

ARCHA



ZPRAVODAJ

Společnosti pro pomoc
při Huntingtonově chorobě

č. 44/2014





ZNAK SPHCH

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

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

Je také znamením naděje – že práce a výzkumné úspěchy posledních let povedou k úspěšné léčbě.

MOTTO:

Otevři svá ústa za němého, za právo všech postižených.

Kniha přísloví, Bible

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, HN	. .	Huntingtonova choroba, nemoc
EHDN		European Huntington's Disease Network
EHA		European Huntington's Association
IHA		The International Huntington Association
HDSA		Huntington's Disease Society of America
NRZP		Národní rada osob se zdravotním postižením ČR
KpZ		Koalice pro zdraví
APSS		Asociace poskytovatelů sociálních služeb České republiky

VDÁNO S LASKAVOU PODPOROU:

SCA Hygiene Products, s.r.o.

Beiersdorf spol. s r.o.

OBSAH

ÚVOD	4
Co to je být sám	4
Naše huntingtonské hnutí	6
ČLÁNKY	10
Vědci odhalili možný princip vzniku neurodegenerativních onemocnění	10
Mohou být nově objevené technologie využity při léčbě Huntingtonovy choroby? ..	11
Co znamená velký průlom v neurodegeneraci pro Huntingtonovu chorobu	16
INFORMACE	21
Druhá konference o velkých modelech Huntingtonovy nemoci	21
Přednáška genetické poradenství zaměřené na rodiny	25
Závěry z Terapeutické konference o Huntingtonově chorobě	27
PŘÍBĚHY	29
Střípky z rozhovoru s paní Vlastou, klientkou náhodské Betanie	29
Náš boj s nemocí	30
Sarah Wincklessové v boji s Huntingtonovou chorobou	31
Vzkaz v lahvi	33
VZPOMÍNKY NA SPOLEČNÁ SETKÁNÍ	35
Pozdrav z Nivnice	35
ZDRAVOTNÍ PROBLEMATIKA	38
Genetika a dědičnost	38
Genetické testování HCH v ČR	39
Revoluce v PGD Huntingtonovy choroby – Karyomapping	45
SOCIÁLNÍ PROBLEMATIKA	47
Průkazy OZP platné od 1. 1. 2014	47
Sociální služby	50
Dávky pro osoby se zdravotním postižením	51
Posuzování zdravotního stavu pro účely důchodového pojištění a stupně invalidity ...	52
Sociální dávky a pomoc v hmotné nouzi	54
MOŽNOSTI GENETICKÉHO TESTOVÁNÍ V ČR	55
Preimplantační genetická diagnostika HCH v Sanatoriu Helios v Brně	55
Preimplantační genetická diagnostika HCH v Gennetu v Praze	56
Preimplantační genetická diagnostika HCH v Sanatoriu Repromeda v Brně	57

MOŽNOSTI POBYTOVÝCH ZAŘÍZENÍ PRO PACIENTY S HCH V ČR	60
Diakonie ČCE – středisko Betanie v Náchodě.....	60
Diakonie ČCE – středisko Zvonek v Praze 4.....	60
Domov důchodců Štítý.....	61
Hospic Svatého Lukáše Ostrava	61
Domov Severka Jiříkov.....	62
STALO SE.....	63
Ergoterapeutická konference	63
Semináře pro ošetřovatelky v domácí péči	63
Příručka pro osoby se zdravotním postižením v roce 2014	63
Členský příspěvek.....	63
Žádost o finance z EU.....	64
Jednání s Královéhradeckým krajem.....	64
OZNÁMENÍ	65
Evropský kongres	65
Otevřené dveře v Koalici.....	65
Spolupráce VZP s patientskými organizacemi.....	65
Senior – Handicap a Lázeňský veletrh	65
Stav půjčovny zdravotnických pomůcek v HK	66
HDBuzz.net také v češtině.....	66
Časopis „Můžeš“	66
Časopis „Mosty“	66
Kniha „Nutriční podpora“	67
Projekt „Jdi Dál aneb jak být bez dluhů“	67
KONTAKTY	68
Kontakty na mezinárodní organizace.....	68
Kontakty na české organizace.....	68
Kontakty na multidisciplinární tým spolupracující s SPHCH.....	69
Půjčovna zdravotnických pomůcek pro pacienty s HCH.....	71
Poradny.....	72
Kontaktní adresy členů rady SPHCH.....	72
EHDN – Jazykový koordinátor pro ČR	73
Kontaktní adresy členů SPHCH.....	73
HUNTINGTONOVA CHOROBA.....	75

ÚVOD

CO TO JE BÝT SÁM

Ing. Jiří Hruďa



Umím být sám? Moc složitá otázka, spíše pocit, zkušenost. Vím, že ne každý to poznal a nebude souhlasit. Prosím, ať dále nečte.

Je to už 13 let, co trávím sám ty nejkrásnější svátky v roce, to zemřela má žena na následky devastace HCH. Uznávám různé názory na význam Vánoc. Nechci sem zatahovat pojetí různých náboženství. Jsem zpraven hlavně o křesťanském pohledu.

Není to o problému jesliček nebo o budování betlémů. Je to o spoluznění vánoční zvěsti a sdílení blízkosti a společných chvil.

Právě tento rok mne v požehnaném věku opustila moje milovaná maminka. To je další přívažek ke vnímání osamocení.

V době Vánoc si obvykle moc připomínám různé prožitky z minulosti, i z mládí. Zažil jsem úžasná společenství a kontakty a dosud na ně moc rád vzpomínám. Možná je to trochu připomínáno s určitou nostalgií.

Ale je to stále o tom, že ve velmi významnou dobu roku, kdy se sdílí různé vzájemné radosti, zůstávám moc sám. Existují hodné víly, které se postarají. Například o krásné jedlové větvičky do vázy až z dalekých hor a kus vánočky. Nebo krabičku cukroví, které bych ale neměl jíst.

Potřebuju se sdílet se známými, přáteli a mít pocit, že mne někdo potřebuje a chce se mnou počítat. Ale obvykle většina telefonních kontaktů je buď vypnutá, nebo nedostupná. Naprosto to chápu. Ale proč vlastně rozměňovat vlastní úžasné prožitky s dětmi nebo příbuznými, s někým, kdo je v tuto chvíli nežádoucí. Je to pochopitelné. Ale někdy dost nepřijemné.

Co zbývá? Dívat se na TV, ale tu já nemám. Poslouchat rádio, což dělám obvykle, ale je to vždy jenom náhražka za konkrétní kontakt. Co je platné, když v rádiu prezentují oblíbeného vypravěče, třeba Vladimíra Menšíka. Mám ho moc rád, ale v tuto dobu to není ta nejlepší varianta. Navíc obvykle už několikrát odposlechnutá.

Potřebuješ kontakt, ale s kým? Když nikdo není na to připraven, každý má své představy a své kontakty. A tak zase zůstáváš sám a bez jakéhokoli duševního nebo tělesného kontaktu.

Ale jak dál, co když to není časově možné, co pak zbývá? Kočka, pes, mazlíčkové – náhražka za skutečné vztahy!!! Chodívám na krásně osvětlený zámek a také na náměstí. O Vánocích a na závěr roku je tam snad celé město. A tak potkávám i pár známých, popřejeme si a zase jdeme dál. Můžeš mít kamaráda, kamarádku a mít zázemí, pochopení, porozumění, ale právě to časování často vázne.

Máme několik nových případů, kdy kamarádi najednou zůstali po letitém vztahu sami. Nevím, jak to řešili, ale jestli sami doma, tak jim nezávidím. Kamarádi, Pepo,

Františku, vzpomínám na vás. Láska a snaha být na blízku je povzbuzení, lék na symptomy, bohužel ne na příčiny, ale moc důležitá.

Nakonec i přes osamělé večery o svátcích, jsem zažil velmi krásné a požehnané Vánoce. Bohužel prapříčina je opět spojená s Huntingtonovou chorobou. Ano, mé milované dítě se dostalo pro problematické symptomy na uzavřené oddělení psychiatrie. Protože její manžel již dávno vztah „zabalil“ a má svůj život, tak jsem dostal příležitost prakticky každý den těch 25 km dojíždět a chodit s dcerou na procházky po areálu, několikrát mne doprovázela i má mladší dcera. Jednou jsme za dcerou byli i s její rodinou. Všechno to byly požehnané a intenzivní chvíle a prožitky. Jenom byla velká škoda, že nikdo z nás nemá po rozhodnutí otce a pečovatele kontakty s jejími krásnými dětmi.

Ale co dál? Moje budoucnost je v tuto dobu naplánovaná. Až se „zmátořím“ po operaci druhého kolena, tak nastane velký úklid jejího původního dětského pokoje v domku, který jsem s láskou stavěl pro svou rodinu, zdaleka nevěda o přítomnosti prokletí HCH, pár let na sebe nechalo čekat. A teď nastává další fáze. Starání se o druhou generaci. Léta zákonitě přibývají a síly se nechtějí zmnožovat a důchod také ne.

Je špatné, když lidé nejsou schopni přijmout stav svého životního partnera. Jenže geny HCH se zatím neřídí vůlí člověka. A tak musím moc myslet na svá vnoučata, která jsou mi odříznuta a kterým nemůžu dát potřebné informace a poučení do života s Huntingtonovou chorobou.

Nakonec krásná úvaha

Skutečně mi pomáhá – dostal jsem ji od neznámého pisatele po internetu

Psycholožka procházela po místnosti, zatímco publiku přednášela o zvládání stresu. Když pozvedla sklenici s vodou, každý z přítomných očekával, že se zeptá „Je sklenice z poloviny prázdná nebo z poloviny plná?“ Namísto toho se však pousmála a zeptala se lidí, kolik si myslí, že sklenice váží.

Odhadů bylo mnoho. Ona však řekla: „Na skutečné hmotnosti nezáleží. Záleží na tom, jak dlouho sklenici držím. Pokud ji držím minutu, není to žádný problém. Když ji budu držet hodinu, bude mě bolet paže. Kdybych ji držela celý den, moje paže by se cítila paralyzovaná. Každopádně, sklenice je stále stejně těžká, ale čím déle ji držím, tím těžší se zdá.“ Pak pokračovala. „Stres a starosti jsou stejné jako tato sklenice. Myslete na ně chvíli a nic se nestane. Myslete na ně o něco déle a začnou vás zraňovat. A budete-li se jimi zabývat celý den, budete se cítit paralyzovaní – neschopní cokoliv udělat. Je důležité nezapomínat své stresy uvolňovat. Každý večer, co nejdříve to půjde, odhodte všechna svá břemena. Netahejte je s sebou celý večer až do nočního spánku. Nezapomeňte svou sklenici včas odložit!“

NAŠE HUNTINGTONSKÉ HNUTÍ

PharmDr. Zdeňka Vondráčková



Vážení a milí členové a příznivci SPHCH,

většinou vám píší o svých pocitech, jak celou situaci kolem huntingtonského hnutí vnímám. Původně jsem tento obrat neměla příliš ráda, ale čím déle v SPHCH pracuji, tím více je můj život formován především životem s HCH a tím více se k tomuto obratu přikláním.

Vycházím ze situace v naší české společnosti. Tak jak se mění a vyvíjí, respektive její zákony, nařízení, vyhlášky a občanské zákoníky, tak se i my musíme neustále přizpůsobovat ve svých aktivitách a ve způsobu prosazování zájmů rodin s HCH, proto huntingtonské hnutí.

Zní to možná trochu protestantky, jako husitské hnutí, anebo budovatelsky? Ale bez elánu a neutuchajícího nadšení a nasazení jednotlivců nejen mezi členy SPHCH, ale i vědci, lékaři, genetiky, terapeuty, sociálními pracovníky či psychology, bychom zajištění a zkvalitnění péče o naše nemocné a rodiny v ČR neprosadili. Tento pojem, ale i nadšení v práci pro HCH odpovídá i evropské a mezinárodní aktivitě laických, ale i vědeckých společností pro pomoc při Huntingtonově chorobě.

Loňský rok byl pro nás složitý z finančních důvodů a již to vypadalo, že uspořádáme jeden rekondičně-edukační víkendový pobyt a kasa bude prázdná. Naštěstí se tato vize nenaplnila a zvýšenou iniciativou členů se podařilo zajistit dostatečné množství prostředků, aby naše organizace mohla nadále poskytovat pomoc rodinám s HCH.

Konec loňského roku ještě přinesl problémy kolem půjčovny zdravotnických pomůcek, kterou pro naše nemocné provozuje Diecézní katolická charita (DKCH) v Hradci Králové. Až doposud vše, přes některé výhrady z obou stran, fungovalo docela dobře a kvalita života našich pacientů se tak mohla zvýšit jak v domácí, tak pobytové péči. Byla jsem za tuto aktivitu velice vděčná a na všech posterech i ve všech tiskovinách jsme spolupráci s DKCH hrdě prezentovali. Pro charitu se zdá poslední dobou provozování půjčovny finančně neúnosné a rozhodli se pro změnu výpůjčních pravidel. Nám, Radě SPHCH, se to příliš nelíbilo a jednali jsme proto s charitou, ale vycítili jsme, že by pro ně bylo možná jednodušší, kdybychom tuto pro nás důležitou aktivitu převzali na svá bedra. Zatím provádíme šetření, zda by to bylo možné a vše se bude ještě řešit na Rekondičně-edukačním víkendovém pobytu v dubnu v Pardubicích. DKCH v HK financovala půjčovnu především z Tříkrálové sbírky, ale v posledních letech, již na provoz tento zdroj nestačí. Pan ředitel dr. Jiří Stejskal možná trochu předpokládá, že nám jako pacientské organizaci by se mohlo podařit získat prostředky na provoz ve větším množství.

Také upřesnil, že provozování půjčovny byla především pomoc naší začínající pacientské organizaci. Co se týče jiné spolupráce, je jí i nadále nakloněn. Příkladem byl loňský cyklus školení středního zdravotnického a pečovatelského personálu o péči a komunikaci s pacientem s HCH, který byl, podle mne, velice úspěšný a vždy plně

obsazený. Co se týče registrace sídla SPHCH na adrese DKCH, tak zde nás ujistil, že se nic nemění.

V říjnu 2013 jsme se zúčastnili také celorepublikové konference ergoterapeutů v Emauzském klášteře v Praze. Přednáška o potřebnosti ergoterapeutické péče u pacientů s HCH a nutnosti je k této aktivitě motivovat, velice zaujala. Rozdali jsme zde na 100 edukačních terapeutických sešitů, což považuji za velký úspěch. Pacient s HCH se tak dostává stále více do povědomí odborné praktikující, ale i univerzitní veřejnosti.

Na loňské edukační aktivity navázala hned v lednu naše návštěva v Ústavu lékařské genetiky a fetální medicíny ve FN v Olomouci. Nejprve nás paní docentka Šantavá provedla po zcela nově zařízené budově a všech genetických pracovištích. Musím přiznat, že bylo jistě velice náročné tuto stavbu prosadit, a současně je smutné, že paní docentka vzápětí odešla do důchodu a tohoto pracoviště si užívá již jen pomálu. Byli jsme sem pozváni na čtvrtý ročník kurzu pro pracovníky z genetických pracovišť v celé ČR. HCH byl věnován poměrně rozsáhlý blok přednášek, kde bylo pro zúčastněné přínosné zjištění, že u HCH jako genetické choroby s nástupem příznaků až v dospělosti, je zcela odlišný odborný přístup genetiků, ale i celého multidisciplinárního týmu, jak k osobám v riziku této nemoci, tak pacientům s již počátečními symptomy a tak k celým rodinám s výskytem tohoto genetického onemocnění, než na jaký přístup jsou odborníci zvyklí u dědičných onemocnění, která se projeví již v dětském věku. Zaujala především přednáška paní doktorky Terezy Uhrové o psychologických aspektech testování osob v riziku HCH.

Nerada bych zakřikla možnost získání specializovaných pobytových míst v Královéhradeckém kraji. Všichni jistě víte, že o ně usiluje naše organizace po celou dobu své existence. Ale zdá se, že jsme měli letos opět trošku štěstí a že jsem se snad jednou vyskytla v pravý čas na pravém místě. Tímto místem bylo setkání s paní ředitelkou Mgr. Alenou Goisovou v Domově Dědina v Opočně. Sociální pracovnice mne požádala, abych jim zavezla edukační materiály, jak pečovat o pacienta s HCH, protože mají novou klientku s touto diagnózou. Při nezávazném rozhovoru s paní ředitelkou jsem se dozvěděla, že se v současnosti mění struktura pobytových míst v sociální síti Královéhradeckého kraje a že by bylo vhodné poslat na kraj žádost za SPHCH s požadavkem. Nabídla, že ona pomůže tuto žádost předat na příslušná místa. Do týdne jsem byla pozvána k Mgr. Janě Fiedlerové na krajský úřad do Hradce Králové. Zde jsem objasnila ještě nějaké detaily a 20. 3. 2014 byla naše žádost projednána a předána k dalšímu jednání. Máme tedy naději, že bychom mohli získat pro naše pacienty v Královéhradeckém kraji oficiální pobytová specializovaná lůžka v sociální síti. Téměř jsem obsahu usnesení nechtěla uvěřit. Opravdu ho postoupili k dalšímu projednání. Po tolika letech úsilí u ministerských úředníků, kde jsme nikdy nedostali ani žádnou naději. Na ministerstvech vždy chyběla čísla a byli jsme statisticky nevýznamnou skupinou.

Dle Usnesení VS/13/55/2014 bere sociální výbor Zastupitelstva Královéhradeckého kraje na vědomí žádost Společnosti pro pomoc při Huntingtonově chorobě o zařazení a zřízení specializovaných pobytových zařízení pro pacienty s Huntingtonovou chorobou do střednědobých plánů Královéhradeckého kraje a dále bere na vědomí stanovisko odboru sociálních věcí k této žádosti s tím, že s ním výbor sociální souhlasí. Měla

by být vytvořena místa v odlehčovacích i dlouhodobých pobytových zařízeních pro pacienty s HCH, prioritně pro osoby z Královéhradeckého kraje.

Na počátku letošního roku byla konečně schválena částečná úhrada u léčivé látky tetrabenazin, která se používá u úzké skupiny pacientů s HCH, kteří mají velmi výrazné a obtěžující mimovolní pohyby. Dozvěděla jsem se také, že velký podíl na schválení měla hodnotící farmaceutka z MZČR, která přesvědčila úředníky o zdravotní nezbytnosti schválení úhrady u této účinné látky.

O vlastní práci Rady SPHCH musím konstatovat, že v loňském roce se nám pracovalo v rozšířeném týmu v Pardubicích velice dobře. Ani paní dr. Židovská nebyla ušetřena a po vzájemné konzultaci na základě guideline pro genetické testování HCH musela rezolutně zamítnout testování dítěte v riziku nemoci z důvodu adopce. Momentálně byla žádost o pěstounství zamítnuta, protože žadatel má jiné neurologické onemocnění a jeho dlouholeté zkušenosti s péčí o pacienta s HCH bohužel nebyly pro úředníky dostatečný důvod ke schválení žádosti. Myslím si, že se paní doktorka bude k této problematice ještě na rekondičním pobytu vyjadřovat. Je to pro nás na druhou stranu výzva, že bychom měli poslat edukační materiály, nebo případně uspořádat přednášku o testování HCH pro studenty sociálních oborů i pro sociální pracovníky v terénu.

Pro letošní rok máme před sebou celou řadu dalších důležitých úkolů, na které jsme tentokrát získali dotace z MZČR a z Vládního výboru pro zdravotně postižené.

Zdá se tedy, že bychom letos mohli vydat novou souhrnnou publikaci pro rodiny s HCH a možná i o juvenilní formě, ale zde ještě není zcela jistý zdroj financí na překlad této publikace. Z Vládního výboru pro zdravotně postižené máme přislíbeno více než 85.000 Kč, z toho 20.000 Kč je na vydání informačních materiálů o nemoci, dále z MZ ČR z programu grantových podpor je přislíben příspěvek 60.000 Kč na rekondiční pobyty a 20.000 Kč na přednáškovou činnost a z programu vyrovnávání příležitostí je vyčleněna částka 56.200 Kč na novou publikaci o Huntingtonově chorobě.

Stále musíme děkovat pražskému multidisciplinárnímu týmu, že nám věnuje své úsilí a čas i mimo své pracovní povinnosti. V současné uspěchané době je to velká vzácnost. Podle mne stále platí, že kdo pracuje s rodinami s HCH, musí být do problematiky vtažen osobně. Tuto komplexní práci snad jinak než srdcem dělat nejde. Stále postrádáme dostatek psychologů a zejména dětských psychologů. Potřebovali bychom je mít po celé ČR, aby mohla být péče dětem a rodinám věnována pravidelně. Dvakrát ročně na víkendovém pobytu to opravdu nestačí a dojíždění do Prahy je pro rodiny s HCH finančně i časově velice náročné.

Co se týče vizí a aktivit pro rok 2014, tak je podrobněji probereme a nastíníme v Pardubicích na členské schůzi. Je třeba, abyste se k další práci SPHCH vyjádřili vy osobně.

Činnost SPHCH v roce 2013:

- účast na mezinárodním kongresu IHA v Brazílii, prezentace činnosti organizace v posterové sekci, aktivní vystoupení i v diskuzích v rámci přednášek,
- správa a pravidelná aktualizace internetové prezentace www.huntington.cz (v loňském roce prezentaci navštívilo více než 10 000 uživatelů),

- uspořádání dvou Rekondičně-edukačních pobytů, první na jaře v Pardubicích, druhý na podzim v Prostějově (účastnilo se více než 150 lidí),
- spolupráce na konání rekondičního dětského tábora, účastnilo se několik dětí z rodin se zatížením HCH,
- správa internetové poradny, která je volně přístupná na www.huntington.cz (za rok 2013 bylo zodpovězeno 54 dotazů, s několika dotazovanými komunikace dále pokračovala nebo pokračuje i současné době),
- spolupráce s Královéhradeckou katolickou diecézní charitou:
 - charita provozuje speciální půjčovnu zdravotnických pomůcek, jedná se převážně o speciální křesla od firmy Kirtan, vhodná pro pacienty s HCH, dále jsou v sortimentu elektricky nastavitelná lůžka s vyvýšenými čalouněnými postranici a vanové zvedáky,
 - na základě požadavku charity na zvýšení nájemného jednáme o možnostech řešení situace,
- stále pokračuje snaha o získání prostor a zřízení specializovaného domova pro pacienty s HCH a vyhledávání zařízení, která jsou schopna přijmout pacienty s HCH na respitní a dlouhodobé pobyty. Momentálně se rysuje možná spolupráce s Královéhradeckým krajem a zřízení několika pobytových míst v jednom z krajských pečovatelských zařízení.

Členský příspěvek byl odhlasován členskou schůzí v loňském roce na 300 Kč. Prosíme ale i o další finanční dary, abychom mohli i v letošním roce rozvíjet naši činnost, která je především pro vás a vaše rodiny.

Všem vám přeji v roce 2014 vše dobré, pokud možno žádné další nemocné v rodině, žádné problémy s alkoholem, žádné starosti s úvěrovými společnostmi, exekutory, úřady všeho druhu, žádné finanční problémy a na vás všechny se těšíme na dalších Rekondičně-edukačních pobytech SPHCH.

Vaše předsedkyně Zdeňka Vondráčková

Co závěrem od svého srdce? To, co přeji Vám všem, přeji i sobě a hlavně si moc přeji, bychom v našem huntingtonském světě nacházeli lásku, pochopení, toleranci a abychom si jeden druhého vážili nejen slovně, ale hlavně činy. Můj syn si přeje hlavně normální harmonickou rodinu, aby se měl kam vracet... Co mu na to mohu říci, když žiji v rodině s HCH?

VĚDCI ODHALILI MOŽNÝ PRINCIP VZNIKU NEURODEGENERATIVNÍCH ONEMOCNĚNÍ

www.newshd.net

překlad Mgr. & Mgr. Adriana Fico



Vědci z Univerzity v Adelaide objevili molekulární mechanismus, který může být příčinou některých neléčitelných neurodegenerativních onemocnění, jako je Huntingtonova nebo Lou Gehrigova choroba.

