plodu se přenáší v každém případě za hranici 12. týdne. **Prenatální diagnostika** je obecně akceptována zřídka a potrat pozitivně testovaného plodu ještě výji-

mečnejši, nejenom díky pozdnímu nástupu příznaků a naději na budoucí léčbu, ale také proto, že by tím osoby v riziku nepřímě popíraly vlastní právo na život. Tzv. **preimplantační diagnostika**, kdy je po umělém oplodnění testována jedna buňka, vyjmutá s oplozeného vejce ve stádiu několika buněk a ta je otestována na HCH gen, není běžně dostupná. Nejde jen o technickou a finanční stránku věci, ale především o fakt, že je nutno využít asistované reprodukce u i normálně plodného páru.

Huntingtonova choroba: zkušenost s genetickým testováním v ČR v letech 1994-2005

Roku 1993 byl identifikován gen IT15, obsahující nestabilní a u pacientů expandovanou repetici trinukleotidu (CAG)_n. Normální alely se pohybují v rozmezí 6-36 repeticí, zatímco nemoc je asociována s 36 a více opakováními CAG. Především při přenosu po otcovské linii dochází k prodloužení CAG sekvence s postižením potomků v mladším věku (anticipace). Oblast mezi 27-39 repeticemi zahrnuje intermediární alely tzv. „šedé zóny“. Expanze intermediární alely je pravděpodobným podkladem nových mutací, jejichž frekvence činí cca 3%. Věk nástupu příznaků negativně koreluje s počtem tripletů.

Identifikace délky CAG repetice metodou PCR umožňuje potvrdit nebo vyloučit klinickou diagnózu HCH a provádět předpovědní (presymptomatické, ev. prenatalní) testy. Presymptomatické testy jsou spojeny s řadou psychosociálních a etických aspektů a lze je provádět pouze u zletilých osob na jejich vlastní žádost po informovaném souhlase. Protokolární postup je mezinárodně sjednocen.

Předkládané údaje pocházejí z Ústavu biologie a lékařské genetiky 1. lékařské fakulty a Všeobecné nemocnice v Praze a pokrývají téměř celou oblast Čech a Moravy s výjimkou Olomouckého regionu. Od roku 1991 byl ve spolupráci s SPHCH vytvářen dobrovolný registr, který zahrnuje cca 510 rodin s výskytem HCH. V letech 1994 až 2005 byla s informovaným souhlasem provedena diagnostická DNA analýza u 567 pacientů s klinickým podezřením na HCH. Většinu doporučil ošetřující neurolog, psychiatr, event. genetik. Dále bylo od r. 1996 provedeno 61 presymptomatických testů a jeden test prenatalní v souladu s protokolárním postupem.

Klinická diagnóza byla potvrzena u 411 (72,5%) pacientů. Při prokázaném rodovém výskytu HCH to bylo u 93,3%, při nejasné rodinné anamnéze 61,2%, při chybění rodinného výskytu byla diagnóza potvrzena 16,3%. Z uvedeného vyplývá, že klinici diagnostikují HCH poměrně přesně, přičemž významným vodítkem je rodinný výskyt obdobných problémů.

Průměrný věk nástupu byl 42,4 roku (10-72 let), průměrný věk při diagnóze činil 49,2 roku (13-81 let). Jen v 6 případech došlo k projevu onemocnění před 20 rokem života. Negativní korelace počtu tripletů a věku nástupu příznaků je statisticky významná. Průměrný počet repeticí se významně neliší v závislosti na pohlaví přenášejícího rodiče, avšak u mutací s více než 45 repeticemi byla shledána převaha otcovského přenosu. Průměrný věk nástupu nebyl významně nižší při přenosu od otce, třebaže předpokládaná tendence byla naznačena. Počáteční příznaky byly u 20% pacientů psychiatrické, v 8% nebylo možno zjistit, u zbytku pacientů převládaly příznaky motorické ev. smíšené povahy.

Mutovaný gen se pohyboval v rozmezí 38-68 repeticí (medián 45), normální alela mezi 8-26 repeticemi (medián 18), s přechodnou zónou do 34 opakování. Ve dvou případech (0,6%) byla prokázána nová mutace. Jednalo se o rodiny bez pozitivní rodinné anamnézy, kdy oba rodiče pacienta byli dosud živi a zdraví. V obou případech byl otec nositelem genu v pásnu šedé zóny, který před přenosem na potomka zmutoval. Ve 30 rodinách se HCH vyskytla u 2 a více příbuzných 1. stupně (rodiče, děti, sourozenci).

Presymptomatický test původně žádalo 190 osob, po detailní informaci při vstupním pohovoru trval zájem u 97 z nich a do konce protokolárního postupu vytrvalo 61 osob. Výsledek byl u 35 osob negativní, u 25 pozitivní a 1x spadl do horního pásma šedé zóny. Rozpor mezi možností přesné molekulárně genetické diagnostiky a mezi omezenou možností terapie a nemožností prevence HCH vede celosvětově k relativně nízkému využití předpovědních testů. Zahraniční literární údaje uvádějí testy u 5-25% rizikové populace, žádost o prenatální diagnostiku je ještě daleko nižší - do 5%. Při cca 450 rodinách s výskytem HCH v našem registru lze očekávat okolo 1600-2000 osob v riziku, z nichž o test projevilo zájem cca 10%, test pak dokončila cca 1/3 žadatelů. Zájem o prenatální diagnostiku je u nás zcela zanedbatelný, z 5 žádostí byl skutečně jediný test. Perspektivně lze očekávat zájem o preimplantační genetickou diagnostiku (PGD) po asistované reprodukci, kterou lze konečně pro HCH nabídnout i v našich podmínkách.

Postoje rizikové populace k předpovědním testům jistě změní objev efektivní léčby nebo prevence, ve který věříme. Do té doby má klíčový význam protokolární postup, sloužící pro zdravé žadatele v riziku HCH jako určité síto, kterým projdou jen ti skutečně motivovaní. Tzv. katastrofické dopady výsledku předpovědních testů, zahrnující psychické problémy až nutnost hospitalizace, včetně sebevraždného jednání, byly ve velké zahraniční studii zjištěny asi jen v 1% pozitivně testovaných osob. Z našich 25 pozitivně testovaných osob měly větší psychické obtíže tři. Domníváme se, že přes veškerý optimismus v tomto směru nelze možné komplikace podceňovat, vzhledem k tomu, že předpovědní testy jsou dostupné cca 11 let a teprve v posledních letech zájem o ně stoupá. Největší dopady znalosti genetického stavu lze očekávat především v době nástupu příznaků onemocnění a tyto oddálené dopady je těžké odhadnout.

MEZINÁRODNÍ KONTROLA KVALITY

Molekulárně genetická laboratoř Ústavu biologie a lékařské genetiky 1.LF UK a VFN se již po 3 roky účastní mezinárodní kontroly kvality EMQN (European Molecular Genetics Quality Network) pro diagnózu Huntingtonovy choroby, která se týká jak laboratorních výsledků (ing. Věra Kebrdlová), tak jejich interpretace klinickým genetikem (MUDr. Jana Židovská, CSc.). Pracoviště obdrží 3 vzorky DNA s klinickými údaji, popisujícími testovou situaci a musí určit nejen tzv. alelickou kompozici (počet CAG repeticí), ale také uvést interpretaci výsledku s návrhem dalších opatření a postupu. Hodnocení bylo opakovaně výborné, poslední 2 roky jsme v laboratorní i klinické části dosáhli maximálního počtu 2 bodů ve všech případech.

Děkujeme SPHCH za poskytnutí finančních prostředků na platbu kontroly kvality, které nebylo možné získat z rozpočtu našeho ústavu.

KONTAKT NA DNA LABORATOŘE V ČR VYŠETŘUJÍCÍ HCH

- Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN Praha, Ke Karlovu 2, Praha 2, 120 00, *pracoviště pro diagnostiku HCH mající známku mezinárodní kvality EMQN*
- Ústav lékařské genetiky a fetální medicíny FN a LF UP, I.P. Pavlova 6, Olomouc, 775 20, *provádí diagnostiku HCH*

AUGMENTATIVNÍ A ALTERNATIVNÍ KOMUNIKACE

Mgr. Jana Šarounová, Centrum pro augmentativní a alternativní komunikaci, Praha



Mgr. J. Šarounová

Augmentativní a alternativní komunikace (AAK) může pomoci lidem, kteří se nemohou dorozumívat mluvenou řečí vůbec, nebo pouze v takové míře, která není pro běžnou komunikaci s okolím dostačující. Řadíme sem všechny formy dorozumívání, které **doplňují** nebo **nahrazují řeč, at' už přechodně nebo trvale**. Metody AAK mohou využívat lidé s různými formami zdravotního postižení – např. lidé s autismem, s mentálním postižením, s dětskou mozkovou obrnou, lidé po cévní mozkové příhodě, ale také lidé s Huntingtonovou chorobou.

Metody AAK se řadí do dvou velkých skupin - na metody bez pomůcek a s pomůckami. Výběr jednotlivé metody je dobré konzultovat se specializovaným pracovištěm, jako je např. naše centrum. Protože metody bez pomůcek, kam patří především gesta a soubory manuálních znaků, nemůžeme u lidí s Huntingtonovou chorobou obvykle dostatečně využít vzhledem k problémům s jemnou motorikou, je vhodné zaměřit se na komunikaci s podporou fotografií, symbolů, písma. Z fotografií či symbolů se sestavují komunikační tabulky, které jsou potom zařazeny

v komunikačním sešitě či knížce, kterou by měl uživatel mít neustále u sebe. Sym-boly i fotografie mají být vždy doplněny nápisem, který označuje příslušný před-mět, činnost, pocit. To je důležité jednak pro samotného uživatele, který má spojen grafický symbol s nápisem, ale i pro spolukomunikující osoby, které se s podporou písma lépe v tabulkách orientují a odpovědi uživatele jsou pak pro něj jednoznačnější. Jak se komunikační tabulky tvoří? Nejdůležitější je výběr slovní zásoby, tedy to, co by vlastně uživatel v tabulkách měl mít. K tomu je dobré stanovit si několik oblastí (činnosti, místa, lidé, věci, jídlo, pití, pocity, přání, události) a udělat si seznamy slov, které by uživatel v daných oblastech mohl potřebovat. Je nutno vycházet z individuality každého člověka – každý má jiné příbuzné a známé, navštěvuje jiná místa, zajímají ho jiné televizní programy, jiná hudba, chutnají mu jiná jídla, jinak tráví volný čas, stojí o jiné věci. To všechno by měly komunikační tabulky zohlednit, měl by to být takový souhrn každodenního života v grafických symbolech. Je proto důležité při psaní seznamu důkladně přemýšlet o tom, co uživatel dělá, co ho zají-má, co má rád, co naopak rád nemá, o čem by mohl chtít či potřebovat vyprávět (zajímavá návštěva, nepříjemná událost – např. konflikt s neznámým člověkem, posměch apod), co by mohl potřebovat podat (brýle, kapesník...), koupit (časopis, cigarety, káva).

Po sestavení slovní zásoby je potřeba se věnovat zobrazení jednotlivých pojmů. V dnešní době digitálních fotoaparátů lze mnoho věcí vyfotografovat a pomocí po-čítače pak jednotlivé fotografie opatřit nápisy, umístit do okének na stránku a vytisk-nout. Řadu fotografií najdeme také na Internetu, např. na www.google.com je jich v sekci Obrázky poměrně velká zásoba. Někdy však fotografie nestačí nebo nejsou vhodné, pak je třeba doplnit je grafickými symboly. Zde už se většinou rodina neo-bejde bez pomoci specializovaného pracoviště.

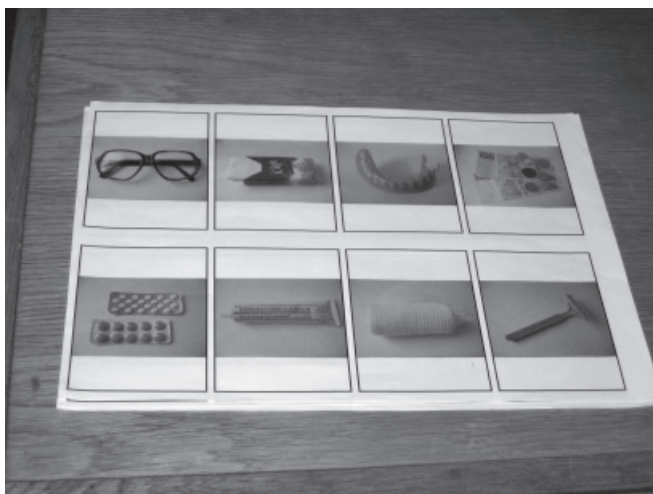
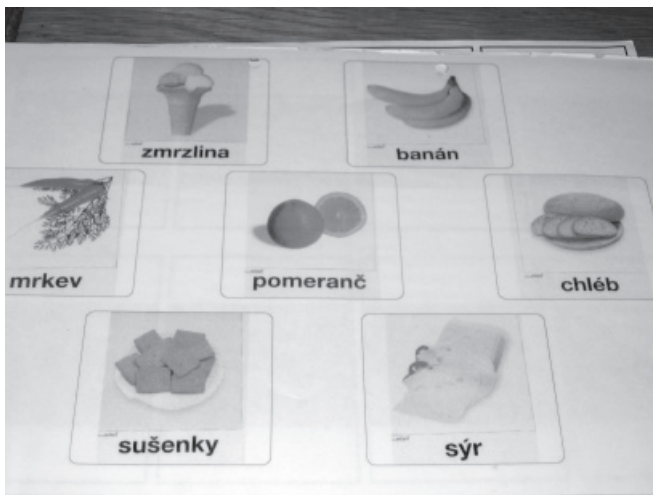
Důležité pro sestavení tabulky pochopitelně je i to, jak klient rozumí mluvené řeči (podle toho upravujeme složitost použitých pojmů), jak je na tom se zrakovou orien-tací na ploše (podle toho stanovujeme např. počet a rozmístění symbolů či barevné pozadí), jak je na tom s jemnou motorikou (zda bude moci sám listovat nebo bude třeba pomoc okolí) apod.

