

ARCHA



ZPRAVODAJ

Společnosti pro pomoc při
Huntingtonově chorobě

č. 42/2013



Nutridrink

Compact Protein

Zaručený zdroj bílkovin v menším objemu

Ve 4 chuťových variantách:

- s příchutí vanilkovou
- s příchutí jahodovou
- s příchutí kávy
- s příchutí banánovou



Nutridrink

Crème

Výživa pro snadné polykání

Ve 4 chuťových variantách:

- s příchutí lesního ovoce
- s příchutí vanilkovou
- s příchutí čokoládovou
- s příchutí banánovou



Potraviny pro zvláštní výživu – potraviny pro zvláštní lékařské účely.

Používejte na základě doporučení lékaře, nebo osoby kvalifikované v oblasti výživy lidí, farmacie, nebo péče o matku a dítě.



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:

A dej mi sílu unést všechno, co změnit nemám síl.

Odvahu, abych to nač stačím, na tomto světě pozměnil.

A také moudrost, abych znal a od sebe to rozeznal.

Jan Skácel

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
JHCH, JHD	Juvenilní forma Huntingtonovy choroby
EHDN	Euro-HD Network
EHA	European Huntington Association
IHA	International Huntington Association
HDSA	Huntington's Disease Society of America
NRZP	Národní rada osob se zdravotním postižením
KpZ	Koalice pro zdraví
APSS	Asociace poskytovatelů sociálních služeb

Vydáno s laskavou podporou firem:

Beiersdorf spol. s r.o.

SANDOZ s.r.o.

Nutricia a.s.

VŠEOBECNÁ ZDRAVOTNÍ POJIŠŤOVNA ČESKÉ REPUBLIKY

OBSAH

ÚVOD	4
Žijeme tak, jak je nám dáno	4
I když síla dochází, bojujeme dál	5
ČLÁNKY	14
Stimulované kmenové buňky představují významný pokrok	14
Oblast N17 bílkoviny huntingtin: u HCH štítek s adresou	17
Indukované pluripotentní kmenové buňky ve výzkumu HCH	20
HDBuzz a výzkum HCH	21
INFORMACE	25
Mladí lidé v HDYO lámou bariéry	25
Den řídkých onemocnění	26
Rodina má problém – co s tím?	28
PŘÍBĚHY	30
Příběh Nancy Wexler o objevování genu HCH	30
Příběh Lenky	32
Příběh Petry	34
Těžký úděl pečovatелů a pečujících	36
Alena – nekončící příběh	37
Život je boj	38
Tíha zodpovědnosti	39
V riziku Huntingtonovy choroby	39
VZPOMÍNKY NA SPOLEČNÉ AKCE A SETKÁNÍ	45
I v té nejhlubší tmě je světlo naděje	45
ZDRAVOTNÍ PROBLEMATIKA	48
Nutriční péče o pacienty s HCH: výživová doporučení	48
Léčebné algoritmy vám pomohou zvládnout symptomy HCH	48
Úhrady – inkontinenční podložky	50
SOCIÁLNÍ PROBLEMATIKA	51
Vydávání dočasných průkazů OZP s platností do roku 2013	52
Rovné zacházení a ochrana před diskriminací	53
MOŽNOSTI GENETICKÉHO TESTOVÁNÍ V ČR	56
Preimplantační genetická diagnostika HCH v Sanatoriu Helios v Brně	56
Preimplantační genetická diagnostika HCH v Gennetu v Praze	57
Preimplantační genetická diagnostika HCH v Sanatoriu Repromeda v Brně	58
MOŽNOSTI POBYTOVÝCH ZAŘÍZENÍ PRO PACIENTY S HCH V ČR	61
Odlehčovací neboli krátkodobé pobyty v BETANII v Náchodě	61
Respitní i dlouhodobé pobyty v Penzionu GRADO v Příbrami	62
Domov důchodců Štíty	62
Hospic Svatého Lukáše Ostrava	62

Domov Severka Jiříkov	63
STALO SE	64
SPHCH dostalo finanční dar	64
Den vzácných onemocnění v roce 2013	64
Sdružení Už ti rozumím!	64
Teva koupila práva na pridopidin	65
Vzpomínka na ženu Gerrita Dommerhota	65
OZNÁMENÍ	66
Členský příspěvek	66
Proma Rehapotex a Medical fair Brno	66
Letní tábor	66
Světový kongres IHA 2013	66
Výročí 20 let objevení genu HCH	66
Market Neziskovek	67
Senior – Handicap: aktivní život	67
HDBuzz.net	67
Stav půjčovny zdravotnických pomůcek v HK	67
Poradna při Diecézní katolické charitě v Hradci Králové	68
Časopis „Můžeš“	68
Časopis „Mosty“	68
Pomůcky pro osoby se zdravotním postižením	69
Kniha „Nutriční podpora“	69
InternetPoradna.cz	69
Umění doprovázet	69
Sociálně právní minimum pro osoby se zdravotním postižením	70
JARNÍ REKONDIČNĚ-EDUKAČNÍ POBYT	73
Pozvánka	73
Program	74
KONTAKTY	77
Kontakty na mezinárodní organizace	77
Kontakty na české organizace	77
Kontakty na multidisciplinární tým spolupracující s SPHCH	78
Půjčovna zdravotnických pomůcek pro pacienty s HCH	80
Poradny	80
Kontaktní adresy členů rady SPHCH	81
EHDN – jazykový koordinátor pro ČR	82
Kontaktní adresy členů SPHCH	82
HUNTINGTONOVA CHOROBA	83

ÚVOD

ŽIJEME TAK, JAK JE NÁM DÁNO

Ing. Jiří Hruďa



Sedám k počítači jako obvykle v době kolem vánočních svátků a příchodu dalšího roku. Ne, že bych musel bilancovat, co se přihodilo za poslední rok a co mne čeká v dalším roce. Už jsem prožil tolik zlomových roků, že mně to vůbec neláká a počkám si na to, co rok 2013 přinese. V roce 2012 mně potkalo hodně dobrých věcí, ale v mé rodině přišly i velmi složité a těžké doby. Ale žijeme tak, jak je nám dáno. Bouře jsou nedílnou součástí života. A je pravda, že lidé v těch bouřích často nedokážou obstát. Některé bouře jsou velmi silné a těžko v nich obstojíme bez

pomoci. Ale je spousta bouří, ve kterých kolabujeme vlastní hloupostí a nepochopením okolností. I tehdy potřebujeme pomoc. Někdo spoléhá na sebe a svou intuici, někdo na pomoc lidí, někdy moudrých, ale těch obvykle nebývá v okolí dost v potřebnou chvíli. Další spoléhají na pomoc shůry, což není špatné. Třeba kolem Vánoc máme příklad tří mudrců z východu, jejich moudrost nebyla výsledkem jejich učenosti, ale spíš v tom, jak reagovali na pokyny ve snech cestou do Betléma. Při zkouškách bouřemi někteří klamou sami sebe i druhé a zažívají iluzorní pocit, že buď nikoho nepotřebují a zvládnou vše sami nebo naopak nechávají řešení na druhých. Jsou psychologové ti nejmoudřejší? Nebo snad kartárky a „čarodějnice“?

Vybereme si z několika možností tu pravou? Která to je, záleží i na našich zkušenostech a co nám napoví srdce.

Když začneme počítat kilometry, hodiny práce, konzultací a také přátelský zájem a podporu našich lékařů a dalších členů multidisciplinárního týmu, musíme projevit svou vděčnost. Jsou našimi zastánci a pomocníky. Na druhou stranu zase pomáháme jim v jejich výzkumech, studiích a podobně.

A jedna výborná zpráva! V závěru roku 2012 jsme přežili konec světa. Nepřišly žádné pohromy, žádná obrovitá tsunami, nepadaly hvězdy ani komety, požáry neničily města. Svět už přežil několik konců světa. Hrozné války, kruté a nelítostné režimy, ekonomické krize atd.

Také každý z nás prožívá své „osobní“ konce světa. Jsou to různé události, které se nás často osudově dotýkají. Může to být smrt blízkých, rodičů, dětí, partnera nebo rozpad vztahu po moha letech a s tím spojený konec iluzí a plánů. Bývá to i onemocnění. A právě počátek onemocnění HCH v rodině může být chápán jako konec osobního světa, konec plánů a výhledu na společné stáří. Ale je to konec „světa“ nebo jen začátek další životní etapy? Mnoho z nás může potvrdit, že zhroucení plánů, změna vztahu, rodinného soužití může být impulzem ke změně priorit, impulzem k přemýšlení, jak bude dál. Jak se s tím vyrovnáme, ať jsme ve vztahu k HCH v jakékoli pozici.

Náš úkol pro další rok se příliš nemění od toho na roky předešlé. Poslouchat, získávat informace o HCH a šířit je dále. To je naší nezadatelnou povinností, protože když víme, můžeme lépe přestát různé bouře. Je naše privilegium, že poznání o HCH, které jsme postupně nabývali, musíme předat těm, kteří toho ještě nevědí tolik co my nebo ještě velmi tápou. Jedná se o podstatu nemoci, o její projevy, pečování o nemocné, ale i o zatížené pečovatele, a také o testy a možnosti mít děti, které budou zdravé, na které se nepřenese vadný gen. Jsme zde všichni členové SPHCH, abychom sloužili sobě i ostatním, ale se vzájemnou podporou a pomocí, a také dělením úkolů.

Dnes jsem slyšel ráno v rádiu velmi moudré přání jednoho našeho žijícího klasika: „Jen ať není válka, stačí, když je mír“. Tak moji milí, přeju mír nejenom zemi a nemocné společnosti, ale i vašim srdcím a myslím.

Dodatek po volbách prezidenta

Volby prezidenta dopadly, jak dopadly. Někomu k radosti, někomu ke smutku. Možná jsme přišli o korektního představitele republiky, možná, že zvolený prezident bude naslouchat hlasům z desetimilionové většiny, v níž jsme jako patientská organizace tou malinkou menšinou. Tím více musíme spolupracovat se zastřešujícími organizacemi v ČR – NRZP, KpZ, abychom byli více slyšet a mohli náš tenký hlásek uplatnit.

| I KDYŽ SÍLA DOCHÁZÍ, BOJUJEME DÁL |

PharmDr. Zdeňka Vondráčková



Vážení a milí členové a příznivci SPHCH, dovoluji mi v úvodu letošního čísla Archy kromě obvyklých úvodních slov i zamýšlení o existenci naší patientské organizace.