Jedná se o skupinu asi 20 onemocnění, která vykazují společné symptomy, jako je smrt nervových buněk, a která mají podobné genetické mutační mechanismy. Doposud bylo záhadou, jak tyto mutační mechanismy způsobují onemocnění.

„Ačkoliv geny pro některá z těchto onemocnění byly objeveny již před dvaceti lety, stále nebyly pochopeny mechanismy,

jimiž dochází ke vzniku klinických symptomů,“ řekl profesor Robert Richards, vedoucí Genetické sekce Katedry molekulárních věd a biomedicíny Adelaidské univerzity.

„Teď, když jsme molekulární podstatu vývoje těchto onemocnění objevili, předpokládáme, že bude možné vytipovat cíle, na které bude možné působit, a díky tomu nelézt možnou léčbu. V konečném důsledku by mělo být možné u pacientů s danými onemocněními snížit nebo zpomalit proces degenerace nervových buněk.“

V článku, který zveřejnil časopis *Frontiers in Molecular Neuroscience*, profesor Richards a jeho kolegové popisují svou inovativní teorii a nové důkazy o klíčové úloze RNA ve vývoji onemocnění. RNA je velká molekula v buňce, která kopíruje genetický kód podle své DNA a překládá jej do proteinů, které řídí biologické funkce.

Lidé s určitým neurodegenerativním onemocněním mají vyšší počet kopií určitých sekvencí nukleotidové báze, která tvoří DNA.

„Většina pacientů má ve své RNA zvýšený počet opakujících se sekvencí,“ říká profesor Richards. „A pokud je v organismu neúměrné množství kopií opakovaných sekvencí, dojde ke vzniku onemocnění. Po překročení určitého počtu je tomu tak, že čím více kopií, tím rychleji se nemoc vyvíjí a tím závažnější jsou její příznaky. Doposud nebylo zjištěno, jakým způsobem tento zvýšený počet genových sekvencí v RNA vede ke vzniku samotných symptomů.“

Podle profesora Richardse důkazy poukazují na dysfunkční RNA a klíčovou úlohu imunitního systému ve vývoji onemocnění: „Domníváme se, že příliš dlouhá RNA

s nadměrným počtem opakujících se sekvencí je tělem vnímána nikoliv jako vlastní RNA, nýbrž jako RNA cizorodá, tedy podobně jako by to byla RNA viru. Tímto se spouští reakce vrozeného imunitního systému a výsledkem je ztráta funkčnosti buněk a buněčná smrt.“

V laboratoři v Univerzitě v Adelaide byl tento mechanismus vzniku nemoci způsobený nadměrně dlouhou RNA namodelován a definován. Výzkum byl proveden na octomilkách. Na základě pozorování pacientů s Huntingtonovou chorobou a myotonicou dystrofií také jiné laboratoře potvrdily odpovídající příznaky, které jsou pro daný mechanismus charakteristické a které doposud nebylo možné vysvětlit.

„Až bude tento nový poznatek prokázán pro každé z těchto onemocnění, otevře cestu pro nalezení jejich léčby a dá naději lidem, kteří těmito zničujícími chorobami trpí,“ uvedl profesor Richards.

Výzkum byl spolufinancován australskou Národní radou pro zdraví a medicínský výzkum a americkou nadací National Ataxia Foundation.

MOHOU BÝT NOVĚ OBJEVENÉ TECHNOLOGIE VYUŽITY PŘI LÉČBĚ HUNTINGTONOVY CHOROBY?

Dr. Jeff Carroll, Dr. Ed Wild, HDBuzz

Přeložila Mgr. a Mgr. Adriana Fico



V médiích se poslední dobou hodně hovoří o zázračné technologii CRISPR, díky které je možné provádět korekci DNA. Je to jen mediální bublina, nebo skutečná naděje?

V nedávné době se objevily vášnivé diskuse o nové technologii, které se říká CRISPR. Údajně je možné tuto technologii využít jako potenciální léčbu Huntingtonovy choroby. Je tato technologie skutečně tak zázračná? Možná ano, ale jak už tomu bývá, pravda je poněkud složitější.

HD gen a jeho „tlumení“

Huntingtonova choroba je genetické onemocnění a to znamená, že každý pacient s tímto onemocněním zdědil zmutovanou kopii specifického genu od jednoho z rodičů. Tomuto genu, v němž došlo k mutaci, se říká gen Huntingtonovy choroby nebo také HD gen (z angl. Huntington disease gen) či gen IT15.

Dvě kopie HD genu má ve svém těle každý, u většiny lidí však Huntingtonova nemoc nevznikne. Příznaky tohoto onemocnění se objeví, pouze pokud dojde ke specifické změně v DNA sekvenci HD genu. Tato specifická mutace, která je příčinou všech

případů rozvinuté Huntingtonovy choroby, spočívá ve zmnožení tří-písmenného kódu DNA, při němž dojde k tomu, že sekvence genetických písmen (nukleotidů) CAG – cytosin, adenin, guanin, je v blízkosti jednoho z konců HD genu několikrát zopakována.

Geny zpravidla slouží buňkám jako předpis, podle kterého sestavují bílkoviny. Tak je tomu též s HD genem. Bílkovina, která je podle HD genu sestavena, se nazývá huntingtin a právě tato bílkovina podle vědců způsobuje buněčné selhání a buněčnou smrt u pacientů s Huntingtonovou chorobou.

Jak vědci, kteří se Huntingtonovou chorobou zabývají, tak pacienti s jejich rodinami s nadšením přivítali terapeutický přístup zvaný gene silencing (tlumení genu). Metoda gene silencing vychází ze skutečnosti, že buňky podle DNA nevytváří přímo bílkoviny, ale jakousi pracovní kopii, která je tvořena látkou zvanou RNA. Metoda tlumení genu se zaměřuje právě na informaci, kterou nese RNA: naseká ji na menší

části a tím buňce znemožní, aby vytvářela další huntingtin.



To zní dobře, že? Je to skvělý nápad a HDBuzz nadšení z této metody sdílí. Klinické testy se budou provádět co nejdříve. Ale pozorní čtenáři si mohli všimnout jednoho zádrhelu. I kdyby metoda tlumení genu fungovala, DNA zůstane nezměněna a to znamená, že každá buňka v těle nositele této mutace má v sobě stále HD gen a podařilo se pouze zamezit, aby vytvářela nové zmutované proteiny.

Tlumení vs. korekce

A co kdybychom mohli jednoduše upravit DNA pacientů s Huntingtonovou chorobou? Provést korekci tak, abychom mutaci zcela odstranili? Ještě nedávno by něco takového znělo jako šílený nápad. Vědci vždy považovali soubor genů jedince, tzv. genom, za daný jednou provždy, tedy od začátku do konce života jedince. Samozřejmě, v průběhu života může docházet k mutacím – kvůli mutaci vzniká rakovina – ale tyto mutace jsou pro organismus zpravidla škodlivé, a proto naše buňky mají účinné mechanismy k tomu, aby DNA opravily.

Až zcela nedávno vědci začali tyto genetické triky „opisovat“, a to od mikroskopických bakterií. Tyto bakterie spolu neustále válčí a jako zbraň využívají právě triky k tomu, aby si vzájemně poškodily DNA. Vědci přišli na to, že je možné si tyto zbraně od bakterií „vypůjčit“ k tomu, aby jakoukoliv sekvenci DNA v laboratoři rozbili na menší díly. Pro tyto postupy existuje úctyhodný počet různých názvů, jako „nukleázy se zinkovým prstem“ (ZFN, z anglického zinc finger nucleases), „TALENy“ (z angl. Transcription activator-like effector nucleases) nebo „CRISPR“ (z angl. Clustered Regularly Interspaced Short Palindromic Repeats). To hlavní však je, že všechny tyto nástroje mohou být použity k přestřižení DNA ve specifickém úseku.



Ve své podstatě to znamená, že díky nástrojům jako jsou TALENy a CRISPR vědci mohou upravit DNA, a to tím, že odříznou nežádoucí úseky a nahradí je jinými, podobně jako když v textovém editoru upravujete nepovedený odstavec pomocí „Vyjmout“ a „Vložit“. Vědci již po nějakou dobu věděli, jak „vložit“ DNA do porušeného řetězce, ale dpo-

sud neměli nástroje k tomu, aby mohli „vyjmout“ úsek DNA tam, kde je potřeba. Teď již tyto nástroje mají.

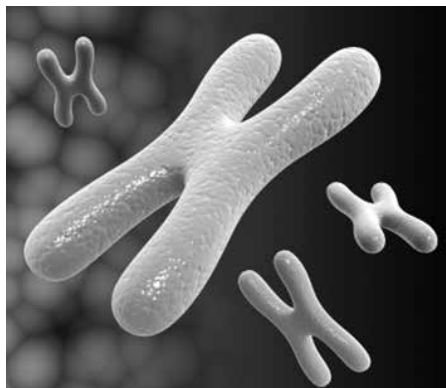
Přirozeně se tedy nabízí v případě Huntingtonovy choroby vyříznout přebytečné kopie opakujícího se tripletu C-A-G, které nemoc zapříčiňují. Jiná možnost je použít tyto nástroje k vyříznutí části zmutovaného HD genu a učinit jej nečitelným, aby nebylo možné z něj udělat bílkovinu.

Nejnovější z těchto technologií pro korekci DNA je metoda CRISPR, o které se také nejvíce mluví. Díky této metodě mohou vědci na DNA provést přesný a cílený řez.

Pokud vám to zní povědomě, pak je to asi proto, že se tato technologie velmi podobá metodě nukleázy se zinkovým prstem (ZFN), o které se již časopis HDBuzz zmiňoval. Rozdíl mezi ZFN a CRISPR spočívá v tom, že část, kterou se provádí zacílení, je u ZFN velmi velká a je vytvořena uměle v laboratoři, zatímco v případě CRISPR se zacílení provádí pomocí malých kousků RNA, díky kterým by mělo být zacílení přesnější.

Záchrance jménem CRISPR?

Technologie CRISPR se nedávno dostala do titulků novin, když britský deník The Independent požádal o názor genetika Craiga Mella, který obdržel Nobelovu cenu a který začal využívat tuto metodu ve své laboratoři. Vědci se zabývali CRISPR nejméně od roku 2007. V posledních dvou letech se však tento nástroj k manipulaci genů v laboratoři stává stále sofistikovanější.



Existují různé způsoby využití technologie CRISPR a obdobných přístupů ke korekci genů. Je možné si například představit provádět korekci ve velmi brzkých stádiích vývoje embrya nebo dokonce oplodněného vajíčka, které se vyvíjí ve zkumavce ve středisku umělého oplodnění. S tímto přístupem je technicky možné, aby se narodilo dítě bez zmutovaného HD genu a tedy bez Huntingtonovy choroby.

Něco takového je již možné díky jednodušším metodám jako je preimplantační genetická diagnostika, která je založena

na jednoduchém genetickém screeningu, díky kterému je možné zjistit, zda je embryo nositelem zmutovaného HD genu. Korekce genomu by umožnila postoupit o krok vpřed a místo pouhého zjištění by mohla mutaci odstranit.

Dalším mimořádně zajímavým způsobem využití podobné technologie by mohla být cílená korekce genu HD prováděná přímo v mozku dospělých pacientů. Právě tento způsob využití rozpoutal tak velké debaty v tisku – je opravdu možné využít nástroje pro genetickou korekci k odstranění příčin vzniku genetických onemocnění, jako je Huntingtonova choroba?

Jaký je aktuální vývoj?

Již v r. 2012 se v časopise HDBuzz psalo o tom, že se provádějí testy genetické korekce při Huntingtonově chorobě. Od té doby testy značně pokročily. Společnost Sangamo Biosciences spolupracuje s nadací CHDI Foundaton, Inc., na vývoji nukleázy se zinkovým prstem, která by se dala při léčbě Huntingtonovy choroby využít. Již vyvinuli ZFN metodu, díky které lze odstříhnou úsek opakovaného tripletu C-A-G v HD genu, čímž se zabrání tomu, aby se HD gen nadále projevoval.

Minulý rok v listopadu na setkání Asociace pro neurovědu, které se konalo v kalifornském San Diegu, společnost Sangamo představila své výsledky bádání o cíleném zásahu do HD genu pomocí ZFN. Konkrétně se společnost zabývá tlumením genu spíše než korekcí. Poprvé tak máme k dispozici zprávu, podle které se podařilo ZFN úspěšně použít na myších s HD genem. V tiskové zprávě společnosti Sangamo se píše, že „v oblastech mozku myši, na které byly proteiny s motivem zinkového prstu zacíleny, byl zjištěn úbytek agregátů zmutovaných huntingtinů.“ Dále společnost uvedla, že myši, na kterých byla metoda vyzkoušena, vykazovaly zlepšení též po stránce behaviorálních příznaků nemoci.

Čemu věřit a čemu ne

Technologie umožňující korekci genomu, jako je CRISPR a ZFN, patří k nejfantastičtějším pokrokům laboratorního výzkumu posledních let. Jejich potenciální laboratorní i klinické využití bude mít pravděpodobně ohromný význam, ovšem nesmíme zapomenout na některá omezení jejich využití při Huntingtonově nemoci. Tím největším problémem využití CRISPR a jiných technologií korekce genomu při léčbě je jejich doručení všude tam, kam je potřeba. Tyto způsoby léčby jsou založeny na velkých molekulách bílkovin a nelze je jednoduše podávat jako pilulku. Musely by se dodávat do mozku injekčně, prostřednictvím virů nebo jinou metodou.

Když se například vrátíme k tiskové zprávě společnosti Sangamo o působení ZFN na myších s Huntingtonovou chorobou, všimneme si, jak opatrně je řečeno, že úbytek agregátů zmutovaných huntingtinů byl zjištěn „v oblastech mozku myši, na které byly proteiny s motivem zinkového prstu zacíleny.“ Pravděpodobně se jedná o velmi malou část mozku myši a v případě lidského mozku by to byla ještě menší část, pokud se nepodaří metodu aplikace zásadně zlepšit.

Tento typ léčby, která spočívá v dodávání genu do tkání, se nazývá genová terapie. Jakákoliv forma genové terapie by v případě léčby Huntingtonovy choroby vyžadovala

operaci mozku, aby bylo možné do mozku dodat patřičný virus, ovšem ten se s využitím stávající technologie může rozšířit pouze do malé části mozkové tkáně.

Ačkoliv nové metody využití CRISPR mohou být aplikovány poněkud snadněji a přesněji, stále tento problém zdaleka neřeší.

Kvůli problému s aplikací bude se zavedením genové terapie pro léčbu neurodegenerativních onemocnění ještě spousta práce. U Huntingtonovy choroby je navíc potíž v tom, že lék bude muset být dopraven nikoliv do jednotlivých oblastí, ale do celého mozku, aby se podařilo odstranit všechny symptomy nemoci. Toto může být relativně snadné v mozku myši, který váží méně než půl gramu, lidský mozek však váží přibližně 1300 gramů.

Pro pacienty s Huntingtonovou chorobou tyto nové technologie doposud představují spíše zajímavou laboratorní technologii, která by bezesporu měla být zkoumána, ovšem dokud se nepodaří prokázat, že je skutečně možné pokrýt dostatečnou část mozku k tomu, aby to mělo výsledek, budou pro léčbu člověka nepoužitelné. V každém případě se však korekce genomu lidí, kteří trpí genetickým onemocněním, může stát v budoucnu standardní léčbou a být svědky jejich počátků je velmi vzrušující.

Glosář

Preimplantační genetická diagnostika – metoda zabránění přenosu Huntingtonovy choroby na dítě. Vajíčka jsou oplodněna spermii v laboratoři a na embryích se pak provádí genetické testy za účelem zjištění mutace. Pouze embryo bez mutace je implantováno do dělohy matky.

Huntingtin – bílkovina vytvořena podle HD genu.

Neurodegenerativní onemocnění – onemocnění, které je způsobeno progresivním buněčným selháním a buněčnou smrtí mozkových buněk (neuronů).

Genom – veškerá genetická informace uložená v DNA každého jedince.

Korekce genomu – použití nukleázy se zinkovým prstem a podobných metod k úpravě DNA.

Tlumení genu (gene silencing) – přístup k léčbě Huntingtonovy choroby, který spočívá ve využití molekul, které cíleně předají buňkám informaci, aby již neprodukovaly škodlivý huntingtin.

Transkripce – první krok při vytváření bílkoviny dle informace („receptu“) uložené v genu. Transkripce spočívá ve vytvoření pracovní kopie genu z RNA, což je látka, která je nositelem genetické informace podobně jako DNA.

Agregáty – shluky bílkovin, které se tvoří uvnitř buněk v těle pacientů s Huntingtonovou chorobou či s některými jinými degenerativními onemocněními.

Embryo – prvotní fáze vývoje dítěte. Embryo je tvořeno jen malým počtem buněk.

Genom – název označující všechny geny, které tvoří kompletní instrukce pro vývoj člověka nebo jiného organismu.

RNA – molekula podobná DNA, která je nositelkou informace a při výrobě bílkovin slouží buňkám jako pracovní kopie genů.

CO ZNAMENÁ VELKÝ PRŮLOM V NEURODEGENERACI PRO HUNTINGTONOVU CHOROBU

Eric Minikel, HDBuzz

překlad Mgr. Monika Baxa

Mnoho lidí z řad huntingtonické společnosti si všimlo zpráv, které upozorňují na nedávnou studii z University of Leicester, o kterých BBC prohlásila, že „by mohly léčit Alzheimerovu, Parkinsonovu, Huntingtonovu a další choroby“. Tato základní studie je dobře provedeným výzkumem, který má význam. Avšak význam, který je jí připisován v tisku, je mimo všechny meze možného dopadu tohoto výzkumu. Co tahle studie vlastně ukazuje a co to znamená pro HCH?

Prionové onemocnění

Když pacienti umírají po boji s Huntingtonovou chorobou, lékaři pozorují, že jejich mozky jsou plné drobného odpadu, který by tam neměl být. Je to, jako by buňky mozku zapomněly vysypat odpadkový koš a nechaly ho navršit se odpadky před tím, než umřou. Když se tyto shluky odpadu nacházejí v mozku pacientů s HCH, vědci jim říkají „agregáty“.



Toto hromadění odpadků v mozku, kdy se v odpadu nacházejí různé proteiny, je pozorováno u mnoha „neurodegenerativních“ onemocnění, včetně Alzheimerovy a Parkinsonovy choroby. Kvůli tomuto všeobecnému znaku, někteří vědci věří, že právě tu může být základní příčina těchto onemocnění. Další vědci si všimli, že i když jsou tyto haldy odpadu pozorované u více onemocnění, v každém případě se haldy odpadu liší svým obsahem. V podstatě každá mozková choroba je asociovaná s různým druhem odpadu, takže není jasné, jestli počátek těchto problémů je v každém případě stejný.

Další rodina mozkových onemocnění asociovaných s akumulací „odpadků“ jsou takzvané „prionové choroby“. Priony jsou infekční částice vytvořené z pro-

teinů a na rozdíl od virů nebo bakterií nemají DNA nebo RNA. Protože jsou takto neobyčejné, byla jejich existence vědci čile diskutována. A tak jsou dnes už dobře známou příčinou mozkových onemocnění.

Každý má protein zvaný prion protein (PrP), který je obvykle perfektně zdravý. Ale někdy se PrP poskládá špatným způsobem. A když se to PrP molekula rozhodne udělat, všechny ostatní ji následují, jako když padají kostky domina uspořádané do řady.

Na rozdíl od HCH, která je vždy způsobena genetickou mutací, příčiny prionového onemocnění mohou být tři: 1) můžete mít genetickou mutaci v PrP genu, 2) můžete se priony infikovat (nejznámější je choroba šílených krav) anebo 3) se někdy zdá, že se priony objevily odnikud. Jakmile domino začne padat, buňky mají problém uklízet a vyhazovat odpadky a časem jsou buňky natolik přeplněné odpadem, že umírají.

PERK – tvoření se a vynášení odpadu v buňkách

Minulý rok skupina vědců vedených profesorkou Giovanna Malluci z Univerzity of Leicester popsala buněčnou pathway (dráhu), která podle jejich názoru přispívá k buněčné smrti u prionových onemocnění.

Tým profesorky Malluci na myším modelu ukázal, že když jsou buňky plné nesprávně poskládaného PrP – padnutých kostek domina – vede to časem k něčemu, čemu se říká „odpověď na nesprávné poskládání“ (proteinu). Tohle je nenormální buněčný proces, který instruuje buňky k uklízení, protože odpad se v buňce shromažďuje a začíná „zapáchat“.



Částí odpovědi na „uklizení domu“, je aktivace specifické buněčné pathway (dráhy) zvané PERK. Aktivace PERK dráhy má vliv na dramatickou redukci celkového tempa, při kterém jsou tvořeny nové proteiny. Tento drakonický mechanismus se mohl vyvinout jako způsob, který buňce umožňuje dát si přestávku v akumulaci buněčného odpadu.

V případě prionového onemocnění, má tato odpověď opačný účinek, protože priony mají ošemetné způsoby jak uniknout „uklízecímu“ signálu. Ve skutečnosti v roce 2012 profesorka Malluci a její kolegové ukázali, že PrP je produkováno v dokonce větších množstvích v případech, že je aktivována odpověď na nesprávné poskládání proteinu.

Ve studii z roku 2012 autoři hledali způsoby jak zasáhnout do prionového onemocnění pomocí ovlivnění odpovědi na špatně poskládaný protein. Inhibování odpovědi na špatně poskládaný protein použitím genetických triků prodloužilo přežívání prion-infikovaných myší o 10 %. Přičemž ošetření prion-infikovaných myší salubrinalem, léčivem které podporuje odpověď na špatně poskládaný protein, urychluje onemocnění a vede k smrti o několik dnů dříve.

Interpretace těchto výsledků byla v rozporu s očekáváními, a sice z výsledků vyplynulo, že odpověď na nesprávné poskládání proteinu je u prionových onemocnění

škodlivá. Urychluje buněčnou smrt tím, že redukuje produkci proteinů, přičemž současně pokulhává v zabráňování produkce proteinu, který je příčinou problému: PrP. Je to jako kdyby se váš dům naplňoval padajícím dominem, takže vyhodíte všechno své jídlo i nábytek, a přitom stále kupujete nové kostky domina.

V též roce britská společnost na výrobu léků GlaxoSmithKline publikovala svůj objev léčiva zvaného GSK2606414, které se může dostat do mozku a specificky inhibovat PERK. Toto otevírá příležitost atakovat stejný buněčný signál léčivem, které by mohlo být podáváno orálně a zasáhnout všechny oblasti mozku. Dobré zprávy, že ano?

Nové objevy

V nové studii, které bylo věnováno tolik pozornosti, profesorka Malluci a její kolegové použili nový lék (GSK2606414), aby inhibovali odpověď na špatně poskládaný protein a oddálili tak klinické příznaky onemocnění u prion-infikovaných myši. Podobně jako „presymptomatická“ fáze Huntingtonovy nemoci má prionové onemocnění dlouhou a tichou inkubační dobu, kdy priony působí, ale nevykazují žádné symptomy. Myši se v tomto stádiu chovají normálně a všechno v jejich mozcích vypadá dobře.

Vědci vedení profesorkou Malluci jsou průkopníky v hledání velmi brzkých indikátorových znaků prionových onemocnění u myši infikovaných priony. Zjistili, že nejranější znaky prionového onemocnění se objevují asi 56 dní poté, co jsou myši infikovány - myši nakonec podléhají onemocnění po 84 dnech.

V této nové studii tým profesorky Malluci ošetřil myši novým lékem od firmy GlaxoSmithKline, aby viděl, jaký efekt bude mít na progresi onemocnění. Některé ošetřené myši symptomy neměly, přičemž některé myši měly symptomy prionového onemocnění již na začátku studie.

Všechny lékem neošetřené myši onemocněly za 84 dní, ale nestalo se tak u žádné lékem ošetřené myši. Behaviorální testy a vyšetření mozků lékem ošetřených myši u některých z nich odhalilo brzké příznaky prionového onemocnění, ale u žádné myši nebyly pozorovány pokročilé příznaky. Avšak myši nebyly monitorovány delší dobu, která by byla potřebná k tomu, abychom viděli, jak dlouho by přežily nebo jak dlouho by zůstaly bez příznaků onemocnění.