Pro pomoc při sestavování i zhotovování a tisku komunikačních tabulek je možno obrátit se na naše centrum. Tabulky navrhujeme a vytváříme vždy pro konkrétního klienta ve spolupráci s rodinou, vycházíme z jeho možností i potřeb. Máme k dispozici speciální počítačové programy, které obsahují databázi mnoha tisíc grafických sym-bolů, z nichž se tabulky sestavují.

Neméně důležitá jako sestavení tabulek je ale každodenní komunikace jejich pomo-cí. Pro člověka, který běžně mluvil, a najednou má používat podpůrný komunikační systém, to není úplně jednoduché. Řadě lidí to připadá složité, zdouhavé, ze začát-ku neefektivní. Uživatel potřebuje maximální podporu od okolí, které by mu mělo komunikační tabulky pro dorozumění nabízet, i když je to možná zpočátku zdouha-vější než jiný způsob. Je potřeba nabízet tento způsob komunikace několikrát den-ně (co chceš koupit, co chceš k snídani, co jsi dnes dělal, kam půjdeme, koho jsme potkali...), aby se uživatel s tabulkami seznámil, orientoval se v nich a hlavně přijal

tento způsob komunikace za přirozený, zvykl si na něj. Zpočátku nemůžeme očekávat, že by si uživatel vzal tabulky a sdělil nám přes ně, že se dnes nudí, že mu je smutno či má strach. Budou to spíše jednodušší sdělení, přání, potřeby, ale čím víc se uživatel s tabulkou seznamuje, tím více zjišťujeme, že může její pomocí sdělit věci, které by se mu jinak sdělit nepodařilo. Je jasné, že při používání vždy narazíme na to, že nám řada symbolů bude chybět – proto dalším neméně důležitým principem je pravidelné doplňování tabulek.

Ukázky pomůcek pro alternativní komunikaci:



Pro komunikaci je možno využít také řadu technických zařízení – mohou to být pomůcky s hlasovým výstupem, což jsou vlastně takové „mluvící krabičky“. Na pomůcce jsou jednotlivá okénka opatřena symboly podobně jako v komunikační tabulce, pod jednotlivými obrázky jsou však nahrány zvukové soubory. Když uživatel příslušné okénko stiskne, soubor se přehraje, tedy například stisk obrázku s kávou spustí vzkaz „Uvař mi prosím kávu“. Těchto pomůcek existuje celá řada a liší se velikostí jednotlivých okének i počtem vzkazů, které lze na ně nahrát.

Pro komunikaci může sloužit také osobní počítač, pokud je vybaven speciálním softwarem pro komunikaci (např. program ACKeyboard s programem CS-Voice). Pokud uživatel nemůže počítač ovládat běžným způsobem, existuje řada zařízení, které v tom mohou pomoci (např. velkoplošné klávesnice, dotykové obrazovky, adaptéry se spínači).

Kontakty: CAAK – poradna pro dospělé, půjčovna pomůcek, Tyršova 13, Praha 2, 120 00, Tel: 222519926, e-mail: caak@brailnet.cz, www.alternativnikomunikace.cz/saak, Další informace o metodách AAK na www.alternativnikomunikace.cz.

Poskytované služby:

- ☐ poradenství a terapie pro dospělé s poruchami komunikace
- ☐ pomoc při výběru pomůcek pro ovládání počítače u tělesně postižených, kontakt na výrobce pomůcek k ovládání počítače
- ☐ půjčovna technických pomůcek a počítačů
- ☐ informace o počítačovém software s možností vyzkoušení
- ☐ doporučení vhodného software, kontakt na výrobce
- ☐ celorepubliková působnost



*Jiří Lhota (pacient) se svou přítelkyní Yvonnou Grygerovou.
Radost z alternativního způsobu komunikace.*

K NOVÉMU ZÁKONU O SOCIÁLNÍCH SLUŽBÁCH

8.2.2007, *Haló noviny*, str. 10, BYDLENÍ A SOCIÁLNÍ SLUŽBY

Hlavním posláním zákona č. 108/2006 Sb., o sociálních službách, který platí od 1. ledna 2007 je chránit práva a oprávněné zájmy lidí, kteří jsou oslabeni v jejich prosazování, a to z různých důvodů, jako jsou věk, zdravotní postižení, nedostatečně podnětné sociální prostředí, krizová životní situace a mnoho dalších příčin.

Z podkladů Ministerstva práce a sociálních věcí ČR (MPSV) jsme pro vás vybrali několik nejdůležitějších problémů, které občany zajímají a které odborníci MPSV vysvětlují.

A) K druhům sociálních služeb

Podle čeho se sociální služby člení a čím se od sebe liší?

Sociální služby jsou specializované činnosti, které mají pomoci člověku řešit jeho nepříznivou sociální situaci.

Příčiny vzniku nepříznivé sociální situace jsou velmi různé, a proto také existuje velmi pestrá škála druhů sociálních služeb.

Ovšem v první řadě je nezbytné si uvědomit, že poskytnutí sociální služby samo o sobě nedokáže v plné míře odstranit tyto příčiny, v mnoha případech to není ani objektivně možné. Poskytnutí sociální služby má člověku pomoci, respektive podporovat jeho vlastní aktivitu vedoucí k řešení nepříznivé sociální situace. Sociální služba nemůže převzít odpovědnost člověka za jeho vlastní osud či životní perspektivu. Je samozřejmé, že jsou stavy, kdy z důvodu věku či zdravotního stavu je člověk odkázán na pomoc prostřednictvím sociálních služeb, ale i v tomto případě musí služba působit tak, aby byla maximálně podporována samostatnost a svébytnost člověka a chráněna jeho důstojnost.

Sociální služby zahrnují tři základní oblasti služeb, tj. sociální poradenství, služby sociální péče a služby sociální prevence.

1. **Sociální poradenství** se člení na základní sociální poradenství a odborné sociální poradenství. Smyslem sociálního poradenství je poskytování potřebných informací, které přispívají k řešení nepříznivé sociální situace. Základní sociální poradenství jsou povinni poskytnout všichni poskytovatelé sociálních služeb, a to bez ohledu na to, kdo je o radu požádá.
2. **Služby sociální péče** jsou zaměřeny na to, aby napomáhaly lidem zajistit si fyzickou a psychickou soběstačnost. Služby sociální péče, jak vyplývá z názvu, nabízejí pomoc při zvládání úkonů péče o vlastní osobu a v soběstačnosti. K zajištění poskytování těchto služeb lze použít příspěvek na péči.
3. **Služby sociální prevence** se zaměřují na jevy a situace, které mohou vést k sociálnímu vyloučení osob a nejsou a priori způsobeny neschopností pečovat o sebe z důvodu věku či zdravotního stavu. Služby sociální prevence se zaměřují především na oblast tzv. sociálně negativních jevů, jako například kriminalita, bezdomovectví, zneužívání návykových látek, krize v rodině apod.

Sociální služby mohou být poskytovány formou **terénní, ambulantní nebo pobytové**, přičemž tyto formy jsou i u jednotlivých druhů služeb kombinovány

tak, aby byly maximálně efektivní. Pobytovou službou se rozumí služby spojené s ubytováním uživatele v zařízení sociálních služeb, za ambulantní službou uživatel dochází do zařízení sociálních služeb a terénní služba je poskytována tam, kde člověk žije - v jeho přirozeném sociálním prostředí.

Pro poskytování pobytových a ambulantních služeb jsou zřizována zařízení sociálních služeb různého charakteru počínaje domovem pro seniory přes denní centra či stacionáře a konče noclehárnou pro osoby bez příštěší.

B) Jaké jsou druhy služeb sociální péče a komu jsou určeny?

Zákon o sociálních službách upravuje **čtrnáct druhů služeb** sociální péče:

- ☐ **Osobní asistence** je terénní služba určená zejména lidem se zdravotním postižením a seniorům. Osobní asistenti pomáhají člověku zvládnout péči o sebe a umožňují jim účastnit se života společnosti.
- ☐ **Pečovatelská služba** je převážně terénní služba poskytovaná především v domácnosti. Služba je určena zejména lidem se zdravotním postižením, seniorům a případně i rodinám s dětmi. Pečovatelé pomáhají člověku zvládnout péči o sebe a o domácnost.
- ☐ **Tísňová péče** je nepřetržitá telefonická nebo jiná elektronická komunikace s lidmi, kteří jsou vystaveni vysokému riziku ohrožení zdraví nebo života. Za pomoci této komunikace je možné zprostředkovat neodkladnou pomoc v případě náhlého zhoršení zdravotního stavu.
- ☐ **Průvodcovské a předčitatelské služby** jsou určeny lidem, kteří mají sníženou schopnost komunikovat či se orientovat v prostoru. Jedná se zejména o osoby se smyslovým postižením. Služba pomáhá zejména při obstarávání osobních záležitostí.
- ☐ **Podpora samostatného bydlení** je služba podobná pečovatelské službě, zaměřuje se však více na posilování osobních schopností člověka samostatně bydlet.
- ☐ **Odlehčovací služby** se také mohou nazývat **sdílené či respitní služby**. Jedná se o různou kombinaci činností péče, které mají za cíl, umožnit pečujícím osobám nezbytný odpočinek, tj. sdílí péči či na určitou dobu převezmou péči o člověka, který má sníženou soběstačnost. Obvykle je tato služba nabízena i v rámci jiných druhů služeb.
- ☐ **Centra denních služeb** se doposud nazývala například »domovinky« nebo i centra osobní hygieny. Jedná se o ambulantní službu, kterou mohou v průběhu dne (pravidelně i občasně) využívat osoby se sníženou soběstačností s cílem zajištění pomoci s osobní hygienou a současně pomoci s vyřízením osobních záležitostí či nabídkou sociálně terapeutických činností.
- ☐ **Denní stacionáře** jsou ambulantní službou, kterou pravidelně navštěvují osoby se sníženou soběstačností. V průběhu dne je zde zabezpečována komplexní péče s ohledem na potřeby uživatelů a současně nabízí výchovné, aktivizační a sociálně terapeutické činnosti.

- ❑ **Týdenní stacionáře** jsou pobytovou službou pro osoby se sníženou soběstačností, které potřebují pravidelnou pomoc jiné osoby. Pobyt je zabezpečován obvykle po dobu pracovních dnů. Služba nabízí komplexní péči a současně nabízí výchovné, aktivizační a sociálně terapeutické činnosti.
- ❑ **Domovy pro osoby se zdravotním postižením** jsou pobytovou službou s celoročním provozem, které zabezpečují osobám se sníženou soběstačností vyžadujícím pravidelnou pomoc komplexní péči a současně nabízí výchovné, aktivizační a sociálně terapeutické činnosti. Tato služba je určena především těm lidem, kterým z objektivních důvodů již nelze zabezpečit pomoc v jejich přirozeném sociálním prostředí.
- ❑ **Domovy pro seniory jsou pobytovou službou s celoročním provozem**, které zabezpečují seniorům se sníženou soběstačností vyžadujícím pravidelnou pomoc komplexní péči a současně nabízí aktivizační a sociálně terapeutické činnosti. Tato služba je určena především těm seniorům, kterým z objektivních důvodů již nelze zabezpečit pomoc v jejich přirozeném sociálním prostředí.
- ❑ **Domovy se zvláštním režimem** jsou pobytovou službou s celoročním provozem s obdobnou nabídkou jako domovy pro osoby se zdravotním postižením či seniory. Jejich služby jsou však uzpůsobeny zvláštním potřebám osob, které trpí duševní nemocí, jsou závislé na návykových látkách nebo trpí Alzheimerovou chorobou či jiným typem demence. Provoz této služby může být součástí domova pro seniory či domova pro osoby se zdravotním postižením.
- ❑ **Chráněné bydlení** je moderním typem pobytové služby pro osoby se zdravotním postižením, jejichž situace vyžaduje pomoc jiné osoby, ale mají schopnost žít víceméně samostatně v prostředí, které je svým charakterem fakticky totožné s běžným bytem.
- ❑ **Sociální služby ve zdravotnických zařízeních ústavní péče** (nemocnice, léčebny dlouhodobě nemocných, psychiatrické léčebny) se poskytují osobám, které se neobejdou bez pomoci jiné osoby a současně nemohou být propuštěny ze zdravotnického zařízení, protože není v danou chvíli možné jim zabezpečit péči v domácnosti či v zařízení sociálních služeb. O významu této služby a obecně o propojení sociální a zdravotní péče je podrobnější výklad podán v části týkající se problematiky sociálně zdravotní péče.

Komentář:

Byli bychom velice rádi, kdybyste nám napsali, který typ sociální služby považujete pro pacienty s HCH za nejpotřebnější, samozřejmě, podle stádia nemoci, bude jistě třeba více typů. Připravujeme totiž opět na setkání Petici, která byla již uveřejněna v minulém čísle Archy.

Můžete odpovědět písemně, anebo zavolat, anebo na přiložené návratce. Děkujeme.

UNIVERZÁLNÍ SLUŽBA

Tisková zpráva českého telekomunikačního úřadu (ČTÚ), Petra Zindulková

Na základě rozhodnutí, kterými v září 2006 ČTÚ uložil společností Telefónica O2, T-Mobile a Vodafone povinnost poskytovat v rámci univerzální služby službu tzv. **„Zvláštních cen a cenových plánů osobám s nízkými příjmy, se zvláštními sociálními potřebami a zdravotně postiženým osobám“** (viz. Zpráva o výsledcích výběrového řízení), zahájily od **1. ledna 2007** poskytování této služby společností **Telefónica O2 a Vodafone**.