Jako předsedkyně mám zodpovědnost za financování a každoroční vyúčtování pro finanční úřad. Zatím si naše organizace přes všechny ústrky ze strany Ministerstva zdravotnictví a vlády v období krize stála vcelku dobře. Stále nám na účtu zůstávalo kolem 200 000 Kč. Pro srovnání, v roce 2011 jsme na darech vybrali 270 000 Kč a na členských poplatcích 22 700 Kč. V roce 2012 jsme na darech mezi sebou vybrali pouze 131 000 Kč a na členských příspěvcích 17 650 Kč. Je to velice smutné, že ani členský příspěvek neposlali všichni.

Naopak jsme byli v loňském roce kupodivu velice úspěšní v získání financí z reklamy, podařilo se nám získat kolem 100 000 Kč. Letošní rok se jeví v daleko smutnějších barvách. Mně osobně odřekli dlouholetí sponzoři, jako SCA Hygiene Products, což bylo 30 000 Kč. Dále nám odřekla firma Medicom International, ta nám loni přispěla 20 000 Kč. Také společnost Elektrárny Opatovice pro letošní rok nepřispěla, což je pro nás další ztráta 40 000 Kč.

Další smutný fakt je, že kolega Ing. Jiří Hruda ve velké časové tísní při zpracovávání žádostí o dotace, jejichž vypracování je několikatýdenní práce, opomenul přiložit potvrzení o IČ a MZ ČR nás zcela vyřadilo z dotačního řízení a pro letošní rok nám na činnost nedalo ani korunu. Je to obrovská ztráta, protože jsme přišli o dalších minimálně 125 000 Kč.

Celkem naše bilance na začátku roku je minimálně mínus 215 000 Kč, se kterou nemůžeme počítat a musíme ji nahradit z jiných zdrojů.

Po prvním rozčarování jsme k tomu s Ing. Hurdou a Ing. Musilovou, která nám velice v tomto pomáhá, zaujali akční postoj a hledáme trvalejší sponzory naší činnosti, abychom nebyli závislí pouze na financích od MZ ČR. Je totiž velký předpoklad, že by obdobná situace mohla nastat příští rok, takže to nyní bereme jako výzvu.

Rezerva pro tento rok na činnost je, ale na příští rok ji musíme vytvořit.

Proto jsme letos zahájili velkou kampaň a snažíme se oslovovat celou řadu farmaceutických firem a získat tak prostředky z reklamy. Zatím ale velké naděje nemáme. Paní Musilová se snaží také oslovovat firmy, abychom získali finance, a Ing. Hruda vypracovává další žádosti o dotace. Je to však velice časově náročná práce bez zaručeného výsledku. S iniciativou přišla i rodina Hylských a slečna Jana Hockeová. Jak je v české společnosti obvyklé, nejdůležitější jsou vždy osobní kontakty.

Takže prosím, hledejte možnosti jak získat finance i vy!

Měla bych říci, že Rada rozhodla, ale více méně jsme vše prodiskutovali v úzké parubické výkonné trojici a připravili dotazník, který vám přišel s přihláškou na jarní Rekondičně-edukační pobyt. Na základě vašich odpovědí bychom chtěli činnost SPHCH co nejvíce přiblížit vašim představám a možnostem, ale také i našim. Opět musím připomenout, že nejsme zaměstnanci SPHCH, ale jen dobrovolníci, kteří ve svých rodinách musí řešit problémy, které přináší HCH. Ze všech vámi nabízených pomoci jich moc nepřichází pravidelně a každý, když získá to, co potřeboval, nás více méně opouští. Možná i to je povinnost nebo náplň činnosti SPHCH.

V každém případě slova díky, která nyní vyřknu směrem k pomoci, kterou nám nabídla Ing. Martina Musilová, nebudou dostatečná. Neskutečně nám pomáhá nejen s Archou a vedením stránek, ale i sama aktivně získává informace, která na stránkách zveřejňuje a přispívá i texty do Archy. Její výhodou je, že se na problém dívá zvnějšku, že není přímo zasažena HCH. Dokáže se na věc podívat s nadhledem a jít i hledat sponzory. Možná je toto správná cesta k vedení celé patientské organizace a k její profesionalizaci. Víme, že v Polsku je předsedkyní také nezávislá osoba, která HCH v rodině nemá. Nároky na vedení občanského sdružení totiž rok od roku stoupají. Kontaktovala jsem Společnost Parkinson a ujistila jsem se v přesvědčení, že vést SPHCH s dobrovolnými pracovníky je v současné době neúnosné a pro správný a efektivní chod je nutné mít nějaké zaměstnance na pracovní úvazek, kteří budou zajišťovat minimálně administrativní provoz. Stejně tak, jako to je u Společnosti Parkinson.

Vím, že řeknete, my neseme břemeno HCH a bojíme se s tím vyjít na veřejnost. Ale já i Ing. Hruďa to děláme, jinak to totiž nejde. Díky tomu se mi např. podařilo získat sponzoring přes ČSOB Pojišťovnu na letošní rok. Je to první větší sponzoring od takovéto velké firmy. Dostali jsme 40 000 Kč na činnost organizace.

Úsměv a nadhled paní Musilové na mne působí i motivačně: „to zvládneme, to bude dobré atd.“! Tak znějí její slova, když padám únavou. Vážím si jí i pro její schopnosti v práci s počítačem, s jakým přehledem nám vypracuje tiskovou zprávu, pomůže poptat hotel, ví, kam se s čím obrátit atd. Musím říci, že se nám v Pardubicích vytvořil docela fajn tým.

Nyní jsem jen velice stručně nastínila, jak vlastně momentálně funguje Rada SPHCH a jak to vypadá s naším účtem u České spořitelny na naši činnost.

V této části bych ráda připomněla ještě ze Stanov, které činnosti a formy činnosti v ní máme zakotvené.

1. Činnosti

- a. Informování nemocných a jejich rodin o aspektech HCH (poradenství zdravotně-genetické, psychologické, sociální),*
- b. seznamování laické i odborné veřejnosti s problematikou HCH,*
- c. hájení zájmů postižených a jejich rodin a jejich ochrana před diskriminací,*
- d. spolupráce mezi postiženými, lékaři a dalšími odborníky na zkvalitnění péče o pacienty,*
- e. spolupráce s jinými organizacemi humanitárního charakteru a partnerskými institucemi a organizacemi v České republice i v zahraničí,*
- f. aktivní náplň volného času členů sdružení a dalších cílových skupin,*
- g. založení pečovatelského a konzultačního střediska (klinické jednotky) pro pacienty a rodiny s výskytem HCH v různých oblastech ČR.*

2. Formy činnosti

- a. Setkávání, pobytové osvětové vzdělávací akce a aktivity a semináře pro postižené, jejich rodiny, pečovatele i odbornou veřejnost a spolupracující organizace,*
- b. poradenská a informační činnost, průzkumné, výzkumné, odborné práce a posudky v problematice HCH,*
- c. osvětové, propagační, vzdělávací, výchovné a ediční aktivity v oblastech problematiky HCH,*
- d. mezinárodní spolupráce v oblasti výzkumu, osvěty a pomoci postiženým HCH a jejich rodinám,*
- e. kulturní akce a aktivity pro členy sdružení a další cílové skupiny,*
- f. provozování půjčovny zdravotních pomůcek a pečovatelského střediska či klinické jednotky.*

Informování nemocných a jejich rodin o aspektech HCH probíhá především na Rekonduktivně-edukačních pobytech, ale i v Arše a na našich webových stránkách a prostřednictvím poradny.

SPHCH donedávna vydávala za podpory MZ ČR i brožury, které souhrnně informovaly o HCH a jednotlivých terapeutických možnostech léčby HCH. V současné době však na tuto aktivitu již několikrát rok nedostáváme žádné finance. Pomalu nám doposud vydané publikace docházejí. Souhrnnou brožuru o HCH již nemáme, stejně tak informační letáky pro laickou a odbornou veřejnost, i edukační DVD došla. Je tedy otázkou, jak se tady bude naplňovat tento článek stanov.

Padla tady myšlenka, zda by byli členové na tyto publikace ochotni přispívat, čili si je kupovat, stejně tak DVD. Na druhou stranu je tu názor, že jsme řídká diagnóza a že nikomu se nebude chtít tyto materiály v současné době kupovat (privátní lékaři, sociální pracovníci, terapeuti atd.), ale přitom jako organizace potřebujeme tyto skupiny odborníků z řad profesionálů edukovat, protože povědomí o HCH je zde stále malé. Často nám z terénu přichází informace, že lékaři odmítli poskytovat symptomatickou léčbu, protože je HCH neléčitelná a nedá se s ní tedy nic dělat. Obdobně máme odezvy od logopedů či fyzioterapeutů.

Hájení zájmů postižených, jejich rodin a jejich ochrana před diskriminací je také velice komplikovaná problematika, kterou jsme se letos pokusili otevřít. Požádali jsme kancelář Ochránce veřejných práv o přednášku, ale pro zaneprázdněnost úřadu uvádíme v tomto čísle Archy jen úvodní články.

Může se nám jako pečovatelům klidně stát, že v dobré víře uděláme něco, co bude považováno za diskriminační, anebo naopak. Myslím si, že již dozrál čas, abychom se zaměřili i na tuto problematiku. HCH je tak specifická diagnóza, že nenacházíme postupy, které by byly pro nás aplikovatelné, proto se obracíme až na nejvyšší úřad.

Body d) - e) momentálně nejsme schopni naplňovat v plném znění. Nemáme k tomu ani dostatek sil a času. Vše se řeší zpravidla nárazovitě, když se objeví někde nějaký konkrétní problém, jako např. při hledání zkvalitnění péče pro konkrétního pacienta s HCH.

Bod f), čili k zajišťování dobrovolných aktivit pořádaných SPHCH, nenaplňujeme.

Bod g) nás, vedení SPHCH, trápí nejvíce. Stále se na nás obrací více a více odborníků, především z řad sociálních pracovníků, nebo z rodin, měst, že mají bezdomovce, problematičtějšího obyvatele s HCH, člena rodiny, o kterého se již nezvládají starat doma, nebo i pro kterého by bylo lepší zařízení, kde by měl zajištěné základní potřeby, aby měl zajištěnou určitou úroveň kvality života.