Problém mimo mozek

Důležité je, že vzpomínaný lék od firmy GlaxoSmithKline nemá vliv na PERK signál jenom v mozku, ale působí v celém těle. Zdálo se, že ošetření tímto lékem částečně ovlivňuje pankreas, orgán nepostradatelný k normálnímu zpracování cukru v těle. Ve skutečnosti, to vypadá tak, že lék způsobuje pre-diabetické změny u lékem ošetřených myši. Tyto myši měly zvýšenou hladinu cukru v krvi a zhubly o asi 20 %. Dle pravidel pro práci se zvířaty na ústavu, kde profesorka Malluci pracuje, tento úbytek na hmotnosti znamenal, že myši nemohly být dál studovány (aby se jim neublížovalo). Proto studie nepokračovala a tudíž není známo, kdy by nastalo onemocnění.

A tak nám nezbývá než odhadovat, jak efektivní ošetření lékem bylo. Jelikož všechny lékem neošetřené myši jasně měly prionové onemocnění po 84 dnech, ale žádná lékem

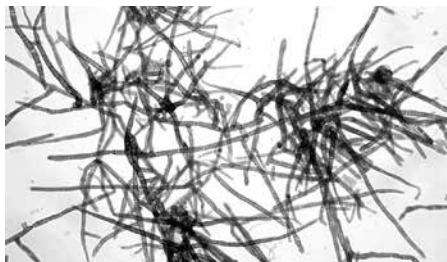
ošetřená myš neonemocněla, ošetření lékem jistě muselo opozdit nástup choroby. Toto opoždění bylo pravděpodobně alespoň 10 dní, nebo kolem 12 %. Samozřejmě to mohlo být i více – ale to z této studie nemůžeme odvodit.

Obecně je vždy těžké říct jak se procentuální vyjádření jako toto bude projektovat do průběhu lidských onemocnění, protože PERK inhibitorový přístup nepůsobí na základní příčinu onemocnění – akumulaci prionů – ale vlastně hledá způsob jak neuro-nům umožnit, aby tolerovaly větší akumulaci prionů.

Háček je ale v detailech

Navzdory neznámému je tato studie vzrušující, protože poskytuje důkaz o tom, že zaměření se na PERK pathway, může být pro prionové onemocnění terapeuticky cenné. Ale je nepravděpodobné, že odpověď na nesprávně poskládaný protein je, co se prionů týče, jedinou toxickou věcí – je tam několik dalších typů dysfunkcí, které můžou zabíjet neurony, pokud je odpověď na nesprávně poskládané proteiny nezastihne dřív.

Pokládáme tento objev za vzrušující, ale myslíme si, že význam, který mu média připsala je nepřiměřený. Máme za to, že je hned několik důvodů pro mírnější interpretaci výsledků tohoto výzkumu. Za prvé: není žádný důkaz o tom, že tato sloučenina „zabraňuje“ neurodegeneraci. V prohlášení pro BBC je profesorka Malluci citována: „Skutečně vzrušující je, že sloučenina kompletně zabránila neurodegeneraci a to je jenom začátek“.



Představme si, že by ošetření nějakými jinými léky oddálilo nástup onemocnění přinejmenším o stejný čas jako v této studii. V jakékoli jiné z těchto studií, ve které by byly myši zkoumány jenom pár týdnů po tom, co nastoupila choroba u kontrolních (neošetřených) myši a myši potom nebyly dále monitorované, by se to pravděpodobně jevilo tak, že dané ošetření taky „kompletně zabraňuje“ neurodegeneraci.

Avšak sledováním myši po delší dobu by se mohlo stát, že by vědci pozorovali jenom oddálení neurodegenerace.

Za druhé: je možné, že se nevyhneme nepříznivým účinkům. V souvislosti s nepříznivými účinky, které vedou k předčasnému ukončení studie, BBC píše: „Vedlejší účinky jsou sporné. Sloučenina taky ovlivňuje pankreas, což znamená, že si myši vyvinuly lehkou formu diabetu a zhubly.“

Ve skutečnosti, to pravděpodobně není vedlejší účinek. Je více než pravděpodobné, že je to hlavní účinek. V článku autoři citují důkaz, který naznačuje, že pozorované změny v pankreatu by mohly být způsobeny právě účinkem léku, čili PERK inhibicí – a ne „off-target“ interakcemi. Jestli je to tak, potom bude skutečně výzvou vyhnout se tomuto nepříznivému účinku v případě, že by se lék měl využívat v humaní medicíně.

BBC poukazuje na téma nepříznivých účinků a sděluje: „Bylo by vhodné, kdyby jakýkoli lék působil jenom na mozek.“ Derek Lowe, velice známý chemik věnující se vývoji léčiv, který v současné době pracuje pro Vertex Pharmaceuticals, na svém blogu napsal, že: „Pokud byste inhibitor udrželi mimo pankreas, mohli byste uspět. Mnoho štěstí. Neumím si představit, jak byste to udělali.“ My taky ne!

Za třetí: zůstává dokázat platnost účinku tohoto léku pro Huntingtonovu a Alzheimerovu chorobu. Noviny jako Time, CBS, BBC a The Independent – všechna tato periodika psala články hlavně o Alzheimerově nemoci. Bez pochyb existuje spojitost mezi prionovými onemocněními a dalšími chorobami jako Huntingtonova nebo Alzheimerova choroba. Ale důkazy nedostačují k tomu, abychom řekli, že specifická pathway, kterou se zabývá tato studie, má stejný charakter u jiných nemocí. Neléčili bychom přeci otravu jídlem a nachlazení stejným způsobem jen proto, že obě provází zvracení. Každá choroba má svou vlastní příčinu a pravděpodobně potřebuje vlastní léčbu.

Co si z toho vzít?

Toto je dobře koncipovaná a velmi dobře provedená studie navržená tak, aby se prozkoumalo spojení mezi prionovou chorobou a odpovědí na nesprávně poskládaný protein v buňkách. Zajímavé je, že demonstruje fakt, že pokud pochopíme vědu dostatečně, můžeme přijít s lékem, který může oddálit smrt mozkových buněk u předtím neléčitelných mozkových onemocnění.

Ale i v případě, že disponujeme něčím zvláštním, vede k poznání způsobu jak vyvinout lék pro Huntingtonovu chorobu ještě dlouhá cesta.

INFORMACE

DRUHÁ KONFERENCE O VELKÝCH MODELECH HUNTINGTONOVY NEMOCI

Pavla Šašínková



Ve dnech 18. a 19. listopadu minulého roku pořádal tým pana profesora Motlíka z Ústavu živočišné fyziologie a genetiky AV ČR, v. v. i. již druhou konferenci o velkých modelech HN. Stejně jako minule se konference konala v překrásném zámku v Liblicích. Program byl velmi nabitý různými novými poznatky vědců z celého světa.

Pokusím se Vám stručnou a snad i srozumitelnou formou přiblížit alespoň něco málo. Hned na úvod David Howland ze CHDI zdůraznil účel celé konference. Je na čase, aby zvířecí modely byly zařazeny do klinických studií. Proto bylo nutno diskutovat mimo jiné o tom, co je ještě potřeba, zda už existují způsoby jak měřit výstupy a co ještě vědcům chybí. A v tomto duchu se opravdu nesla celá konference.

Velmi se srovnávalo s minulou konferencí. Jakého pokroku kdo dosáhl, co nového týmy vytvořily, jak pokračují a co plánují. Musím říci, že občas z toho až oči přecházely. Všichni do jednoho odvedli neskutečný kus práce, až mě z toho chvílemi mrazilo v zádech.

O čem se hovořilo

O velkých modelech, tedy opicích, ovcích a prasátkách. Samozřejmě nechybělo porovnání s lidskou formou HN, protože kvůli ní se celá „zvířecí“ práce dělá. Hned na úvod Jim Gusella otevřel jedno z nejdiskutovanějších témat současného výzkumu – nástup nemoci. Víme již, že nástup nemoci je závislý na věku, ale současně je velmi významně ovlivňován dalšími faktory, tzv. genetickými modifikátory. Věda se touto rozsáhlou oblastí pomalu prokousává. Už víme, že křivky věku při nástupu nemoci a věku v době úmrtí jsou prakticky paralelní. Ale také už se ví, že velkou roli hraje oblast původu pacientů. Pacienti z jednotlivých oblastí mají odlišný průběh, tudíž nelze např. studie omezovat pouze na jednu oblast, zkreslí to výsledky. Huntingtonská komunita má, na rozdíl od normální populace, rozdílný výskyt haplotypů. Stále zbývá ještě mnoho neprozkoumaných oblastí. Rozdílné projevy a postup nemoci je vidět i u zvířat. Každý model se s patogenním genem chová jinak.

Marcy Macdonaldová se věnovala vývojem experimentálních modelů. Je to vlastně „never ending story“. Jakmile se ze studií, jako je např. Registry, odvodí nějaký



nový proces v průběhu nemoci, je třeba tuto novou informaci namodelovat na zvířecích modelech a pak je možné sledovat mnoho buněčných procesů. Tento výzkum postupuje velice rychle a například Jeff Carroll už začal s nutričními studiemi u myší.

Na analýzách mozkových tkání myší pracuje mnoho dalších vědců. Zkouší různé postupy a rozsáhlé analýzy. Procesy, které dobře fungují, se již začínají aplikovat i na ovce a prasata. Je třeba zjistit, zda budou i u těchto velkých zvířat fungovat stejně.

Česká a světová prasátka

Velmi dobré zastoupení měli na konferenci i Češi. Rozhodně se mezi světovými špičkami neztratili. Například Petr Vodička,

který se z Liběchova přemístil do USA. Nyní v Americe pracuje na ovlivňování huntingtinu v mozku myší, konkrétně na degradaci proteinu. Zjednodušeně řečeno jde o to, že vyberete možný slibný proces, který by mohl degradaci proteinu nastartovat. Příslušný lentivirus pak aplikujete do mozku myší. V současné době zkoumaný lentivirus se do mozku dobře zavádí, dobře se tam rozprostře, v určitých frakcích mozku jsou vidět i signifikantní změny. Bohužel po delší době se ukázalo, že lentivirus zničí nejen huntingtin, ale i vše ostatní. I tak jsou zatím dosažené výsledky pozitivní.



Jedním z řečníků, který mě, jako laika, zaujal, byl John R. Swart z Exemplar Genetics. To je jediná společnost, která má v Americe povolení od FDA (Úřad pro kontrolu potravin a léčiv) k vytváření geneticky modifikovaných zvířat. Momentálně pracují na vytvoření transgenních prasátek s lidským huntingtinem. Z liběchovských prasat extrahují příslušný huntingtin a nahradí ho lidským. V podstatě chtějí vymyslet virus, který při in-vitro oplodnění napadne zdravou buňku a nahradí původní sekvenci huntingtinu tou patogenní. Po umělém oplodnění se pak narodí prasátko s lidským huntingtinem. Při téhle přednášce, přiznám se, mě napá-

daly opravdu šílené myšlenky. Od science fiction až po teroristy. Když se člověk zamyslí nad všemi těmi postupy, je to vlastně děsivá alchymie moderní vědy. Tohle všechno je tak strašně potřeba, bez toho opravdu nikdy lék nebude. Ale na druhou stranu je to vše tak zneužitelné...

Primáti a výzkum

Na konferenci o velkých zvířecích modelech nesmí samozřejmě chybět opice. Jodi McBride pracuje v jednom ze 7 národních institutů o výzkumu primátů USA. Popisovala nejen práci s myším mozkiem, ale hlavně tu s opicemi. Bylo zajímavé sledovat videa, jak se opičky učí různým úkolům – např. vybírání bonbonů z mističek, testování paměti (na kterou z 3 políček dostává dobrotu) apod. Trvá celkem dlouho, 6 – 7 měsíců, než se opičky naučí dobře úkoly provádět. Následně to ale umožňuje sledovat, jak se jejich schopnosti v důsledku nástupu symptomů HN horší. Jejich způsob zavádění huntingtinu do mozku makaků je celkem výhodný, rychlý, ale bohužel ne úplně odpovídá lidské patologii.



V Singapuru se naopak snaží vytvořit nový model subhumánních primátů. Používají makaky s dlouhým ocasem, cynomolgus macaque. Je to opička, která se dožívá až 30 let. Žije např. v regionu Singapuru a v Indonésii. V Singapuru ji považují za škůdce. Lidi je nemají rádi, hrozí jejich přemnožení, škodí, lidé mají zákaz je krmit, vláda má i sterilizační program. Po vědecké stránce jsou ale zajímavé. Držme singapurským vědcům palce, aby jejich myšlenky došly k dobrému cíli.

Antony Chan popisoval velmi podobný vývoj testů u opiček. Výběr různých obrázků, vybavení si obrázků po 24 hodinách apod. I jeho tým pracuje hodně se

zobrazovacími technikami. Antonyho prezentace byla nezapomenutelná díky videím opiček s choreou. To bylo opravdu jen pro silné žaludky.

Diskuse nad výsledky

V programu byl samozřejmě čas i na diskuzi. Vědci řešili např. otázku toho, jak velká expanze CAG je potřeba. U myši je příkladně nutno používat hodně repetit. U velkých zvířat, která jsou lidem blíží, už by to tolik být nemuselo. Hodnocení zvířat bylo další velké téma. U lidských pacientů máme UHDRS (Unified Huntington's Disease Rating Scale), tedy škálu, která je schopna popsat progresi nemoci. Podobná škála se vytváří i pro zvířata. Spolupráce týmů je nezbytná. Ušetří se spousta času. Důležitou etickou otázkou je, kdy a jak nemoc léčit. U úřadů totiž může nastat problém, pokud budeme

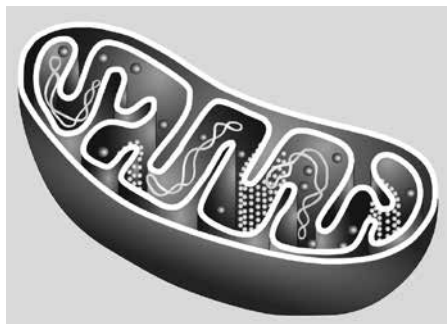
chtít léčit nemoc, která vlastně ještě nepropukla, symptomy ještě nezačaly. Proto jsou nezbytně nutné biomarkery v premanifestní fázi nemoci. Studium nemoci se nemůže soustředit jen na jednu oblast, musíme zkoumat jak genotyp, tak fenotyp.

Celá jedna sekce byla věnována vytváření výše zmíněných hodnotících škál. Jenny Morton prezentovala jejich vývoj hodnocení ovcí. V r. 2008 viděli například behaviorální hodnocení jako velmi problematické. Dnes vyvíjí testovací metody. Hodnotí spánkovou aktivitu. Sledují chování ovcí během různých ročních období, života ve skupinách (namíchané zdravé a nemocné ovce). Vysledovali například, že dokud nebyla tráva, byly patrné rozdíly v chování zdravých a nemocných ovcí. V momentu, kdy tráva vyrostla, rozdíly se setřely. Zajímavé bylo i kognitivní testování – výběr správně barevného kyblíku s krmením, správného tvaru kyblíku, správného symbolu u krmítka apod.

Nicholas Perentos pak mluvil o různých možnostech studia změn v mozku pomocí moderních metod, jako je elektroencefalografie nebo hluboká mozková elektrofyziologie.

V diskuzi se všichni shodli na tom, že za 2 roky udělali výborný pokrok. Kam se posune výzkum za další 2 roky? Myšlenek vycházejících z aktuální práce je hodně. V podstatě se z lidských dat pozorovacích studií odvozují myšlenky, ty se pak adaptují na zvířecí modely. Modely se stále vyvíjí, metody a škály se vyvíjí. Cílů pro příští konferenci je tudíž mnoho. Necháme se překvapit.

Na konferenci samozřejmě nemohli chybět Australané, jako například Paul Verma, který popisoval, jak používají pluripotentní kmenové buňky, jak jimi ovlivňují různé zvířecí modely nemocí jako diabetes, cystická fibróza nebo Alzheimerova nemoc. Velká zvířata jsou pro biotechniku velkou výzvou. Vymýšlí třeba i to, jak ovlivnit myostatin aby se stejnými dávkami a složením krmiva byla zvířata masitější (měla více masa).



Na závěr nechybělo ani srovnání s Parkinsonovou nemocí. Jonathan Brotchie prezentoval práci s makaky s parkinsonem. Představil různé klinické studie, které provádí. Zmínil úskalí, kterým museli čelit. Jejich přístup je velmi podobný huntingtonskému. Pro HN vědce to je tudíž dobrá inspirace. I když Jonathan hned na začátku přiznal, že tyto 2 dny se hlavně on učil od nás, co by mohl u Parkinsonovy nemoci ještě udělat.

Ještě jsme se ale nevěnovali českým přednášejícím na konferenci. Paní doktorka Hana Hansíková mluvila o svém výzkumu mitochondrií. Hlavním úkolem mitochondrie je produkce energie. Nachází se ve všech tkáních těla, vyšší počet je u orgánů s vyšší energetickou spotřebou (např. mozek a játra). Paní doktorka se zaměřila na spermie. U všech generací testovaných prasátek s HN je vidět značný pokles funkcí.

Liběchov a Munster

Ralf Reimann nejprve představil svůj výzkumný institut v Munsteru. Následně pak popisoval jejich práci s liběchovskými prasátky. Pracují na zobrazovacích technikách, jako je magnetická rezonance. Jejich práce se hodně podobá Track-HD, studii, která popisovala prvotní stadia HN u lidí. Také se snaží vytvořit UHDRS (jednotnou stupnici hodnocení HN) pro velká zvířata – sledují motorické změny (např. chůzi, možnou choreu ocsásku, vypláznutí jazyka), kognitivní změny (výběr barevných boxů), váhu, testují dominanci.

Stefan Juhás prezentoval výsledky liběchovského týmu, který se zabývá různými zobrazeními mozku. Hledají poškození mozku u prasátek s HN v porovnání se zdravými prasátky ve všech generacích. Sledují různé hormony a protilátky, děje v mozku po imunohistochemické stránce. Petr Šolc pak mluvil o tom, jak se změní funkce DNA po poškození. Arne Klungland z Norska poté popisoval, jak se opravuje poškozená DNA u myši. Je úžasné vidět, jak si vědci dokážou hrát. Vezmou DNA, vystříhnou, vloží, přidávají různé látky nesrozumitelných jmen a zobrazují mozek či jiné orgány, a hledají, co se stane, jak to probíhá, kde začít, aby se zamezilo dalšímu poškození.

Výzkum ve velkém

Výzkum HN u velkých zvířat je opravdu široký. Marta Valenza mluvila o výzkumu cholesterolu a jeho vlivu na nervové buňky. Susanne Reid zase popisovala počty repetice u jejich merino ovcí. Změny v počtu repetice vedou k takovému výzkumu, ze kterého by vyšel model se stabilní mutací a známou patologií.

Celé dva dny byly prostě nabity informacemi. Oči přecházely ze všech těch prezentací a informací. Na konferenci se objevila i redaktorka Českého rozhlasu, paní Olivová.

Co říci na závěr? Ráda bych poděkovala panu profesorovi Motlíkovi za možnost účastnit se této konference. Pro nás laiky je velmi důležité vidět, jak výzkum pokračuje. Stejně tak je skvělé, když se „živé“ rodiny mohou vědcům připomenout, aby nezapomínali, že je tu skupina lidí, pro které je jejich práce velmi důležitá. Celá konference byla prostě úžasná. DĚKUJI.

PŘEDNÁŠKA GENETICKÉ PORADENSTVÍ ZAMĚŘENÉ NA RODINY

Eva Jedličková



**FAKULTNÍ NEMOCNICE
OLOMOUC**

Dne 24. ledna 2014 jsem se zúčastnila v olomoucké FN kurzu pro pracovníky přicházející do styku s klienty genetické péče. Společně se Zdeňkou Vondráčkovou, Jiřím Hrudou, doktorkou Terezou Uhrovou i paní primářkou Evou Šilhánovou jsme naslouchali přednášejícím.

Přednáška Mgr. Marka Váchy byla podávána i s humorem a odpovědi na otázky zodpovězeny tak, aby jim i laik (myslím tím sebe) porozuměl. Lékaři se ve svých přednáškách snažili vzájemně se obohatit o své poznatky s reakcí pacientů. O svůj životní příběh se přijela podělit i slečna Jana s Williamsovým syndromem za doprovodu své maminky.

Svůj čas na prezentaci HCH měla i Zdeňka Vondráčková se svým technickým doprovodem Jirkou Hrudou, který obsluhoval projektor. Tento vstup byl pro všechny zúčastněné určitě přínosem, dotazy tomu napovídaly.

Před všemi těmi lékaři jsem vystoupila i já, co by osoba s osobní zkušeností s pre-symptomatickým testováním na Huntingtonovu chorobu. Hovořila jsem o tom, jak jsem se nejdříve seznamovala s nemocí a pak se rozhodla pro testy v Ostravě. Díky profesionálům ve FN v Ostravě na oddělení genetiky pod vedením MUDr. Šilhánové vím, že se na ně mohu kdykoliv obrátit o radu i o pomoc.

Posledním přednášejícím byla doktorka Tereza Uhrová, která hovořila o aspektech testování osob v riziku a jak už to tak bývá, k testům se přistupuje ke každému jinak a nikdy nevíme, co se časem stane.

Ráda bych poděkovala doktorce Curtisové, že jsem prožila pěkný den v Olomouci. Na závěr jsme obdrželi certifikát o absolvování kurzu.

MUDr. Václava Curtisová

Dne 24. 1. 2014 proběhl na Ústavu lékařské genetiky a fetální medicíny Fakultní nemocnice Olomouc již čtvrtý ročník kurzu zaměřeného na psychologické aspekty genetického poradenství. Tento rok nesl kurz název „Genetické poradenství zaměřené na rodiny – společná cesta“ a zabýval se spoluprací mezi lékaři, pacienty a svépomocnými patientskými organizacemi. Většina odpoledního bloku byla věnována problematice Huntingtonovy choroby. Huntingtonova choroba je velmi závažné onemocnění, jehož diagnóza má dopad nejen na pacienta, ale i na celou jeho rodinu. Onemocnění často slouží jako model pro různé aspekty problematiky genetického poradenství a genetického testování. Pro všechny účastníky kurzu, jimiž byli lékaři (kliničtí genetici i odborníci z jiných specializací), zdravotní sestry, laboratorní pracovníci a další, byly velmi přínosné příspěvky oslovených zástupců Společnosti pro pomoc při Huntingtonově chorobě (SPHCH) paní PharmDr. Zdeňky Vondráčkové a pana ing. Jiřího Hrudy. Přednášející přítomné seznámili se SPHCH a s problematikou onemocnění z pohledu rodinných příslušníků. Účastníci kurzu se dozvěděli o tom, jaké problémy onemocnění přináší, jak po stránce praktické, tak emocionální. Velký zájem byl i o informační materiály o onemocnění vytvořené společností, které byly účastníkům k dispozici. Bloku se dále účastnila paní Eva Jedličková, která promluvila o své zkušenosti s onemocněním v rodině a o tom, jak u ní probíhalo genetické testování a jaké mělo pro ni důsledky. Blok uzavřela přednáška paní MUDr. Terezy Uhrové, která účastníky seznámila s psychologickými aspekty testování osob v riziku se kterými má bohaté zkušenosti.

Huntingtonova choroba zatím není onemocnění léčitelné. Výměna a šíření informací o této dědičné chorobě jsou v současné době naše nejužitečnější zbraně. Pro lékaře je zpětná vazba od pacientů velmi důležitá, jen tak zjistíme, co děláme dobře a kde bychom se měli zlepšit. Naší snahou je také informovat lékaře jiných specializací, kteří se s onemocněním běžně nesetkávají, tak, aby se zvýšilo povědomí o HCH. Olomoucký kurz byl pořádán s podtitulem „společná cesta“ a toto motto se nám podařilo naplnit. Pomohl nám posunout se zase o krůček dál na naší cestě s cílem zlepšení kvality služeb, které poskytujeme pacientům s genetickými onemocněními.