Zásadní informací pro spotřebitele je skutečnost, že v souladu s rozhodnutími ČTÚ začali operátoři poskytovat příspěvek v rámci univerzální služby tzv. „Zvláštní ceny, resp. zvláštní cenové plány“ zdravotně postiženým a sociálně slabým. **Výše příspěvku činí 200,- Kč**, nárok se po předložení příslušných dokladů uplatňuje přímo u poskytovatele služby. Nárok na tento příspěvek mají osoby s nízkými příjmy a se zvláštními sociálními potřebami, osoby zdravotně postižené, které jsou držiteli průkazu ZTP a ZTP/P, osoby bezmocné a osoby, jež osobně pečují o nezletilou osobu, která jim byla svěřena do péče nahrazující péči rodičů na základě rozhodnutí příslušného orgánu, je-li osoba, o níž pečuje, držitelem průkazu ZTP či ZTP/P. Od 1. ledna 2007 příspěvek poskytují společnosti Telefónica O2 Czech Republic (dále jen Telefónica O2) a Vodafone Czech Republic (dále jen Vodafone). Společnost T-Mobile Czech Republic (dále jen T-Mobile) zahájila poskytování této služby od 1. února 2007. Společnosti Telefónica O2, T-Mobile a Vodafone nabízejí v souladu s výše uvedeným rozhodnutím v současné době následující zvláštní ceny:

Společnost Telefónica O2 nabízí státní příspěvek 200,- Kč na celkové vyúčtování cen u služeb mobilních i pevných sítí. Zdravotně postiženým navíc přidává další slevu z měsíčního paušálu nad rámec nařízení ve výši 85,60 Kč na provoz mobilního telefonu nebo 203,40 Kč na provoz pevné linky. Z této nabídky si však mohou vybrat pouze jednu slevu. Pro zdravotně postižené, kteří do 1. ledna 2007 využívali cenový plán O2 Mini a O2 Expres Mini, nabízí společnost slevu z měsíčního paušálu ve výši 36,80 Kč. Společnost Vodafone odečítá zdravotně postiženým osobám, bezmocným a sociálně slabým osobám státní příspěvek 200,- Kč od měsíčního paušálu u tarifů Nabito 300, Nabito 600, Nabito 1000 a Nabito 1800.

V případě společnosti T-Mobile je státní příspěvek poskytován za podmínky paušálního tarifu vyššího než 200,- Kč (toto se netýká tarifů Internet 4G a Data SMS). Dále T-Mobile navíc všem zájemcům, kteří jsou zdravotně postižení, mají nízké příjmy nebo zvláštní sociální potřeby, připravil speciální nabídku, která platí do 28. února 2007. Tito zákazníci obdrží navíc 20 volných minut do sítě T-Mobile nebo na pevnou linku a 20 volných SMS do všech sítí měsíčně k volným jednotkám daného tarifu. Zdravotně postiženým bude tento balíček standardně poskytován i po skončení promo akce.

Jakým způsobem je možné uplatnit slevy na pevnou telefonní linku společnosti Telefónica O₂ ?

Operátor Telefónica O₂ poskytuje slevy pro držitele průkazu ZTP/P, ZTP a příjemci příspěvku na péči. Největší sleva je poskytována na pevné telefonní linky. Jedná se

o částku až 403,00 Kč měsíčně. Tato částka je složena ze dvou položek. Jednak je to 200,00 Kč nároku, který vyplývá z ustanovení zákona č. 127/2005 Sb., o elektronických komunikacích, a dále je to sleva poskytovaná společností Telefónica O₂ ve výši 203,41 Kč včetně DPH. Ostatní operátoři poskytují slevy v zákonné výši tj. 200,00 Kč. Žádost o slevu pro zákazníky společnosti Telefónica O₂ je nezbytné uplatnit pro pevné telefonní stanice na telefonické lince 800 123 456, pro mobilní telefony na čísle *11.

Na základě Vaší žádosti obdržíte ze společnosti Telefónica O₂ „Žádost o přiznání nároků zdravotně postižených osob a osob s nízkými příjmy nebo zvláštními sociálními potřebami při poskytování veřejně dostupné telefonní služby“. Žádost je potřeba vyplnit a přiložit kopii průkazy ZTP/P nebo ZTP, dále pak ověřenou kopii rozhodnutí o přiznání mimořádných výhod III. nebo II. stupně. Pokud uplatňujete slevu z důvodu přiznání příspěvku na péči je třeba přiložit ověřenou kopii rozhodnutí o přiznání příspěvku na péči případně potvrzení o pobírání dávek sociální péče.

Mimo slevu na telefonní hovory je možné získat slevu na speciální telefonní přístroj pro osoby neslyšící nebo nedoslýchavé, osoby slabozraké nebo nevidomé či pro osoby s motorickou vadou horních končetin nebo pro osoby s těžkým pohybovým postižením.

ZAHRANIČNÍ KONTAKTY

KONGRES EHA 2006

11. Kongres EHA a 3. ročník plenárního zasedání Euro HD-Networku (EHDN) proběhl ve dnech 13.-17.9.2006 v Blankenberge v Belgii. Sice jsme nedostali dotaci od MZ, ale přesto se nám podařilo zajistit účast 3 členů (MUDr. T. Uhrová, ing. J. Hruďa, PharmDr. Z. Vondráčková) a po osobním pozvání Doc. MUDr. Jana Rotha panem profesorem Berhardem Landwehrmeyerem, byla naše účast zatím nejpočetnější v historii SPHCH (Doc. MUDr. Jan Roth, Mgr. Z. Lebedová, MUDr. J. Klempíř, MUDr. J. Ressler). Zde byla také domluvena aktivní účast českých vědců v EHDN, která má začít v letošním roce.



Gerrit Dommerholt, Natalia Fedulova (Moskva)



Česká delegace v Blankenberge:

Z. Lebedová, Zd. Vondráčková, J. Roth, J. Hruša, T. Uhrová, P. Rössner, J. Klempíř



Blankenberge - místo kongresu



Blankenberge - moře s restaurací

Projev vlámské ministryně zdravotnictví na kongresu EHA 2006

Inge Vervotte, Vlámská ministryně zdravotnictví (Flemish Minister for Welfare, Public Health and Family – sociální zabezpečení, veřejné zdravotnictví a rodinu)

Abstrakt z jejího projevu:

Rozdělení politické zodpovědnosti s ohledem na veřejné zdravotnictví v Belgii je poměrně komplikované.

Na řízení veřejného zdravotnictví se podílí jednak

- a) **federální ministr**: zdravotní pojištění, lékařská zdravotní péče, atp., dále
- b) **tři ministři**, každý pro jinou komunitu (**vlámskou, francouzskou, německy mluvící**): zdravotní prevence, zajištění kvality, akreditace zařízení, atd.

Vlámská vláda je zastánkyní defederalizace (tzn. kompletního přenesení zdravotní politiky na jednotlivé komunity).

Důsledkem této politiky by mohla být pro pacienty s HCH lepší možnost integrovanějšího lékařského a psychosociálního poradenství.

V belgické společnosti převažuje názor tzv. **sociálního tabu** v otázce **chronických onemocnění**.

Tento přístup je nepochopitelný a nespravedlivý. Lidé díky tomuto chování na svůj problém nereagují včas a výsledkem je, že nehledají včas odpovídající pomoc.

1) **Zlomit tabu** a stigmatizaci vytvářením správného povědomí o nemoci tím, že se bude o problému více mluvit, je prvořadý úkol belgické společnosti. Na řešení tohoto problému se budou muset aktivně podílet i státní orgány.

2) **Rozpočet na osobní asistenci (PAB)**

V minulých letech vláda prosadila politiku rozšíření počtu finančních prostředků uvolněných na osobní asistenci (PAB). V toto úsilí míní i nadále pokračovat.

3) **Multidisciplinární péče**

Vlámský parlamentní zákon o primární péči bude brzy novelizován. Cílem je rozvíjet iniciativy ke spolupráci mezi lékaři, s ohledem na domácí péči atd. tak, aby bylo možno poskytovat péči, která je v lepším souladu s potřebami pacientů.

4) **Rodinní příslušníci jako ošetřovatelé**

V péči o nemocné je považován rodinný příslušník za prvního partnera v péči o chronicky nemocného pacienta a je ekvivalentem k profesionální péči. Podle toho se k němu musí také přistupovat.

Autority si jsou vědomy tělesného, psychického, emocionálního i sociálního tlaku a rizika sociální izolace takto pečujícího partnera.

Vláda podporuje následující řešení:

- vytváření „denních center“ a „internátních pečovatelských domovů pro krátkodobý pobyt“, které by umožnily odpočinek ošetřovatelům z rodiny s chronicky nemocným pacientem
- využití dobrovolnických domácích ošetřovatelských služeb
- organizuje vlastní Vlámský pečovatelský pojišťovací systém, který vyplácí lidem vysoce závislým na péči měsíční příspěvky, aby jim pomohl pokrýt nelékařské výdaje.



Bernard Landwehrmeyer, Jan Roth



Blankenberge, Jiří Hruša

- podporuje sebek péči ve významu spoluúčasti, sebevzdělávání a rozvoje komunity (společenství) u rodinných příslušníků s chronicky nemocným pacientem. V tomto ohledu je nezastupitelná funkce patientských organizací. Proto poskytujeme peněžitou pomoc „Trefpunt Zelfhulp“, který podporuje práci patientských asociací.
- přičítá velkou důležitost rozvoji sociálních sítí a jejich začlenění do rámce existujícího systému sociální péče
- dotuje Vlámský patientský program, jehož členem je i Huntingtonská liga. Tento program pamatuje na spoluúčast a angažovanost v činnosti asociací a pomáhá monitorovat přístup ke zdravotní péči.
- jestliže nemoc pokročila příliš daleko a není již déle možné, aby nemocný zůstal doma po celý den, pak může být „v domově pro lidi neschopné práce“ nebo „sanatorium“. Tato zařízení jsou akreditovaná a subvencovaná vlámskými orgány prostřednictvím Vlámské agentury pro osoby s handicapem. Jsou zde však dlouhé pořadníky, které bychom si přáli zredukovat rozšířením počtu míst v těchto zařízeních.

Slovo díky Huntingtonské lize a všem dalším evropským asociacím za jejich oddanost pacientům s HCH.

Projev prezidentky EHA v Blankenberge 2006

Beatrice De Schepper

Drazí přátelé a kolegové,

evropský kongres osob, žijících s HCH, který organizujeme každé dva roky, má více než třicetiletou tradici. Průkopníci prvních setkání jsou stále mezi námi.

Před třiceti lety jsme si nedokázali představit, že bychom dnes mohli přivítat tolik delegací z tak mnoha evropských zemí.

Všechny tyto organizace mají stejný cíl: rozšířit povědomí o HCH mezi co nejvíce osob. Toto je základní podmínka pro zlepšení kvality péče – a podpora pro pacienty s HCH a jejich rodiny.

Vědci, s nimiž EHA spolupracuje, kladou důraz na tři základní oblasti:

- prevence nemoci
- zdokonalení léčby
- hledání léku.

V rámci této spolupráce se snažíme naslouchat a učit se jeden od druhého a poskytovat a přijímat nezbytnou pomoc. V tomto duchu jsme nedávno navázali vztah s Evropskou HD NETWORK sítí a v něm hodláme pokračovat i v budoucnu. Ačkoli my, místní evropské organizace, pracujeme na hlavním úkolu, každý z nás se ho snaží dosáhnout v rozdílném etickém prostředí vyrůstajícím z našich jednotlivých kultur. Tyto vlastní přístupy nás obohatily a při pohledu zpět můžeme říci, že díky úsilí všech těchto osob spojených s EHA už bylo mnohé vykonáno.

Před rokem 1970 o HCH stěží kdo věděl.

Rodiny, které opakovaně trpěly symptomy nemoci, pro ně neměly vysvětlení. Bylo nemožné se nemoci bránit, protože nebyla známa příčina.

Ani medicína neznala odpověď. A co víc, v mnoha rodinách bylo mluvit o ní tabu. Aby bylo možné shromáždit zkušenosti rodin s tím, jaké tato tajemná nemoc způsobuje sociální, ekonomické a psychologické problémy, bylo nutné mluvit s každou rodinou zvlášť.

Pacienti s HCH například vylučovali ze své společnosti nejen sousedé, ale i přátelé a dokonce členové vlastních rodin..

Díky velkému úsilí **Marjorie Guthrie**, vdově po folkovém zpěvákovi a skladateli Woodym Guthrie, byly založeny první organizace pro pomoc při HCH v USA a Kanadě.



Historie Společnosti pro pomoc při HCH v Belgii:

V roce 1974 profesor Herman van den Berghe a profesor Franz Baro společně s několika rodinami postiženými HCH v Belgii iniciovali založení „Národní ligy boje proti HCH“, jak jsme se v té době jmenovali.

Z prvních setkání si jasně pamatuji, jak jsme se báli použít slova HUNTINGTON. Nepoužívali jsme například toto slovo na obálkách s pozvánkami. Jednoduše jsme psali zkratku H. L. Nebyl to jen stud, co nám bránilo svobodně šířit informace o HCH, ale zpátky nás držel i ohled na mínění druhých. Když jsme veřejně mluvili o HCH jako dominantní dědičné chorobě, zároveň jsme rozšiřovali informaci o členech naší rodiny. Někteří z nás byli názoru, že by se to nemělo dělat.

To je dilema mnoha rodin a organizací i dnes.

Čím víc jsme se postupně dozvídali o nemoci, tím víc jsme se dozvídali o problémech, které jsou s ní spojeny

- sociální izolace
- psychický stres
- ztráta výdělků
- intolerance k nezvyklému chování
- stigmatizace celé rodiny
- přetížení z péče o nemocného.

Naše Liga rostla a sílila a vzor v ní nacházely různé místní svépomocné skupiny. To nám dodávalo odvahu vystupovat častěji na veřejnosti. Zpočátku jsme informovali a radili pouze rodinám, jichž se nemoc přímo týkala. Postupně jsme poskytovali rady, jak pečovat o nemocné s HCH doma i v různých institucích.

V roce 1985 byla zřízena profesionální sociální služba (jako součást Ligy) - permanentní centrum pro informace a podporu.

Náš požadavek na Standardy péče o pacienty HCH (Quality Care) nemohl zůstat jen na papíře. Tento princip, sdílený a diskutovaný na našich mezinárodních setkáních, byl rozvíjen jednotlivými centry v různých částech světa, např. Austrálii, Kanadě a Anglii. Podíleli se na něm svými vědomostmi a náročnou prací také aktivní členové rodin žijících s HCH. Byl to základ pro náš pilotní projekt „Marjoriin domov“ pro mladé lidi s HCH, který je ve Flandrech v provozu již 6 let.

A s jistou dávkou pýchy můžeme oznámit, že „Marjoriin domov II“ se buduje, jak jsme slíbili.