A tady narážíme ze všeho nejvíce. Takové zařízení neexistuje, anebo když už by zařízení sociální péče bylo ochotné přijmout pacienta s HCH za klienta, zjistí se, že nemá dostatečné finanční příjmy, které vyplývají z podstaty nemoci, kvůli které nebyl schopen soustavně a svědomitě vykonávat práci atd.

Možnosti současných sociálních zařízení jsou stále omezenější, takže zařízení nejsou vhodná pro naše pacienty, protože je tam např. poddimenzovaný personál, nedostatek financí na zdravotní péči, kterou naši pacienti potřebují, anebo nedostatek financí

na stravu. Jak je známo, pacienti s HCH mají vysoké nároky na stravu, co do kvality a kalorické hodnoty (denně až 6 000 kcal), potřebují pro sebe i bezpečné prostředí, což klade nároky na vybavení hygienických zařízení, jídelen, pokojů i samotných lůžek či křesel.

Formy činnosti souvisí se samotnou činností. Zatím jsme si udržovali Rekondičně-edukační pobyty dvakrát ročně, dvakrát ročně jsme se účastnili výstav pro zdravotně postižené, kde jsme formou posterové prezentace informovali laickou i odbornou veřejnost o naší společnosti a její činnosti a problémech pacientů a rodin s HCH a snažili se rozdávat informační letáky o HCH.

Velmi dobrá je i spolupráce na evropské a mezinárodní úrovni. Zde se vždy účastníme posterovou prezentací, aktivně v EHDN sekcích a Ing. Hruša je i členem výboru EHA. Z mezinárodních a evropských konferencí se vždy snažíme dovést co nejvíce materiálů, informací a novinek, které postupně překládáme a publikujeme, poslední dobou jen v Arše a na webu. Máme celou řadu publikací, které by pomohly rodinám, pečovateli, ale i odborníkům při léčbě projevů HCH, pochopení myšlení pacientů s HCH, ale i pochopení frustrací pečovateli z problematiky komunikace v rodině s pacientem s HCH, ale i s dětmi a osobami v riziku nemoci. Bohužel ale nemáme prostředky na jejich realizaci. Již několik let leží u nás v šuplíku.

Velmi dobře funguje spolupráce s paní koordinátorkou EHDN Pavlou Šašinkovou. Její práce je pro nás velice důležitá. Momentálně musíme konstatovat, že jediné aktivně a dobře fungující centrum EHDN pro HCH v ČR je v Praze v extrapyramidovém centru při neurologické klinice VFN v Praze pod vedením prof. MUDr. Jana Rotha, CSc. Za SPHCH jim musím alespoň touto cestou poděkovat za veškerou odbornou péči, kterou poskytují pacientům s HCH, ale i jejich rodinám. Je to velice empatický tým, který rozhodně pracuje nad rámec své náplně práce v nemocnici.

Velice úspěšná a důležitá je existence půjčovny zdravotnických pomůcek pro naše pacienty, které pro nás provozuje Diecezní katolická charita v Hradci Králové. Na charitě nacházíme i pomoc poradenskou, jak dále vést organizačně naši patientskou organizaci. Pan ředitel RNDr. Jiří Stejskal se nám pokusil vysvětlit problematiku existence patientského občanského sdružení, které nemá stálé zaměstnance. Snažil se účastníky posledního rekondičního pobytu motivovat k aktivní spolupráci.

- **SPHCH existuje nejen pro ty, kdo mají problém s HCH nyní, ale je třeba, aby existovala i pro vaše děti, které s HCH budou mít problém později.**
- **Čili již od roku 1999 vám všem s panem doktorem opakujeme, nemyslete jen na sebe, ale i na ty, kteří přijdou po vás.**
- **„Kdo jednou HCH v rodině měl, nikdy před ní neuteče,“ říká Geritt Domerholt**

Členský příspěvek je nadále 150 Kč. Prosíme ale i o další finanční dary, abychom mohli v příštím roce i nadále rozvíjet naši činnost.

A nyní k zhodnocení roku minulého a shrnutí všeho, co se loni podařilo či bylo alespoň započato.

- Zúčastnili jsme se 15. Evropského kongresu EHA a 7. Plenárního zasedání EHDN ve Stockholmu ve Švédsku. SPHCH reprezentovali 3 zástupci, 5 lékařů přijelo z Prahy, 6 vědců ze základního výzkumu v Liběchově a samozřejmě koordinátorka pro EHDN Pavla Šašinková, celkem 15 osob.
- Na Vyšší škole zdravotnické v Ostravě přednesli pro studenty 2. – 3. ročníků oboru nutriční terapeut a diplomovaná všeobecná sestra (asi 60 studentů) problematiku HCH MUDr. Pavel Ressner, Ph.D., za SPHCH PharmDr. Zdeňka Vondráčková a paní Pavla Šašinková za EHDN. Pozvání přišlo od paní profesorky Jitky Knápkové. Přednáška měla velký úspěch a rozdalo se zde i velké množství edukačních materiálů.
- Posterovou prezentací jsme se zúčastnili na jediné výstavě pro zdravotně postižené v Praze, druhá výstava v Brně byla zrušena.
- Uspořádali jsme dva rekondičně-edukační víkendové pobyty, první na jaře v Přerově a druhý na podzim v Ústí nad Orlicí.
- Uspořádali jsme ve spolupráci s dětskou lékařkou MUDr. Alenou Remešovou třetí rekondiční letní tábor pro děti z našich rodin; měl velký ohlas.
- Vypracovali jsme několik dotačních projektů na MZ ČR na rok 2013, bohužel žádnou dotaci nám nepřidělili pro administrativní chybu.
- Další projekty jsme podali na Vládní výbor pro zdravotně postižené, kde jsme obdrželi na rok 2013 celkovou dotaci 53 900 Kč.
- Pokračoval provoz internetové poradny, kde zodpovídáme stále více a více otázek, stále se opakují otázky ze sociální oblasti, např. do jakého zařízení sociálních služeb je možné umístit pacienta s HCH, jak žádat o důchod, a bohužel přibývá dotazů na juvenilní formy HCH, nejčastěji se ptají sociální pracovníce a pracovníci pedagogicko-psychologických poraden.
- Pokračuje spolupráce s firmou Nutricia a dr. Z. Vondráčková má k dispozici seznam nutričních ambulancí, na které vás může odkázat. Tento seznam je k dispozici na stránkách Společnosti klinické výživy a intenzivní metabolické péče www.skvimp.cz v odkazu Nutriční ambulance. Již by neměl být problém s předepisováním nutriční podpory pro naše pacienty. Zpravidla není třeba již ani doporučení od společnosti, ale kdyby měl někdo problém, dr. Vondráčková vám kontakt a doporučení, proč je nutriční podpora u pacientů s HCH nutná, pošle.
- Pokračovali jsme ve spolupráci s Koalicí pro zdraví, díky ní můžeme snáze lobovat za zájmy pacientů s HCH.
- Navázali jsme odborná jednání s JUDr. J. Hutařem z NRZP o naší problematice v oblasti výživy a nutnosti zavedení naší diagnózy do všech nově zpracovávaných zákonů a vyhlášek týkajících se zdravotně postižených osob. Toto téma je stále velice živé, ale kvůli všem úsporným balíčkům narážíme na celou řadu různých překážek a odkladů atp. Zatím se vyhlášky v náš prospěch nezměnily, ba naopak. Politická situace v naší zemi vše velice komplikuje a bez vaší jednotlivé

podpory zdola nemáme šanci. Již se o tom mluvilo několikrát a stále to platí. Každý musí za svého nemocného a za všechny ostatní huntingtonské rodiny bojovat jednotlivě u svých poslanců. Ti se neustále mění a snad se mezi nimi musí jednou objevit někdo, kdo nám bude nakloněn a pomůže nám naši věc prosadit.

- Připravili jsme dva postery, jeden český a jeden anglický.
- Podařilo se nám zprovoznit zcela nové a moderně řešené internetové stránky www.huntington.cz.

Pokračujeme ve spolupráci s královéhradeckou Diecezní charitou:

- půjčovna se v roce 2012 neobohatila o nové zdravotnické pomůcky, ale zatím jich je dostatek.

Nepodařilo se.

Zpracovat zjednodušené sociální minimum pro rodiny s pacienty s HCH, protože se vyhlášky opět novelizovaly a vše je třeba přepracovat a neobdrželi jsme také žádné finance na realizaci tohoto projektu.

VIZE I POVINNOSTI PRO ROK 2013

1. Pokračovat ve spolupráci s královéhradeckou katolickou Diecezní charitou:
 - v řešení problematiky domácí péče o pacienty s HCH,
 - v edukačním programu středních zdravotnických a sociálních pracovníků v péči o pacienty s HCH,
 - v provozování půjčovny zdravotnických pomůcek pro pacienty s HCH,
 - v zajišťování oprav stávajících, již používaných pomůcek.
2. Uspořádat 2× Rekondičně-edukační pobyt. Na jaře v Pardubicích, podzimní pobyt bude na Moravě v Prostějově
3. Vydát 2× Zpravodaj Archa.
4. *Sepsat novou souhrnnou publikaci pro rodiny s HCH.*
5. *Sepsat novou publikaci pro rodiny s HCH o výživě.*
6. Zažádat o dotace pro rok 2014 na MZ, v Královéhradeckém a Pardubickém kraji a na vládě ČR, případež díky Vám i v jiných krajích.
7. Prezentovat českou laickou SPHCH na mezinárodním kongresu v Brazílii.
8. Připravit aktuální český a anglický poster a dotisk edukačních materiálů a DVD pro therapy
9. Rozšířit naši publikační a mediální činnost.
10. Hledat nové sponzory.
11. Dokončit aktualizaci nových webových stránek, jedná se především o kapitoly o genetice a testech
12. Zpracovat mapu pobytových zařízení, kde přijímají pacienty s HCH.
13. Pokračovat v podpoře začlenění našich odborných pracovišť do EHDN.
14. Pokračovat ve spolupráci s EURORDIS.
15. *Zpracovat zjednodušené sociální minimum pro HCH se odkládá, protože se vše neustále mění a nemáme na to prostředky*