ZÁVĚRY Z TERAPEUTICKÉ KONFERENCE O HUNTINGTONOVĚ CHOROBĚ

Dr. Ed Wild, Dr. Jeff Carroll, HDBuzz

překlad Ing. Jiří Hruša a Mgr. Monika Baxa

V únoru letošního roku se konala velká Terapeutická konference o Huntingtonově chorobě v Palm Springs v Kalifornii, na které vystoupilo mnoho vědců, kteří přednesli výsledky celosvětových výzkumů Huntingtonovy choroby. Konference se účastnili i Jeff Carroll a Ed Wild, kteří každý den informovali širokou veřejnost prostřednictvím HDBuzz.

Den první

Dnešek byl plný radostné vědy. Roky práce v klinice a v laboratoři začínají přinášet ovoce a je jasné, že tempo výzkumu Huntingtonovy choroby se stále zvyšuje.

Po téměř 20 letech práce jsou vědci schopni analyzovat dostatečné množství pacientů s HCH k tomu, aby začali spolehlivě identifikovat geny, jejichž variace přispívají k nástupu onemocnění. Dnes jsme viděli obrovský soubor dat, který je zveřejněný na internetu a k možné analýze je přístupný pro kohokoli.

Vědci nahlízející na HCH zkoumáním procesů odehrávajících se nejenom v mozku, ale i v jiných částech lidského těla, poskytují naději pro nové terapeutické postupy.

Den druhý

Dnešní odpoledne jsme měli možnost prohlédnout si a prodiskutovat 100 posterů prezentovaných 300 vědci, kteří se účastní konference. Tyto posterů představují obrovské množství práce mnoha laboratoří po celém světě. Většina dat je nepublikovaná, mnoho z nich je neuvěřitelně inovativních a všechny jsou volně sdíleny, aby se tak podpořila spolupráce a urychlil se vývoj léčebných přístupů.

Potom přednášel James Bradner z Dana-Farber Cancer Institute. Bradner vyvinul lék pro vzácný typ rakoviny a pak tento lék nechal volně dostupným pro jakéhokoli vědce na světě. To vede k explozi v terapeutickém pokroku i v mnoha jiných onemocněních. Připomenuli jsme si odpověď Jonase Salkse, když se ho ptali, jestli si patentoval svou život zachraňující vakcínu na dětskou obrnu: „Mohli byste si nechat patentovat Slunce?“

Pro existenci nových terapeutických postupů budeme potřebovat nové technologie, abychom mohli posoudit, zdali jsou účinné. To je mimořádně důležité v případě, že chceme testovat nové léčebné prostředky či postupy u nositelů mutace pro HCH, u kterých se ještě neprojevují symptomy nemoci.

Den třetí

Dnes jsme slyšeli přednášky o nových způsobech skenování mozků u nositelů mutace pro HCH a dokonce i o možnostech skenování svalů. To přináší nové možnosti pro klinické testování.

Nová data odhalují, že technické dovednosti umožnily výzkumníkům kvantifikovat protein huntingtin z nepatrných vzorků krve nebo mozkomíšního moku. Tato zbrusu nová schopnost může být neuvěřitelně efektivní pro urychlení možnosti klinického testování metody „gene silencing“, resp. tlumení genů (metoda léčby HCH, která používá specifické molekuly, které působí na buňky tak, aby neprodukovaly škodlivou bílkovinu huntingtin).

Odjíždíme z Palm Springs (místo konání konference) s pocitem, že množství obtížné základní práce se začíná vyplácet. Těšíme se, že uvidíme všechny zmíněné techniky v klinických testech, které budou probíhat lépe a účinněji.

Heslo zní: „Věda pokračuje v celém světě i po konferenci!“

PŘÍBĚHY

STŘÍPKY Z ROZHOVORU S PANÍ VLASTOU, KLIENTKOU NÁCHODSKÉ BETANIE



Paní Vlasta patří v posledních letech k těm klientům trpícím Huntingtonovou chorobou, kteří využívají odlehčovacích služeb a současně mají v náchodské Betanii podanou žádost o trvalé umístění. Jelikož rodina není z objektivních důvodů schopna v období mezi jednotlivými odlehčovacími pobyty o paní Vlastu celodenně pečovat, byla v minulosti opakovaně umísťována na lůžková psychiatrická oddělení, kde se vždy výrazně zhoršil její psychický stav. Paní Vlasta o své životní situaci vypovídá následovně.

Stále častěji mi říkali, hlavně primář, že bych neměla být doma sama. Ale já jsem hlavně chtěla odtamtud co nejdříve vypadnout, „to není nemocnice, to je blázinec.“ To, že jsem byla přijata do Betanie, zařizoval můj syn Pavel, kdybych ho neměla, vůbec bych se sem nedostala. Celá moje rodina si přála, abych byla tady. Já jsem nikam nechtěla, chtěla jsem zůstat doma i s tou nemocí. Ale teď jsem ráda, že jsem tady, protože zejtra jdu na ty zuby a to jsem doma nemohla.

Betanie mi oproti nemocnici, myslím tomu blázcovi, dává svobodu. Jsem tady svobodná a vím, že když tady budu, uděláte pro mě první poslední. No, lidi jsou v zařízení všelijaký, ale se zaměstnancema nemám žádnéj problém. Ale nejraději bych stejně, i když si zde nemůžu na nic stěžovat, byla doma, protože se mi stýská. Podívejte se, všechno zlý je pro něco dobrý. Třeba ségra mi psala, že jí teď vykradli barák. Já si myslím, že bych to doma zvládla, i si uvařit a klidně i pro vás – toho se nebojím, baví mě to, ale ze zlodějů mám strach.

Vědět toho více o své nemoci bych chtěla. Doma mi o tom nikdo nepovídal a ani doktorka v těch Kosmonosech. Myslím, že je důležitý, aby člověk věděl, jakou má nemoc a jak si s ní poradit. Doma mi jenom radili, abych tady byla, i když já bych byla radši doma – každěj člověk to takhle má. Už je to řada let, co jsme dostali celá rodina informace od doktorky z Prahy. Jen já a brácha jsme si nechali dělat tu krev a oběma nám řekli, že nemoc máme a že pokud by měly v rodině přijít děti, je třeba, aby to bylo přes Prahu. Já sama i bratr jsme docela v pořádku a tolik nevnímám, že jsem nemocná. Nemám pocit, že bych se zde potřebovala radit s lékařem, nechybí mi, protože velké problémy nemám. Jsem vzdělaná z minulosti z té Prahy – dali nám tam sešity, obložili nás četbou, kde je o tom vše.

V Betanii jsem spokojená a šťastná, že mě lidi berou, a byla bych ráda, kdyby to i dál takhle šlo. V dílně, tam je úplně nádherně, pak jdeme něco nakupovat nebo jedeme na vejlet. Nemohu si stěžovat, myslí to tady se mnou dobře a děláme jenom dobrý věci. Myslím, že je to tady pozitivní, všichni pro nás dělají, co můžou.

Bylo hodně těžké a komplikované se sem dostat. Pan primář tvrdil, že nemám šanci, že je to tady plné. Ani jsem nevěřila, že tady budu – to všechno zařídil Pavel. Myslím si, že to byl úplnej zázrak pro mě se sem dostat. Teď jsem tady šťastná a spokojená, i když jsem tady s paní, která má jinou nemoc než já. Já bych ráda těm, co mají jinou nemoc, pomáhala. No, je lepší, že to takhle je, že jsou tady i jiný nemoci, protože se můžete s někým jiným pobavit a je lepší, když ta ženská má kontakty i na jiný lidi, než ty s Huntingtonovou nemocí. Tu mladou paní Petru lituju, že má takové pohyby. Myslím, že ostatním pohyby nevadí, protože jsou taky postižení, a myslím, že jsou na tom asi stejně. To, že ona rozhazuje rukama, mi taky nevadí, jen mě nenapadlo, že by mohla někoho shodit, to ne.

Moje sestřenice Milada v Německu také nemoc má, má ten krok vysokej nebo jak se to říká. Sestra Jana s ní nemůže v jednom bytě bydlet, protože jí to strašně ponižovalo a taky ji strašně litovala. Tomuhle, jako té rodině, já nevěřím – nedá se na ně spoléhat. Ani moji (rodina) to prostě nezvládli, foukli mě sem a šmytec a starej se. A tady mně je strašně dobře.

NÁŠ BOJ S NEMOCÍ

Lída

Jmenuji se Lída, je mi 26 let a rozhodla jsem se, po mnoha prosbách paní Vondráčkové, podělit se s Vámi o svůj příběh. Možná toto shrnutí dá více mně, protože si vše urovnam v hlavě, ale snad to bude zajímavé i pro vás, čtenáře.

Jako dítě jsem věděla, že moje babička je velmi nemocná – nemohla pořádně jíst, pít, chodit, ale nevěděla jsem samozřejmě, o jakou nemoc se jedná, natož že je dědičná. O babičku se celou dobu staral můj dědeček, který jí věnoval úplně úžasnou péči, ale bohužel už teď není mezi námi, ale aspoň prostřednictvím tohoto článku mu ještě jednou chci poděkovat za to, jakým byl dobrým člověkem!

Jako u většiny rodin bylo téma „Huntington“ tabu! Teď, s odstupem času vím, že to tak bylo lepší! Okolo desátého roku jsem začala vnímat, že se mamka mění. Doma se více s tatškou hádali, měla problémy v práci, přestávala se postupně o sebe starat, její chování vůči nám, dětem, se také měnilo. Bylo na nás podrážděnější, možná to na mě (hlavně v pubertě) dělalo dojem, jako že nás nemá tak moc ráda, ale teď vím, že to tak vůbec nebylo.

V pubertě, kdy už byla mamka bezpochyby nemocná a už nechodila do práce a byla na nemocenské, jsem se začala více zajímat, o jakou nemoc se jedná. Nenašla jsem však odvahu nemoc řešit s tatškou, moje babička z druhé strany byla této věci více otevřená. Od ní jsem se dozvěděla, jak se nemoc jmenuje, že je dědičná a jedná se o stejnou nemoc, co má moje babička, a probírali jsme spolu i možnosti testování. Jako patnáctiletá

holka jsem byla přesvědčena o tom, že jakmile mi bude 18 let, okamžitě podstoupím testování a v mysli jsem byla rozhodnuta, že v případě pozitivního testu skončím svůj život, protože by neměl smysl.

S otázkou Huntingtonu jsem se dlouho trápila a myslela jsem si, že jsme v tom sami. Až jednou nám naše známá pomohla najít cestu k SPHCH a nabídla nám zúčastnit se celosvětového kongresu v Praze. Taťku jsem přesvědčila, jak se říká, za minutu dvanáct a na poslední chvíli jsme se vydali do Prahy – do neznámého. Světový kongres byl úžasný, viděla jsem tolik lidí, kteří mají stejné pocity, problémy a obavy jako my, kteří se snaží najít lék! To jsem si doposud nedokázala ani představit. Natolik mě to nadchlo, že jsem po návratu začala předávat prospekty a informace mým dalším sourozencům, snažila jsem se jim předat naději, kterou ve mně setkání s lidmi vzbudilo. A tak se v naší rodině začalo otevřeně mluvit o nemoci...

Ted' už vím, že i Huntington neznamená konec života. Asi instinkt mě vedl k tomu, že jsem si v patnácti našla úžasného muže (stejně úžasného jako byl můj dědeček a jako je můj tatínek – asi ženská intuice :-)), který mě podporuje a nese se mnou tíž nejistoty i rodinné trable.

Za sebe můžu říct, že i přes tuto zákeřnou nemoc, jsem vlastně šťastná za to, že jsem se narodila do této rodiny. Mám úžasného tatku, který moc miluje moji mamku, a velice si vážím toho, že jsou spolu v dobrém i zlém, ve zdraví i v nemoci. Mám krásné, zdravé, chytré bratry, všichni se snažíme si pomáhat, máme se rádi – co víc bych si měla přát? Musíme si vážit toho, co máme, a ne chtít to, co mají ostatní – to bychom nikdy šťastní nebyli. Závidíte snad někomu, že není osoba v riziku? Vždyť bychom mohli mít tisíce jiných nemocí. A pokud přijde Huntington? Věřím tomu, že společně zvládneme všechno :-), věřím v lék pro nás i pro naše děti!

SARAH WINCKLESSOVÉ V BOJI S HUNTINGTONOVOU CHOROBOU

Gene Veritas, curehd.blogspot.cz

Překlad Mgr. Monika Baxa



Sarah Wincklessová a Gene Veritas

Jako bronzová medailistka ve veslování na Letních olympijských hrách v Aténách v roce 2004 a předsedkyně vysoce úspěšného výboru britských atletů na hrách v Londýně v roce 2012, Sarah Wincklessová dosahovala svých cílů na základě vytrvalého tréninku, týmové práce a efektivního myšlení.

Avšak Sarah čelí výzvě daleko víc skličující, než si většina olympioniků umí představit.

Sarah od roku 1997, kdy se ve věku 22 let dozvěděla, že je nositelkou genu pro Huntingtonovu chorobu, čelí těžké realitě poznání, že pravděpodobně bude kráčet ve stopách své maminky Val, postižené Huntingtonovou chorobou. Val si již vyžaduje 24hodinovou péči.

Sarah se udržela pozitivně naladěná tím, že se zaměřila na atletiku a svou vedoucí roli v britském sportu a huntingtonických komunitách.

Huntingtonova choroba je vždy rodinným příběhem. Sarah byla první ze čtyř sourozenců, kteří podstoupili genetické testování. Když se její sourozenci také nechali testovat a všichni s negativním výsledkem, začala se Sarah cítit od svých dvou bratrů a sestry izolována. Zase jednou se obrátila k „uvažování o výzvách“, kterému se naučila při sportování.

„Náhle mí sourozenci nevěděli, jaké to je otevřít dveře svého genetického poradce a dozvědět se špatný výsledek“, řekla Sarah publiku několika stovek vědců, reprezentantů farmaceutických firem a lidí, kteří se věnují Huntingtonově chorobě, večer 24. února 2014 ve své přednášce na deváté Terapeutické konferenci o Huntingtonové chorobě, podporované CHDI Foundation, Inc., v Palm Springs, California, USA. „A já jsem nechtěla, aby o tom věděli. Ale změnilo mě to. Oddělilo mě to.“

Sarah řekla, že se za takové myšlení a citění nesnášela.

„Musela jsem najít způsob přemýšlení, který by mě přivedl zpět, a znovu mě udělal částí mé rodiny – rodina je pro mě tak důležitá“, pokračovala. „A udělala jsem to, co dělám vždy, když potřebuji přemýšlet.“

Sarah odešla na dlouhou dobu veslovat, což jí pomohlo vnést jasno do problému, s kterým se potýkala. Myslela na skutečnost, že každé dítě rodiče s Huntingtonovou chorobou je v padesátiprocentním riziku, že genetickou mutaci zdědí.

„Vyrovnala jsem se s myšlenkou: tři ze čtyř, porazili jsme pravděpodobnost“, řekla. „A v průběhu dalších dvou týdnů, vždy když jsem se nachytila, že myslím negativně, jsem si tento fakt připomněla.“

„A to mi pomohlo, protože jsem náhle byla zase částí rodiny a byla jsem s nimi.“

Sarah v průběhu své přednášky zněla podobně optimisticky, někdy až vesele. (Na výňatek její přednášky se můžete podívat zde: <http://vimeo.com/87915036>)

Na obědě Sarah zasypla skupinu účastníků konference dalšími příběhy ze své atletické kariéry a rovněž o tom, jak její matka horlivě bojuje s Huntingtonovou chorobou. Přestože pacienti s Huntingtonovou chorobou jen málokdy přežívají 20 let od nástupu onemocnění, Val s chorobou žije již kolem 25 let.

Sarah mě nakazila svým optimismem

„Po všechny ty roky, co se vypořádávám s Huntingtonovou chorobou, jsi tím nejpozitivnějším jedincem, jakého jsem kdy potkal“, řekl jsem Sarah, když jsem odcházel.

Objal jsem jí a dal jí přátelskou pusu na tvář. „Ty nebudeš mít Huntingtonovu chorobu“, prohlásil jsem. Zeširoka se usmála a poděkovala mi.

Jako nositel mutovaného huntingtin genu žiji s neoblomným vědomím toho, že onemocnění je nevyhnutelné. Avšak vědci věří, že osobní rozvoj a udržování se aktivním

a pozitivním může velmi pomoci oddálit nástup choroby. A je velmi reálná naděje, že se najde léčba pro Sarah, mne a celou huntingtonickou komunitu.

Tu noc a další den jsem přemýšlel o tom, že i já si potřebuji udržet můj vlastní pozitivní přístup – ne jenom abych posílil sebe v boji s Huntingtonovou chorobou, ale taky v tom, abych se stal lepším manželem, otcem, spolupracovníkem a občanem.

Elán, kterým Sarah oplývala, se šířil v průběhu terapeutické konference dál. A účastníci prezentovali nový výzkum demonstující hlubší porozumění Huntingtonově chorobě a pokračující postup v hledání léčby.

Všichni potřebujeme být nakaženi optimismem, kterým hýří Sarah.

Podobně jako rodina Wincklessova se musíme v tomto boji všichni spojit.

Někdy se můžeme cítit těžce a příšerně, ale nikdy nejsme sami.

Tři ze čtyř, porazili jsme pravděpodobnost – navzdory nepřízni vlastního osudu, našla Sarah radost ve štěstí svých sourozenců.

Připomněla nám významnou lekci: nezáleží na tom, jak těžká je naše situace, naše životy znamenají mnohem víc, než boj s Huntingtonovou chorobou.

VZKAZ V LAHVI

Úvaha o vypořádávání se s HCH

Není to tak dlouho, jen nějakých 10–12 let, kdy mi lékaři sdělili diagnózu mého manžela. Tehdy ho ještě osobně neznali, ale usoudili, že pravda je důležitá a že je zbytečné, abych si něco namlouvala. Pravda je, že jsem si namlouvala a hodně dlouho jsem se snažila sama sebe přesvědčit, že to přece není HCH.

Moc dobře si vzpomínám, tehdy jsem byla na pokoji na rekondici u Černého kola s paní Majíčkovou a Janou Špatnou, ostatní si již nepamatuji. Plakala jsem, že přece život nemůže skončit ve 40 letech. Byla jsem moc a moc zoufalá, že zůstanu bez lásky a objetí. Zoufalost se samozřejmě naplnila, je zbytečné si něco namlouvat, HCH mi manžela a partnera vzala zcela.

Postupně jsem ztrácela přátele v rodině a společnost, na kterou jsme byli jako rodina zvyklí. Postupně jsme přestali chodit do kina, divadla i tančit. To jsme měli oba rádi. Hodně jsme i sportovali, nebyla dovolená, kde bychom byli bez dětí. Stále jsme byli spolu a měli jsme cíle a budovali jsme, tedy spíš manžel, protože je velice pracovitý a šikovný. Teď už se mu doma nechce nic dělat. Stále odpočívá a vyžaduje svůj prostor a svůj způsob trávení času. A jaké mám přátele nyní já? Prakticky jen z okruhu rodin s HCH.

Bohužel já ztrácím trpělivost, uspěchaná doba mne vede k roztěkanosti, rychlosti, zkratkovitosti. Což je pro mého manžela hrob, protože neustálé opakování co prožil, co ho naštválo, co ho trápí, mne dovádí do stavu šílenosti. Přece nemám čas, jsem unavená, nedokážu udržet myšlenku, tak mne potom zkouší, zda si přesně pamatuji, co řekl atd. Následuje scéna o mé neschopnosti, ubohosti a další vybraná slova, která se nedají ani vyslovit. A co můj mozek a obranná reakce? Je úžasná, zásadně si nepamatuji, co mi řekl doslova, ani ona vybraná slova z nadávek.... Harmonie... nikde žádná.

Poslední dobou ani nemám kde hlavu složit, protože z ložnice se stává plynová komora a na posteli je pro mne stále méně místa. Manžel začal kouřit a popíjet. Bohužel, cigaretový kouř a ani dech nesnáším. Manžel to věděl, ale neřeší to.

Myslím si, že jsem jakžtakž ustála výchovu a vzdělání dětí. Hodně mi pomohli rodiče. Manželovi rodiče již nežijí a jak to tak v rodinách s HCH bývá, jeho rodina nám asi ani v budoucnu nepomůže, i když on pro své sourozence udělal vždy maximum.

Sama situaci zvládám někdy lépe a někdy hůře. Nyní, když je velký stres, že bych mohla přijít o práci a obživu rodiny, je vše daleko horší, a jak alternativní medicína a podobné příručky o stresu radí... už se ozývá reflux žaludku, bušení srdce, diabetes.... Zvládnou se nakonec o manžela postarat? Jak to nakonec vše dopadne? Nikdo neví.

Já jen vím, že život se nemá věšet na jeden hřebíček a že mám trvalý strach. Strach o děti, zda měly štěstí a gen HCH nezdědily, zda budou mít někdy rodiny, zda budou schopny žít ve zdravém rodinném modelu, když doma viděly spíše disharmonii. Mám strach, zda zvládnou skloubit práci a péči, zda v sobě najdu dost sil. Mám a mohla bych mít ještě někdy v životě také štěstí, o kterém čtu v románech pro ženy, anebo když sleduji romantické filmy ze Švédska či Anglie, kde je krásná příroda, moře, lodě...?

Také mne to nutí přemýšlet o tom, jak se žilo rodinám s HCH dříve a jak se žije dnes. Bohužel mám pocit, že člověk s HCH a jeho rodina v naší době daleko hůře zvládá tuto diagnózu unést. Něco mi stále říká, že dřívější koloběh života, kdy sedmý den byl odpočinek, kdy se žilo podle přírody a jejího rytmu, pracovalo se venku a spíše fyzicky než duševně, že se rodiny s HCH nebyly až tak nuceny vyčlenit ze společnosti jako nyní.

Bezdomovectví pacientů s HCH mne děsí stále více. Proto si myslím, že je pro nás tak důležité, aby naši nemocní měli pobytová zařízení, nebo stačí jen oddělení, kde by o ně bylo dobře postaráno. Občas se stává, že pacienti s HCH nemají rodinu, rodiče, prostě nikoho.

A ještě mne moc trápí alkohol u lidí v mém okolí, alkohol, který mění jejich osobnost stejně jako HCH. Nedá se proti tomu vůbec, ale vůbec bránit. Utápět svůj osud a litovat se s lahví v ruce není řešení.

VZPOMÍNKY NA SPOLEČNÁ SETKÁNÍ

POZDRAV Z NIVNICE



Ve dnech 4.–6. 10. 2013 jsme se zúčastnili rekondičního pobytu SPHCH. Na takovém setkání jsme byli poprvé. Začnu ale od začátku. V létě r. 2007 jsme se dověděli, že dcera Marie – tehdy 36-ti letá má diagnózu HCH. Zpočátku jsme nevěděli, co je to za nemoc a jak bude postupovat. To, že je to neléčitelné jsme nemohli pochopit. Protože dcera má čtyři děti, tak jsme se začali o toto zajímat. Navštívili jsme v Praze MUDr. Janu Židovskou. Ale dále jsme čerpali z internetu a časopisu

Archa. Pozvání na tato setkání jsme dostávali a já, jako matka, jsem toto stále odmítala s tím, že nechci slyšet žádná negativa týkající se této choroby. Nakonec přišel zeť, manžel dcery, a rázně řekl: „Pojedeme!“

Když jsme přijeli do Prostějova, tak hned atmosféra přijíždějících nás zbavila ostychu. Přistoupila ke mně paní Věra a řekla: „Vidíme, že jste tady poprvé, my si tady tykáme, tak, Marie, já jsem Věra. A už to bylo.“ Hned mně sdělila zkušenosti s HCH ve své rodině, seznámila nás s ostatními a čekali jsme na průběh setkání.