Na okraj můžeme poznamenat, že jsme nepřímo ovlivnili také zlepšování péče v jiných institucích. Ještě však nejsme u konce!

Péče o pacienty s HCH vyžaduje extrémní úsilí. Podíváme-li se na poslední čísla ve výroční zprávě sociální služby naší Huntingtonovy ligy, můžeme říci, že o většinu pacientů tady ve Flandrech je pečováno doma. V mnoha případech si domácí péči vědomě zvolila rodina nemocného. Vyžaduje to skutečně velké úsilí od pacientových blízkých – partnera, dětí a dalších příbuzných a přátel. Pro ně má podpora, které se jim dostává, velkou důležitost, protože to jsou oni, kdo se o nemocného stará 24 hodin denně a 7 dní v týdnu.

Naše péče vyžaduje spoustu lásky a úsilí. Také my máme své limity, které jsou čas od času překročeny, protože chceme pro naše milované jenom to nejlepší.

Téměř každý z nás jsme zakusili určitý stupeň sociální izolace. Máme stěží čas pro přátele a rodinu, natož pro záliby a jiné aktivity. V některých případech se dokonce vzdáme světa kolem, částečně i proto, že si už víc netroufáme objevit se s našimi pacienty na veřejnosti ze strachu, že na ně bude každý zírat nebo z obavy, že nám bude odepřen přístup do restaurací, barů a divadel.

Huntingtonova liga chce odstranit každodenní stres a chce dosáhnout toho, aby si nemocní a jejich příbuzní mohli udělat jednou za čas přestávku. Proto pro ně pravidelně organizujeme „volné víkendy“.

A nyní bych ráda požádala naše zahraničních hosty a přátele o pochopení, protože chci využít této příležitosti a oslovit ministryni zdravotnictví (Minister for Public Health and Welfare), paní Vervotte.

Nebot' mluvím jménem těch, kdož vynakládají velké úsilí, aby pomohli nemocným uspokojit jejich potřeby, chci Vás, ve vši úctě, požádat o pozornost k následujícím bodům:

1. – vaše podpora je nutná a žádaná pro nezbytný rozvoj interdisciplinární péče doma a v pečovatelských domech. Zdá se, že multidisciplinární týmová práce je už standardní péčí o pacienty s HCH. Potřebujeme týmy s různými profesionály, kteří spolupracují, naslouchají si vzájemně a spojují své zkušenosti a vědomosti, aby zlepšili životy našich pacientů. A k tomu ještě tým, který naslouchá také nám (ošetřovatelům).
2. – potřebujeme vaši podporu pro rozšíření adekvátního vybavení pro každodenní péči o nemocné s HCH, abychom pacientům dokázali poskytnout udržitelnou péči a nepřímo i pečovatelům doma.

3. – poslední, ale ne neméně důležité, žádáme o posílení PAB (Personal Assistance Budget); čili o posílení rozpočtu pro poskytování financí na osobní asistence. Toto je zvlášť důležité, neboť je třeba rozšířit nezbytnou podporu a poradenství rodinným pečovatelům, na nichž leží největší břímě péče o pacienty s HCH.

A nyní, když jsem již začala, nemohu nezmínit jménem Huntingtonovy ligy poslední téma, kterému byste měla paní ministryně, věnovat pozornost:

Přemýšlela jste někdy o možnosti přispívat na naše pracovní „volné víkendy“?

Až dosud si pacienti a jejich rodinní příslušníci platí tyto víkendy sami. Naši dobrovolníci si dokonce hradí sami cestu na víkend, kde pomáhají pacientům a jejich rodinným ošetřovatelům. Kromě toho by bylo třeba více než dvou víkendů ročně, ale tuto potřebu nelze uspokojit kvůli jejich ceně. Nicméně je pro pacienty a jejich ošetřovatele nezbytné jednou za čas uvolnit každodenní napětí a odpočinout si v prostředí, kde je chování pacientů akceptováno.

Drazí hosté a přátelé, říká se, že „stupeň civilizovanosti společnosti se měří podle toho, jak pečuje o slabé, kteří v ní žijí“.

Vzhledem k tomu, že nemocné HCH je třeba považovat za část těchto slabých, kteří se sami nedokáží bránit, my, naše Liga, se cítíme zodpovědni za to, že jim bude poskytnuta pomoc.

Na oplátku, paní ministryně, vám mohu slíbit, že my, reprezentanti nemocných s HCH, přítomní zde, i naše sesterské organizace v Evropě, uděláme vše, co je v našich silách, tak jako jsme to dělali už v minulosti, abychom byli prospěšní nemocným s HCH a jejich rodinám. Děláme to proto, abychom jim pomohli pokračovat v životě, který stojí zato žít, navzdory množství překážek, které musí překonávat. Abychom to byli schopni uskutečnit, musíme se učit a sdílet své zkušenosti. Také proto pořádáme tato evropská setkání.

Na závěr bych nyní ráda, jako prezidentka EHA a jménem jejího výboru, vyjádřila naději, že jste vy, kdo jste se zúčastnili dnešního setkání, zakusili obohacující a podnětný den, který vám poskytl náměty k přemýšlení, které si odvezete domů. Ve vši vážnosti chci poděkovat Vám, paní ministryně, za Vaši účast na dnešním večeru. V blízké budoucnosti doufáme v efektivní spolupráci.

Naším dnešním zvláštním hostům bych ráda vyjádřila vděčnost za vše, co udělali v minulých letech pro nás, rodiny žijící s Huntingtonovou chorobou, a doufám, že tato pomoc bude pokračovat i v budoucnu.

ZPRÁVY Z IHA

Složení výkonného výboru IHA:

Christiane Lohkamp	Prezident	Monsterrat Torrecilla	Člen výboru
Asuncion Martinez ...	Víceprezident	Asif Khan.....	Člen výboru
Marie-Odile Perrousseaux ..	Pokladník	Ivelise Lima	Člen výboru
Ann Jones	Sekretářka	Gerrit Dommerholt	Člen výboru
Catherine Paradise	Člen výboru		

Ve středu 14. září 2005 proběhla v Manchesteru konference IHA a Business Meeting. Zvolení členové rady se od této doby měli možnost účastnit se dvou telefonických konferencí. První se konala 18. února 2006 a druhá v sobotu 26. srpna 2006. Tyto telefonické konference umožnili členům rady prodiskutovat důležité aktuální otázky. Krátký sumář a aktuality z činnosti IHA pro vaši informaci naleznete níže:

OECD (Organisation of Economic Corporation Development)

Pracovní skupina:

Prezidentka IHA, Christiane Lohkamp, byla pozvána k účasti na zpracování pokynů pro zajištění kvality molekulárního genetického testování v zemích EU.

Prezidentka sdělila, že OECD zahájilo veřejnou diskuzi o těchto pokynech a novinky byly distribuovány členům, kteří mohou přidat svůj vlastní příspěvek do této diskuze.

European Huntington Association Meeting 13.-14.09.2006 v Blankenberge (Belgie) byl následován EHDN Meetingem

EHA se dohromady zúčastnilo 60 zástupců evropských organizací HCH, konference začala obchodní schůzkou a následovala jednodenní speciální prezentace o péči pro pacienty s HCH, spolupráci mezi organizacemi pro rodiny a profesionály, projektem o patologii atd.

(EHDN viz www.euro-hd.net)

Čeho chceme dosáhnout a co můžeme udělat?

Ústava IHA:

Bylo žádáno o návrhy na některé změny v ústavě a všechny připomínky budou zváženy prezidentkou IHA.

Preimplantační genetická diagnostika (PGD)

Víceprezidentka Asuncion Martinez navrhla založení Mezinárodní rady pro rozvoj etických pokynů pro preimplantační genetické testování (PGD).

Projekty a rozvoj:

Jsou přijímány žádosti členských zemí, kteří chtějí požádat o finanční pomoc při překladu a publikaci informační literatury o HCH. Žádosti uvádějící cenu zahrnující veškeré náklady je třeba předat ke zvážení prezidentce IHA: chris.lohkamp@dhh-ev.de.

Bylo navrženo, aby literatura, která byla obdržena z jiných zemí, byla vyvěšena na webových stránkách s odkazem na vytištěné informace v jazycích, které jsou dostupné.

Cítíme, že existuje obrovský rozdíl v poskytování péče pro rodiny s výskytem HCH mezi chudšími státy a těmi, které již poskytují kvalitní péči.

Další diskuze o roli IHA by měly následovat při Bi-annual General Meeting v Německu.

Plány:

Konference Drážďany 2007:

Běží přípravy na Světový kongres o Huntingtonově chorobě, který se bude konat v Drážďanech v Německu v září 2007. Konference IHA začne obchodní schůzkou v sobotu 8. září a bude následována spojenými a paralelními schůzkami od neděle 9. září do středy 12. září 2007.

Žádáme členy, aby předložili myšlenky a návrhy do programu.

Webová stránka pro konferenci v Drážďanech je: www.worldcongress-hd.net/

Novinky z činnosti IHA v roce 2006:

Slovinsko

V dubnu 2006 prezidentka IHA, Christiane Lohkamp, navštívila setkání rodin v Ljublaně (Slovinsko). Rodiny s HCH jsou zaštiťeny organizací pro poruchy pohybu, která se jmenuje Trepedlika. Dva členové ze Slovinska poté navštívili setkání EHA v Blankenbergu.

Rakousko

Christiane také navštívila setkání rodin v Rakousku, kde se čtyři nezávislé skupiny (Graz, Linz, Vídeň a Tyrolsko) rozhodly pro zastřešující organizaci a zvolily radu Österreichische Huntington-Hilfe.

Česká republika

Gerrit Dommerholt byl pozván, jako jeden ze zakladatelů české Společnosti pro pomoc při HCH, na oslavu 15. výročí založení SPHCH do Čech. Dr. Jana Židovská bylo druhou zakladatelkou.

Rusko

Tři členové rady Ruské HCH společnosti navštívili setkání European Huntington Association v Blankenberge. Poprvé zde byla za Rusko kromě lékařů i jedna členka v riziku. Ruští představitelé přivezli s sebou první brožuru o HCH pro členy rodin v ruštině. Tato brožura může být také použita v Izraeli, kde žije asi milión Rusů.

PŘÍBĚHY

OSOBNÍ PŘÍBĚH S PREIMPLANTAČNÍ GENETICKOU DIAGNOSTIKOU (PGD)

Září 2006

Jsem Novozélandka žijící v Austrálii a jsem HD pozitivní.

S partnerem jsme se rozhodli pro druhé dítě a sestavili seznam pro a proti PGD a po několika měsících úvah a několika sezeních u psychologa jsme dospěli k názoru, že nejpodstatnějším argumentem pro PGD je, že ochrání naše budoucí dítě před tím, aby se stalo nositelem HD genu a stejně tak i všechny jeho potomky. Vše ostatní ve srovnání s tímto důvodem bledlo, a tak jsme se odhodlali výhody PGD využít.

Kontaktovali jsme lékaře, který nám byl doporučen genetickou radou nemocnice. Sešli jsme se s ním a on nám vysvětlil celý proces. Řekl nám, že za celý dvouměsíční přípravný test, který musíme podstoupit, zaplatíme 1500 USD. Museli jsme nejprve našetřit peníze a také jít na testy.

Peníze se nám podařilo dát za několik měsíců dohromady, a tak jsme se objednali raději hned na IVF (mimotělní oplodnění). Byla to dost ohromující zkušenost, můj partner by byl raději ještě počkal, aby si na tu představu zvykl, ale já jsem řekla, že už bych chtěla začít, abych viděla, jestli to vůbec půjde anebo ne.

Nejprve jsem musela týden užívat Proveru v tabletách (což ze mne udělalo docela pěknou ženskou) a tři týdny Lucrin v injekcích, který jsem si aplikovala do podkoží

břicha, do hýždě nebo do stehna (aplikace jsem si prováděla sama - zprvu mi to trochu nahánělo hrůzu, ale později jsem si zvykla). Příležitostně mi dělali krevní testy a ultrazvuk (krevní test byl fajn, ačkoli ke konci mi už bylo z těch jehel na zvracení). Ultrazvuk byl kvůli kontrole vývoje vajíček, toto vyšetření prováděli přes pochvu, což už tak zábavné nebylo, ale teď, když už je po všem, se mi nezdá, že to nebylo tak hrozné.

Toto všechno a jen 30-38% naděje, že otěhotním?!

Podle všeho, povede-li se umístit vajíčko do dělohy, šance na otěhotnění se zvednou na 50 %, ale určité procento se do tohoto stadia nedostane, protože některá embrya nepřežijí tak dlouho a ta, která přežijí, mohou být HD pozitivní.

Opět jsem dostávala injekčně Lucrin a připadalo mi, že se pod vlivem všech těch hormonů chovám trochu podivně, ale můj partner diplomaticky tvrdil, že je to dobré. Po dvou týdnech Lucrinu jsem si začala aplikovat další injekci s názvem FSH (folikuloestimulační hormon) po dobu asi jednoho týdne každé ráno dvě injekce. Když mne uviděl můj malý syn se stříkačkou, řekl, že by si taky chtěl dávat injekce!

O pět dní později se na ultrazvuku zjistilo, že 19 folikulů je zralých. Obvykle se v každém normálním cyklu vyvine mnoho folikulů, ale hormony tvořené tělem přirozeně způsobí, že v době ovulace dozraje pouze jedno vajíčko a to sestoupí do vejcovodu, zatímco při hormonální kůře uzrají všechna vajíčka. Zdravotní sestra mi dala hormonální injekci, která způsobuje ovulaci, a o dva dny později jsem byla pozvána k odběru vajíček.

Připadalo mi, že navzdory všem hormonům se chovám pěkně, nepropadala jsem ani zuřivosti ... ale tu noc před odběrem jsem potřebovala pozdě v noci dokončit nějakou práci, a protože jsem vlivem hormonů přece jen přišla o schopnost vyrovnat se se stresem nebo s něčím, co se nedaří, skončilo to tím, že jsem kolem sebe kopala a pohřbila tak rady, co mi dávali, abych se zrovna teď vyvarovala napětí.