16. *Vydat publikaci o péči o pacienty s juvenilní formou HCH, opět se odkládá pro nedostatek prostředků na překlad a tisk*
17. *Zahájit jednání s úřadem ombudsmana ohledně diskriminace rodin v riziku HCH a péče o pacienta s HCH.*
18. *Dotáhnout snahy z petice za specializované zařízení pro pacienty s HCH do zdárného konce, opět pouze vize do budoucnosti, momentálně nereálné.*
19. *Rozšířit příspěvky a informace o HCH do odborných časopisů (neurologické, psychiatrické, zdravotnické, logopedické či farmaceutické).*
20. *Zintenzivnit snahu o zřízení rehabilitačního zařízení pro HCH.*

Sami si udělejte názor, až budete číst následující stránky Archy. Sociální situace se v ČR nelepší a pacienti a rodiny s HCH se dostávají opravdu až na úplný okraj společnosti. *Body označené kurzivou budou stát letos poněkud v pozadí, jednak kvůli nedostatku financí a jednak kvůli nestabilitě v zákonech.*

VÝZVA

KDO TO ZA SPHCH VEZME DO SVÝCH RUKOU A DOTÁHNE DO ZDÁRNÉHO KONCE? Před třemi lety jsme nastínili určitou vizi, podle které bychom mohli postupovat a zajistit tak pro naše pacienty mapu zařízení po celé republice, kde bychom provedli výškolení personálu a kde by následně přijímali naše pacienty, ať už k trvalým, respitním nebo terminálním pobytům anebo do denních stacionářů, což vidíme jako reálnou aktivní pomoc rodinám do doby, než bychom získali svá specializovaná zařízení. Kvůli dostupnosti pro rodiny je jedno zařízení přece jen málo. A zřídit takové zařízení zcela samostatně je příliš nákladné, proto jsme tuto myšlenku paní MUDr. Blažkové z hospice v Chrudimi přijali jako dobrý a realistický začátek cesty k našemu cíli.

ÚKOL!

Hledáme aktivní spolupracovníky, kteří by zmapovali jednotlivé kraje a pohovořili s řediteli zařízení, která by připadala v úvahu. Analýzu zařízení i s dalšími postupy bychom potom společně probrali a rozdělili bychom se o další práci. Výsledkem by měla být online mapa, na níž by se po kliknutí na určité město ukázalo, zda je tam:

- denní stacionář pro pacienty s HCH,
- hospic, který přijme pacienta s HCH k respitnímu pobytu, či pacienta v terminálním stadiu HCH,
- chráněné bydlení pro pacienty s HCH,
- zařízení, které přijme pacienty k trvalému pobytu.

Je to konkrétní úkol minimálně pro 14 lidí, protože máme 14 krajů, anebo i více, např. podle bývalých okresů. Určitě se k tomuto bodu vrátíme na jarním setkání, a protože máme internetové stránky, bylo by fajn, kdybyste nám posílali přesné údaje o zařízeních, kde máte umístěné pacienty nebo je využíváte k respitním pobytům.

Předem děkujeme všem, kdo se nám přihlásíte, že ten který kraj či okres zpracujete, buď písemně na adresu: Ing. Jiří Hruďa, Bělobranské nám. 6, 530 02 Pardubice, nebo na office@huntington.cz, anebo alespoň pošlete údaje o konkrétní zkušenosti či možnosti. Na jarním setkání ještě schválíme dotazník, který se bude vydávat v neurologických ordinacích, na jehož základě bychom zmapovali potřebu pobytových míst v jednotlivých krajích.

Znovu Vám všem opakuji, pomoci si musíme sami, to ale neznamená, že práci odvede pouze Rada SPHCH, ale každá rodina musí přiložit ruku k dílu. Jsme přece lepší než současná vláda, která si myslí, že úsporami dojde k rozvoji. Naopak my musíme spojit síly, myšlenky, lásku a finance, abychom našim blízkým i sobě umožnili udržet důstojnou kvalitu života.

Na závěr nám všem i sobě chci popřát hodně sil, zdraví, lásky a jako obvykle snad i nějaká pozitiva na poli vědeckém v roce 2013.

Za sebe i Radu Zdeňka Vondráčková

ČLÁNKY

STIMULOVANÉ KMENOVÉ BUŇKY PŘEDSTAVUJÍ VÝZNAMNÝ POKROK

*Dr. Jeff Carol, překlad MUDr. M. Kvasnicová, převod ze slovenštiny Ing. J. Hruďa
HDBuzz*



Kmenové buňky představují velkou naději a výzvu pro pacienty, kteří jsou postihnuti nemocí, která způsobuje buněčnou smrt. Taková je např. HCH. Ale současně použití těchto buněk v léčbě pacientů s HCH představuje komplex problémů. Dvě nové studie o kmenových buňkách poskytly vědcům nástroj a dokázaly, že je možné v buňkách in vitro (v laboratorních podmínkách) opravit mutaci, kterou způsobuje HCH.

Kmenové buňky

Každý člověk začíná jako jednotlivé fertilizované (oplozené) vajíčko, které se opakovaně dělí až na trilion buněk přítomných u dospělého člověka. Každá buňka má své charakteristické vlastnosti – svalové buňky mají odlišnou funkci od buněk kůže a podobně. Charakteristické, speciální vlastnosti každého typu buněk určují, jaké funkce bude ta která buňka vykonávat.

Donedávna byli vědci přesvědčeni, že pouze velmi speciální typ buněk, nazývaných kmenové buňky, je schopen se diferencovat na různé typy buněk v našem těle. Nejdoslednějším zdrojem takových buněk bylo embryo ve velmi raném stadiu vývoje. Tyto embryonální kmenové buňky mají velkou schopnost se dělit, proto umožnily vědcům z nich vypěstovat nové buňky v laboratorních podmínkách, např. nervové buňky. Využití těchto buněk bylo spojeno s etickými a právními problémy, protože proces vyžadoval destrukci embrya.

Rok 2006 změnil vše, co jsme o kmenových buňkách věděli. To když Shynia Yamanka objevil schopnost „reprogramovat“ jakoukoli dospělou buňku na buňku kmenovou. Teď už není potřeba zničit embryo, abychom kmenové buňky získali – stačilo jednoduše vzít malý vzorek kůže a reprogramovat kožní buňky na kmenové. Vědcům se podařilo z takto získaných kmenových buněk vypěstovat neurony, svalové buňky a další kritické typy buněk, poškozených různými nemocemi.

Tyto reprogramované buňky se nazývají indukované pluripotentní kmenové buňky – IPS buňky.

Kmenové buňky HCH pacientů



V projektu „Buňka pochází z buňky“ skupina vědců spolupracovala na studiu těchto IPS kmenových buněk od pacientů s HCH. Vědci byli zvědaví, zda kmenové buňky od pacientů s HCH se chovají odlišně od těch, které pocházejí od lidí, kteří nenesou mutaci.

Skupina vědců sledovala, jak se buňky chovají v laboratorních podmínkách. Několik desetiletí práce ukázalo, že buňky od pacientů s HCH jsou abnormální, ale pro jejich nedostatek je nikdo nemohl studovat detailně.

V současnosti je možné sledovat kmenové buněčné linie od pacientů s HCH. Vědci zjistili rozdíly v chování kmenových buněk s mutací a bez mutace HCH. Hlavní rozdíly jsou ve schopnosti těchto buněk zapínat a vypínat geny a vyrábět energii.

Tyto nové kmenové buňky se ukázaly být užitečným zdrojem pro studium, jak mutace poškozuje funkci buněk, případně jak vede k předčasné smrti buňky u HCH.

V čem je podstata tohoto rozdílu? Co mohou očekávat pacienti s HCH od nových buněčných postupů? Nejdůležitějším příspěvkem kmenových buněk od pacientů s HCH je skutečnost, že poskytují vědcům model pro studium choroby.

Představte si, že jste farmaceutickou firmou, která věří, že nový lék umožní buňkám si poradit s HCH a prodlouží jejich život. Teď, díky těmto kmenovým buňkám, můžete testovat váš lék v mozkových buňkách od konkrétních pacientů, ne na myších modelech. Tento postup umožní získat daleko přesnější výsledky a pomůže testovat jenom skutečně efektivní léky.

Náhrada buňky?

Snem mnoha vědců a lidí trpících HCH je, že někdy bude možné nahradit ztracené buňky novými, což umožní zastavit a možná i dokonce zvrátit symptomy degenerativních onemocnění.

Pěstování nových buněk a náhrada odumřelých u nemocných je známá jako **terapie buněčných náhrad** a je jedním z důvodů pro vzrušení okolo kmenových buněk.

Někteří vědci věří, že transplantace kmenových buněk do poškozených částí mozku pacientů s HCH, by mohla nahradit buňky, které odumřely v průběhu onemocnění.

Bude potřeba ještě hodně práce na výzkumech, než se bude moci terapie buněčných náhrad použít v praxi. Za prvé, jaké buňky by se směly vnést do lidského mozku? Pravděpodobně je lepší nahradit odumřelé mozkové buňky opět mozkovými buňkami a ne kožními nebo svalovými. Ale kde získat víc mozkových buněk, když se ujistíme, že jsou geneticky vhodné pro pacienta?

Toto je bod, kde se uplatňuje význam nových indukovaných kmenových buněk. Teoreticky nejdříve odebereme vzorek pacientovy kůže, reprogramujeme buňky na kmenové buňky nebo neurony a vložíme tyto nové kmenové buňky do pacientova mozku. Pokud to bude fungovat, bude to fantastická možnost, protože tyto buňky by měly být pro pacienta přesně geneticky vhodné.

Při posledních výzkumech na potkanech bylo zjištěno, že kmenové buňky, které byly upravené tímto způsobem, můžou formovat nové mozkové buňky, které se vloží do mozku a pomáhají potkanům uzdravit poškozený mozek.

Oprava HCH mutace



Pozorní čtenáři si uvědomí problém: mutace, která způsobuje HCH se vyskytuje v každé buňce našeho těla, včetně kožních buněk. I když se podaří zdolat technické problémy dopravy kmenových buněk do mozku, je v nich stejně obsažena stejná mutace, která způsobuje HCH. Ideálním řešením by bylo odstranit mutaci u kmenových buněk, získaných od pacientů s HCH. Pokud buňky rostou in vitro (ve skle v laboratoři), existuje několik nových technik. Jedna z nich se nazývá „zinc finger nucleazy“.