Po přivítání panem ing. Jiřím Hrudou a paní Dr. Vondráčkovou jsme pozorně naslouchali přednášejícím odborníkům. Přestože jsme hned nerozuměli všem odborným výrazům, všechno jsme pochopili, jak se nemoc rozvíjí a probíhá. Jak jsme se rozdělili do skupin pro diskusní kroužky, tak jsme to společně, jako rodina, hodnotili na výbornou.

Zeť Dušan řekl: „Tady jsme měli být hned, jak jsme se o nemoci dověděli. Nemuseli jsme tápat a sami se plácet v problémech, které nemoc přináší.“ Zetě zajímala přednáška o genetice – vzhledem k dalším potomkům – a jak se porvat s problémy. Mě zase přednáška o výživě a vše co s tím souvisí. Tyto ale nechci upřednostňovat, všechno bylo zajímavé a obohacující.

Škoda, že nebyla přítomna paní MUDr. Jana Židovská a prof. MUDr. Jan Roth. Snad příště se s nimi setkáme a dovíme se konkrétně o naší situaci, a co nás trápí. Že o nás bylo postaráno výborně, je slabý výraz. Po gastronomické stránce jsme nestrádali, ba naopak.

Všeho bylo dostatek a závěrem zábava s hudbou byla fantastická. Tady jsme se uvolnili, zjistili, že opravdu na problémy nejsme sami a jsou tu vynikající lidé, kteří poradí a povzbudí.

Díky Vám paní Vondráčková, pane Hrudo, paní Musilová a všem, co jste připravili tak úžasný pobyt a vyčerpávající program o této chorobě. Díky také všem přednášejícím odborníkům, byli jste skvělí.



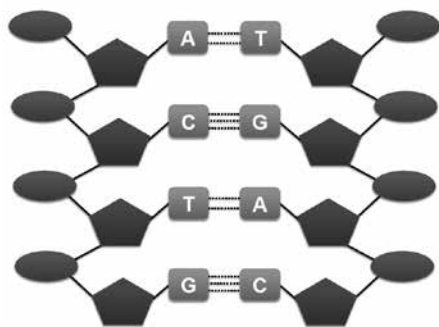


ZDRAVOTNÍ PROBLEMATIKA

GENETIKA A DĚDIČNOST

Ing. Martina Musilová

Dědičnost je schopnost živých organismů, předávat z generace na generaci určité znaky, vlohy a schopnosti, pomocí genů – přesněji alel. Existuje několik různých typů dědičnosti, z nichž některé jsou dokonce vázané na pohlaví.



Deoxyribonukleová kyselina

V DNA (deoxyribonukleová kyselina) je zapsaná dědičná informace v takzvaných genech. Lidská jaderná DNA obsahuje 20–25 tisíc genů a je rozdělena do 23 párů chromozomů (jeden chromozom od otce, druhý od matky). Z těchto 23 párů chromozomů je jeden pár označován jako X a Y (genozomy) a definují pohlaví jedince, zbylých 22 párů chromozomů (autozomy) určují znaky, schopnosti, choroby atd. jedince. DNA je

složena ze tří základních jednotek – sacharidů, dusíkatých bází a fosfátových skupin. Fosfátové skupiny tvoří základní nosnou konstrukci, na které jsou pomocí sacharidů uchyceny dusíkaté báze – takto vypadá polovina DNA a spojením dusíkatých bází vzniká takzvaná dvoušroubovice DNA, jakýsi žebřík, u kterého jsou fosfátové skupiny jako bočnice a dusíkaté báze se sacharidy jako příčky. Spojení jednotlivých dusíkatých bází má jasně daná pravidla.

Geny a znaky

Gen je dědičná informace, která je zapsaná specifickým pořadím nukleotidů (dusíkaté báze) – guanin (G), adenin (A), thymin (T), cytosin (C) a uracil (C). Pořadí a počet nukleotidů přesně určuje daný znak, vloh nebo schopnost. Geny jsou uloženy na chromosomech za sebou – ve specifickém a neměnném pořadí. Každý gen tak má své unikátní místo na určitém chromosomu a na jeho určité části – toto místo označujeme jako genový lokus. Soubor veškerých genetických informací organismu, respektive veškerých genetických informací, týkající se zkoumaného znaku či znaků se nazývá genotyp. Soubor všech dědičných znaků, tedy vzhled, chování, krevní skupina, nadání, nemoci atd. se nazývá fenotyp. Konkrétní forma genu, například modré oči nebo krevní skupina A, se nazývá alela. Pokud je v celé DNA správný počet a umístění nukleotidů, jedná se o zdravý gen, v případě, že dojde k nesprávnému umístění nebo počtu nukleotidů, nazývá se takovýto gen jako mutovaný.

Způsob přenosu genetické informace

Dědičná informace je přenášena takzvanou replikací DNA, kdy dochází k postupnému rozpletení dvoušroubovice, přenosu genu (otisknutí pořadí nukleotidů) na RNA (ribonukleovou kyselinu), a podle tohoto otisku a pořadí nukleotidů je pak vytvořen daný protein. Z proteinů pak vznikají znaky, vloh, schopnosti, nemoci atd. jedince. U člověka se v genu vyskytují dvě alely (jedná se o diploidní organizmus) a při rozmnožování dochází k přenosu vždy jedné alely z genu, druhou alelu „dodává“ druhý rodič.

Dědičnost a HCH

U HCH se jedná o autozomálně dominantní typ dědičnosti, tedy mutovaný gen je zapísán v autozomu, konkrétně se jedná o krátké raménko 4. chromozomu, a pohlaví tedy nemá žádný vliv na přenos nemoci, nemocní jsou muži i ženy. Pro nemocného rodiče obecně platí, že každé jeho dítě bude v 50 % riziku onemocnění HCH. Pokud nemocný bude mít všechny potomky bez mutovaného genu, pak dědění nemoci v rodové linii skončí u nemocného.

GENETICKÉ TESTOVÁNÍ HCH V ČR

PharmDr. Zdeňka Vondráčková



HCH vzniká na podkladu změněné dědičné informace (tzv. mutace) na krátkém raménku 4. chromozómu. Po objevení mutace genu HCH v roce 1993 je tedy možné provést molekulární analýzu DNA a prokázat tak přítomnost mutace. Genetické testování HCH s sebou nese celou řadu etických úskalí, a proto jsou stanoveny Guideline (doporučení WFN a IHA v roce 1994), aby byly testované osoby

řádně informovány o tom, co jim genetický test přinese, anebo vezme. Z technického hlediska se provádí testování v ČR od roku 1994 na akreditovaném pracovišti v Praze a Olomouci. Možnost zdědění mutovaného genu po nemocném rodiči je 50%, protože se jedná o nemoc s autozomálně dominantním přenosem a to jak u žen tak mužů.

Samotné genetické testování HCH lze rozdělit na 2 základní druhy.

- Prediktivní testování (presymptomatické)
prenatální testování, testování osob v riziku, preimplantační genetická diagnostika
- Diagnostické (konfirmační) neboli symptomatické testování

Prenatální testování

Prenatální testování je možné provádět již v začátku 11. týdne těhotenství z odběru plodových obalů (choriových klků) s tím, že výsledek je znám do 2–3 dnů. Jedná se o testování

vání plodu v děloze. Takovéto testování je možné pouze za předpokladu, že jeden z rodičů je nemocný nebo pozitivně testovaný. Pár požadující prenatalní test musí být jasně informován, že pokud chce matka dítě donosit, ať už je dítě nositelem genové expanze nebo ne, pak zde k testu není žádný validní důvod. Toto doporučení je v souladu s doporučením netestovat děti. Autonomie dítěte s ohledem na jeho budoucí právo rozhodnout samo, zda chce nebo nechce podstoupit presymptomatický test, je porušena, pokud těhotenství v případě pozitivního výsledku testu pokračuje. V souvislosti s testem zde existuje také malé, ale ne bezvýznamné riziko spontánního potratu. Nedoporučuje se ukončení těhotenství, pakliže test ukázal intermediální alely (tzv. šedá zóna). Alely v intermediálním rozsahu nemají spojitost se symptomy HCH. Ačkoli intermediální alely mohou v budoucích generacích expandovat do alel se sníženou penetrací nebo úplnou penetrací, tento fakt sám o sobě není důvodem pro ukončení těhotenství. V ČR bylo zatím provedeno tímto způsobem minimální množství testů, protože limitace na základě mezinárodních doporučení vyřazuje velkou část žadatelů.



Presymptomatické (prediktivní) testování osob v riziku

Toto testování je využíváno hlavně u osob v riziku (tedy musí být nemoc prokázána u biologického rodiče, případně prarodiče) a jedná se o potvrzení nebo vyvrácení, zda je testovaný nositelem genu HCH. Testování může začít teprve po předání informací o HCH a to jak písemně tak ústně. S testovaným je třeba prohodit závislost množství CAG repetic a průměrného věku nástupu nemoci, ale je nut-

né zdůraznit, že se nejedná o pravidlo. Předtestové poradenství by mělo zmínit všechny možné výsledky testu, včetně výsledku v tzv. šedé zóně, kdy je pravděpodobnost nástupu nemoci u testovaného minimální, ale je možné navýšení počtu repetic a zvýšení rizika onemocnění dále v generaci. Opět je důležité zdůraznit, že se nejedná o žádné pravidlo a klidně nemusí k velkému navýšení počtu repetic a propuknutí nemoci u budoucích generací dojít.

Jelikož na HCH dosud nebyl nalezen lék, nemoc samotná je velice devastující a vede k úplné závislosti pacienta na okolí, je před diagnostikou třeba předat maximum informací o HCH. Pozitivní výsledek může mít silně traumatizující dopad na testovaného a také na jeho rodinu. Z tohoto důvodu byla nastavena pravidla a postupy při presymptomatickém testování. Poradce musí vysvětlit, že ačkoli je nalezena genetická mutace, v současné době nelze poskytnout přesnou informaci o věku nástupu nemoci nebo druhu symptomů, jejich závažnosti nebo rychlosti progresu nemoci. Stejně tak se poradce musí věnovat i testovanému, u kterého byl výsledek testu negativní, i takovýto výsledek může mít zásadní dopad na psychiku.

Přístup k testu u presymptomatického testování osob v riziku

Rozhodnutí podstoupit test je výhradní volbou testovaného. Na žádosti třetích stran, ať už rodiny, partnera, zaměstnavatele, úřadů, pojišťoven nebo kohokoli jiného, by neměl být brán zřetel. Testovaný se musí pro test rozhodnout svobodně, ne na jakýkoli nátlak.

Doporučuje se, aby testovanému bylo minimálně 18 let. Nezletilým, kteří žádají test, by mělo být dostupné genetické poradenství, podpora a informace, včetně těch, které se týkají možností, jak se vyrovnávat se skutečností, že jsou v riziku nemoci. Nemělo by být povoleno testování z důvodu adopce nebo osvojení, protože dítě se nemůže samo rozhodnout, zda chce být testováno a existuje zde riziko diskriminace. Je však žádoucí, aby opatrovník i dítě byli informováni o skutečnosti rizika onemocnění.

Mimořádná péče by měla být věnována případům, kdy by testování poskytlo informace o další osobě, která o test nežádala. Taková situace nastává, když osoba v 25% riziku žádá o test s plným vědomím, že rodič znát svůj status nechce. Poradci a všechny zúčastněné osoby by měli vynaložit veškeré úsilí k dosažení uspokojivého řešení tohoto rozporu.



Podpora během presymptomatického testu osoby v riziku

Testovaný by měl být vyzván, aby si vybral osobu, která jej bude provázet jednotlivými stadii – před testem, během testu, v období předávání výsledků a v období po testu. Toto doporučení by mělo být posuzováno individuálně, přítomnost doprovodu nemusí být vhodná nebo žádoucí ve všech případech.

Poradce by měl naplánovat s testovaným průvodní sledovací protokol, podle něhož bude poskytována podpora před testem i po testu, ať už se testovaný rozhodne pro doprovod nebo ne. Podpora by měla být kdykoli a snadno dosažitelná, ideálně v blízkosti bydliště testovaného, v případě větší vzdálenosti například po telefonu. Toto je v ČR zatím velký problém, jednak dosažitelnost a také nedostatečné obecné povědomí odborníků o HCH. Časté jsou i zábrany nebo nedostatečná otevřenost ze strany testovaného.

Samotnému odběru genetického vzorku (krve) a testu předchází několik sezení a konzultací s odborníky. Většinou se jedná o vstupní pohovor a 1–2 konzultace s genetikem, neurologické a psychiatrické vyšetření a psychologické konzultace, vždy závisí na stavu a přístupu testovaného. Veškerá sezení a konzultace musí probíhat osobně a je doporučován určitý odstup mezi konzultacemi, odběrem vzorku a sdělením výsledku.

Doporučení ke sdělování informací

Testování a poradenství by měla poskytovat genetická poradenská pracoviště znalá molekulárně genetické problematiky u HCH. Taková centra by měla úzce spolupracovat



s laickou organizací (SPHCH). Laboratoř, která test provádí, by neměla informovat poradenské pracoviště o konečných výsledcích testu, dokud se nepřiblíží domluvený termín předání výsledků testovanému. Cílem je v každém okamžiku chránit účastníka a zajistit nestranné poradenství.

Pravidlem je, že členové poradenského týmu ani technický personál by neměli předávat žádné informace týkající se testu a jeho výsledků třetím stranám bez výslovného svolení testovaného. Pouze

za nejvýjimečnějších okolností (např. dlouhodobé bezvědomí nebo smrt) mohou být informace o výsledku testu, pokud jsou žádány, poskytnuty rodinným příslušníkům, na jejichž riziko mají výsledky vliv.

Poradenské centrum ani laboratoř by neměly přímo kontaktovat příbuzného (příbuzné), jehož DNA bude pravděpodobně pro účely testu potřeba, bez svolení testovaného a dotčeného příbuzného. Při přístupu k tomuto příbuznému by se mělo dbát veškeré opatrnosti.

Opatrnosti je třeba ohledně přístupu ke klinické zprávě o výsledcích testu. Předtím než je odeslán dopis kterémukoli lékaři zapojenému do péče (rodinný lékař, neurolog, lékař v nemocnici) měl by být od testovaného vyžádán souhlas.

Měly by se prodiskutovat možné výhody a rizika informování jakéhokoli jiného lékaře o výsledcích testu.

- Výhody: podpora po testu, další klinická péče včetně identifikace počátečních symptomů a podpory v tomto období a léčba těchto symptomů.
- Rizika: možnou diskriminaci v ekonomické, sociální a zdravotní oblasti, pokud by se lékařská zpráva dostala třetím stranám.

Obecně je dobrou klinickou praxí poradenského týmu navrhnout, že další lékaři zapojení do péče o testovaného budou informováni o testu a jeho výsledku. Pokud má testovaný námitky, měl by být její názor respektován, kromě nejvýjimečnějších situací. Pokud dá testovaný souhlas k předání výsledků testu, měl by být výsledek doprovázen podrobnou interpretací tohoto výsledku.

Výsledek musí být sdělen testovanému pouze osobně, další osobě na základě písemného (případně výslovného) souhlasu testovaného. Po sdělení výsledku testu (jakéhokoli), by měla být k dispozici odborná pomoc, hlavně ve formě osobního poradenství a konzultací s psychologem. Testovaný může kdykoli od testování odstoupit.

Poradce může navrhnout i odložení testu, nepodstoupení testu nebo nesdělení výsledku, pokud má důvodné podezření, že by sdělení jakéhokoli výsledku bylo pro testovaného neúnosné (například při nebezpečí ublížení na zdraví...).

Důsledky testu

Prediktivní test ukazuje, zda testovaný zdědil nebo nezdedil genovou mutaci, ale pokud je genová expanze přítomna, neznamená test klinickou diagnózu HCH. Zvláštní péče by měla být věnována osobám, u nichž se lékaři domnívají, že se projevují časné symptomy nemoci. Osoby se zřejmými, ale nepřiznanými symptomy, by neměly být automaticky vyloučeny z testu. Vhodnější je nabídnout dodatečnou podporu před a po testu. Poradenství před testem by také mělo nastínit informaci o poradenství po testu, možnosti účasti na výzkumu a možnosti další péče.

V souvislosti se sdělením výsledku testu nebo rodinné anamnézy se mohou objevit socioekonomické problémy, včetně dopadu na zaměstnání, pojištění, opatrovnictví a přístup k dětem, vhodnost pro adopci, sociální zabezpečení, bezpečnost dat, atd. Výsledky testu mají vliv nejen na testovaného, ale i na jeho partnera, děti, rodiče a ostatní členy rodiny a blízké. Ať už bude získaná informace jakákoli, může ovlivnit city a vztahy s ostatními a může se stát příčinou diskriminace v rodině. Může dojít k narušení vzorů chování a vztahů, např. ke změnám v komunikaci a ke změnám ve vnímání sounáležitosti.

Alternativní doporučení pro testovaného:

- nepodstoupit test právě teď,
- uložit DNA pro výzkum,
- uložit DNA pro možné budoucí použití ze strany své či členů své rodiny,
- uložená DNA by měla být dostupná členům dárcovy rodiny na jejich žádost po smrti dárce, pokud to bude důležité pro jejich diagnostiku (např.: PGD u osoby v riziku),
- v případě uložení DNA oddělení odebírající DNA musí poskytnout písemné prohlášení, že vzorky nebudou použity pro jiné účely, než je specifikováno v tomto prohlášení.



Poradenství po testu

Kromě výjimečných okolností by měl být minimální interval mezi podáním informací před testem a rozhodnutím podstoupit či nepodstoupit test jeden měsíc. Takový interval je nezbytný, aby měl testovaný dostatek času přijmout podané informace a udělit pak informovaný souhlas. Během této doby musí být k dispozici specialista z centra provádějícího test. Prenatální testování tvoří výjimku z tohoto pravidla, protože je důležité test v těhotenství dokončit co nejrychleji. Kontakt by však měl

být udržován pouze na žádost testovaného, který se může kdykoli rozhodnout, že výsledky testu znát nechce.

Nikdy by výsledky neměly být sdělovány telefonicky nebo e-mailem a poradce musí mít dostatek času na diskusi o jakékoli otázce testovaného. Veškerá potestová opatření musí být dostupná od chvíle předání výsledků testu.

Četnost a forma poradenství poskytovaného po testu by měla být dohodnuta mezi týmem a testovaným ještě před provedením testu, ale testovaný má právo tento plán kdykoli změnit. Ačkoli se intenzita a frekvence bude případ od případu lišit, poradenství po testu musí být k dispozici kdykoli. Během prvního týdne po sdělení výsledků by měl být poradce v kontaktu s testovaným bez ohledu na výsledek testu. Pokud během prvního měsíce po předání výsledků testu nedojde k žádnému dalšímu kontaktu z podnětu testovaného, měl by jej iniciovat poradce. Testovaní často nejsou ochotní přiznat si a řešit problémy nebo si vznikající příznaky (nejčastěji změny chování) nedají do souvislosti s výsledkem testu. Poradenství po testu musí být poskytováno zásadně bez ohledu na finanční situaci testovaného.

Tato pomoc by měla být přístupná nejen pro samotného testovaného, ale i pro jeho rodinu a blízké, což je občas hodně obtížné, protože testovaný nemusí rodinu seznámit se skutečností, že podstupuje test ani s výsledkem, což je samozřejmě jeho svobodná volba a nikdo ho nemůže nutit.

Měla by být podána informace o:

- specializovaných centrech poskytujících klinickou péči při HCH,
- opatřeních pro stálý a pravidelný dohled po testu,
- možnosti dobrovolné účasti v dotazníkových studiích (např. REGISTRY, Enrol-HD),
- možnosti budoucí dobrovolné účasti v klinických studiích,
- premotorickém stadiu HCH, které má za následek symptomy a projevy pravděpodobně odrážející změny mozku vyvolané HCH („prodromální projevy“),
- informace o odborných i laických organizacích, které pomáhají pacientům s HCH.



Preimplantační genetická diagnostika (PGD)

Jedná se o speciální způsob diagnostiky HCH, která je spojená s umělým oplodněním (IVF). Dochází zde k testování embryí vzniklých při uměném oplodnění. Pro další postup oplodnění se použijí pouze „zdravá“ embrya. Toto testování mohou podstupovat páry, kdy jeden je nemocný, pozitivně diagnostikovaný nebo pouze osobou v riziku. Princip PDG má výhodu, že v případě testování u osoby v riziku nedochází k diagnostice osoby,

pouze jsou vyloučena ta embrya, která mají genetickou informaci zděděnou od nemocného prarodiče, nezjišťuje se, zda je zděděný gen s mutací nebo bez mutace. V případě PGD u osoby v riziku je nutné mít k dispozici i genetický vzorek alespoň jednoho z rodičů osoby v riziku. Tato metoda se u HCH provádí na třech akreditovaných pracovištích v ČR (Brno a Praha). PGD je plně hrazena z veřejného zdravotního pojištění a klienti si doplácí pouze na IVF, stejně jako u jakéhokoli jiného IVF.

Symptomatické testování

Diagnostický (konfirmační) test se provádí v případě důvodného klinického podezření na HCH – u testovaného již nemoc propukla (projevují se příznaky nemoci) a jedná se o potvrzení diagnózy. V tomto případě je povoleno provést test u nezletilých, u kterých je klinické podezření na HCH. Pacient vždy musí být informován (v případě nezletilých je informován rodič nebo opatrovník), že je odebírána krev na provedení genetického testu k vyloučení či potvrzení HCH, musí s provedením testu souhlasit a svůj souhlas písemně potvrdit. Výjimku lze provést pouze v případě postižení pacienta takového stupně, který znemožňuje spolupráci. I při tomto testování musí být dodrženy stejné principy ochrany osobních dat testovaného. V případě, že je testovaný ve zcela počátečním stadiu, mělo by se částečně postupovat jako u pre-symptomatického testování.

Genetické testování HCH je velice problematické z hlediska dopadu výsledku na testovaného a je jedno, zda je výsledek pozitivní nebo negativní, protože vše je velice individuální. Obecně lze říci (není to pravidlem), že pokud je rodina o nemoci dostatečně informována a o nemoci se v rodině otevřeně mluví, je přijetí jakéhokoli výsledku testu snazší. Rozhodnutí o podstoupení testu je však striktně individuální.

REVOLUCE V PGD HUNTINGTONOVY CHOROBY – KARYOMAPPING

Mgr. Miroslav Horňák, Ph.D.

Huntingtonova choroba je vzácné dědičné onemocnění, jehož přenosu do dalších generací lze úspěšně předcházet pomocí preimplantační genetické diagnostiky (PGD). PGD umožňuje vybrat embryo bez mutace v daném genu nebo bez rizika mutace u osob v riziku postižení HCH. Tak lze zaručit, že se narodí dítě, které nebude trpět onemocněním HCH.

V Sanatoriu Repromeda je nyní k dispozici nová vyšetřovací metoda. Jedná se o tzv. Karyomapping, který představuje jednu z nejmodernějších technologií genetické analýzy embrya. Je to univerzální metoda, umožňující vyšetřit jakékoliv vzácné genetické onemocnění s vysokou přesností a spolehlivostí. Velmi stručně řečeno, tato metoda umožňuje automatické provedení vazebné analýzy na speciálním DNA čipu.

Jedná se o novinku, která celý proces PGD velmi urychluje, jelikož již není nutné zdlouhavé genetické testování před samotným vyšetřením. Pro provedení analýzy stačí

vzorky DNA od obou partnerů a jednoho člena v rodině s potvrzenou nebo vyloučenou diagnózou HCH (např. dítě, případně jiný příbuzný) a ihned lze přistoupit ke genetickému testování.

Výraznou výhodou jsou další vyšetření, která tato metoda nabízí. Najednou můžeme vyšetřit nejen přenos mutovaného genu, ale i přítomnost chromozomových aneuploidií, které způsobují zánik embrya, potrácení nebo narození dítěte postiženého chromosomovou abnormitou.