Kromě toho jsme před několika týdny dostali výpověď z bytu, kde jsem žila sedm let, protože jej majitelé chtěli renovovat. Takže v týdnu, kdy mi odebírali vajíčka, jsme se ještě museli vystěhovat z domu – to bych také nikomu nedoporučovala!

Vajíčka mi odebírali v úterý 14. března (asi měsíc poté, co jsem začala brát první tablety Provery). Museli jsme v určenou dobu přijít s partnerem do nemocnice. Zatímco já jsem seděla už zabalená v nemocniční košili, vše nám nejprve vysvětlili. Pak mne odvedli na vyšetřovnu, kde jsem si lehla s roztaženými nohama na lehátko podobné tomu u zubaře a dostala lokální anestetikum do poševní stěny (aby mohla být do vaječníku zavedena jehla), prima lék, díky němuž mi připadala celá ta záležitost docela zábavná, dokonce i přesto, že jsem byla v poněkud kompromitující pozici.

Na obrazovce ultrazvuku jsme mohli pozorovat, jak lékař odebírá z folikulů tekutinu tam, kde by měla být vajíčka. Další lékař, hned v kapalině vajíčka vyhledával.

Potom musel můj partner odejít a přinést své sperma. Lékař nám řekl, že máme 22 vajíček. Později jsme zjistili, že 19 z nich bylo oplodněno. Za pět dnů zůstala čtyři, která mohla být testována na HD. Musí se však pět dnů čekat, protože pátý den se buňky, z nichž vznikne placenta, oddělí od buněk, z kterých bude miminko, a oni mohou odsát pár buněk právě z budoucí placenty, aby je otestovali – tak mají jisto-

tu, že nevzali žádnou z buněk, které jsou základní pro samotné dítě. Ze čtyř testovaných embryí měla tři HD. Měli jsme tedy jen jedno vhodné embryo, které mohlo být pátý den implantováno. Byla neděle, příběhli jsme, jen jak nás zavolali ... zase jsem na sebe hodila tu košili a na stejném lehátku mi embryo implantovali – jednoduchý proces za použití dlouhé trubice, kterou bylo embryo umístěno přes pochvu do dělohy. Bylo to hotové za pět minut. Vyšli jsme na ulici. Řekli nám, že máme přijít za deset dnů, aby z krevního testu určili, zda jsem těhotná nebo ne!

Všichni říkali, že následujících deset dní bude těžkých, ale nevěřila jsem, dokud jsem to sama nezkusila... v podstatě v jednom kuse čekáte, jestli vaše krvácení přijde nebo ne a pokud začnete krvácet, je to špatná zpráva (i když je to jen kapka). Kdybyste však nezačala, mohla by to být dobrá zpráva ... a tak jsem se při každé cestě na toaletu obávala, jestli už nezačínám krvácet. Snažila jsem se na to nemyslet, ale byl to boj myslet pozitivně a přitom nenechat své naděje příliš vzltnout a taky celých těch zatracených deset dnů tišit hormony!

Desátý den jsem šla na krevní test a na schůzku s psychologem. Výsledky mého téměř rok starého prediktivního testu na HCH mne naplňovaly skepsí k výsledkům typu 50/50. To jsem si klidně mohla hodit korunou a vykašlat se na test, ale byla jsem tu opět, poté co mi implantovali embryo, a měla jsem 50 % naději, že se přijme a bude růst. Zbýl ze mne jen uzlíček nervů, avšak mluvit o tom mi pomáhalo. Odpoledne zazvonil telefon, vzal ho můj partner. Volala zdravotní sestra a chtěla mluvit přímo se mnou. Rázně jsem zavrtěla hlavou a řekla: „Jen mi řekni, jestli ano nebo ne“. Tak to sdělila manželovi a on mi řekl: „Ano, jsme těhotní!“ Úplně jsem se úlevou složila. Celý ten proces bylo něco, co jsem jednou mohla vydržet, ale nebyla jsem si jistá, že bych tím dokázala projít znovu. I finančně jsme se dost vyčerpali a nevím, jestli bychom si to mohli ještě jednou dovolit.

V sedmi týdnech jsme šli znovu na ultrazvuk, abychom zjistili, jestli je těhotenství stále životaschopné - a bylo. Nyní jsme ve 24 týdnu a víme, že budeme mít druhého chlapce! Ještě jsme nepřemýšleli o jméně, ale jsme úplně nadšení z toho, jaké nás v podobě preimplantační genetické diagnostiky a asistované reprodukce potkalo štěstí. Už se nemůžeme dočkat našeho nejnovějšího člena rodiny!

Z anglického originálu přeložil ing. Jiří Hruďa, jazyková úprava Zuzana Maurová, korektura MUDr. Jana Židovská

NEUPADNOUT V NICOTU

V květnu roku 2005 se konalo ve známém církevním středisku v Lagiewnikách v Polsku další setkání věnované Huntingtonově chorobě.

Termín, první víkend v květnu, i místo v blízkosti Sanktuaria zvyšovaly pocit výjimečnosti tohoto setkání. Vážně jsem pochybovala, zda se zúčastnit i zda mám přemlouvat nemocného manžela. Obávala jsem se, jak by to vydržel a jak by reagoval na přítomnost dalších nemocných, z nichž někteří budou jistě v pokročilejším stadiu nemoci. A k tomu taková koncentrace vědeckých poznatků, specialistů, diskuzí a úvah bez naděje na zlepšení situace.

Manžel účast odmítl, nesnáší diskuze o své nemoci. Myslí na to, kdy ho nemoc dostihne a zůstane odkázán na pomoc lékaře a rodiny. Já jsem však došla k názoru, že bych tam být měla. Jsem nemocnému nejbližší, na mne dolehne celá péče, měla bych se začít zajímat co nejdříve.

Překvapilo mne místo setkání, ale také jeho profesionální příprava. Velmi příjemní, milí lidé, smíření s nemocí svých blízkých a zároveň připravení poskytnout jim pomoc, která se opírá o značné znalosti. Je to obdivuhodné, ale mne to úplně zdrtilo. Dva dny jsem se z toho nemohla dostat. Takový je důvod tohoto setkání?

Nedojímat se nad situací nemocných, ale soustředit se na to, jak jim pomoci, jak jim porozumět a neuškodit. Hodně prostoru bylo věnováno těm, co o nemocné pečují. Dozvěděli se, jak mají postupovat, aby nemoc doma nezasáhla všechno a aby co nejvíce věcí pokud možno normálně fungovalo.

Setkání se zúčastnilo asi 40 osob, hlavně pečovateli, a byli přítomni i nemocní v různých stadiích nemoci. Velkým povzbuzením byla účast četných hostů – lékařů, představitelů společností mezinárodních, českých a německých.

Byla tu přítomna také genetika dr. Dorota Hoffman – Zacharska, která objasnila podstatu HCH, příčiny jejího vzniku a pravidla její dědičnosti. Mluvila též o historii a o zavlečení HCH německým námořníkem do Jižní Ameriky.

Symposium zahájila předsedkyně Společenství paní Alexandra Szatkowska, která mimo jiné představila předsedkyni německé společnosti paní Christiane Lohkamp, jejíž manžel zemřel na HCH a nemoc se také postupně projevila jak u její dcery, tak i u syna. Z Čech přijela paní Zdeňka Vondráčková, předsedkyně české společnosti, a rovněž její zástupce Jiří Hruďa, kterému před dvěma lety zemřela manželka. A můj postřeh: jací jsou oba zapálení pro věc, plní elánu a chuti do práce.

Od chvíle, kdy jsem vstoupila do sálu, jsem měla sevřené hrdlo a chuť utéct nebo si zalézt někam do koutku a tiše si posedět a pobřečet. Tak toto mne tedy čeká a tak to může vypadat!!! To se dá asi těžko vydržet. Nakonec jsem si pomyslela, že je lepší, že tu se mnou manžel není. Zřejmě by ho to raniło, ale možná i trochu povzbudilo, vždyť jeho momentální zdravotní stav je dobrý. Na první pohled se u něho nemoc ještě nepozná.

Příčina nemoci je známa, ale mechanismus vzniku stále ještě ne. Nedá se určit, kdy a jak se projeví. U mého manžela určitě nezačala od takzvaných mimovolných pohybů nebo projevy nešikovnosti. Vždy byl zručný, aktivně sportoval v různých disciplínách, býval i úspěšný. Byl velmi společenský, usměvavý a přáteli oblíbený. Pokud si dobře vzpomínám, začalo to u něho změnami v psychice – od vzrůstající vášnivě dotěrnosti až po agresivní útočné sklony.

Takže každý případ je jiný, nemoc neprobíhá podle žádného schématu. Vyvolává ji jeden zmutovaný gen, který způsobuje vymírání mozkových buněk. Tento gen vytváří bílkovinu, tzv. huntingtin, ale stále se neví, jestli tato bílkovina způsobuje odumírání mozkových buněk nebo zda ho způsobuje něco jiného. Následuje degenerace neuronů, které jsou zodpovědné za pohybovou koordinaci, tedy za vysílání signálů svalům.

Mluvili o tom účastníci z Čech, ale také dr. Ela Zdzienicka, neuroložka z genetické poradny Institutu psychiatrie a neurologie ve Varšavě. Všechno to je velmi kompli-

kované pro takového laika, jako jsem já, ale velmi pozorně jsem poslouchala. Možná jsem však všechno správně nepochopila.

Během sobotního setkání v Sanktuariu byla v kapli sloužena mše svatá za nemocné a jejich rodiny. Mše za účasti půvabného dětského sboru Cantus ze Zabierzowa. Kolik radosti a upřímnosti bylo v jejich zpěvu. Pak nás rozdělili do skupin a ubytovali jsme se. Ani zde, během nočních rozmluv, které už nebyly tak radostné, se nikdo nestyděl za své slzy, ani se nestyděl svěřit se. Byli jsme tu jen my, co pečujeme o naše nemocné. Nebyli jsme už tak plni sil, nejedna slzička ukápla, nejedno přátelství se zrodilo.

Celou dobu mne trápila myšlenka, jak to vydržet, kde vzít dost trpělivosti a síly, abych dokázala svému blízkému pomoci. Na to vám nedá nikdo návod, každý se řídí tak trochu instinktem, tak možná odtud ta chuť spojit se v nějakém společenství.

Dalším pohádkovým místem, kam jsme odjeli, byla Mnikówska Dolina. Obklopena jurskými skalami, s úplně neskutečným výjevem Matky Boží Skalské. Znovu jsem obdivovala organizátory. Jak to dokázali? Kde berou peníze, aby takové setkání vůbec mohli uspořádat? Táborák, radostný zpěv dětí – jako by se sem přenesla atmosféra ze setkání s papežem. Radost, zpěv, nadšení a náhle se v chladném oparu končícího dne objevila řádová sestra v sandálech, se sklopenou hlavou prošla kolem nás, jakoby nechtěla být spatřena. Snad si ani nevšimla naší přítomnosti, modlila se a rychle vyšla po schodech jako do nebe... Po chvíli se stejně tiše kolem nás vracela. Nakonec nevím, jestli se to skutečně stalo nebo to byl sen. Ale byla to magická chvíle. Ovzduší bylo radostné, svobodné, a snad právě proto jsem v něm nedokázala mluvit o věcech tak těžkých a smutných. Pak následoval návrat, začalo pršet a ti chudáci, utahaní, nemocní, chtělo by se jim pomoci, podepřít je, vzít za ruku, hlavu podržet v dlaních.

Druhý den se uskutečnilo setkání s psychiatrickou dr. Agniežkou Ksiezopolskou z Institutu psychiatrie – půvabné děvče. Pro mne to bylo nejdůležitější setkání. Praktické poznatky o změnách v chování nemocného - nevyrovnaná nálada, impulzivní reakce, bezdůvodná podrážděnost, například když neví, co bude k obědu anebo jaké bude zítra počasí. Nemocní se snadno vzruší nebo dojmou, pak jsou zase apatičtí a v nečinnosti dokáží strávit hodiny. Velmi může pomoci podávání předepsaných léků, které zklidní reakce a pomohou je ovládnout. Někdy je nemocný euforický a například zbytečně a neúměrně utrácí peníze, mohou se dostavit i změny sexuální, buď nezájem nebo obrovská potřeba

- ustavičný smutek není lhostejnost
- menší energie není lenivost
- poruchy spánku, nadměrná ospalost, ale též nespavost
- nařizování, nucení – teorie pro sebe i blízké, dotěrnost činnosti, mytí rukou, přehnaná hygiena (já tomu říkám mytí až do krve) a nebo také obráceně - úplný nezájem o hygienu
- podezřavost, nevraživost vůči blízkým – stálé stížnosti na jejich špatné úmysly
- strach, pocit ohrožení, osočování

- porucha správnosti poznání – nemocný není schopen naučit se něco nového, projevují se poruchy při zapamatovávání nových informací
- problémy s plánováním činností, ale též, co jsem zjistila u manžela, úplná ztráta rovnováhy při změně situací, než která byla naplánovaná, např. změna počasí a s ní spojená změna plánu jej vždy naprosto vyvede z rytmu a je v nové situaci úplně bezbranný, nedokáže se přizpůsobit a odmítá jakoukoli změnu. Je naprosto bezradný, vyřazen a ponechán sobě samému, propadá se do prázdnoty. A právě v tom je mu třeba zabránit, je třeba něco navrhnout, něčím zaujmout. Například karty, scrabble, šachy, procházka, ale nikdy televize. Poukázala na to ve svém vystoupení dr. E. Zdzienicka. Pracovat tak, aby se nemocnému dostávalo stimulací různého druhu. Neutíkat před setkáním se známými, nutit k vycházkám z domu bez ohledu na okolnosti s tím spojené.

Kromě změn psychicko-emotivních se během sympozia mluvilo o dalších problémech. Ve chvíli, kdy se objeví potíže s polykáním a dýcháním, je možné se obrátit o pomoc k logopedovi.