Ale i takové technologie jsou nové a ještě velmi daleko od aplikace pro pacienty s HCH.

Tým vědců vedený Lizou Ellerby v Busk institutu pro výzkum stárnutí, uvažuje o jiném přístupu k řešení tohoto problému. Upravovat geny v DNA na kmenových buňkách, které rostou v miskách v laboratorních podmínkách je o mnoho jednodušší, než provádět změny DNA u žijících lidí. Ve skutečnosti je tento postup užíván rutinně při tvorbě geneticky modifikovaných myší pro využití ke studiu biologie a léků v laboratořích na celém světě.

Tým profesorky Ellerby udělal jednoduchý experiment – ke kmenovým buňkám od pacienta s HCH přidali část extra DNA s genem pro tvorbu normálního huntingtinu.

Účinnost této metody je extrémně nízká: z 5 milionů buněk využily extra DNA pro svoji úpravu pouze 2. Na označení těchto buněk, u kterých došlo k úpravě, použili marker. Takto označené buňky mohli izolovat a kultivovat.

Jednoduchý trik pomohl týmu udělat mnoho překvapivých porovnání. Mohli si položit otázku: jaký je rozdíl mezi buňkou s HCH mutací a stejnou, u které byla provedena oprava? Její tým věnoval této práci mnoho let. Analýzy odhalily některé abnormality u HCH buněk, které mohou být upravené cestou opravy HCH mutace.

Je problém vyřešený?

Výzkum dává důležité informace vědcům, kteří studují HCH. Také může být důležitý pro řešení terapeutických problémů: jak získáme vhodné buňky jako náhradu ztracených buněk u HCH?

Problém je možné teoreticky řešit, když se prokázalo, že je možné reprogramovat buňky kůže od pacientů s HCH na kmenové buňky. Tyto kmenové buňky následně geneticky opravit – odstranit mutaci, která působí HCH z jejich genomu. Implantace těchto geneticky modifikovaných buněk by měla teoreticky umožnit růst nových neuronů bez HCH mutace v mozku pacientů.

Musíme si uvědomit, že zavést tyto význačné pokroky do léčby HCH bude vyžadovat ještě velmi dlouhý a těžký proces – ve skutečnosti mnohem těžší než vývoj tradičních léků.

Dopravit geneticky modifikované buňky do mozku žijících pacientů je velmi riskantní a musí se provádět s velkou opatrností. Ještě dříve než se tyto náročné, ale velmi slibné technologie využijí v širokém rozsahu v léčbě lidí s HCH, bude potřebné vykonat množství laboratorních pokusů.

Už teď jsou tyto metody užitečným nástrojem pro porozumění Huntingtonově chorobě, a také pro proces vývoje léků.

OBLOST N17 BÍLKOVINY HUNTINGTIN: U HCH ŠTÍTEK S ADRESOU

*překlad Zuzana Maurová
www.hdbuzz.net*



Nový výzkum pomáhá porozumět pohybu bílkoviny (proteinu) huntingtin v buňce. Objev mechanismu, kam je huntingtin dodán a proč, může pomoci pochopit HCH. Kanadští vědci ukázali, že se malá část proteinu huntingtin chová jako „štítek s adresou“ pro celou bílkovinu. Studium „štítku“ a toho, jak ovlivňuje HCH symptomy, by nám mohlo umožnit lépe pochopit, co funguje špatně, a snad i vyvinout léčbu.

Z malých balíčků mohou vzejít velké věci

Víme, že všechny problémy u HCH vznikají kvůli mutaci nebo chybě v souboru genetických informací pro výrobu bílkoviny zvané huntingtin. U pacientů s HCH způsobila tato „pravopisná chyba“ to, že mají určitou část této bílkoviny delší než je normální.

Ale funkce normální bílkoviny a způsob, jakým defektní bílkovina škodí, jsou stále poměrně dost zahaleny tajemstvím.

Když se tvoří bílkovina, jednotlivé stavební prvky se řetězí jako korálky na šňůrce. Lidem s HCH mutací je na začátek bílkoviny huntingtin přidáno příliš mnoho prvků zvaných „glutamin“.

Vědci nazývají tuto část huntingtinu, obsahující glutaminy navíc, N-terminální oblastí. Krátce potom, co byl v roce 1993 objeven gen pro Huntingtonovu chorobu, vědci určili, že N-terminální oblast je nejničivější částí bílkoviny huntingtin. Během minulého desetiletí vědci identifikovali klíčovou úlohu dokonce ještě menší části huntingtinu, prvních sedmnácti stavebních prvků známých pod označením oblast N17. Tato oblast se zdá důležitá pro nasměrování huntingtinu – kam má jít a s čím vzájemně reagovat.

Adresa pro huntingtin



Nový výzkum ukázal, že část huntingtinu N17 připomíná to, co se nazývá jaderný exportní signál. Je to část bílkoviny, která se chová jako „štítek s adresou“, jenž sděluje buňce, kam doručit balíček – v tomto případě bílkovinu huntingtin. Jaderný exportní signál říká buňce, aby držela bílkovinu mimo buněčná jádra, kde se nachází nejdůležitější DNA. Místo toho bílkovina s jaderným exportním signálem skončí v cytoplazmě, houbovitě části buňky, která obklopuje a vystýlá buňku a chrání veškerý její vnitřní mechanismus. Pokud si představíte buňku jako město, jaderný ex-

portní signál udržuje balíček mimo radnici a místo toho mu dovolí putovat po volných prostranstvích města, jako jsou jeho veřejné parky. Takto se chová normální huntingtin.

U HCH se zdá, že existuje chyba ve štítku s adresou, která způsobuje, že defektní huntingtin není odtransportován do cytoplazmy – do veřejného parku – ale místo toho zůstává v jádru – na radnici.

Tato chyba umožňuje bílkovině zůstat neoprávněně v buněčném jádru, kde se může podílet na smrti neuronů a progresi nemoci. Buněčné jádro je velmi důležitou částí buňky – chová se jako řídicí centrum buňky a obsahuje genetický materiál. Mnoho výzkumů nasvědčuje, že huntingtin je pro buňky mnohem toxičtější, když je v buněčném jádru. Ale škodit může také, je-li mimo jádro, proto je důležité zjistit, kam a jak je balíček dodáván.

Jak mohou vědci studovat něco tak malého?

Ke studiu pohybu huntingtinu po buňce použili vědci živé geneticky upravené buňky vypěstované na laboratorních miskách, které vytvářely jen část huntingtinu N17. Tento

fragment spojili s bílkovinou z medúzy, která pod mikroskopem svítí žlutě. Připojená svítící bílkovina umožnila vědcům sledovat, jak je pohyb huntingtinu ovlivněn změnou nebo chybou „štítku s adresou“.

Kdo doručuje tyto balíčky?

Vzhledem k tomu, co už vědci vědí o jaderných lokalizačních signálech jiných bílkovin, domnívají se, že štítek na huntingtinu může být rozpoznán proteinem „listonošem“ zvaným CRM1. Studium obou bílkovin zároveň vědci objevili spojitost mezi CRM1 a adresným štítkem N17 a udělali ve štítku s adresou malé změny. Tak zjistili, že jaderný lokalizační signál je velice přesný. Aby mohl být balíček doručen na správné místo v buňce, musí mít správné veškeré informace, tvar a další vlastnosti. Pokud se štítek z nějakého důvodu liší od normálu, balíček je dodán na špatné místo. Zdá se, že právě to se děje u HCH.

Ach, řasinky...

Profesor Truant a jeho tým ukázali, že oblast N17 také řídí, zda huntingtin skončí připojením k vlasovitým výčnělkům řasinek na vnější straně buňky. V závislosti na tom, co se děje v buňce, adresní štítek bílkoviny může být změněn použitím malých chemických štítků – tagů, které jsou připojeny nebo naopak odstraněny. Buněčný transportní mechanismus pak může přečíst tyto tagy jako čárové kódy a určit, co s huntingtinem udělat. Vědci zjistili, že když úsek huntingtinu N17 neměl tag, zůstal uvnitř řasinky a pokud tag měl, byl vestavěn do bazální oblasti výběžku řasinky.

Co dál?



Tento výzkum se zabýval velmi nepatrnou částí a pomáhá pochopit důležitý větší celek, porozumět signálům, které určují pohyb defektní bílkoviny huntingtinu v buňce a jak se může stát, že tento proces u HCH probíhá špatně. Podobné výzkumy jsou bohužel daleko od nalezení léčby, která může být použita u pacientů, ale pomáhají ujasnit primární výzkum prováděný různými skupinami, které někdy docházejí ohledně oblasti N17 huntingtinu k matoucím závěrům. Tento výzkum je důležitým krokem vpřed, který nám pomáhá pochopit, jak se u Huntingtonovy choroby objeví poškozené buňky a otvírá nové dveře k nalezení léčby HCH.

Přestože těchto sedmnáct stavebních prvků je pouze malým kouskem celé bílkoviny huntingtinu, mohou obrovsky ovlivnit jeho umístění v buňce, jeho funkci a naše porozumění Huntingtonově chorobě.

INDUKOVANÉ PLURIPOTENTNÍ KMENOVÉ BUŇKY VE VÝZKUMU HCH

MUDr. Irena Lišková, MBA



Lidské tělo je tvořeno zhruba 100 bilióny buněk, které tvoří jednotlivé tkáně. Na prostá většina buněk je vysoce specializovaná pro výkon své konkrétní funkce, které jsou přizpůsobeny tvarem i látkami, které vytvářejí, i metabolickou aktivitou. Takové buňky se za svého života již nemohou změnit v jiný typ buněk a nazýváme je proto buňkami plně diferencovanými. V tkáních dospělého člověka však existují i takzvané kmenové buňky, které fungují

jako jakási buněčná zásobárna a mohou se přeměnit v různé typy buněk konkrétní tkáně, ve které se nalézají. V některých orgánech jsou kmenové buňky velmi aktivní a produkují neustále množství nových buněk, například střevní výstelka se kompletně obnoví každých 6 dní. Tyto tkáňově specifické kmenové buňky však mají svůj diferenciační potenciál omezený, takže zmíněná kmenová buňka střevní sliznice je schopna přeměny pouze v jednotlivé typy střevních buněk, nikoli např. v buňku svalu či krvinku. Schopnost přeměnit se v jakékoli buňky našeho těla (tuto schopnost nazýváme pluripotence) mají pouze kmenové buňky embrya v časném stadiu vývoje. Pro tuto schopnost přeměny v jakoukoli tkáň jsou embryonální kmenové buňky vynikajícím výzkumným nástrojem, ovšem práce s nimi přináší z pochopitelných důvodů celou řadu etických problémů.