SOCIÁLNÍ PROBLEMATIKA

PRŮKAZY OZP PLATNÉ OD 1. 1. 2014

www.nrzp.cz, www.mpsv.cz

Průkaz osoby se zdravotním postižením postupně nahrazuje starší průkazy mimořádných výhod, které platí do doby v nich uvedené, nejdéle však do konce roku 2015. Po omezenou dobu platí také průkazy osoby se zdravotním postižením v podobě plastové nebo do lamina zatavené karty sociálních systémů, na něž vznikl nárok v souvislosti s pobíráním příspěvku na mobilitu nebo příspěvku na péči, nebo na základě samostatného správního řízení. Od 1. ledna 2014 je možné průkaz osoby se zdravotním postižením získat pouze na základě správního řízení. Řízení se zahajuje na základě žádosti podané na předepsaném tiskopise u krajské pobočky Úřadu práce České republiky (ÚP ČR).

Druhy průkazu

Existují tři druhy průkazu osoby se zdravotním postižením (průkaz), a to TP, ZTP a ZTP/P. Nárok na průkaz má osoba starší 1 roku s tělesným, smyslovým nebo duševním postižením charakteru dlouhodobě nepříznivého zdravotního stavu, které podstatně omezuje její schopnost pohyblivosti nebo orientace, včetně osob s poruchou autistického spektra.



Nárok na průkaz označený symbolem „TP“ (**průkaz TP**) má osoba se středně těžkým funkčním postižením pohyblivosti nebo orientace, což je stav, kdy osoba je při dlouhodobě nepříznivém zdravotním stavu schopna samostatné orientace a pohyblivosti v domácím prostředí, v exteriéru je schopna chůze se sníženým dosahem, má problémy při chůzi okolo překážek a na nerovném terénu a má zhoršenou orientaci.

Nárok na průkaz označený symbolem „ZTP“ (**průkaz ZTP**) má osoba s těžkým funkčním postižením pohyblivosti nebo orientace, tím je myšlen stav, kdy kdy je osoba schopna samostatné pohyblivosti a orientace v domácím prostředí, v exteriéru je schopna chůze se značnými obtížemi, jen na krátké vzdálenosti a má značné obtíže s orientací.

Nárok na průkaz označený symbolem „ZTP/P“ (**průkaz ZTP/P**) má osoba se zvlášť těžkým funkčním postižením nebo úplným postižením pohyblivosti nebo orientace

s potřebou průvodce. Jedná se o stav, kdy osoba je schopna chůze a orientace v domácím prostředí se značnými obtížemi, popřípadě není schopna chůze, v exteriéru není schopna samostatné chůze a orientace, pohyb je možný zpravidla jen na invalidním vozíku.

Nově je do posuzování zapracován i bod, který přesně vystihuje onemocnění HCH – **neurodegenerativní postižení s pohybovou chudostí, poruchou posturální stability, slabostí dvou končetin a podstatným snížením dosahu chůze**. Tento bod je přímo uveden v seznamu zdravotních stavů pro posouzení nároku na průkazů TP a ZTP.

Platnost průkazů TP, ZTP nebo ZTP/P je podle data na nich uvedeného. Pokud je uvedeno „Platnost neomezena“ je platnost takovýchto průkazů do 31. 12. 2015. Před uplynutím platnosti průkazu si můžete podat na krajské pobočce (resp. kontaktním místě) Úřadu práce žádost o nový průkaz. Pokud na průkazu máte vyznačenu platnost delší než do 31. 12. 2015, tedy nejčastěji „Neomezenou“, zahájí krajská pobočka (resp. kontaktní místo) Úřadu práce řízení o průkazu sama, tzv. z moci úřední; žádost o nový průkaz tedy nemusíte podávat sami. Řízení bude zahájeno před 31. 12. 2015.

Osoba, která je držitelem průkazu TP, má nárok na:

- vyhrazené místo k sedění ve veřejných dopravních prostředcích kromě těch, v nichž je místo k sedění vázáno na zakoupení místenky,
- přednost při osobním projednávání své záležitosti, vyžaduje-li toto jednání delší čekání, zejména stání; za osobní projednávání záležitostí se nepovažuje nákup v obchodech, obstarávání placených služeb, ani ošetření či vyšetření ve zdravotnických zařízeních.

Osoba, která je držitelem průkazu ZTP, má kromě výše uvedeného navíc také nárok na:

- bezplatnou dopravu pravidelnými spoji místní veřejné hromadné dopravy (tramvaji, trolejbusy, autobusy, metrem),
- slevu 75 % jízdného ve druhé vozové třídě osobního vlaku a rychlíku ve vnitrostátní přepravě a slevu 75 % v pravidelných vnitrostátních spojích autobusové dopravy.

Osoba, která je držitelem průkazu ZTP/P, má kromě výše uvedeného navíc také nárok na:

- bezplatnou dopravu průvodce veřejnými hromadnými dopravními prostředky v pravidelné vnitrostátní osobní hromadné dopravě,
- bezplatnou dopravu vodícího psa, je-li úplně nebo prakticky nevidomá, pokud ji nedoprovází průvodce.

Držitel průkazu ZTP či ZTP/P a průvodce držitele průkazu ZTP/P mohou získat slevu ze vstupného na divadelní a filmová představení, koncerty a jiné kulturní a sportovní akce. V tomto případě se jedná o nenárokové benefity.

Další nároky majitelů průkazů TP, ZTP nebo ZTP/P upravuje například zákon o daních z příjmů, o místních poplatcích, o správních poplatcích, o pozemních komunika-

cích a zákon o dani z nemovitosti. Tyto průkazy jsou platné na území ČR a v rámci EU je možnost uplatnění dle zákonů dané země, případně dle pokynů a podmínek daného provozovatele (např. u divadel, kin...).

Jak se posuzuje zdravotní stav

Zdravotní stav pro účely průkazu osoby se zdravotním postižením posuzují posudkoví lékaři okresní správy sociálního zabezpečení. Nárok na průkaz má ten, komu je víc než jeden rok a kvůli dlouhodobě nepříznivému zdravotnímu stavu má podstatně omezenou schopnost pohyblivosti nebo orientace, včetně osob s poruchou autistického spektra. Čím vyšší je míra omezení, tím větší stupeň ochrany a vyšší typ průkazu se poskytuje.

Co se týče zdravotních podmínek nároku na přiznání průkazu, posudkový orgán postupuje podle zákona o poskytování dávek osobám se zdravotním postižením a přílohy č. 4 jeho prováděcí vyhlášky. Rozhodující je prokázání příslušného stupně funkčního postižení pohyblivosti nebo orientace.

Zdravotní stav posuzují posudkoví lékaři okresní správy sociálního zabezpečení (OSSZ). Posudky tvoří podklady pro rozhodování správního orgánu prvního stupně (ÚP ČR) zejména o příspěvku na péči, příspěvku na zvláštní pomůcku, nebo o průkazu osoby se zdravotním postižením. Posudky lékařů OSSZ o zdravotním stavu, pracovní neschopnosti a invaliditě tvoří jeden z podkladů pro rozhodování České správy sociálního zabezpečení (ČSSZ) o nároku na invalidní důchod a posudky o nabytí pracovní schopnosti pro rozhodnutí orgánu nemocenského pojištění o výplatě nemocenského po uplynutí podpůrní doby.

Jak posouzení probíhá v praxi?

Ošetřující lékař vyplní tiskopis, z něj pak vycházejí lékaři na OSSZ. Pokud potřebují další podklady, mohou si je vyžádat od poskytovatele zdravotních služeb (jde například o lékařské nálezy o provedených vyšetřeních posuzovaného). Mohou požádat i o nové vyšetření dotyčného. Přítomnost posuzované osoby na projednávání OSSZ není povinná, ale pokud posuzovaný o účast požádá, musí lékař na OSSZ vyhovět.

Nezbytným podkladem pro posouzení stupně závislosti je sociální šetření. Podobně probíhá posuzování i v komisích MPSV, které dostávají posudkový spis OSSZ a často i kompletní zdravotnickou dokumentaci od praktického lékaře. Na rozdíl od OSSZ ale posudková komise MPSV, ve které je kromě předsedy a tajemníka vždy ještě alespoň jeden příslušný odborný lékař, přijímá závěr komisionálně.



Posuzovaný musí s LPS (Lékařská posudková služba) spolupracovat, a pokud ho vyzvou, musí se podrobit vyšetření svého zdravotního stavu případně doložit lékařské nálezy ošetřujících lékařů.

Zákonná základní lhůta pro vydání posudku OSSZ je 45 dnů, pro vydání posudku komisí MPSV 60 dnů. Ze závažných důvodů může být tato lhůta ze zákona prodloužena až o 30 dnů (nestanoví-li orgán, který o posouzení požádal, lhůtu delší).

Doba platnosti posudku se určuje individuálně s ohledem na předpokládaný vývoj zdravotního stavu, jiných rozhodných skutečností a potřebu ověření spolehlivosti posudkových závěrů. Výjimečně může posudek platit poměrně dlouhou dobu, v některých případech i trvale.

Proti samotnému posudku nelze podat odvolání. Existují některé mimořádné postupy, například podání podnětu k přezkoumání rozhodnutí, avšak na takovéto podání není právní nárok a může být bez výsledku zamítnuto. Odvolání lze podat nejdříve až proti rozhodnutí o přiznání/nepřiznání průkazu, případně invalidního důchodu.



Parkovací průkaz

Parkovacím průkazem je označeno vozidlo, které je používáno osobou nebo pro osobu těžce zdravotně postiženou s přiznaným průkazem ZTP a ZTP/P. Tyto průkazy vydává obecní úřad dle trvalého bydliště postiženého, umožňuje bezplatné parkování na vyhrazených parkovacích místech a je platný po celém území EU.

SOCIÁLNÍ SLUŽBY

www.nrzp.cz, www.mpsv.cz

Pro osoby se zdravotním postižením je dle zákona určeno mnoho sociálních služeb, které mohou využívat. Tyto služby nabízejí poskytovatelé sociálních služeb, kteří jsou zapsáni v registru poskytovatelů sociálních služeb. Kontakty na poskytovatele jsou uveřejněny na registr.mpsv.cz.

Jedná se o služby

- Sociální poradenství – zaměření na potřeby jednotlivých okruhů skupin lidí v občanských, manželských a rodinných poradnách, poradnách pro seniory, pro osoby se zdravotním postižením, poradnách pro oběti trestných činů a domácího násilí a ve speciálních lůžkových zdravotnických zařízeních hospicového typu.
- Raná péče – terénní, případně i ambulantní služba pro rodiče a dítě ve věku do 7 let, které je zdravotně postižené nebo jehož vývoj je ohrožen kvůli nepříznivému zdravotnímu stavu.
- Osobní asistence – pro osoby se sníženou soběstačností, jejichž situace vyžaduje pomoc jiné osoby, služba je poskytována v domácím prostředí a bez časového omezení.
- Pečovatelská služba – terénní nebo ambulantní služba poskytovaná těm, kteří mají sníženou soběstačnost a rodinám s dětmi, jejichž situace vyžaduje pomoc jiné osoby, služba je poskytována v určeném čase v domácnostech a v zařízeních sociálních služeb.

- Průvodcovské a předčitatelské služby – terénní nebo ambulantní služby poskytované osobám, které mají sníženy schopnosti v oblasti orientace nebo komunikace, služba zajišťuje pomoc při vyřizování osobních nebo úředních záležitostí.
- Podpora samostatného bydlení – terénní služba určená těm, kteří mají sníženou soběstačnost.
- Odlehčovací služby – terénní, ambulantní nebo pobytové služby pro osoby se sníženou soběstačností.
- Centra denních služeb – ambulantní služby pro osoby, které mají sníženou soběstačnost, jedná se například o pomoc při osobní hygieně, poskytnutí stravy, vzdělávací činnosti atd.
- Denní stacionáře – ambulantní služby určené lidem, kteří mají sníženou soběstačnost.
- Týdenní stacionáře – pobytové služby pro osoby se sníženou soběstačností.
- Domovy pro osoby se zdravotním postižením – pobytové služby osobám, které mají sníženou soběstačnost z důvodu zdravotního postižení.
- Chráněné bydlení – pobytová služba poskytovaná osobám, které mají sníženou soběstačnost, má formu skupinového, popřípadě individuálního bydlení.
- Sociálně aktivizační služby pro seniory a osoby se zdravotním postižením – ambulantní, případně terénní služby poskytované osobám v důchodovém věku nebo se zdravotním postižením, kterým hrozí sociální vyloučení.
- Sociálně terapeutické dílny – ambulantní služby poskytované osobám se sníženou soběstačností, které nemají uplatnění na otevřeném ani chráněném trhu práce.

DÁVKY PRO OSOBY SE ZDRAVOTNÍM POSTIŽENÍM

www.nrzp.cz, www.mpsv.cz

Základní dávkou je invalidní důchod. Osoby se zdravotním postižením mohou dále žádat o příspěvek na péči, příspěvek na mobilitu a příspěvek na zvláštní pomůcku, které poskytují krajské pobočky ÚP ČR.

Příspěvek na mobilitu

Jedná se o opakující se dávku (měsíčně), kterou může čerpat osoba s platným ZTP nebo ZTP/P průkazem vydaným po 1. 1. 2014 nebo má přiznané mimořádné výhody II. nebo III. stupně, která se opakovaně dopravuje (nebo je dopravována) za úhradu a která není umístěna v pobytovém zařízení.

Pro přiznání musí být splněny výše uvedené podmínky, v určitém případě může být příspěvek přiznán i osobě umístěné v pobytovém zařízení. Výše příspěvku je 400 Kč/měsíc a vyplácí se zpětně.

Příspěvek na zvláštní pomůcku

Náleží osobě, která má těžkou vadu nosného nebo pohybového ústrojí, těžké sluchové postižení nebo těžké zrakové postižení. V případě příspěvku na motorové vozidlo

nebo zádržní systém má nárok osoba, která má těžkou vadu nosného nebo pohybového ústrojí anebo těžkou či hlubokou mentální retardaci.

Seznam druhů a typů zvláštních pomůcek obsahuje vyhláška. Příspěvek se poskytuje i na pomůcku, jež v ní uvedena není, pokud ji ÚP ČR považuje za srovnatelnou s některou z pomůcek, kterou vyhláška zmiňuje.

Pokud jde o výši příspěvku na zvláštní pomůcku, zákon rozlišuje, zda jde o pomůcku v ceně do nebo přesahující 24.000 Kč. Obecně je stanovena 10% spoluúčast na ceně pomůcky, nejméně 1.000 Kč (neplatí pro motorové vozidlo a pro případy, kdy je míra spoluúčasti určována individuálně). Maximální výše příspěvku je 350.000 Kč (400.000 Kč v případě pomůcky schodišťová plošina). V případě pořízení motorového vozidla je maximální výše příspěvku 200.000 Kč.

Příspěvek na péči

Je určen osobám starším jednoho roku, které potřebují pomoc při zvládnutí základních životních potřeb. Příjemce si z něj hradí pomoc, kterou mu může podle jeho rozhodnutí poskytovat buď osoba blízká, asistent sociální péče, registrovaný poskytovatel sociálních služeb, dětský domov nebo speciální lůžkové zdravotnické zařízení hospicového typu.

Při posuzování stupně závislosti se hodnotí schopnost zvládat životní potřeby – mobilita, orientace, komunikace, stravování, oblékání a obouvání, tělesná hygiena, výkon fyziologické potřeby, péče o zdraví, osobní aktivity a péče o domácnost (ta se neposuzuje u osob do 18 let).

Výše příspěvku se odvíjí od věku a stupně závislosti. U osob do 18 let je příspěvek 3.000–12.000 Kč/měsíc a u osob nad 18 let je příspěvek 800–12.000 Kč/měsíc. V určitých případech lze příspěvek navýšit o 2.000 Kč/měsíc.

POSUZOVÁNÍ ZDRAVOTNÍHO STAVU PRO ÚČELY DŮCHODOVÉHO POJIŠTĚNÍ A STUPNĚ INVALIDITY

www.nrzp.cz, www.mpsv.cz

Zdravotní stav a pracovní schopnost posuzují při zjišťovacích a kontrolních lékařských prohlídkách okresní správy sociálního zabezpečení, v Praze Pražská správa sociálního zabezpečení a v Brně Městská správa sociálního zabezpečení.

Za tím účelem posuzují:

- invaliditu a změnu stupně invalidity (pro účely posouzení nároku na invalidní důchod),
- dlouhodobě nepříznivý zdravotní stav dítěte a jeho schopnost vykonávat kvůli tomu výdělečnou činnost (pro účely posuzování nezaopatřenosti dítěte).

Pojištěnec je invalidní, jestliže mu kvůli dlouhodobě nepříznivému zdravotnímu stavu poklesla pracovní schopnost nejméně o 35 %.

Příčemž platí: pokud pracovní schopnost pojištěnce klesla

- nejméně o 35 %, avšak nejvíce o 49 %, jedná se o invaliditu prvního stupně,
- nejméně o 50 %, avšak nejvíce o 69 %, jedná se o invaliditu druhého stupně,
- nejméně o 70 %, jedná se o invaliditu třetího stupně.

Podmínky nároku na invalidní důchod

Pojištěnec má nárok na invalidní důchod, jestliže nedosáhl věku 65 let nebo důchodového věku, je-li důchodový věk vyšší než 65 let,

- pokud nesplnil ke dni vzniku invalidity podmínky nároku na obecný starobní důchod podmíněný dosažením důchodového věku, případně, byl-li přiznán předčasný starobní důchod, pokud nedosáhl důchodového věku.
- pokud se stal invalidním následkem pracovního úrazu.

Potřebná doba pojištění pro nárok na invalidní důchod činí u pojištěnce ve věku

- do 20 let méně než jeden rok,
- od 20 let do 22 let jeden rok,
- od 22 let do 24 let dva roky,
- od 24 let do 26 let tři roky,
- od 26 let do 28 let čtyři roky,
- nad 28 let pět roků.

Potřebná doba pojištění se zjišťuje z období před vznikem invalidity, a jde-li o pojištěnce ve věku nad 28 let, z posledních deseti roků před vznikem invalidity. U pojištěnce staršího 38 let je podmínka potřebné doby pojištění splněna též tehdy, byla-li získána v období posledních 20 let; potřebná doba pojištění činí přitom deset roků.

Na invalidní důchod pro invaliditu třetího stupně má nárok též ten, kdo dosáhl aspoň 18 let, má trvalý pobyt na území ČR a je invalidní pro invaliditu třetího stupně, jestliže invalidita vznikla před dosažením 18 let a dotýčný nebyl pojištěn po potřebnou dobu.

Podání žádosti o důchod a jeho výplata

Žádosti sepisuje s lidmi příslušná OSSZ na předepsaných tiskopisech. Za občany, kteří vzhledem ke svému zdravotnímu stavu nemohou sami podávat žádost, mohou s jejich souhlasem a s lékařským potvrzením požádat rodinní příslušníci. Žádost lze podat nejdříve čtyři měsíce přede dnem, od kterého občan chce důchod přiznat. O nárocích z důchodového pojištění rozhoduje Česká správa sociálního zabezpečení (Křížová 25, 225 08 Praha 5), jež je vyplácí, a to dopředu v pravidelných měsíčních lhůtách, které určí.

Další informace o důchodovém pojištění lze získat na internetových stránkách České správy sociálního zabezpečení (www.cssz.cz) a Ministerstva práce a sociálních věcí ČR (www.mpsv.cz).

SOCIÁLNÍ DÁVKY A POMOC V HMOTNÉ NOUZI

www.nrzp.cz, www.mpsv.cz

Kromě příspěvku na péči nebo invalidního důchodu také existují další příspěvky a dávky pro sociálně slabé jednotlivce nebo rodiny. Ve většině případů se jedná o nějakou kompenzaci na základě rozdílu mezi čistým příjmem rodiny a nutnými výdaji. Tyto příspěvky se obecně dělí na Dávky státní sociální podpory a Pomoc v hmotné nouzi.

Státní sociální podpory

Systém státní sociální podpory se řídí zákonem o státní sociální podpoře. Jedná se většinou o dlouhodobé dávky v závislosti na příjmu rodiny.

- Příspěvek na dítě
- Rodičovský příspěvek
- Příspěvek na bydlení
- Porodné
- Pohřebné
- Pomoc v hmotné nouzi

Podmínky čerpání těchto dávek stanovuje zákon o pomoci v hmotné nouzi a jsou spojeny se zajištěním základní obživy, bydlení a mimořádnými událostmi. Často tyto dávky pomáhají řešit nenadále nepříznivé události (například povodně) a jsou pečlivě posuzovány, aby nedocházelo ke spekulacím nebo zneužívání, například ze strany dlouhodobě nepracujících, kteří pracovat mohou.

- Příspěvek na živobytí
- Doplatek na bydlení
- Mimořádná okamžitá pomoc

O nároku a výši dávek státní sociální podpory nebo o pomoci v hmotné nouzi rozhodují krajské pobočky Úřadu práce. Zde získáte formuláře i podrobné informace a podmínky žádání o tyto dávky a příspěvky.

MOŽNOSTI GENETICKÉHO TESTOVÁNÍ V ČR

PREIMPLANTAČNÍ GENETICKÁ DIAGNOSTIKA HCH V SANATORIU HELIOS V BRNĚ

Mgr. Lenka Raszyková



Preimplantační genetická diagnostika (PGD) zahrnuje soubor molekulárně biologických metod umožňujících popsat genetický stav embrya před jeho implantací v děloze. PGD je vázána na umělé oplození (IVF). Hlavní výhodou PGD je, že transferována jsou pouze „zdravá embrya“ (ta, u kterých nebyla prokázána sledovaná abnormalita, v našem případě HCH).

Všeobecně využívá PGD 2 přístupy:

- na úrovni chromozómů sledujeme početní chromozómové abnormality (technika fluorescenční in situ hybridizace FISH a celogenomové komparativní hybridizace CGH),
- na úrovni genů detekujeme monogenní onemocnění (technika polymerázové řetězové reakce PCR).

Huntingtonova choroba patří mezi monogenní onemocnění a lze ji v rámci preimplantační genetické diagnostiky úspěšně testovat. Tento PGD PCR test je v Sanatoriu Helios Brno hrazen zdravotní pojišťovnou.

Principem vyšetření je vazebná analýza v kombinaci s přímým testováním mutace. U těch žadatelů, kteří nepodstoupili prediktivní testování na Huntingtonovu chorobu (osoby v riziku), se provádí pouze vazebná analýza, tzn., že i bez přímého testování mutace lze vybrat „zdravá embrya“, přičemž kvalita testu se nijak nesníží.

V Sanatoriu Helios se PGD PCR provádí na embryích ve stadiu blastocyst, tj. po pětidenní a/nebo šestidenní kultivaci. Rutinní biopsii blastocyst provádí Sanatorium Helios jako jedno z mála IVF center v Evropě a její hlavní výhoda spočívá v tom, že, na rozdíl od biopsie třídních embryí, se bioptují a vyšetřují pouze embrya nejvyšší kvality, s největší pravděpodobností implantace (uchycení se v děloze). Vyšetřené zdravé embryo je transferováno do dělohy, je-li jich více, jsou zamrazena.

Co se týče úspěšnosti IVF a PGD PCR cyklů v Sanatoriu Helios Brno, jsou naše výsledky srovnatelné s výsledky nejlepších světových center zabývajících se problematikou asistované reprodukce a PGD, tj. více než 50 %. Žadatelé o PGD PCR z rodin huntingtoniků, ať už nositelé mutace či osoby v riziku, tvoří v naší PCR laboratoři nejpočetnější skupinu ze všech vyšetřovaných osob s monogenním zatížením v rodině. Potěšující je, že se k nám naši klienti z vašich řad vrací už i opakovaně, když chtějí pořídit svému (a našemu) dítěti sourozence.

*V případě zájmu či jakéhokoliv dotazu kontaktujte prosím:
Mgr. Lenka Raszyková, molekulární biolog, mobil: 732 856 553
MUDr. Věra Hořínová, klinický genetik, mobil: 604 415 649
Mgr. Dušana Vránová, IVF koordinátorka, mobil: 731 416 420
MUDr. Pavel Texl, gynekolog, ředitel sanatoria, tel.: 549 523 211
Sanatorium Helios spol. s r.o., Štefánikova 12, 602 00 Brno
www.sanatoriumhelios.cz*

PREIMPLANTAČNÍ GENETICKÁ DIAGNOSTIKA HCH V GENNETU V PRAZE

V. Krutílková, M. Putzová, I. Eliášová, D. Stejskal



MUDr. Věra Krutílková

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

PGD musí být vždy spojena s mimotělním oplodněním. To znamená, že žena podstoupí hormonální stimulaci, čímž je zajištěno dozrání více vajíček. Ta jsou pak oplodněna spermiemi partnera. Takto vzniklý zárodek se 3. den skládá z 6–10 dosud nespécializovaných buněk – blastomer. Každá z nich nese kompletní genetickou informaci.