Důležitou a zároveň velmi obtížnou věcí je jednání s nemocným v rodině. Rozhodně se nemají od nemocných izolovat malé děti. Na druhou stranu ale, jak vysvětlit agresivní chování milovaného otce, mámy či dědečka? I blízcí dospělí často nechápou nebo nevydrží nějaké chování a situace. Nejčastěji se setkáváme s agresí, již jsou lidé zaskočení, a nedokáží v té chvíli racionálně přemýšlet o tom, jak správně postupovat. To nemluví on, to HCH. On takhle neuvažuje, to skrze něj promlouvá HCH. To není on, kdo mne obviňuje, to je HCH. Je nutné se zachovat jako kvalifikovaný pečovatel a zdržet se zlostné odvety či agresivní reakce na agresí.

Celé setkání bylo věnováno hlavně nemoci a nemocnému, jeho reakcím, změnám, jaké nastávají v jeho mozku. Bohužel žádné téma nebylo věnováno ošetřujícím, jak máme my zvládnout zhoršující se stav nemocného, nám velmi blízkého, jak důstojně a konstruktivně přežít tak, abychom dokázali co nejlépe pomoci. Neboť pomoc zvenku prakticky neexistuje – kromě předepsaných léků a chápavého či lhostejného naslouchání ošetřujícího lékaře - pomoc prostě není, a proto si musíme pomoci sami sobě. Těším se, že vznikl spolek, v němž lidé s velkým srdcem, kteří sami doma zažívají těžké chvíle, dokáží zorganizovat takové setkání. Chvála jim za to.

Během druhého dne se konalo také velmi důležité, potřebné i očekávané setkání s účastnicemi z Německa, paní Alexandrou Rzesnitze a Dorotou Musiol z Vita Vitalis, GmbH, které 10 let pracují v pečovatelském domě s dlouhodobě nemocnými. Středisko se nachází 50 km od Dortmundu, má 34 míst, z toho 12 osob je pro pacienty s HCH. Toto je maximální počet, poněvadž nemocní si vyžadují velkou pozornost a spoustu času. Hlavním předpokladem této péče je motivace a mobilizace nemocných tak, aby jim byla zachována soběstačnost co nejdéle. Nic za ně nedělat! Ale pomáhat! Přizpůsobit prostředí tak, aby je pozitivně ovlivňovalo. Každý nemocný má různé potřeby, touhy, má jiné zkušenosti, prožitky i schopnosti. Upozornily nás, že nemocní s HCH mají jiné vnímání teploty a čím méně se pohybují, tím větší chlad pocítí ují a naopak. Spánek je jediný moment, kdy se pacient ztiší, samo-

volné pohyby se zklidňují a ustávají, a proto je tak důležitá kvalita spánku. U nemocných se objevují často problémy s tzv. inkontinencí (neudržením moči). Aby se vyhnuli této pro nemocného velmi nepříjemné situaci, zajistili ve středisku, že chodí pacienti povinně každé dvě hodiny na toaletu. Důležité také je, aby byla zachována intimita. Nemocní mají stejný pocit studu jako zdravý člověk. Je třeba to respektovat.

Základním požadavkem u pacientů s HCH, kteří mají četné mimovolní pohyby, je velmi kalorické jídlo a pití, protože je nutné nemocným dodávat 4 – 6 tisíc kalorií denně. Čím více mají pohybů, tím větší je požadavek na množství kalorií na den. Je potřeba stanovit přesný časový rozvrh, kdy je jídlo podáváno, dále klid a vše zařídit tak, aby nemocného nic neobtěžovalo. Nesmíme si všímat toho, jak nemocný jí, že cáká, rozlévá... Je třeba stále pamatovat, že samostatnost, do které je třeba nemocného často nutit, zvětšuje jeho sebevědomí. Za každou cenu se má vyhovět jeho přáním a zachovávat jeho staré zvyky, např. malování nehtů, návštěvy u kadeřnice. Nedopustit, aby nemocný polehával, celý den trávil v pyžamu nebo v županu. Nemocné je třeba nutit, aby si na sebe vzali korále, udělali si nehty, připnuli brož, uvázali kravatu nebo použili svou toaletní vodu. V každém případě je nutné je k těmto činnostem povzbuzovat.

Bezpečnost nemocného – velmi důležitou věcí je přizpůsobit postupně dům tak, aby nedocházelo k úrazům a poraněním. V nutných situacích nemocného chránit, zakládat příkrývky kolem hlavy nebo dokonce použít přilbu či nákoleníky. Ale co je důležité – nevnučovat nemocnému pomoc, počkat a provést to, až požádá. Dělat něco za něho jej pokořuje. A tak diskrétně pomáhat, ale nezastupovat!!!

Takže, shrnu-li toto setkání, které bylo pro mou osobu nové, musím říci, že pro mne bylo ohromným zážitkem. Dojmy byly tak silné, že jsem prakticky celou dobu stála stranou toho, co se dělo, zkamenělá, rozdrásaná emocemi. Setkání mne posílilo, ale zároveň naplnilo pochybnostmi, protože náš podíl na těžkém zápase s HCH našich dospělých dětí je příliš malý a je tedy potřeba něco dělat, aby se to změnilo. Obávám se, že sama neunesu tu tíhu odpovědnosti za osud nemocného. Vracela jsem se domů s obavou, jak mne „můj HCH“ přivítá, ale také posílena, protože jsem se přesvědčila, že zatím je to dobré a možná je škoda, že se toho on sám nezúčastnil. Milé esemesky, které jsem posílala na zpáteční cestě domů způsobily, že všechny ledy roztály. Takové bylo přivítání, no i ten úsměv a úleva, že jsem zpátky a potom povídání, povídání, povídání...

Čili tentokrát ještě ne – ještě „můj HCH“ neupadl v nicotu. Možná jsem smutnější a uzavřenější do sebe. Musím to však rychle překonat, protože za 40 minut začíná jóga a zítra konečně bazén, abych se zbavila únavy a silná a usměvavá se vrátila ke svému Huntingtonovi.

Z polštiny přeložila Julia Maršíková, upravila Zuzana Maurová (Ujarzmić plasy, Nr3/2005)

MATOUŠ A BOHUMILA

SMUTEK

Když někdo odejde navždy,	Zkoušíš na to zapomenout,
tak to bolí,	ale ono to nejde,
víc než Tě láska opustí	protože Tu osobu jsme měli moc rádi
a bolí to na srdci i na duši.	a je nám to moc líto.

Dědo pro Tebe Matouš. 31. 1. 2006

Touto zповědí se loučí třináctiletý vnuk se svým dědou, s kterým prožíval nemoc, z které není úniku. Byl svědkem jeho těžkých depresí, které se střídaly s vlídným slovem a pohlazením, ale i ochotným pomocníkem ve všem, co bylo třeba.

Moje zповěď se liší délkou společně stráveného života a vybudovaného vzájemného vztahu v rozsahu čtyřicetitří let. Dvacet let to byla převážně úloha pečovatelská, která pohltila a přizpůsobila můj dosavadní život. Určitě mi přinesla řadu poznání, ale i rozlišení podstatného od nepodstatného.

Uchovat si zdraví a vést plnohodnotný život, až do konce, je pokladem pro každého člověka, ne všem je toto dopřáno jako v případě mého muže.

Bráníte se i myšlence, že může nastat okamžik odchodu blízkého člověka, a když přijde, nejste připraveni. Během posledních pěti let jsem byla svědkem a účastníkem kříšení manžela téměř z bezvýchodných situací.

To poznamenalo můj zdravotní stav, který se zhoršil, a já byla nucena udělat opatření v podobě sanatoria, ve kterém žil půl roku. Během té doby jsem jej v týdnu navštěvovala, v sobotu, neděli a o dovolené ho měla doma. Tím jsem vyřešila hlídání během týdne, až do okamžiku, kdy ráno v sedm hodin zazvonil telefon, který mi oznámil, že je to s manželem vážné.

Vůbec mi to nedošlo, jak vážné to může být, když před třemi dny jsem mu přinesla občerstvení, které si tolik přál, a těšil se, že pojede domů na pololetní prázdniny.

Do sanatoria jsem po nutných opatřeních přijela v půl dvanácté a stála před dvěma pokoji, kde v této chvíli končil život mého muže.

Nedá se popsat, co se odehrává v člověku, bezmocnost, beznaděj, vše odchází s přívalem slz a žádného příslibu, že se znovu objeví a řekne: „Bohunko moje“.

V této situaci jsem se mohla opřít o své dvě dcery, které mi dávaly příslib skutečné rodiny a dalšího užitečného žití a místa v životě.

S faktem, že něco končí, ale jiné začíná, se vyrovnávám dodnes. Hledám uplatnění v práci, a v pomoci s výchovou naší početné rodiny. Jsem stále obklopena fotografiemi, pouštím si filmy, které manžel natáčel, poslouchám písničky, které měl rád, ale nezapomínám, že život jde dál.

Bohumila

MAJKA

Již jednou jsem psala svůj příběh do Archy, kdy manželova nemoc byla v „rozpuku“, tak nějak bych to nazvala, kdy nemoc vrcholila psychickými projevy až agresivitou vůči rodině i okolí. Byla jsem bezmocná, vystrašená a strachovala jsem se o děti. Byly to roky, tento stav trval asi deset let. Potom se samozřejmě přidaly i neurologické problémy a všechny jevy provázející osoby postižené HCH.

V té době syn studoval na střední škole, později na vysoké, dcera byla ještě malá, byla teprve tříletá. Manžel již byl v plném invalidním důchodu. Veškeré zabezpečení rodiny zůstalo na mně. V té době jsem měla mimo hlavního zaměstnání ještě další dvě vedlejší. Syn si začal přivydělávat na studiích různými brigádami. Nastaly sociální nedostatky.

Na přátelé jsme moc času neměli. Manžel také už nikoho moc nesnášel, potřeboval svůj klid, takže mi zůstalo pár známých, se kterými jsem mohla svůj stav probrat. Z rodičů mi zůstala jenom maminka, která od nás bydlí daleko a také by potřebovala spíše občas pomoci.

Měla jsem jedinou sestru, která v osmatřiceti letech zemřela na rakovinu. Dříve mi hlídávala malou dcerku. Z manželovy rodiny jsem pomoc nečekala, měli jsme dosti špatné vztahy. Nakonec, člověk si musí stejně pomoci především sám.

Samozřejmě musím poděkovat Společnosti pro pomoc při Huntingtonově chorobě, kterou dříve vedla paní doktorka MUDr. J. Židovská a nyní paní PharmDr. Zdeňka Vondráčková, panu doktoru Doc. MUDr. Janu Rothovi, CSc., paní doktorce MUDr. Tereze Uhrové a všem ostatním lékařům, kteří pomohli manželovi a mně, abych tuto nemoc vůbec zvládla a mohla o manžela pečovat a obstát v tak těžkých situacích (alespoň já jsem to tak viděla a prožívala). Nebudu tady rozepisovat manželovy stavy nemoci, každý kdo HCH měl nebo má v rodině, tak ví, o čem jde. U každého je to trochu jiné, někdy převládají psychické obtíže a u druhého převládají neurologické projevy (mimovolní pohyby). Posledních pět let byl stav manžela už značně pokročilý, nemohl se o sebe už sám postarat a poslední rok prodělal oboustranný zápal plic a pak už se zdravotní stav značně zhoršoval. Stále byl s námi doma, i když už byl převážně ležící pacient. Dopoledne jsem si platila pečovatelku, abych mohla jít do práce, odpoledne přišla dcera ze školy, takže mu byla nápomocná. Dokonce k nám chodila dvakrát týdně rehabilitační pracovnice, pomalu s ním cvičila, např. zvedání rukou a nohou, otevírání pěstí a protahování prstů a také s ním chodila po bytě. Je pravda, že někdy přišla a manžel seděl v tom svém oblíbeném křesle a říkal, že „se léčí“ a nechtěl cvičit. Poslední dobou už jakoby mluvil o něčem jiném (mluvil hodně nesrozumitelně). Rehabilitační sestra se mu snažila pomáhat i po logopedické stránce a učila ho mluvit. Někdy se však také stávalo, že rehabilitační sestra i pečovatelka mi volaly do práce, že manžel nechce spolupracovat a chce jenom ležet a že odmítá i jídlo. Většinou ho to ale zase přešlo a druhý den byl veselý. Poslední rok byl manžel hodně citlivý, lítostivý a mnohdy plakal. Bylo mi ho moc líto, že mu nemohu pomoci, rvalo mi to srdce. Pamatuji se, že večer, nechtěl jít spát a chtěl se mnou být v kuchyni a dívat se, jak mu připravuji jídlo na další den. Býval rád, že mu něco

vyprávím a snažil se mluvit, sice čím dál tím víc nesrozumitelněji, vydával spíše takové výkřiky. Bylo vyčerpávající někdy pochopit, co chce říci. Vždy poznal, když jsem třeba nechápala a jenom jsem přitakala, potom se zlobil. Poté, co jsem ho večer uložila, sedla jsem si do křesla a chvíli odpočívala. Moje pocity byly bezmocnost, lítost a vyčerpání. Ale dostavil se i pocit uspokojení, když jsem si uvědomila, že jsem pro něho potřebná, že mu pomáhám vlastně ve všech úkonech, které dělá běžně zdravý člověk sám. Brala jsem to jako moje poslání mu pomáhat až do konce. Tento pocit mne docela držel při síle.

Bohužel, ale manžel vloni v létě náhle zemřel na embolii plic. Byl to pro nás šok. Samozřejmě, že jsem to mohla kdykoliv očekávat, ale takhle brzy, nebyla jsem na to připravená. Ted' je všechno pryč, zůstalo ticho. Takové divné ticho mne provázelo půl roku. Hrozná lítost nad ním, nad dětmi, aby nemoc nezdědily a plno jiných starostí. Manžel se vloni dožil padesátky, ještě jsme to oslavili v rodinném kruhu. Byl rád, že může slavit, i když jenom malou skleničkou šampusu, ale oči mu zářily štěstím a pláčem. S nemocí žil patnáct let. Spolu jsme byli třicet let. Měli jsme tři děti. Prvorozený syn nám tragicky zemřel ve třinácti letech, druhorozený syn už je dospělý, je mu dvacet sedm a dcera je čtrnáctiletá.