V roce 1962 přišel John B. Gurdon s převratnou myšlenkou, že schopnost pluripotence zůstává zakódovaná v každé dospělé buňce (s výjimkou červených krvinek, které neobsahují jádro) a za vhodných podmínek by bylo možné ji znovu spustit a buňku tak vrátit zpět do jejího embryonálního stavu. Toho dosáhl v roce 2006 profesor Shinya Yamanaka z univerzity v Kjótu. Podařilo se mu vpravením 4 specifických genů do myších kožních buněk přeměnit tyto buňky v buňky mající stejné vlastnosti jako ty embryonální (tedy v nich znovu indukoval ztracenou pluripotenci, odtud název indukované pluripotentní kmenové buňky, zkratkou iPSC, z anglického Induced Pluripotent Stem Cells). V roce 2012 za tento objev spolu s Johnem B. Gurdonem získal Nobelovu cenu za fyziologii a medicínu. Od té doby se mnoho výzkumných skupin po celém světě zaměřilo na rozvoj a zdokonalení technik tvorby těchto buněk a jejich dalšího využití ve výzkumu.

V našem ústavu se mimo jiné zaměřujeme na vytvoření linií indukovaných pluripotentních buněk z tkání pokusných prasat nesoucích v sobě gen pro Huntingtonovu nemoc. Naším cílem je vytvořit tyto buňky metodou, která nám umožní geny způsobu-

jící pluripotenci podle potřeby vypnout a zapnout a napodobovat tak přirozený průběh přeměny ve specializované tkáni. Víme, že protein huntingtin hraje důležitou úlohu jak v dospělých buňkách, tak ve vývoji zárodku. Také víme, že je přítomný ve všech tkáních těla, nejen v mozku. Pluripotentní kmenové buňky nám mohou teoreticky umožnit vytvořit v laboratorních podmínkách jakékoli jiné buněčné linie a studovat tak vliv mutovaného proteinu na jejich vývoj a funkci a v neposlední řadě též bezpečně testovat nové potenciálně léčebné metody, zejména na principu genové terapie.

A jakým způsobem lze tyto buňky vytvořit? Nejprve izolujeme zdrojové buňky (u nás v ústavu používáme zárodečné nervové kmenové buňky a vazivové buňky jak zárodku, tak i dospělého prasete). Tyto buňky několik dní kultivujeme za přesně daných podmínek v kultivačních médiích, které zajišťují jejich výživu. Poté do buněk vpravíme geny (Sox2, Oct4, Klf4 a c-Myc), které je přeprogramují zpět do embryonálního stavu (tyto geny kódují proteiny důležité pro růst a množení buněk a embryonální vývoj).

| HDBUZZ A VÝZKUM HCH |

ED Wild, editoval Dr. Jeff Carroll, překlad Silva Dobiášová

HDBuzz

Rok 2011 byl rokem velikých událostí, svět Huntingtonovy choroby nevyjímaje. Od spuštění webu HDBuzz a nárůstu celosvětové komunity lidí kolem HCH po velmi zajímavý pokrok vědy dávající jistotu, že efektivní léčba je blíže než kdy před tím. Náš přehled roku 2011 se ohlíží zpět a zároveň vyhlíží do budoucna.

První rok webu HDBuzz

Když jsme 17. ledna stisknuli tlačítko a spustili HDBuzz, byli jsme plni pochyb, zda to bude vůbec někoho zajímat. Zpětná vazba, která začala téměř okamžitě přicházet od čtenářů, nás přesvědčila o tom, že jsme naopak podcenili míru hladu po důvěryhodných, srozumitelných zprávách na poli výzkumu Huntingtonovy choroby. Čtení vzkažů a osobní setkávání se čtenáři zůstává zdrojem inspirace a hnacím motorem k tomu, abychom pokračovali.

HDBuzz pokračuje a vzkvétá. V roce 2011 se počet našich sponzorů rozrostl ze 3 na 12člennou rodinu. HDBuzz se etabloval jako přední dodavatel zpráv ohledně výzkumu HCH a poskytuje publikované informace 19-ti hlavním webovým stránkám týkajících se této choroby. V září byl novátorský přístup webu HDBuzz k vědecké komunikaci předmětem obsahu hlavního článku v časopise *Trends in Molecular Medicine*. Díky celosvětovému týmu 55 dobrovolnických překladatelů (díky lidí, jste nejlepší!) jsou naše články nyní k dispozici v deseti jazycích – další se připravují. (Pokud chcete změnit jazyk, klikněte na symbol zeměkoule v pravém horním rohu jakékoliv stránky na HDBuzz.net.)

Pokud toto čtete, jste v dobré společnosti. HDBuzz má nyní kolem 60 – 70 000 návštěv měsíčně a má přes 2 200 následovníků na emailu, Twitteru a Facebooku. A co budouc-

nost? Nuže, s potěšením můžeme oznámit, že úspěch HDBuzz v roce 2011 nás přesvědčil natolik, že s tímto projektem chceme pokračovat i v budoucnu, a to bez časového omezení. Naši 3 hlavní sponzoři – The HD Society of America, Huntington Society of Canada a HD Association England & Wales se zavázali k tomu, že nás budou sponzorovat po celý rok 2012 a i dále do budoucna.

Přiblížení výzkumu

Jedním z našich hlavních záměrů s webem HDBuzz je zvýšit povědomí o tom, jak jsou vyvíjeny a schvalovány nové léky. Myslíme si, že povědomí o velkém množství experimentální léčby, která je na cestě – od raného stadia vývoje až po klinické testy na lidech – je způsob, kterým se dá čelit frustraci lidí, jejichž životy jsou HCH zasaženy v momentě nedostatku efektivní léčby, nebo zklamání, pokud by nějaký daný lék selhal. Únorová výroční konference Léčebné terapie byla skvělou příležitostí toto zdůraznit. HDBuzz přinesl denní aktualizace informací a rozhovory z této konference. Byli jsme ohromeni rozmanitostí léčebných terapií ve všech možných stadiích vývoje, a zejména prací lékařských chemiků – vědců, kteří „navrhují“ léky tak, aby bezpečně zasáhly svůj cíl. Konference nám také připomněla, že někteří z nejchytřejších světových vědců společně neúnavně pracují na boji s HCH.

Rok klinických pokusů

Co se týká klinických pokusů, byl rok 2011 rokem smíšených pocitů. Rozsáhlé pokusy s léky Minocyclin a Dimebon, jež byly testovány jako možná léčba pro zpomalení choroby vyšly negativně a vývoj obou léků byl zastaven. Nutno říci, že ač bychom bývali raději informovali o pozitivních výsledcích těchto testů, tyto výsledky nám umožnily zopakovat jedno z našich oblíbených hesel: věda má kumulativní podstatu – vždy se pohybuje dopředu. Tyto negativní výsledky testů nám pomohou zaměřit naše úsilí na vývoj lepších léků. Mezitím výsledky alespoň pomohly vyvinout infrastrukturu pro efektivní provádění pokusů.

Rok 2011 byl bouřlivým rokem pro biofarmaceutickou společnost NeuroSearch vyvíjející lék s názvem Huntexil (také známý jako ACR16 a Pridopidine), jež je zaměřen na pohybové symptomy Huntingtonovy choroby. Výsledky 2 klinických testů – MermaiHD v Evropě a HART v USA prokázaly pouze hraniční přínos pro vůli řízenou kontrolu pohybu. Evropské a americké farmaceutické agentury oznámily v létě společnosti, že by bylo potřeba vidět daleko rozsáhlejší klinický pokus (fáze 3) na to, aby zvážily schválení léku. Společnost Neurosearch prošla na podzim restrukturalizací tak, aby zaměřila svoji pozornost na vývoj Huntexilu. Nyní čekáme na zprávy o připravovaných pokusech.

V únoru jsme dělali rozhovor s předním odborníkem na neurony ze společnosti Novartis a velmi na nás zapůsobila práce jejich výzkumného týmu. Listopad přinesl zklamání, když jsme se dozvěděli, že společnost Novartis se rozhodla uzavřít svoje výzkumné centrum ve Švýcarsku. To je opět něco, co jsme nechtěli slyšet. Bereme si nicméně útěchu z toho, že výzkumný tým společnosti Novartis sídlící v Massachusetts je i nadále

aktivní a že zapojení společnosti v této oblasti výzkumu bezesporu přineslo cenný posun vpřed, což velmi pomůže v hledání správné léčby HCH.

Léky přicházejí

Lidé, kterým do života vstoupila HCH, často říkají, že za posledních 20 let jim bylo vždy tvrzeno, že možná léčba se najde „do pěti let“. Tempo vědeckého pokroku se může zdát opravdu frustrující, ale světový kongres o Huntingtonově chorobě pořádaný v září v Melbourne sloužil jako připomínka všech léků, které už byly otestovány, nebo jsou přichystány na testování během příštích 2 let. Pokud se zeptáte stovky výzkumníků na to, co je podle nich nejlepší přístup pro léčbu Huntingtonovy choroby, bude nejčastější odpověď „tlumení genu“. Ten je pro HCH něčím jako zavření kohoutku u přetékající vany. Léky na genový silencing zachytí vzkaz, který buňkám říká, aby netvořily škodlivý zmutovaný protein huntingtin. Nadějí je, že tento způsob léčby zabrání zničení buněk a dovolí jim se znovu obnovit.

Rok 2011 byl významným rokem pro výzkum „tlumení genu“: několik výzkumných týmů již může sledovat úspěchy léčby HCH na hlodavcích. Nejedná se pouze o zpomalení progresu, ale o viditelné zlepšení. V říjnu jsme informovali o tom, že pokus vyřadit pouze zmutovaný gen, se zachováním nedotčené zdravé kopie, fungoval na myších. Minimálně 3 skupiny nyní oznámily úspěšné testy na primátech a poslední rozhodující krok před testováním na lidech může začít. S trochou štěstí začne alespoň jeden test před začátkem roku 2013.