Pomocí mikromanipulačních technik je jedna blastomera odebrána. Z DNA získané z této buňky je pak provedena vlastní analýza. 4.–5. den je do dělohy zavedeno embryo, které nenese dispozici k dané chorobě. Vyšetření je možno provést též z několika buněk, tzv. trofoctodermu (část embrya, ze kterého se později vytváří placenta a plodové obaly), odebraných 5. den. V tomto případě je embryo vitrifikováno (velmi šetrně zamrazeno) a zavedení embrya bez dispozice k Huntingtonově chorobě probíhá v dalším cyklu příjmkyně.

PGD monogenních chorob, tedy i Huntingtonovy choroby, je na našem pracovišti prováděna tzv. nepřímou neboli haplotypovou analýzou. Každý gen se v buňce vyskytuje ve 2 kopiích – alelách. Jedinec jednu alelu zdědí od otce a jednu od matky. Pomocí určitých markerů (značek) odlišíme tyto dvě alely (haplotypy) a sledujeme, která alela (kopie genu) v rodině segreguje s daným onemocněním. Podmínkou pro tuto diagnostiku je mít k dispozici DNA od obou partnerů, kteří PGD žádají, a od příbuzného s geneticky potvrzenou Huntingtonovou chorobou. Výhodou je možnost takto provést PGD i u žadatele v riziku, který nepodstoupil prediktivní testování. Vyřazena jsou embrya (zárodky), která nesou kopii genu společnou s nemocným příbuzným (nejčastěji rodičem žadatele).

PGD je v Gennetu prováděna od roku 2007, dosud byla provedena u 66 typů monogenních chorob. Úspěšnost (počet gravidit po zavedení embrya do dělohy) se pohybuje

kolem 50 %. PGD Huntingtonovy choroby byla poprvé provedena v Gennetu v roce 2008. V současné době se jedná o nejčastější diagnózu, pro kterou jsme o PGD žádáni.

Od roku 2008 jsme PGD na HCH připravili pro 22 párů, narozeno je dosud po PGD 9 dětí (z toho 2x dvojčata), u 2 pacientek běží těhotenství, jedna paní potratila v I. trimestru. Celý proces (vstupní genetická konzultace, příprava i provedení IVF a PGD) probíhá na našem pracovišti. Metodu máme akreditovanou dle normy ČSN EN ISO 15189, účastníme se mezilaboratorní kontroly kvality organizované britskou UK NEQAS.

Co se týká finančních nákladů, příprava genetické analýzy je plně hrazena zdravotní pojišťovnou. V každém IVF cyklu si hradí tzv. mikromanipulace, tzn. injekci spermií do vajíčka (ICSI) při IVF, odběr blastomery a prodlouženou kultivaci (doba mezi odběrem blastomery a přenosem vyšetřeného embrya do dělohy). V tuto chvíli jde o částku 15.000 Kč, možný je doplatek za léky k hormonální stimulaci (kolem 6.000 Kč). PGD představuje spolehlivou metodou prevence přenosu Huntingtonovy choroby do další generace, pro mnohé je eticky přijatelnější než podstupovat umělé ukončení těhotenství. Nevýhodou je naopak nutnost podstupovat umělé oplodnění a samozřejmě i jistá finanční náročnost.

Pokud máte o toto vyšetření zájem, nebo o něm uvažujete, objednejte se na genetickou konzultaci, při které vám bude vše podrobně vysvětleno.

V případě zájmu či jakéhokoliv dotazu kontaktujte prosím:

MUDr. Věra Krutílková, tel. pro objednání: 222 313 000, e-mail: vera.krutilkova@gennet.cz
Centrum lékařské genetiky a reprodukční medicíny Gennet, Kostelní 9, Praha 7
www.gennet.cz

PREIMPLANTAČNÍ GENETICKÁ DIAGNOSTIKA HCH V SANATORIU REPROMEDA V BRNĚ

M. Horňák, J. Horák, T. Kocur, I. Grochová, K. Veselá



Mgr. M. Horňák, Ph.D.

Preimplantační genetická diagnostika (PGD) je genetickým vyšetřením embrya, které se provádí před jeho přenesením do dělohy matky. Cílem PGD je narození zdravého dítěte osobám s diagnózou HCH, nebo osobám v riziku postižení touto chorobou. Dalším pozitivním přínosem tohoto postupu je, že dojde k ukončení přenosu HCH v rodině, jelikož zdravý jedinec již bude předávat pouze zdravé geny. Vyšetření embryí před jejich implantací v děloze matky umožňuje páru vyhnout se riziku umělého ukončení těhotenství z důvodu pozitivního genetického nálezu při prenatálním testováním plodu, který byl počat přirozenou cestou. Volba umělého ukončení těhotenství je pro rodiče vždy smutnou a pro mnohé je zároveň eticky nepřijatelnou událostí.

Pro informaci rodičů, kteří se rozhodli pro prenatální testování plodu, který byl počat přirozenou cestou, je třeba zdůraznit, že volba umělého ukončení těhotenství je pro rodiče vždy smutnou a pro mnohé je zároveň eticky nepřijatelnou událostí.

V centru asistované reprodukce Repromeda provádíme preimplantační genetickou diagnostiku různých genetických onemocnění způsobených nefunkčními nebo špat-

ně fungujícími geny, které může nést kterýkoliv z nás. Takovým případem je i HCH. Specifikem této choroby je, že mnohé osoby v riziku onemocnění nechťejí, nebo se stále rozhodují, zda podstoupit genetický test, který potvrdí, nebo vyloučí budoucí propuknutí choroby. Obavy a váhání jsou naprosto přirozené. Ke všem etickým otázkám a soukromí jednotlivců spojených s tímto onemocněním přistupujeme v Sanatoriu Repromeda s respektem a při přípravě a provedení PGD postupujeme v souladu se směrnicí pro správnou laboratorní praxi pro molekulárně genetické vyšetřování Huntingtonovy choroby (V. Kerbllová & J. Židovská; 2007) a Evropské společnosti pro lidskou genetiku (ESHG) způsobem, kdy přesný status genu u osoby s rizikem HCH nepotřebujeme znát a v žádném případě ho během přípravy a provedení PGD nevyšetřujeme. Markery v blízkém okolí genu nám umožní rozpoznat geny pocházející z různých rodových linií a při PGD preventivně vyloučíme ten gen, který osoba v riziku zdědila z rodové linie zatížené výskytem HCH a který je spojen s 50% rizikem onemocnění. Nebude nikdy známo, zda osoba v riziku bude trpět HCH či nikoliv, pokud si to sama nebude přát a v budoucnu nepodstoupí genetický test na příslušném specializované pracovišti. Riziko zjištění diagnózy laboratoří provádějící PGD je tímto eliminováno a zároveň je dosaženo jistoty, že pár bude mít zdravé děti bez rizika onemocnění a přenosu HCH. Samozřejmě můžeme pomoci mít zdravé děti i těm, kteří mají potvrzenou diagnózu HCH.

PGD je spojeno s mimotělním oplozením vajíček partnerky spermiemi partnera. Z vyvíjejících se embryí odebereme jednu buňku, což ranému embryu nijak neublíží a odebraná buňka poslouží ke genetickému testování. Do dělohy matky se poté přenáší pouze embrya, u kterých genetický test provedený na odebrané buňce vyloučil riziko postižení HCH.

V Repromedě provádíme preimplantační genetickou diagnostiku genetických chorob již od roku 2004, a tedy nejdéle ze všech center asistované reprodukce v ČR. Naše bohaté zkušenosti a poznatky v oblasti PGD se vždy snažíme propojit s přáním a představami klienta týkající se samotné léčby a celého procesu testování. Kromě testování buněk z raných stadií embryí (blastomer) provádíme vyšetření také na buňkách odebraných z vyšších embryonálních stadií – blastocyst. Upřednostňujeme však odběr a testování raných stadií embryí, jelikož lze touto technikou vyšetřit a získat více zdravých embryí vhodných k transferu. Ty se pak přenáší do dělohy matky ve většině případů ve stadiu blastocysty a s patřičným ohledem na jejich kvalitu vývoje, kterou dokážeme hodnotit pomocí kamerového systému zabudovaného v inkubátorech. Díky soustavnému monitorování vývoje embryí a hodnocení jejich morfologie a kvality dokážeme vybrat pro transfer ta nejvhodnější embrya a díky tomu dosahovat vysoké úspěšnosti otěhotnění (50%). Naše laboratoř je akreditovaná dle mezinárodní zdravotnické normy ISO 15189, čímž naplňuje požadavky vysokého standardu kladené na zdravotnickou laboratoř provádějící PGD. Podmínkou akreditace je také pravidelná účast v mezinárodně organizovaných a nezávislých kontrolách kvality (UK NE QAS), kterých se naše laboratoř účastní. Certifikáty potvrzující kvalitu naší práce nejen v oblasti PGD jsou k nahlédnutí na webových stránkách laboratoře.

PGD Huntingtonovy choroby je spojené s mimotělním oplodněním a je plně hrazeno zdravotní pojišťovnou. Léčený pár se však finančně spolupodílí na přípravě PGD, která je pro každý pár individuální a představuje 15 000 Kč. Dále si pár hradí výkony, které jsou nevyhnutelné během asistované reprodukce ve spojitosti s PGD a zároveň nejsou pojišťovnou hrazeny. Jedná se například o injekce spermií do vajíčka (ICSI), prodlouženou kultivaci embryí a doplatek za léky k hormonální léčbě, která je nutná pro odběr většího počtu vajíček. Doplatek za tyto výkony se aktuálně pohybuje kolem 25.000 Kč.

Plně respektujeme a rozumíme tomu, že záleží pouze na individuální úvaze každého páru, kterého se HCH přímo týká, zda je vhodné založit rodinu. Pokud se ale pár rozhodne naplnit možná největší smysl existence člověka, pak PGD představuje spolehlivou alternativu a možnost, jak mít zdravé děti, což je přáním všech budoucích rodičů.

Pro bližší informace o preimplantační a prenatální diagnostice nás neváhejte kontaktovat, rádi Vám podáme bližší informace.

V případě zájmu či jakéhokoliv dotazu kontaktujte prosím:

MUDr. Kateřina Veselá, Ph.D., ředitelka centra, gynekolog,

e-mail: kvesela@repromeda.cz, tel: +420 533 306 351

MUDr. Ilga Grochová, klinický genetik,

e-mail: igrochova@repromeda.cz, tel: +420 533 306 316

Mgr. Miroslav Horňák, Ph.D., molekulární genetik,

e-mail: mhornak@repromeda.cz, tel: +420 776 850 577

Sanatorium Repromeda s.r.o., Viniční 235, 615 00 Brno

www.repromeda.cz

MOŽNOSTI POBYTOVÝCH ZAŘÍZENÍ PRO PACIENTY S HCH V ČR

DIAKONIE ČCE – STŘEDISKO BETANIE V NÁCHODĚ



V domově Betanie v Náchodě se nabízí krátkodobé odlehčovací pobyty pro osoby se zdravotním postižením, a to i pro pacienty s Huntingtonovou chorobou, a péči o pacienty s touto nelehkou diagnózou (HCH) zvládá zařízení velice dobře. Zařízení nabízí pro pacienty s HCH především odlehčovací pobyty, ale kapacita je bohužel omezená. Ubytování je většinou ve dvoulůžkových pokojích, stravování dle individuálního režimu a zařízení zajišťuje zdravotní péči, rehabilitaci, ergoterapii, fyzioterapii, logopedii a 24hodinovou ošetrovatelskou a asistenční péči. Také je zde možnost pracovních, kulturních nebo vzdělávacích aktivit.

Pobyty jsou krátkodobé, většinou na dobu 1–3 měsíců. Tuto dobu lze prodloužit. Při krátkodobých pobytech se po domluvě s rodinou pacienta snaží personál napodobit péči a denní režim, na jaký je pacient zvyklý z domova.

Kontakty:

*Diakonie ČCE – Středisko BETANIE – ev. domov v Náchodě, Špreňarova 105, 547 01 Náchod
Tel.: 491 423 154, mobil: 723 631 656, e-mail: betanie@diakoniecce.cz
www.betanie.diakoniecce.cz*

DIAKONIE ČCE – STŘEDISKO ZVONEK V PRAZE 4



Domov střediska Zvonek nabízí tři typy služeb – domov pro osoby se ZP, chráněné bydlení a centrum denních služeb. Služby jsou určeny pro osoby se zdravotním postižením (s mentálním, případně kombinovaným postižením) a středisko má zkušenosti s pacienty s HCH.

Služba Domova je určena osobám ve věku od 10 do 60 let, které kvůli svému postižení potřebují celodenní pomoc a podporu druhé osoby v základních životních dovednostech. Je zajištěno dlouhodobé ubytování, strava, asistenční, pečovatelské, rehabilitační a zdravotní služby a také možnost vzdělávání nebo pracovní činnosti.

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

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

Kontakty:

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

DOMOV DŮCHODCŮ ŠTÍTÝ

Hlavním cílem tohoto zařízení je poskytování služeb sociální péče osobám, které se v důsledku svého věku nebo zdravotního stavu ocitly v nepříznivé sociální situaci, kterou nejsou schopny překonat ve vlastním prostředí ani za pomoci jiných typů sociálních služeb nebo rodiny a potřebují pravidelnou pomoc při zajištění svých potřeb s cílem zachovat a rozvíjet svou soběstačnost, společenské návyky a dovednosti. O uživatele pečují všeobecné sestry, pracovníci v sociálních službách, rehabilitační pracovnice a sociální pracovnice.

Podmínkou přijetí je nutnost přiznání příspěvku na péči!

Kontakty:

*Domov důchodců Štítý, Na Pilníku 222, 789 91 Štítý
Tel.: 583 480 050, 583 455 660, e-mail: vaclav.veprek@domovstity.cz,
pavlina.vlkova@domovstity.cz
www.domovstity.cz*

HOSPIC SVATÉHO LUKÁŠE OSTRAVA

Hospic sv. Lukáše je specializované zdravotnické zařízení, poskytující hospicové služby včetně léčby bolesti, kterou s sebou postupující nemoc přináší. Hospic je určen pro osoby nevyléčitelně nemocné v terminálním stadiu života, nejčastěji s onkologickou diagnózou, jejichž obtíže nevyžadují léčbu v nemocnici a není možné je zvládnout ani v domácím prostředí. Než se těžce nemocný člověk dostane do hospice, musí být vyčerpány všechny ostatní možnosti léčby.

Pacientům bez omezení věku poskytujeme dle jejich individuálních potřeb zejména komplexní ošetrovatelskou péči přizpůsobenou jeho zdravotnímu stavu, včetně paliativní léčby (léčby bolesti), psychickou pomoc a podporu nemocného a jeho blízkých, ubytování a stravování. Lze také využít možnost trvalé přítomnosti blízké osoby 24 hodin denně. Pokoje jsou vybavené přistýlkou pro blízké osoby, centrálním signalizačním

zařízením a rozvodem kyslíku, TV, připojením k Internetu, terasou atd. Pacienti mají stálý přístup do kaple, kde jsou pravidelně bohoslužby.

Kontakty:

Hospic svatého Lukáše, Charvátská 8, 700 30 Ostrava

Tel.: 559 508 505, mobil: 732 178 501, e-mail: lukashospic.ostrava@caritas.cz

www.ostrava.caritas.cz – odkaz Hospicové služby

DOMOV SEVERKA JIŘÍKOV

Domov Severka se nachází v obci Jiříkov a je součástí Šluknovského výběžku v Ústeckém kraji. Areál tvoří čtyři objekty, ve kterých je umístěno 100 klientů. Domov Severka poskytuje pobytové služby a ústavní sociální péči pro osoby se zdravotním postižením a chronickým duševním onemocněním ve věku od 27 let. Domov preferuje zájemce z Ústeckého kraje.

Domov poskytuje služby pro osoby s jiným zdravotním, kombinovaným, mentálním, tělesným, sluchovým nebo zrakovým postižením.

Kontakty:

Domov Severka Jiříkov, p.o., Filipovská 582/20, 407 53 Jiříkov

Tel.: 412 338 122, 412 337 005, e-mail: reditel@domovseverka.cz

www.domovseverka.cz

STALO SE

ERGOTERAPEUTICKÁ KONFERENCE

Dne 11. 10. 2013 se v Emauzském opatství v Praze konala 25. celostátní odborná ergoterapeutická konference, kterou pořádala Česká asociace ergoterapeutů. Za SPHCH zde vystoupila PharmDr. Zdeňka Vondráčková s prezentací základních informací o nemoci a o SPHCH a doplnila poznatky o možnostech péče a terapie pacientů s HCH. Konference byla velice zajímavá a SPHCH získalo několik kontaktů na možné spolupracovníky z oblasti ergoterapie.

SEMINÁŘE PRO OŠETŘOVATELKY V DOMÁCÍ PÉČI

I nadále pokračovala spolupráce SPHCH s Diecézní katolickou charitou v Hradci Králové. Z plánovaných dvou seminářů pro ošetřovatele v domácí péči při oblastních charitách se nakonec konala pouze jedna, ale kapacita byla plně využita a přednáška, kterou vedla PharmDr. Zdeňka Vondráčková, se velice líbila. Doufáme, že bude spolupráce pokračovat i nadále a SPHCH bude moci přispívat ke zvyšování informovanosti o péči o pacienty s HCH.

PŘÍRUČKA PRO OSOBY SE ZDRAVOTNÍM POSTIŽENÍM V ROCE 2014

Ministerstvo práce a sociálních věcí ČR vydalo příručku, ve které chce usnadnit lidem se specifickými potřebami orientaci v sociálním systému. V publikaci najdete přehledné informace týkající se trhu práce a pomoci při hledání pracovního uplatnění. Přináší informace o tom, kdo má nárok na příspěvek na péči, kdo o příspěvku rozhoduje, kde lze žádat o dávky, jaké tiskopisy jsou třeba, jak posouzení nároku na konkrétní příspěvek či dávku probíhá v praxi, jaká je výše příspěvku a jak se vyplácí nebo kde jsou k dispozici kontakty na poskytovatele sociálních služeb.

Příručka je volně k dostání na Úřadech práce nebo ke stažení na stránkách MPSV (www.mpsv.cz) v odkazu Zdravotní postižení. Na stránkách MPSV jsou také volně ke stažení různé formuláře a žádosti o příspěvky a dávky, naleznete je na <http://formulare.mpsv.cz>.

ČLENSKÝ PŘÍSPĚVEK

Na loňském jarním Rekondičně-edukačním pobytu jsme společně schválili navýšení členského poplatku na 300 Kč/rok. Pokud jste ho ještě nezaplatili, prosíme o zaslání

na účet – číslo účtu 1543349/800, Česká spořitelna a.s., variabilní symbol 222. Pokud pro zaplacení příspěvku používáte složenku, napište Ing. Martině Musilové – Sladkovského 67, 530 02 Pardubice, office@huntington.cz, tel.: 775 321 784 – a složenku Vám zašleme. Děkujeme za pochopení.

ŽÁDOST O FINANCE Z EU

Letos se SPHCH zapojila žádostí o financování do programu Švýcarsko-české spolupráce a vypracovala projekt na rozšiřování informací o Huntingtonově chorobě. Projekt zahrnuje dvouletou spolupráci s pečovatelskými a sociálními službami ČR za účelem vytvoření cyklu seminářů a přednášek, na kterých budou zaměstnanci pečovatelských zařízení seznámeni s odbornou péčí o pacienty s HCH. Věříme, že pokud bude projekt schválen, vznikne díky přednáškám a seminářům síť pečovatelských zařízení po celé ČR, kam bude možné umístit pacienty s HCH na odlehčovací nebo dlouhodobé pobyty, bude odstraněna obava z nedostatečné péči.

JEDNÁNÍ S KRÁLOVÉHRADECKÝM KRAJEM

Na schůzce předsedkyně Zdeňky Vondráčkové se zástupkyní Královéhradeckého kraje Mgr. Janou Fiedlerovou se hovořilo o možnostech pobytových zařízení pro pacienty s HCH a také jsme sociální odbor Královéhradeckého kraje seznámili s připravovaným projektem přednášek pro pečovatelská zařízení. Schůzka, stejně jako i projekt, měla úspěch a stanovisko odboru sociálních věcí bylo kladné. Možnost zajištění míst pro pacienty s HCH v pečovatelských zařízeních ve správě Královéhradeckého kraje by mohlo být zařazeno do střednědobého plánu rozvoje sociálních služeb v kraji v letech 2011–2016.

Dle usnesení VS/13/55/2014 bere Výbor sociální Zastupitelstva Královéhradeckého kraje na vědomí žádost Společnosti pro pomoc při Huntingtonově chorobě o zařazení a zřízení specializovaných pobytových zařízení pro pacienty s Huntingtonovou chorobou do střednědobých plánů Královéhradeckého kraje.

Stanovisko odboru sociálních věcí: Je třeba systémově řešit dostupnost pobytových služeb pro cílovou skupinu osob s Huntingtonovou chorobou, nezřizovat nové specializované zařízení pro osoby s HCH, nýbrž jednat se stávajícími poskytovateli v Síti sociálních služeb KHK o možnostech poskytování sociálních služeb této cílové skupině, a to s důrazem na možnosti stávajících příspěvkových organizací Královéhradeckého kraje. Pozn. Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě (SPHCH) nabízí proškolení personálu při práci s cílovou skupinou a případnou další metodickou podporu.

Na základě tohoto úspěchu chceme rozšířit jednání i s ostatními kraji ČR a snad se nám podaří vytvořit dostačující síť zařízení s místy pro pacienty s HCH.

OZNÁMENÍ

EVROPSKÝ KONGRES

Ve dnech 19.–21. září 2014 se bude konat v Barceloně ve Španělsku 15. evropský kongres, 8. kongres EHDN a setkání huntingtonských organizací. Doufáme, že se nám podaří zajistit na kongresu i zastoupení SPHCH a na podzimním Rekondičně-edukačním víkendovém pobytu vám přineseme mnoho zajímavých informací a novinek.

OTEVŘENÉ DVEŘE V KOALICI

Setkání MUDr. Tomáše Phillipa, náměstka pro zdravotní pojištění, a zástupců Koalice pro zdraví se bude konat 30. 4. 2014 v 16:00 v Koalici v Kongresovém centru na Vyšehradě. Pod náměstka Phillipa spadá zdravotní pojištění, financování, úhradová vyhláška, léky a pomůcky. Účastnit se mohou i zástupci patientských organizací, sdružení a spolků. Více informací o setkání naleznete na www.koaliceprozdravi.cz.

SPOLUPRÁCE VZP S PACIENTSKÝMI ORGANIZACEMI

Po dlouhých letech jednání Koalice pro zdraví s VZP ČR má současné vedení VZP ČR zájem spolupracovat s patientskými organizacemi a realizovat pravidelná setkávání zástupců patientských organizací s managementem VZP ČR. Pokud bude mít jakákoli patientská organizace nebo její členové konkrétní záležitost (dotaz, problematiku k prodiskutování), může jí zaslat k rukám Koalice pro zdraví, která jako koordinátor těchto setkání požádá VZP ČR o termín jednání a zařazení konkrétního požadavku do programu. Setkání budou nepravidelná, vždy dle naplněnosti programu, tedy podle množství zaslaných dotazů a témat k diskusi.