Syn již vystudoval, pracuje a žije s přítelkyní. Zůstaly jsme s dcerou v bytě samotné. Obě naše děti jsou velice hodné a sdílely se mnou můj osud. Nalezla jsem u nich útěchu a teplo. Určitě byly o hodně ochuzené proti dětem, které měly tatínka zdravého. Nemohl se jim tak věnovat, sklízely často od něj hněv. Možná trochu dříve i vyspěly, ale na druhou stranu se i obohatily. Nevím, jak to vyjádřit, nejsem spisovatelka, ale určitě mě chápete. Přála bych si, aby jim skromnost a pokora zůstaly nadále. Ale moje největší přání je, aby syn a dcera byli zdraví a já také. Manžel je v mém srdci stále a vzpomínám na něj s láskou a úctou.

Brno 20. 2. 2007

STALO SE

VELETRH MEFA-REHAPROTEX OLOMOUC 2006

Jako každoročně jsme se zúčastnili na tomto veletrhu se zdravotnickými pomůckami. Opět nás zde při posterové prezentaci zastoupil pan Jiří Peprník a rozdával materiály o HCH i SPHCH.

KONFERENCE: DIALOG VE ZDRAVOTNICTVÍ - PACIENTSKÉ ORGANIZACE

se konal 16.10.2007 v prostorách Senátu ve Valdštejnském paláci v Praze. Hlavním cílem letošní konference bylo, aby si všichni ve zdravotnictví uvědomili důležitost práce patientských organizací a měli možnost na půdě Senátu projevit svou ochotu s nimi spolupracovat. Jak bylo možné z příspěvků slyšet, je všechno v lidech. Zájemem Koalice pro zdraví, která tuto konferenci pořádala je, aby nejenom všichni ve zdravotnictví ocenili důležitost patientských organizací, ale aby také s nimi spolupracovali. Podle příspěvků Senátu a vstřícnosti pana ministra zdravotnictví

Julínka, který byl osobně přítomen a seznámil přítomné se svou představou reformy českého zdravotnictví, se nechá usuzovat, že bylo vykročeno správným směrem. Za SPHCH se účastnila paní předsedkyně dr. Zdeňka Vondráčková.

DEN OTEVŘENÝCH DVEŘÍ

Dne 13.2.2007 se v Kongresovém centru uskutečnil den otevřených dveří, kde mohly patientské organizace klást dotazy přímo zástupcům VZP, panu ministrovi zdravotnictví Julínkovi a zástupcům lékárnické komory. Tuto akci uspořádala Koalice pro zdraví. Za nás se zúčastnil a otázky především na p.o. výživu pro pacienty s HCH kladl jak panu ministrovi, tak i panu Němcovi z VZP ing. Jiří Hruďa.

CENA MOSTY 2006

První dáma ČR Livia Klausová, hejtman Pavel Bradík a ministryně Džamila Stehlíková dne 27. 2. 2007 v kongresovém centru Aldis v Hradci Králové předávali ocenění vítězům ankety Mosty 2006. Této ceny se dostalo vítězům tří kategorií za mimořádný přínos ke zlepšení života lidí s handicapem. Na pódium si pro keramickou sošku nakonec přišli zástupci Policie ČR, Vinařství Galant a firmy Otto Bock ČR. Soutěž, do které se letos přihlásilo 92 projektů, pořádá Národní rada osob se zdravotním postižením (NRZP). „Je důležité, aby všichni lidé mohli být rovnoprávně začleněni do společnosti,“ zdůraznila Livia Klausová. V kategorii institucí veřejné správy si prvenství odnesli zástupci Policie ČR. „Policie je oblíbeným terčem kritiky. My jsme jí ale udělili cenu za umožnění kontaktu neslyšících s policisty v krizových situacích,“ vysvětluje Patrik Nacher z NRZP. Označení etiket Braillovým písmem vyneslo uznání mezi nestátními subjekty Vinařství Galant. Zvláštní cena pak připadla firmě Otto Bock ČR. „Společnost poskytla těžce postiženému člověku umělé končetiny,“ odůvodňuje Nacher. Odměnou vítězům je keramická soška z dílny Jitky Wernerové. Moderátorského žezla se ujal Jakub Železný. Hosty potěšil zpěvák Lád'a Kerndl či sbor Boni pueri.

NÁRODNÍ SEMINÁŘ K PROJEKTU RAPSODY

Evropská skupina pro řídká onemocnění (Eurordis) organizuje projekt EU, nazvaný Rapsody. Nositelem projektu v ČR je Státní ústav pro kontrolu léčiv Praha (SÚKL). SPHCH jako jediný člen Eurordisu za republiku byla vyzvána k spoluorganizování. Seminář se konal 2. března 2007 v budově SÚKL. Spolu s ředitelem SÚKLu PharmDr. Martinem Benešem pronesla zahajovací řeč PharmDr. Zdeňka Vondráčková. V první části vystoupili zástupci MZdr ČR; ředitelka odboru zdravotní péče paní MUDr. Stanislava Pánová, která promluvila o způsobu organizování a významu existence Evropské sítě specializovaných center; dále ředitel odboru úhrad zdravotní péče MUDr. Vlastislav Kaplan a po něm pan ředitel VZP MUDr. Pavel Horák. V odpolední části semináře pak byly probírány odpovědi na otázky týkající se specializovaných center pro řídká onemocnění a jejich vzniku, které obdrželi ke zpracování jednotlivý přednášející od patientských organizací a lékařů předem, aby si mohli připravit jednotlivé vstupy, o kterých se potom diskutovalo.

V ČR zatím existují pouze 2 specializovaná centra, která byla založena zvláštními vyhláškami. Jedná se o centrum pro metabolické poruchy v Praze a pro cystickou fibrózu, které působí též v Praze.

Jednotlivým patientským organizacím byly rozeslány dotazníky s otázkami, které byly zaslány z EURORDISU. Odpovědělo celkem 15 patientských organizací pro řídka onemocnění. Kvůli přehlednosti byli ustaveni zpravodajové pro každé téma. V dotaznících byla řada otázek, rozdělených do 3 témat:

- Potřeby a očekávání, pokud jde o národní specializovaná centra pro vzácná onemocnění – zpravodajem tohoto tématu byl ing. Jiří Hruďa ze Společnosti pro pomoc při HCH
- Návrhy na hodnocení (porovnávání kvality) specializovaných center pro vzácná onemocnění v ČR – zpravodajem byl MUDr. Tomáš Honzík ve spolupráci s MUDr. Věrou Vávrovou
- Spolupráce s jinými zeměmi a doporučení pro evropské sítě specializovaných center – odpředsnesl doc. MUDr. Petr Petr

Odpolední část moderoval mluvčí MZ dr, Mgr. Tomáš Cikrt, který je zároveň členem patientské organizace Paleček. Diskuze byla bohatá a zajímavá. Ministerstvo zdravotnictví i VZP jsou ustavení center nakloněni a všichni jsme přesvědčeni, že by to bylo prospěšné z hlediska koncentrace odborníků a využívání finančních prostředků. Stejně typy seminářů na stejné téma proběhly paralelně v dalších 10 evropských zemích. Závěry a vyhodnocení z nich budou prezentována na mezinárodní konferenci EURORDIS 12 - 13. července v Praze.



Přednášející z odpoledního bloku: T. Cikrt (mluvčí z MZ); P. Petr (přednášející), T. Honzík (přednášející), Z. Vondráčková (předsedkyně SPHCH), J. Hruďa (přednášející)

OZNÁMENÍ

NON HANDICAP 2007

Ve dnech 17. 4. - 20. 4. 2007 se bude konat 11. ročník specializované výstavy pro zdravotně postižené, kterou pořádá společnost INCHEBA na pražském Výstavišti v Holešovicích. Tato výstava bude probíhat souběžně s 29. ročníkem zdravotnického mezinárodního veletrhu PRAGOMEDICA-PRAGOLABORA-PRAGOFARMA-PRAGOOPTIK 2007 v halách Průmyslového paláce. I my se opět budeme účastnit formou posterové prezentace, zastupování se ujala MUDr. Jana Židovská.

KONFERENCE MULTIDISCIPLINÁRNÍ PŘÍSTUP K ONEMOCNĚNÍM S NÍZKOU PREVALENCÍ

se uskuteční v Olomouci dne 30.5.2007 na půdě Teoretických ústavů Lékařské fakulty Univerzity Palackého, kterou pořádají Olomoucký kraj ve spolupráci s Ústavem sociálního lékařství a zdravotní politiky, Ústavem ošetrovatelství a porodní asistence, Ústavem histologie a embryologie, Fakultní nemocnicí v Olomouci a International Federation of Medical Student's Associations. Konference je zaměřena především na HCH, která spadá do skupiny neurodegenerativních chorob a mukopolysacharidózu ze skupiny metabolických poruch. Byli jsme pozváni k aktivní účasti na této konferenci. Chceme se prezentovat jednak formou posteru, tak i formou přednášky na téma: SPHCH, její význam pro rodiny s výskytem HCH a aktivity a úspěchy SPHCH za 15 let existence společnosti.

EHDN v ČR

Oblastní jazykovou koordinátorkou EHDN pro ČR Evropské sítě pro HD se stala Pavla Šašínková z Náchoda.

První setkání EHDN v ČR se uskuteční ve dnech 4. - 5. května 2007 v hotelu Astra v Praze. Páteční program bude převážně informační, za účasti odborníků z EHDN: - co je to EHDN, Working Groups, Registry a jaké nabízí možnosti. Sobotní program bude již konkrétně věnován lékařům, kteří se budou zabývat studií REGISTRY a proběhne první školení UHDRS (United Huntington Disease Rating Scale) – což je hodnotící škála užívaná ve studii Registry.

MEZINÁRODNÍ KONGRES IHA DRÁŽDANY 2007

17. mezinárodní kongres IHA se bude konat 8.9.-12.9.2007 v Drážďanech. Současně proběhne 22. kongres Světové federace neurologického výzkumu HCH a 4. plenární zasedání EURO HD NETWORK (EHDN) 2007. Opět jsme požádali MZ o dotaci na tento kongres, ale opět jsme neuspěli. Chceme připravit posterovou prezentaci a ani na tu jsme nedostali příspěvek. Budeme muset hledat jiné zdroje.

STAV PŮJČOVNY ZDRAVOTNICKÝCH POMŮCEK V HK

Půjčovnu vede pan Bc. Jiří Havelka, kontakt v adresáři.

V tuto chvíli je ve skladu k dispozici 5 ks křesel, 1 zvedák, 2 elektrické polohovací postele a dostatečné množství náhradních podložek na oba typy křesel proti proleženinám. 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 je Diecezní

charita schopna zajistit dopravu. V půjčovně jsou k dispozici především finančně velmi nákladné pomůcky, které nehradí zdravotní pojišťovny nebo jsou jiné problémy s jejich získáním.

PORADNA PŘI DIECEZNÍ CHARITĚ V HRADCI KRÁLOVÉ

Poradenskou činnost pro rodiny s HCH zajišťuje paní Bc. Alena Lorencová, kontakt v adresáři.

Poradna nabízí tyto služby:

- ☐ může zprostředkovat respitní pobyt, jsou-li dostupné volné kapacity. Jedná se hlavně o umístění v Hospici v Červeném Kostelci.
- ☐ když někdo zavolá, mohou ho odkázat na odborníky, kteří spolupracují s SPHCH
- ☐ pro umístění pacienta v zařízeních po celé republice, bohužel nemají v této chvíli dostatek možností, ale snaží se alespoň odkázat na Charity v jiných oblastech republiky
- ☐ odborné rady o HCH, jako takové poradna sama neposkytuje, ale může poradit v oblasti sociální atp.

RESPITNÍ POBYTY

Na základě jednání s ředitelem Diecezní charity v Hradci Králové RNDr. Jiřím Stejskalem a následným jednáním s vedoucí lékařkou MUDr. Helenou Pavlovou v Domovu sv. Josefa v Žirči u Dvora Králové, je 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 léčivými i zdravotnickými pomůckami (inkontinentní vložky, kalhotky, podložky, krémy ošetřující, buničitá vata, atd.) a 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 buď 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

MODELY DALŠÍHO VZDĚLÁVÁNÍ V OBLASTI ZDRAVOTNICTVÍ A ZDRAVOTNĚ SOCIÁLNÍ PÉČE

Olga Horáková, Koordinátorka Charit a sociálních projektů, Diecezní katolická charita Hradec Králové

V tomto roce se Diecezní katolická charita Hradec Králové jako partner Fakultní nemocnice Hradec Králové začala podílet na realizaci vzdělávacího projektu, který je spolufinancován Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky.

Smyslem tohoto projektu je docílit vyšší připravenosti zdravotnických pracovníků a pracovníků zdravotně sociálních oborů na měnící se potřeby trhu práce, zvýšené požadavky na odborné znalosti a podmínky vzdělávání.

Cílem tohoto projektu je vytvoření modulů pro další vzdělávání pracovníků ve zdravotní a sociální sféře zaměřené na poskytování kvalitní a bezpečné péče. Diecézní charita jako poskytovatel sociálních služeb bude v tomto projektu svou činností zaměřovat především na oblast dlouhodobé péče, hospicové a domácí péče, na standardy kvality, psychohygienu pracovníků a supervizi. Vzhledem k nedostatečné informovanosti zdravotnických pracovníků i pracovníků v sociálních službách o diagnóze Huntingtonova choroby, byla do tohoto projektu zařazena i tato problematika. Hlavním cílem je seznámit zdravotnické pracovníky a poskytovatele sociálních služeb s vlivy této diagnózy na změny v chování a jednání pacientů, na specifika v péči o nemocné, poukázat na nutnost spolupráce s rodinou, s psychologem. Cílem je vytvořit ucelený systém přednášek a seminářů, který by odborně proškolil zdravotnické pracovníky a poskytovatele sociálních služeb s ohledem na specifika této nemoci.