Mimo této metody je řada léků buď již testovaných, nebo nacházejících se ve fázi spuštění testování. Projekt Paddington, organizovaný EU, se zabývá inhibitorem Sirtuin-1 ve střediscích napříč Evropou (článek HDBuzz o Sirtuinu bude brzy zveřejněn). Společnost Pfizer spolu s dalšími pracují na inhibitech fosfodiesterázních enzymů, jež by mohly stimulovat funkci synapsí, spojení mezi neurony. Společnost Prana Biotech nedávno oznámila druhou fázi pokusu svého léku PBT2 v Austrálii a USA. Několik dalších testů v souvislosti s HCH se připravuje.

Tento vývoj se odehrává na pozadí komunity spojené Huntingtonovou chorobou, která je každý rok větší a organizovanější. Díky rozhodujícím testům jako PREDICT-HD a TRACK-HD máme nyní velmi dobrou představu o tom, jak nejlépe efektivně testovat.

Velké věci mívají malé začátky...

Co když léky nebudou fungovat, nebo nebudou dostačující na to, aby každého efektivně léčily? V tom případě, jsou tucty dalších možných způsobů léčby, které jsou v raném stadiu pokusů, na kterých pracují týmy po celém světě. V roce 2011 jsme informovali o úspěšných testech na myších u několika nových možností léčby, jako například inhibitor KMO, konfigurace bílkovin, Melatonin, Dantrolene, inhibitor HDAC.

Navíc se nezdá, že by tento výzkum ustával. Některé z našich letošních oblíbených příběhů zahrnovaly nový vhled do problematiky tvaru a fungování zmutovaných a zdravých proteinů huntingtin; zajímavé důkazy o tom, že zmutovaný protein hunting-

tin může ovlivnit funkci mikroskopických chloupků/řas zvaných cilia; vzrůstající důkazy o tom, že HCH (ovlivňující hormony, zažívání či mozek) je záležitostí celého těla.

V zimních dnech rádi přemýšlíme o těchto nových vědeckých objevech, jako o malých vločkách dopadajících na vrchol ledovce. Malá sněhová vločka možná sama nic nezmůže, ale v kombinaci s ostatními vločkami, které se za léta nahromadí, může pohnout horami.

Výhled do budoucna

Nevíme, co budoucnost přinese, zároveň si velmi silně uvědomujeme, že každému člověku zasaženého Huntingtonem nepřestanou hodiny neúprosňě odměřovat čas. Jsme vděční, že věda zároveň také nepřestane, a ačkoli nemůžeme říci, kdy budou účinné léky dostupné, jsme přesvědčeni, že HCH bude možné jednou účinně léčit. Ten moment se přibližuje každým dnem.

Rádi bychom poděkovali vám, našim čtenářům, za to, že web HDBuzz slaví takový úspěch. Vaše nadšení nás neustále inspiruje a těšíme se na to, že vám budeme v budoucnu moci poskytnout více naděje plných a vzrušujících zpráv z oblasti vědy.

INFORMACE

| MLADÍ LIDÉ V HDYO LÁMOU BARIÉRY |

Matt Ellison, překlad Simona Pokorná, zkrácení a úpravy Ing. Martina Musilová



Huntington's Disease Youth Organisation (HDYO) byla založena s cílem vyplnit mezeru v poskytování informací o HCH zejména pro mladé lidi na celém světě. Organizace skládila za krátkou dobu své existence, byla založena na počátku roku 2012, obrovský úspěch a poskytla cenný nástroj pro podporu mladých lidí prostřednictvím znalostí a porozumění. Jedná se o jednoduchý, srozumitelný a dalo by

se říci i zábavný způsob publikování nových a ověřených informací o HCH, příběhů lidí, kteří s nemocí bojují, videí nebo rozhovorů.

HDYO používá pro šíření informací hlavně web (www.hdyo.org), který je rozdělen do šesti sekcí (děti, mládež, mladí dospělí, rodiče, odborníci a JHD) a obsahuje velké množství vzdělávacích informací o HCH, vytvořených speciálně pro mladé lidi. Úspěch webových stránek je ohromující. Byly 200 000krát shlédnuty a vzdělávací odkazy byly více než 1 300krát sdíleny. Kromě naučných a vzdělávacích materiálů je zde k dispozici také podpora pro mladé lidi, která může být přístupná přímo prostřednictvím e-mailu, dále diskusní fórum, kterého se účastní lidé z celého světa, nebo lze zasílat své otázky o HCH a přijímat odpovědi od týmu profesionálů. S příchodem HDYO vzniklo místo pro mladé lidi, kde dostanou informace a podporu. Mohou se setkat s lidmi s osobními zkušenostmi s HCH, kteří mohou nejlépe pochopit jejich obavy, zodpovědět dotazy, podpořit je a povzbudit.

Jak funguje HDYO

Co dělá HDYO ještě působivější je jeho struktura, která je organizována mladými lidmi pro mladé lidi. Tým se skládá z více než 75 členů z celého světa, kteří dobrovolně věnují svůj čas a dovednosti, aby pomáhali. Tento velký tým nadále roste, stejně jako samotná organizace. Členové mají rozdělené role. Někteří řídí chod organizace, zatímco jiní překládají, aby informace byly dostupné pro co nejvíce mladých lidí. V současné době jsou internetové stránky k dispozici ve třech jazycích (angličtina, němčina, francouzština) a jiné jazyky jako je portugalská, švédština, polština, italština, holandská a norština budou zavedeny v následujících měsících. HDYO je úžasný tým lidí, kteří sdílí touhu zlepšit dostupnost informací pro mladé lidi.

Pohled do budoucnosti

Dosažený úspěch HDYO zajistil také podporu od asociací z celého světa, které poskytují finanční příspěvky. Díky nim mohou lidé z HDYO plánovat budoucí rozvoj organizace a oslovit co nejvíce mladých lidí ovlivněných Huntingtonovou nemocí na celém světě. Díky mohutné podpoře, nejen finanční, se stala HDYO opravdu důležitým zdrojem informací a podpory pro mladé lidi, kteří jsou ovlivněni HCH. Celý tým HDYO doufá, že tato podpora bude pokračovat a díky tomu budou moci i nadále poskytovat další a další informace pro mladé lidi a ne jen pro ně.

| DEN ŘÍDKÝCH ONEMOCNĚNÍ |

Ing. Jiří Hruda

Dne 27. 2. 2013 se v Praze konal seminář ke dni řídkých onemocnění. Organizátorem bylo občanské sdružení Občan o.s.

Témata:

- Co nového přinese rok 2013 v postavení, diagnostice a terapii vzácných onemocnění v EU a u nás?
- Jaká je u nás dostupnost léků pro vzácná onemocnění (VO) a jak jsou tyto léky hrazeny?
- Jaká je dynamika nákladů na léčení vzácných onemocnění (VO) a jaký vývoj očekáváme v příštích letech?
- Vstup nových „orphan drugs“, orphany (léky sirotci - vyvíjené pro malý segment trhu).



Rare Disease Day

Vzácná onemocnění mají již ze své definice problém se svým včasným rozpoznáváním, se správnou diagnostikou a s dostupností účinné léčby. S většinou z této zhruba osmitisícovky nemocí se lékař nepotká za celý svůj profesní život, pak je opravdu obtížné na správnou diagnózu pomyslet. Svoji významnou roli zde hraje osvěta a informovanost. Kvůli problémům spojeným se vzácností je důležité mít centralizovaná centra pro diagnostiku a léčbu (pokud existuje). Jenom tak se dá zajistit, aby se o pacienty staral personál s odpovídajícími znalostmi a zkušenostmi. Pak vložené prostředky přinesou co nejvyšší užitek.

Péče o pacienty se vzácnými chorobami se v čase stále zlepšuje. Škála účinných léků roste. Nejkontroverznější oblastí péče o pacienty se vzácná onemocnění (VO) jsou a budou náklady na jejich léčení. Vývoj nového léku na VO přijde přinejmenším stejně drahý jako na často se vyskytující onemocnění, ale tyto náklady se mohou rozpočítat do léčení dramaticky menšího počtu nemocných. Proto je zpráva o vývoji nového léku radostnou novinou pro pacienty, ale černou mýrou správců veřejných rozpočtů.

Panuje obecná shoda, že lékům na vzácná onemocnění, „orphanům“, se má dostat poněkud jiného zacházení, než lékům běžným. Jejich vývoj je podporován, patentová ochrana delší a obecné vnímání existence ochoty platit je vyšší.

Z dat naší největší pojišťovny vyplývá, že počet pacientů léčených léky z kategorie „orphan“ stále stoupá, stejně jako náklady na léčení s nimi. V současné době utrácí VZP za „orphany“ 4,5 % z celkových nákladů na léky a trend napovídá, že jejich podíl poroste.

MUDr. Kateřina Kubáčková, zástupce ČR v Evropském výboru expertů pro vzácná onemocnění (EUCERD), ve svém vystoupení řekla: „Věřím, že v tomto roce dojde ke schválení dalších nových účinných léků pro VO, zvláště pro ty, pro které léčba neexistuje, věřím v identifikaci nových VO. Se zvyšujícím se povědomím o problematice VO doufám v jejich časnou diagnostiku a v kvalitnější péči o pacienty s těmito onemocněními.“ Česká republika přijala vládní program pro VO. Podle něj budou ustavena další centra pro léčbu VO; tato centra budou zárukou vysoce kvalitní a efektivní zdravotní péče. V loňském roce vznikla patientská Česká asociace pro vzácná onemocnění. Již sdružuje 28 patientských organizací a je zárukou intenzivního zapojení pacientů do řešení problematiky VO. Pacienti (nebo jejich zástupci) se musejí stát rovnocennými partnery pro regulátory, plátce a politiky. Implementace směrnice o uplatňování práv pacientů v přeshraniční péči přinese předpoklad užšího propojení péče o české pacienty s extrémně vzácnými onemocněními s ostatní vyspělou Evropou a vytvoření evropské sítě center nejen pro VO, ale i pro další vysoce specializovanou a nákladnou péči.

Pro registraci léků je jedním z ukazatelů hodnocení zdravotnických technologií (HTA). Na léky pro několik desítek nemocných nelze aplikovat stejné postupy jako na léky určené tisícům pacientů. Hodnocení musí být přizpůsobeno specifikům této skupiny léků a brát v úvahu faktor vzácnosti, závažnosti a chybění jiných možných léků.