SENIOR – HANDICAP A LÁZEŇSKÝ VELETRH

Na letošním ročníku spojených výstav Senior – Handicap a Lázeňský veletrh, který se koná ve dnech 12.–15. 6. 2014, naleznou návštěvníci nabídku pomůcek a služeb pro různé druhy handicapů, zdravotní poradny a nabídku lázeňské léčebné, rehabilitační či relaxační péče. A rovněž tu budou vystavovatelé se zbožím nezbytným pro každodenní život. Prezentovat svou nabídku zde budou poskytovatelé sociálních služeb, lázeňská střediska, domovy důchodců nebo ústavy sociální péče.

STAV PŮJČOVNY ZDRAVOTNICKÝCH POMŮCEK V HK

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

V tuto chvíli jsou ve skladu k dispozici 4 zvedáky, 1 nastavitelná postel, 5 křesel od firmy Kirton 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 měsíční nájemné 500 Kč. V případě, že je výše nájemného neúnosná, můžete zaslat na charitu žádost o snížení ze sociálních důvodů – je vhodné situaci podrobněji popsat (např. omezené zdroje příjmu v rodině, vysoké náklady na domácnost, léky...).**

HDBUZZ.NET TAKÉ V ČEŠTINĚ

HDBuzz.net je webová adresa, která byla zpřístupněna počátkem roku 2011 a první informace o ní byly zveřejněny v Praze 2010 na kongresu EHA. Opět vám s potěšením oznamujeme, že další odborné články zde najdete i v češtině na www.cs.hdbuzz.net. Překládá je pro vás jako hlavní garant Mgr. Monika Baxa a další překladatelé. Mezi nimi je také Ing. Jiří Hruďa a společně se Zuzanou Maurovou zajišťují korektury přeložených textů. Výhradním správcem české verze stránek je Mgr. Monika Baxa. Pokud se také chcete připojit k překladatelům, kontaktujte Ing. Hrudu (hruďaHD@seznam.cz) nebo Mgr. Moniku Baxu (baxa@iapg.cas).

ČASOPIS „MŮŽEŠ“

Časopis i web vydává Sdružení přátel Konta Bariéry ve spolupráci s Nadací Charty 77.

Nadace Charty – Konto Bariéry získává peníze pro humanitární účely a na pomoc v sociálních i zdravotních kritických situacích a vydává časopis pro zdravotně postižené Můžeš. Ten vychází již více než patnáct let. Časopis přináší handicapovaným lidem informace a pomoc v oblasti zdravotní, právní a ekonomické. Časopis Můžeš vychází vždy první den v měsíci. Vychází celkem 11 výtisků ročně, cena je 29 Kč, roční předplatné je za 240 Kč, potom je cena 20 Kč. Objednat si jej lze také přímo na www.muzes.cz. Jeho webové stránky přinášejí první polovinu měsíce zkrácené verze článků, poté plné texty. Web aktuálně informuje o akcích, legislativních změnách a poskytuje prostor k diskusi na závažná společenská témata.

ČASOPIS „MOSTY“

Časopis MOSTY, do roku 2010 vycházel pod jménem „Skok do reality“, je samostatně neprodejný a vydavatel jej distribuuje přímo do schránek na základě objednávky.

Časopis vychází pětkrát ročně a je ZDARMA pro osoby se zdravotním postižením, jejich rodinné příslušníky a organizace osob se zdravotním postižením. Pro objednání bezplatného doručování časopisu MOSTY napište na adresu NRZP ČR, Partyzánská 7, 170 00 Praha 7 nebo na e-mail m.dvorak@nrzp.cz.

KNIHA „NUTRIČNÍ PODPORA“

Kniha od paní MUDr. Zuzany Kala Grofové, doporučujeme k přečtení. Je zde i kapitola o nutriční podpoře pacientů s HCH. Publikace je zaměřena především na praktické provádění nutriční podpory.

PROJEKT „JDI DÁL ANEB JAK BÝT BEZ DLUHŮ“

Projekt osobního bankrotu je společnou snahou hned několika subjektů pomoci zadluženým lidem začít nový život – bez dluhů, bez strachu před exekutory. Lidem ve svízelné situaci nabízí zákon legální možnost, jak začít nový život bez dluhů a právě pomoc s oddlužením dle insolvenčního zákona je hlavním cílem tohoto projektu. Více informací o možnostech oddlužení naleznete na internetových stránkách www.jdi-dal.cz.

KONTAKTY

KONTAKTY NA MEZINÁRODNÍ ORGANIZACE

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

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

Koordinátor pro EHDN v ČR: Tomáš Bernard, Clinical Research Consultant, Vrchlického 2035, 272 01 Kladno, tel.: 605 128 472, e-mail: tomas.bernard@seznam.cz.

Hereditary Disease Foundation, www.hdfoundation.org, cures@hdfoundation.org.

Huntington's Outreach Project for Education, www.stanford.edu, kontaktní formulář na stránkách.

Huntington Study Group, www.huntington-study-group.org, kontaktní formulář na stránkách.

World Federation of Neurology, www.wfneurology.org, info@wfneurology.org.

Internacional Huntington Assotiation (IHA), Mezinárodní asociace pro pomoc při HCH, www.huntington-assoc.com, e-mail: iha@huntington-assoc.com.

Odtud získáte spojení na všechny národní organizace, např.:

- Německo: **Deutsche Huntington Hilfe e. V.**, www.huntington-hilfe.de.
- Nizozemí: **Vereniging van Huntington**, www.huntington.nl, www.hdlighthouse.org.
- Kanada: **Huntington Society of Canada**, www.hsc-ca.org.
- Amerika: **Huntington's Disease Society of America**, www.hdsa.org.
- Polsko: **Stowarzyszenie na rzecz osób z chorobą Huntingtona w Polsce**, www.huntington.pl, kontakt@huntington.pl.

Slovenská spoločnosť pre pomoc pri Huntingtonovej chorobe, www.sphch.sk,
předsedkyně: Jana Pavlíková, Klokočová 727, 981 01 Hnúšťa, Slovensko,
tel.: (+421) 475 423 856, mobil: (+421) 915 800 155, e-mail: jana.pavlikova@pmxmail.sk.

The Huntington's Disease Lighthouse, www.hdlf.org.

Caring for People with HD, www.kumc.edu/hospital/huntingtons.

Huntington's Disease Advocacy Center, www.hdac.org.

Huntington's Disease Support Club, www.geocities.com/hdscowner.

Cure Huntington's Disease Initiative Foundation, Inc. (CHDI), www.chdifoundation.org.

Huntington Disease Youth Organization, www.hdyo.org.

We Have A Face – The Huntington's Disease project, www.wehaveaface.org.

KONTAKTY NA ČESKÉ ORGANIZACE

NÁRODNÍ RADA OSOB SE ZDRAVOTNÍM POSTIŽENÍM V ČR

Partyzánská 7, 170 00 Praha 7, tel.: 266 753 425, mobil: 724 039 994, e-mail: nrzp@nrzp.cz,
JUDr. Jan Hutař, Mgr. Václav Krása, www.nrzp.cz.

ČESKÁ RADA SOCIÁLNÍCH SLUŽEB

Dříve pod názvem Český rada humanitních organizací.

Československá 9, 130 00 Praha 3, e-mail: kancelar@crss.cz, www.crss.cz.

KOALICE PRO ZDRAVÍ, O.P.S.

Organizace zajišťuje komunikaci mezi pacienty a poskytovateli zdravotní péče i mezi pacienty samotnými.

Ulice 5. května 65, 140 21 Praha 4, tel.: 261 174 079, kancelář: Jana Petrenko, e-mail: info@koaliceprozdрави.cz, www.koaliceprozdрави.cz.

ČESKÁ ASOCIACE PRO VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ

Asociace sdružuje organizace pacientů se vzácnými onemocněními i jednotlivé pacienty a zastupuje jejich zájmy.

Kudrnova 22/95, 150 06 Praha 5, tel.: 774 151 290, e-mail: cavo@vzacna-onemocneni.cz, www.vzacna-onemocneni.cz.

RESPITNÍ POBYTY PRO PACIENTY S HCH

- **Diakonie ČCE – středisko BETANIE**, Špreňarova 1053, 547 01 Náchod, Ing. Z. Ryšavý, tel.: 491 423 154, e-mail: betanie@diakoniecce.cz, www.betanie.diakoniecce.cz
- **Diakonie ČCE – Středisko Zvonek v Praze 4**, Šípková 1838/1, 140 00 Praha 4 – Krč, tel.: 241 729 986, e-mail: stredisko@diakonie-zvonek.cz, www.diakonie-zvonek.cz
- **Domov důchodců Štítý**, Na Pilníku 222, 789 91 Štítý, tel.: 583 480 050, 583 455 660, e-mail: vaclav.veprek@domovstity.cz, pavlina.vlkova@domovstity.cz, www.domovstity.cz
- **Hospic Svatého Lukáše Ostrava**, Charvátská 8, 700 30 Ostrava, tel.: 559 508 505, mobil: 732 178 501, e-mail: lukashospic.ostrava@caritas.cz, www.ostrava.caritas.cz – odkaz Hospicové služby
- **Domov Severka Jiříkov, p.o.**, Filipovská 582/20, 407 53 Jiříkov, tel.: 412338122, 412337005, e-mail: reditel@domovseverka.cz, www.domovseverka.cz

KONTAKTY NA MULTIDISCIPLINÁRNÍ TÝM SPOLUPRACUJÍCÍ S SPCH

KONTAKTY NA PRACOVISŤE 1. LF UK A VFN PRAHA

- **Dotazy na neurologické problémy, ev. žádosti o zprostředkování péče vč. hospitalizace:**
Prof. MUDr. Jan Roth, CSc., Neurologická klinika, VFN, Extrapramidové centrum, Kateřinská 30, 120 00 Praha 2, tel.: 224 965 539, e-mail: jan1roth2@gmail.com.
MUDr. Jiří Klempíř, Ph.D., na téže adrese a telefonu, e-mail: jiri.klempir@seznam.cz.

- **Dotazy na psychiatrické problémy:**

MUDr. Tereza Uhrová, Ph.D., Neurologická klinika, VFN, Extrapyramidové centrum, Kateřinská 30, 120 00 Praha 2, mobil: 602 327 487, e-mail: uhrovat@centrum.cz.

MUDr. Martin Anders, Ph.D., Psychiatrická klinika 1. LF UK a VFN Praha, Ke Karlovu 11, 120 00 Praha 2, tel.: 224 965 220, e-mail: anders.martin@vfn.cz.

Doc. MUDr. Jan Vevera Ph.D., Psychiatrická klinika 1. LF UK a VFN Praha, Ke Karlovu 11, 120 00 Praha 2, tel.: 224 965 359, e-mail: janvevera@centrum.cz.

- **O psychologických problémech, např. rozhodování osob v riziku, zda se dát geneticky testovat.**

PhDr. Jana Koblihová, Ústřední lékařsko-psychologické odd. Ústřední vojenské nemocnice, ŮLPO – pavilon A3, 1. poschodí, 160 00 Praha 6 – Střešovice, tel.: 973 201 111 (ústředna), 973 203 467, e-mail: jana.koblihova@uvn.cz.

- **Genetickou konzultaci:**

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

- **Dotazy na výživu:**

MUDr. Zuzana Kala Grofová, Krajská nemocnice Pardubice, Nutriční a dietetické oddělení, Kyjevská 44, 532 03 Pardubice, tel.: 466 012 999, 466 019 426, e-mail: zuzana.grofova@upce.cz.

- **Konzultace logopedie:**

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

PaedDr. et Bc. Eva Stryková, Na Loučkách 2340/3, 750 02 Přerov I. – Město, tel.: 581 202 520, e-mail: evastrykova@volny.cz.

Mgr. Eva Baborová, Neurologická klinika, VFN, Extrapyramidové centrum, Kateřinská 30, 120 00 Praha 2, tel.: 224 965 020, mobil: 777 942 147.

- **Konzultace fyzioterapie:**

Mgr. Lenka Vinciková, Neurologická klinika, VFN, Extrapyramidové centrum, Kateřinská 30, 120 00 Praha 2, tel.: 224 965 513, mobil: 723 968 415.

- **Konzultace z alternativní a augmentativní komunikace:**

Mgr. Jana Šarounová, Sdružení pro alternativní a augmentativní komunikaci, Tyršova 13, 120 00 Praha 2, tel.: 222 518 280, e-mail: caak@brailnet.cz, www.saak-os.cz.

- **Konzultace z ergoterapie:**

Momentálně nemáme konkrétního spolupracovníka, ale na internetových stránkách www.ergoterapie.cz naleznete v odkazu Seznam ergoterapeutických pracovišť tabulku se seznamem míst rozdělenou dle jednotlivých krajů, která nabízejí možnost ergoterapie.

KONTAKTY NA PRACOVIŠTĚ FN OLMOUC A UNIVERZITY PALACKÉHO OLMOUC

- **ÚSTAV LÉKAŘSKÉ GENETIKY A FETÁLNÍ MEDICÍNY**

MUDr. Václava Curtisová, MSc., tel.: 588 443 722, e-mail: paul.curtis@volny.cz,
Doc. MUDr. Alena Šantavá, CSc., tel.: 588 444 464, e-mail: alena.santava@fnol.cz,
alena.santava@fnol.cz.

MUDr. Marek Godava, tel.: 588 443 724, e-mail: marek.godava@fnol.cz

- **NEUROLOGICKÁ KLINIKA**

Prof. MUDr. Petr Kaňovský, CSc., tel.: 588 443 400, e-mail: petr.kanovsky@upol.cz.

MUDr. Michaela Kaiserová, tel.: 588 443 411, e-mail: michaela.kaiserova@fnol.cz.

- **KLINIKA PSYCHIATRIE**

MUDr. Klára Látalová, Ph.D., tel.: 585 854 612, e-mail: klara.latalova@upol.cz.

MUDr. Dana Kamarádová, tel.: 588 443 515, dana.kamaradova@upol.cz.

- **ÚSTAV NORMÁLNÍ ANATOMIE**

Mgr. Radka Filipčíková, Ph.D., mobil: 725 327 878, e-mail: radka.filipcikova@upol.cz.

KONTAKTY NA PRACOVIŠTĚ FN OSTRAVA PORUBA

17. Listopadu 1790, 708 52 Ostrava – Poruba.

- **NEUROLOG. KLINIKA, AMB. PRO EXTRAPYRAMIDOVÁ ONEMOCNĚNÍ**

MUDr. Pavel Ressner, Ph.D., tel.: 597 373 110, e-mail: pavel.ressner@seznam.cz,
pavel.ressner@fno.cz.

MUDr. Petra Bártová, Ph.D., tel.: 597 373 110, e-mail: petrabartova@seznam.cz,
petra.bartova@fno.cz.

- **ODDĚLENÍ LÉKAŘSKÉ GENETIKY**

MUDr. Eva Šilhánová – primářka, tel.: 597 372 527, e-mail: eva.silhava@fno.cz.

- **ODDĚLENÍ PSYCHIATRICKÉ**

MUDr. Petr Šilhán – primář, tel.: 597 373 145, e-mail: petr.silhan@fno.cz.

- **PSYCHOLOG NEUROLOGICKÉ KLINIKY**

PhDr. Petr Nílius, tel.: 597 373 086, e-mail: petr.nilius@fno.cz.

PŮJČOVNA ZDRAVOTNICKÝCH POMŮCEK PRO PACIENTY S HCH

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

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

PORADNY

PORADNA NRZP ČR

Odborné sociální poradenství je bezplatně poskytováno telefonicky, elektronicky, písemně i osobně.

Partyzánská 7, 170 00 Praha 7, tel.: 266 753 427, fax: 266 753 431,

e-mail: poradnanrzp@nrzp.cz, www.nrzp.cz.

PORADNA PRO UŽIVATELE SOCIÁLNÍCH SLUŽEB

Zde naleznete ke stažení příslušné dokumenty pro uzavírání smluv, vzorové smlouvy, adresy poraden pro uživatele sociálních služeb v celé ČR, platné právní předpisy, tiskoviny v PDF formě a důležité odkazy, jako např. na MPSV (Ministerstvo práce a sociálních věcí) atp.

Partyzánská 7, 170 00 Praha 7. www.poradnaprouzivatele.cz.

UMĚNÍ DOPROVÁZET

Od ledna 2013 zahájila provoz nová poradenská linka pro ty, kteří trpí nevyléčitelným onemocněním, pro jejich rodiny a blízké. Pracovníci poradny jim poskytnou podporu a informace o službách v oblasti hospicové, sociální i zdravotní.

Tel.: 604 414 346, e-mail: poradna@umenidoprovazet.cz, www.umenidoprovazet.cz.

PORADNA PRO RODINY S HCH

Bc. Alena Lorencová, tel.: 495 063 148, mobil: 731 402 276,

e-mail: alena.lorencova@hk.caritas.cz. Diecézní katolická charita královéhradeckého kraje, Velké nám. 37, 500 01 Hradec Králové.

PORADENSTVÍ V SOCIÁLNÍ OBLASTI

Bc. Dagmar Klucková, DiS., tel.: 577 043 331, mobil: 728 923 009,

e-mail: kluckova.dagmar@seznam.cz. Oddělení sociálních služeb, Krajský úřad Zlínského kraje, třída Tomáše Bati 21, 761 90 Zlín.

PEDAGOGICKO-PSYCHOLOGICKÁ PORADNA

PhDr. Marie Kulhánková, ul. Smiřických 1237, 547 01 Náchod, tel.: 491 427 418,

e-mail: ppp.kulhankova@seznam.cz, marie.kul@email.cz.

KONTAKTNÍ ADRESY ČLENŮ RADY SPHCH

PharmDr. Zdenka Vondráčková – předsedkyně, Česká Čermná 41, 549 21 Česká Čermná.

Tel.: 491 424 142, mobil: 723 349 327, e-mail: zdenka.vondrackova@seznam.cz.

Ing. Jiří Hruďa, Bělobranské nám. 6, 530 02 Pardubice.

Mobil: 724 903 243, e-mail: info@huntington.cz, hruďaHD@seznam.cz, jirihruďa@seznam.cz.

MUDr. Jana Židovská, CSc., Odd. lékařské genetiky, DAK, Ke Karlovu 2, 128 02 Praha 2.
Tel.: 224 967 171-2, mobil: 737 198 841, e-mail: zidovska.jana@vfn.cz,
jana.zidovska@seznam.cz.

Marie Zemanová – pokladní, 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.

EHDN – JAZYKOVÝ KOORDINÁTOR PRO ČR

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

KONTAKTNÍ ADRESY ČLENŮ SPHCH

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

Ludmila Slavíková, dcera bývalého pacienta a sestra pacientky.
U Splavu 428, 533 03 Dašice, tel.: 466 951 865, mobil: 607 672 128,
e-mail: lidaslavikovaa@seznam.cz.

Anna Majíčková, matka bývalé pacientky.
Ostrožská Nová Ves 505, 687 22 Ostrožská Nová Ves, mobil: 608 435 337.

Jana Špatná, manželka bývalého pacienta a matka pacienta.
Spálov 30, 513 01 Semily, tel.: 481 623 064, mobil: 776 087 853, e-mail: j.spatna@seznam.cz.

Ladislava Hockeová, dcera pacientky, sestra pacienta, zkušenost s presymp. testem.
Lány na Důlku 125, 530 02 Pardubice, mobil: 721 201 015.

Stanislava Kolmanová, manželka bývalého pacienta.
Lutopecká 1422, 767 01 Kroměříž, mobil: 607 798 646.

Ing. Anna Englerová, manželka bývalého pacienta.
Tehov 110, 251 01 Říčany u Prahy, tel.: 323 640 530, mobil: 722 004 450,
e-mail: aenglerova@centrum.cz.

Věra Raftlová, dcera pacientky, zkušenost s presymptomatickým testem.
Novodvorská 1099, 142 00 Praha 4, tel.: 241 493 684, mobil: 604 424 427,
e-mail: v.raftlova@seznam.cz.

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

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

Alena Strašíková, tchýně pacientky.
Paskovská 244, 720 00 Ostrava – Hrabová, mobil: 604 969 061, e-mail: rstrasik@seznam.cz.

Pavel Dolák, manžel pacientky
Třída gen. Janouška 11, 750 00 Přerov, mobil: 732 528 514, e-mail: pavlik.dolak@gmail.com.

Pavla Šašínková, bývalá koordinátorka EHDN pro ČR.
Purkyňova 535, 547 01 Náchod, tel.: 602 289 567, e-mail: pavla.krapacova@seznam.cz.

HUNTINGTONOVA CHOROBA

Huntingtonova choroba (HCH) je dědičné neurodegenerativní onemocnění, charakterizované mimovolními pohyby, poruchami chování a demencí. K nástupu příznaků dochází obvykle v dospělosti, nejčastěji mezi 35. – 45. rokem života. Progresivní ubývání tělesných a duševních schopností vede k úplné závislosti pacienta na péči okolí. Jde o relativně řídké onemocnění s výskytem 1 nemocný na 10 000 – 20 000 obyvatel. HCH se v rodinách vyskytuje po řadu generací a je velkou zátěží pro pacienty i jejich rodiny.

Účinná léčba dosud neexistuje. Příbuzní a partneři postižených i osoby v riziku jsou obvykle po léta konfrontováni s povahou i průběhem choroby. Mívají velmi jasnou představu o její neodvratnosti i o dědičném přenosu. Rodina se dostává do sociální izolace, především kvůli změně životního stylu a nepochopení okolí. Někdy může hrát značnou roli též snaha onemocnění utajit. Zátěž je umocňována pocitem výjimečnosti, daným řídkým výskytem onemocnění. Rodina obvykle nezná kromě příbuzných nikoho se stejnými problémy a ani u odborníků vždy nenajde patřičné poučení a podporu.

Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě (SPHCH) vznikla roku 1991 jako svépomocná patientská organizace (neziskové občanské sdružení). Jejím cílem je poskytovat všestrannou pomoc a podporu pacientům a jejich rodinám, zlepšovat informovanost rodin, profesionálů i veřejnosti a zkvalitňovat dostupné služby a péči.

K hlavním aktivitám patří vydávání informačních materiálů o všech aspektech onemocnění a pořádání edukačně-rekondičních pobytů pro pacienty a pečovatele. Od roku 2010 pořádáme letní rekondiční tábory pro děti z rodin s výskytem HCH. 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 zde v provozu půjčovna zdravotnických pomůcek pro pacienty 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

Česká Čermná 41, 549 21 Česká Čermná

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: 737 198 841

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**



ZPRAVODAJ ARCHA
Společnosti pro pomoc při Huntingtonově chorobě

č. 44 – 2014

Počet výtisků: 750 ks

Redakční rada: Ing. Martina Musilová, Zuzana Maurová, PharmDr. Zdeňka Vondráčková,
Ing. Jiří Hruda

Grafické zpracování, sazba, tisk a distribuce: Rapid & Smart s.r.o.

ISSN1803-4500

**TENA, Váš odborník
na inkontinenci.**



TENA Flex Šetří čas i náklady.

TENA Flex mají vynikající absorpční vlastnosti, suchý povrch a jsou vysoce prodyšné. Proto se nemusí tak často měnit a zároveň udržují pokožku suchou a zdravou bez kožních defektů způsobených inkontinencí. Díky unikátnímu rychloupevňovacímu elastickému pásu, který se může zapínat zepředu i zezadu, umožňují jednoduchou a rychlou manipulaci. Výborně přilnou k tělu a jsou ideální pro mobilní i imobilní uživatele. Jsou vhodné pro použití na den i noc.

Volbou absorpčních kalhotek **TENA Flex** pro střední až těžkou inkontinenci si pečující významně ulehčí práci a ušetří náklady spojené s inkontinencí.

Doporučte svým blízkým **TENA Flex** a dopřejte jim tu nejlepší péči.



5x více
kyseliny hyaluronové



* ve srovnání s předchozím složením krémů

Vyplnění hlubokých vrásek zevnitř. Bez injekcí!

EUCERIN HYALURON-FILLER

- 5x více kyseliny hyaluronové
- vysoko i nízkomolekulární kyselina hyaluronová pronikající do hlubších vrstev pleti
- pro účinnější vyplnění i nehlubších vrásek zevnitř pleti



Eucerin®

MEDICÍNSKÁ PÉČE PRO KRÁSNOU PLEŤ

Odborné poradenství na www.eucerin.cz
nebo na infolince ☎ 466 029 444