DOPORUČUJEME K PŘEČTENÍ:

Křivohlavý, J.: Křesťanská péče o nemocné, Advent, Praha, 1991, s. 223
Křivohlavý, J.: Jak zvládat depresi, Grada Publishing, Praha, 1997, s. 128
Křivohlavý, J.: Jak neztratit nadšení, Grada Publishing, Praha, 1998, s. 136
Křivohlavý, J.: Jak zvládat stres, Grada Avicenum, Praha, 1994, s. 192
Křivohlavý, J.: Jak si navzájem lépe porozumíme, Svoboda, Praha, 1998, s. 235
Křivohlavý, J. a Kaczmarsky, S.: Poslední úsek cesty, - Návrat domů, Praha, 1995, s. 92
Křivohlavý, J.: Psychologie nemoci, Grada Publishing, Praha, 2002, s. 198
Křivohlavý, J.: Vážně nemocný mezi námi, Avicenum, Praha, 1989,

NOVINY „MŮŽEŠ“

vydávané Sdružením přátel Konta Bariéry, o.s., obsahují aktuální informace ze všech oblastí péče o zdravotně postižené, včetně sociální problematiky. 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.brailnet.cz/muzes.

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

Pozvánka na rekondičně edukační pobyt – jaro 2007

Jarní rekondičně edukační pobyt se bude konat v **Říčanech u Brna v hotelu Admirál** od 18 hodin ve dnech **20. 4. - 22. 4. 2007**.

SPOJENÍ: Od Hlavního nádraží Brno, tj. vlakového (autobusové je poblíž), se musí jet **tramvají č. 8** směr „Bohunice – Starý Lískovec“, zastávka Dunajská, je to celkem 10 stanic. Potom je třeba přestoupit na autobus do Říčan u Brna, **č. 401 nebo 402** - pojedede přibližně 30 minut, u autobusu č. 401- pojedete 10 zastávek a u autobusu č. 402- 20 zastávek. Autobusy jezdí v intervalu 10 až 30 minut. Více informací naleznete na www.idsjmk.cz/indexmie.htm v rubrice – jízdní řády – regionální autobusy –

401, 402. Je potřeba si zakoupit 2 čtyřicetiminutové jízdenky á 13 Kč na tramvaj tam i zpět. Na autobus do Říčan se kupují jízdenky u řidiče v autobuse. Pokud budete potřebovat více informací, můžete se obrátit na Marii Havlenovou, tel.č. 737 414 702

Zahájení bude jako vždy v pátek večer v 18,30 hodin. Páteční večer bude patřit vzpomínkám, seznámení a psychohrátkám.

Hlavní odborný program proběhne v sobotu dopoledne, odpoledne bude opět patřit individuálním konzultacím s odborníky. Souběžně bude probíhat 1. rekondiční pobyt pro pacienty s HCH. Sobotní večer se všichni můžete pobavit při tanci, opět nám přijdou zahrát naši hudebníci z Brna, manželé Šefčíkovi.



Hotel Admirál, Říčany u Brna

Setkání je určeno všem členům rodin (partnerům pacienta a jeho potomkům či vnukům, partnerům osob v riziku), příp. dobrovolníkům, kteří se chtějí zapojit do práce SPHCH. Těšíme se na účast spolupracujících pacientů, kteří mají chuť něco zkusit. U pacientů je třeba mít na paměti, že není zajištěn speciální dohled. Přesto máme v poslední době dobré zkušenosti a pacienti si s námi i ztancili.

Připomínáme, že pobyt a stravování (plná penze) v hotelu (kromě nápojů) jsou poskytnuty bezplatně a hrazeny z prostředků SPHCH a dotací MZ a sponzory. 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 obraťte na dr. Vondráčkovou či ing. Hrudu.

VŠICHNI ZÁJEMCI O ÚČAST, ZAŠLETE PŘIPOJENOU NÁVRATKU

Dr. Vondráčkové. V případě, že se včas nepřihlásíte, riskujete, že nebude možné Vás ubytovat!

Pozor změna!!!!

Přihlášky přijímám do pondělí 16.4.2007 do 20 hodin!

Děkuji za pochopení!

PROGRAM REKONDIČNĚ EDUKAČNÍHO POBYTU VE DNECH 20. - 22. 4. 2007 V ŘÍČANECH U BRNA HOTEL ADMIRÁL

Pátek 20. 4. 2007

18.00	Ubytování
18.45	Večeře
19.30	Zahájení, představení hostů
19.45	J. Rykr: Představení pomůcek pro inkontinenci firmy SCA Hygiene Products

20.00 Psychohrátky MUDr. T. Uhrové

Sobota 21.4.2007

07.30 Snídaně

08.45 – 08.55 Zahájení

08.55 – 09.05 MUDr. J. Židovská: Zakladatelka české SPHCH, úvod do genetického bloku, je PGD nadstandard?

09.05 – 09.45 MUDr. V. Hořínová, v zastoupení MUDr. J. Židovská: Nové možnosti pro preimplantační genetickou diagnostiku HCH a jejich klinická aplikace v Brně

09.45 – 10.00 Přestávka

10.00 – 10.30 MUDr. Texlen: Metoda asistované reprodukce (IVF)

10.30 – 11.00 Beatrice De Schopper: Pozdrav z EHA, jak se staví Belgie a EHA k PGD, je to nadstandard? Osobní příběh

11.00 – 11.30 B. Landwenhrmeyer, P. Šašínková: Představení EHDN a její význam pro ČR. Jak bude zajištěna ochrana dat?

11.30 – 12.00 Mgr. R. Molíková, RNDr. M. Bezdičková, K. Kikalová: Boj Davida s Goliášem

12.00 – 13.00 Oběd

13.00 – 13.20 A. Denešová: Představení nových produktů firmy NUTRICIA

13.20 – 13.40 P. Nečas: Představení zdravotnických pomůcek firmy Medicco

13.40 – 14.00 Bc. A. Lorencová, Bc. J. Havelka: Diecezní charita HK - půjčovna

14.00 – 17.00 Individuální konzultace s odborníky:

1. zástupci jednotlivých firem – SCA Hygiene Product, Nutricia Clinical Medicco, Diecezní katolická charita Hradec Králové

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: Psychiatrická poradna

7. M. Zemanová: Pokladník – potvrzení plateb

17.00 – 18.00 Organizační záležitosti a plán na podzimní setkání pro rok 2007

18.00 – 18.15 Petice

18.30 – 19.30 Večeře

19.30 Hudba k tanci a individuální program

Neděle 22. 4. 2007

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

Sobota 21.4.2007

1. Rekondiční pobyt pro pacienty

10.00 – 12.00 T. Uhrová: psychohrátky a seznámení
Z. Lebedová: Logopedická cvičení
J. Koblihová: Jak zvládat neklid, nácvik komunikace
D. Šrubařová: Ergoterapeutický nácvik

14.00 – 15.00 D. Šrubařová, E. Vondráčková: procházka, hry

Doufáme, že se I. rekondiční pobyt pro pacienty podaří a že s námi budou pacienti i nadále rádi jezdit.

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

Paní Zemanová bude vybírat příspěvek 200 Kč na tento pobyt a členské příspěvky 150 Kč. Děkujeme za pochopení a přejeme příjemný a obohacující pobyt.



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



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 Říčanech u Brna,
hotel Admirál, ve dnech 20. - 22. 4. 2007.

Potvrzuji účast osob(y).

Označte svůj přesný požadavek:

Požaduji nocleh pouze dne 20. 04. 2007 pro osob.

Požaduji nocleh pouze dne 21. 04. 2007 pro osob.

Požaduji nocleh pro obě noci pro osob.

Nepožaduji nocleh vůbec.

Jméno a příjmení:

Adresa: PSČ :

Tel. spojení: e-mail:

.....

.....

.....

Datum

.....

Podpis

INTERNETOVÉ KONTAKTY

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

European Huntington's Disease Network

Kontakt: Oberer Elesberg 45/1, 89081 ULM, Germany, tel: +49-731/500-50950,
fax: +49-731/500-50952, **www.euro-hd.net**, **e-mail**: office@euro-hd.net

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 : předseda Jerzy Rajpolt

Stowarzyszenie na rzecz osób z choroba Huntingtona w Polsce

www.huntington.pl

Kontakt na české organizace zdravotně postižených:

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

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

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

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

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

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

Stránky Konta Bariéry : **www.bariery.cz**

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

Kontakt na poradnu - Mgr.Pavel Hušek - asistent, tel. 233 551 241,
mobil: 732 387 079, e-mail: **pavel.husek@interporadna.cz**.

KONTAKTNÍ ADRESY

NÁRODNÍ RADA OSOB SE ZDRAVOTNÍM POSTIŽENÍM 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, Československá 9, 130 00 Praha 3, tel.: 222 587 455, www.crho.cz

KOALICE PRO ZDRAVÍ

je obecně prospěšná společnost, která nabízí neutrální platformu pro dialog mezi jednotlivými skupinami pacientů, ale také směrem k těm, kteří zdravotní péči poskytují, organizují a financují. www.koaliceprozdravi.cz, kancelář: Mgr. Denisa Šefčíková, Koalice pro zdraví, o.p.s., ul.5.května 65, 140 21 Praha 4, tel.: 261 174 079

PRÁVNÍ PORADNA PŘI NRZP je bezplatně k dispozici na adrese Partyzánská 7, 170 00 Praha 7, JUDr. Věra Dreslerová, působí v právní poradně NRZP ČR vždy v PO, ÚT, ST od 8.30 do 13.00 hod. Tel.: 266 753 427, mobil: 739 771 700, 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). 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 Hnúšťa, Slovensko
MUDr. M Kvasnicová CSc., Matúškova 3, 971 01 Banská Bystrica, Slovensko,
tel.: 00 421 9021 52665

Multidisciplinární lékařský tým, spolupracující s SPHCH:

DOTAZY NA NEUROLOGICKÉ PROBLÉMY, ev. žádosti o zprostředkování péče vč. hospitalizace, můžete zasílat **Doc. MUDr. Janu Rothovi, CSc.**, na adresu Neurologická klinika, VFN, Extrapramidové centrum, Kateřinská 30, 120 00 Praha 2, tel: 224 965 539, e-mail: jan1roth2@gmail.com

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.

panu **as. MUDr. Martinu Andersovi, 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: zasílejte **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: zasílejte na adresy:

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

Mgr. Zuzana Lebedová, na adresu Neurologická klinika, VFN, Extrapyramidové centrum, Kateřinská 30, 120 00 Praha 2, tel: 224 965 539, e-mail: zuzana.lebedova@email.cz

KONZULTACE Z OBLASTI ALTERNATIVNÍ A AUGMENTATIVNÍ KOMUNIKACE: zasílejte na adresu: **Mgr. Jana Šarounová**, Sdružení pro alternativní a augmentativní komunikaci, Tyršova 13, 120 00 PRAHA 2, tel: 222 518 280, www.alternativnikomunikace.cz, e-mail: jana.sarounova@t-email.cz

KONZULTACE Z OBLASTI ERGOTERAPIE: zasílejte na adresu: **Bc. Denisa Šrubářová**, Sokolská 1095, 757 01 Vlašské Meziříčí, mobil: 777 637 210, e-mail: d.srubarova@seznam.cz, www.ergoterapie.cz,

PŮJČOVNA ZDRAVOTNICKÝCH POMŮCEK pro SPHCH:

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

Diecezní katolická charita královéhradeckého kraje, Velké nám. 37, 500 01 Hradec Králové

PORADNA PRO SPHCH:

Bc. Alena Lorencová, tel. 495 063 148, mobil: 731 402 276, e-mail: alena.lorencova@hk.caritas.cz, Diecezní katolická charita královéhradeckého kraje, Velké nám. 37, 500 01 Hradec Králové

PORADENSTVÍ V SOCIÁLNÍ OBLASTI : Svaz tělesně postižených Brno venkov, Jaroslava Linderová, Palackého tř. 11, 612 00 BRNO, tel. 541 242 314, 549 250 532, fax: 549 250 532, e-mail: linderovas@seznam.cz

PEDAGOGICKO-PSYCHOLOGICKÁ PORADNA pro děti:

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: 732 341 272 e-mail: zidovska.jana@vfn.cz,
jana.zidovska@seznam.cz

Ing. Jiří Hruďa, Bělobranské nám. 6, 530 02 Pardubice
tel. práce 315 665 747, mobil 724 903 243,
e-mail: info@huntington.cz, jiri.hrudu@bcdcz.cz, jirihrudu@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, mobil: 607 672 128, 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 Spoje 9, 315 02 Plzeň
tel.: 377 445 026, dcera pacientky
- Anna Majíčková, 687 22 Ostrožská Nová Ves 505,
mobil: 608 435 337, matka bývalé pacientky
- Jana Špatná, Spálov 30, 513 01 Semily
tel.: 481 623 064, mobil: 776 087 853, manželka pacienta a matka pacienta
- Ladislava Hockeová, 533 31 Lány na Důlku 125, tel.: 466 971 515, dcera
pacientky, sestra pacienta, 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 pac.
- Mgr. Renata Valentová, Květná 24, 130 00 Praha 3
mobil: 603 180 930, dcera a sestra pacienta, zkušenost s presymptomatickým testem
- Věra Raftlová, Novodvorská 1099, 142 00 Praha 4, tel. 241 493 684, mobil: 604
424 427, dcera pacientky



OBJEDNÁVKOVÝ LIST

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

Letáky

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

Brožury

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
7. Život s HCH – HCH v rodině (Knížka pro malé děti) ks
8. Život s HCH – Fyzioterapie ks

Identifikační průkazka pro pacienta

Zpravodaj Archa - zbylá čísla

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

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 onemocnět 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 katolickou charitou v Hradci Králové je v provozu půjčovna zdravotních pomůcek a poradna pro rodiny s HCH.

Kontaktní adresa Společnosti pro pomoc při Huntingtonově chorobě :

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

Sídlo společnosti: Velké náměstí 37, 500 01 Hradec Králové

PharmDr. Zdeňka Vondráčková

549 21 Česká Černá 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, mobil: 732 341 272

E-mail: jana.zidovska@seznam.cz

**Registrace MV ČR ze dne 14.5.1991 č. VSC/1-6616/91-R,
změna stanov dne 30.3.2006**

IČO: 40614603

Běžný účet u České spořitelny č. **1543349/0800**

ARCHA - ZPRAVODAJ

Společnosti pro pomoc při Huntingtonově chorobě
č. 30, zima – jaro 2007

Redakční rada:

ing. Jiří Hruša, PharmDr. Zdeňka Vondráčková

Náklad 750 výtisků

Tisk Polonček Náchod