MUDr. JUDr. Petr Honěk, ředitel Odboru léčiv a zdravotnických prostředků VZP představil pohled VZP na orphany. Náklady na ně představují zhruba 1,4 mld. Kč, což je zhruba 4,5 % veškerých výdajů na léčiva. (V EU se toto procento pohybuje i kolem 6 %). Počty pacientů s diagnózami VO narůstají a narůstá také absolutní číslo výdajů za léky. V roce 2011 evidovala VZP 3 500 pacientů léčených některým z léků kategorie orphan.

Vysoce inovativní léčivé přípravky (VILP) je kategorie, kam obvykle patří i skupina orphanů. Při registraci a přechodu do trvalé úhrady často schází data z reálné klinické praxe v ČR a i prokázaná nákladová efektivita. Toto jsou zákonné podmínky, které se mohou stát pro některá léčiva nepřekonatelnou překážkou, a důsledkem pak může být nezařazení léku do úhrad v ČR. Problém naráží na stále diskutovanou, ale zatím nikde oficiálně nevyřešenou, hranici ochoty platit. Naprostá většina pacientů s VO je registrována u VZP. Pro řešení takových vysokých nákladů přichází možnost přerozdělení a solidarity mezi jednotlivými pojišťovnami v případě určitých diagnóz. Absolutní sdílení nákladů na určité diagnózy (v drtivé většině z kategorie VO) tak smaže „neatraktivitu“ nákladného pojištění, kterého by se pojišťovny chtěly potenciálně zbavit.

Velmi důležitá jsou v těchto případech centra, kde jsou léky podávány a registry, kde se zaznamenávají jejich pozitivní i negativní účinky.

RODINA MÁ PROBLÉM – CO S TÍM?

Tisková zpráva sdružení Už ti rozumím!

UŽ **ti** ROZUMÍM!

Sdružení Už ti rozumím! pořádá odborné přednášky pro pečovatele a pečující osoby. Dne 21. února 2013 se konal v hotelu DAP seminář, který se zaměřil na téma Rodina

má problém – co s tím? Přednášel Mgr. Petr Růžička, klinický psycholog, psychoterapeut, rodinný terapeut a akreditovaný kouč.

Pomoc by měla mít správnou podobu

Na akci se přítomní formou přednášky i diskuze zamýšleli nad tím, co se od pečovatele očekává – že je třeba poskytovat nejen hmotnou péči, ale zejména porozumění, pochopení a citové přijetí, zájem, respekt a naslouchání. „Pomoc také musí mít vhodnou formu,“ říká k tomu Mgr. Růžička. „Ne vždy je pomoc to, co tím slovem myslíme – ten, o koho pečujeme, na to to může mít docela jiný názor. Často se stává, že si myslíme, že poskytujeme pomoc, ale ve skutečnosti se snažíme svého blízkého kontrolovat a řídit,“ dodává. Někdy je kontrola a řízení to nejlepší, co můžeme v dané chvíli udělat, ale měli bychom dávat pozor na to, aby se hranice, kdy skutečně pomáháme a dáváme přitom dost prostoru i osobě, o kterou se staráme, neposouvala jinam.

Komunikace je další člen rodiny

Lektor vysvětlil základy systemického přístupu k rodině a identifikoval komunikaci jako jejího dalšího člena. „Komunikace je nejen to, co říkáme, ale vůbec všechno, co děláme,“ upozornil. Proto je kvalitní komunikace v rodině základem jejího dobrého fungování, a je velice důležité, aby si člověk uvědomil, jak je vnímání každé situace či rozhovoru relativní a jak každá strana může rozhovor vnímat docela jinak.

Ještě výraznější rozpor pak nastává, pokud komunikujeme s člověkem nemocným nebo mentálně či tělesně postiženým, protože jeho perspektiva vidění světa je zcela jiná než naše, a může tady docházet k zásadním nedorozuměním.

Jak se vyrovnat se ztrátou nebo problémem

Dalším závažným tématem, kterého se seminář dotkl, byla problematika přijetí smutné události a pět fází smutku podle Elisabeth Kübler-Rossové: popření (člověk si říká, že to není pravda a že se ho situace netýká), hněv či agrese (proč se to stalo zrovna mně?), smlouvání s osudem (třeba: chci se dožít vnoučat), deprese a smíření, akceptace.

„Ne všichni musí projít všemi pěti fázemi, u někoho se zase jednotlivé fáze mohou střídát jako na houpačce,“ vysvětlil Mgr. Růžička. „Ale přijetí smutné události nebo problému jako skutečnosti a smíření se s ní je nutná podmínka k tomu, abychom se s ní vyrovnali a mohli jít v životě dál,“ dodává.

Stres a dobíjení baterek

Největší zájem účastníků vyvolala ta část přednášky, která se zaměřila na stres a boj s ním; všichni, kdo se o někoho dlouhodobě starají, vykonávají pečovatelské povolání nebo musí bojovat se závažným problémem v rodině, stres totiž znají víc než dobře.

„Často se stává, že skrze naše emoce vyhodnotíme svoji situaci jako zátěž nebo ohrožení, i když situace, objektivně vzato, tak vážná není,“ uvedl Mgr. Růžička. „Navíc v sobě máme chronický stres - a kdo se musí dlouhodobě vyrovnávat se stresory a nijak stres nezpracovává, je pak velice blízko tomu, aby ho při dalším podnětu uvolnil záchvatem vzteku nebo třeba onemocněl.“

Situace, ve které se ocitli, od pečujících vyžaduje ohromné množství energie – tu ovšem musí pečující osoba také někde dobíjet. „Na náhradní baterky se nedá jet celý život,“ upozorňuje Mgr. Růžička. Proto je třeba v každé životní situaci hledat pozitiva a různé formy podpory. Součástí psychohygieny jsou všechny situace, kdy je nám dobře – pro někoho to může být sport nebo svižná procházka podle vody, pro jiného třeba návštěva kosmetiky nebo kadeřnice.

PŘÍBĚHY

| PŘÍBĚH NANCY WEXLER O OBJEVOVÁNÍ GENU HCH |

Kristin Darwin, překlad Zuzana Maurová

HD Insights: a Huntington disease research periodical. 2012, 3(3), 1-2.



Nancy Wexler

Leonora Wexler, matka dr. Nancy Wexler, členka soudní poroty, šla jednou ráno v roce 1968 k soudu v centru Los Angeles. Když přecházela u soudní budovy přes cestu, zavolal na ni policista: „Jak můžete být opilá už takhle ráno?“ Leonora si uvědomila, že klopýtá, neklamně znamení, že něco není v pořádku.

Nedlouho potom u ní byla diagnostikována Huntingtonova choroba. Nancy, která v té době usilovala o doktorát z klinické psychologie, zasvětila svůj život studiu HCH. V roce 1979 začala se svými kolegy pracovat na projektu hledání genu pro HCH ve Venezuele. Domnívali se, že nalezení genu je nejpřímější cestou ke zdokonalení léčby, dokonce k léku na ni! Vytvořili rodokmen více než 18 000 lidí a soustředili více než 4 000 krevních vzorků z nejrozsáhlejší rodiny s HCH, která kdy byla objevena. Jejich data vedla k identifikaci genu zodpovědného za HCH.

Dnes se Nancy angažuje v práci pro HCH jako čestná profesorka neurofyzologie na Columbia University a jako prezidentka Hereditary Disease Foundation. V listopadu 2011 na setkání Huntington Study Group vyprávěla Nancy o sérii událostí, které vedly k objevení genu zodpovědného za HCH.

Spolupráce dcery a otce

Nancy uvedla, že neocenitelným pomocníkem při hledání genu byl její otec, doktor Milton Wexler. V témže roce, kdy byla diagnostikována nemoc u její matky, začala Nancy, její otec (klinický psycholog) a expertní skupina terapeutů pořádat workshopy věnované Huntingtonově chorobě. Tyto workshopy se staly základem Hereditary Disease Foundation (Nadace pro výzkum dědičných onemocnění), která je dodnes ve výzkumu HCH činná. Nancy vzpomíná: „Uspořádali jsme dvoudenní workshop, na němž se zrodil výzkumný program. Můj otec přispíval do těchto workshopů tím, co věděl o skupinové terapii, o kreativité a nekonvenčním uvažování. V sedmdesátých letech byl výzkum DNA něčím, co se teprve rodilo. Tak jsme se ptali: Může dát odpověď i nám?“

Nancy spolupracovala s doktorem Davidem Housmanem na organizaci workshopu v National Institutes of Health, kde se mělo diskutovat o tom, zda je nalezení DNA markerů pro HCH gen uskutečnitelné. „Workshopu se účastnili velice prestižní vědci,“ říká Nancy. Bylo to na počátku sedmdesátých let. Podstatnou otázkou bylo: „Jak se chcete dostat odsud na Měsíc, když ani nevíte, kde ten Měsíc je, a ještě si musíte postavit vlastní kosmickou loď?“. A navíc genetické studie byly obtížné, vše se dělalo v podstatě na koleně a polymerázová řetězová reakce dosud nebyla objevena. Nancy pokračuje:

„Na workshopu probíhalo mnoho sporů o to, kolik markerů je třeba k stejnoměrnému pokrytí genomu. Museli jsme ručně vytvořit každý marker a najít jich dost na rovnoměrné pokrytí celého genomu. A všichni mluvili o rodinách. Kritériem pro rodinu, jež by byla pro mapování genu zásadní, byla velmi široká rodina, v níž byli obojí prarodiče, oba rodiče a 10 nebo 14 dětí.“ V době konání workshopu se myslelo, že taková rodina s HCH neexistuje. Někteří z přítomných účastníků dokonce řekli, že je neetické zveřejnit, že hledání začalo kvůli genu zodpovědnému za HCH. Za reálný odhad doby, potřebné k objevení tohoto genu, se považovalo 50 až 100 let.

Genetický poklad ve Venezuele

Ve skutečnosti velká rodina, kterou Nancy a její kolegové hledali, už byla objevena venezuelským lékařem doktorem Americo Negrettem, který měl v roce 1955 praxi ve venezuelském městečku San Luis, blízko jezera Maracaibo. Negrett chodil uličkami a říkal si: Ti lidé jsou celou dobu opilí! Kojící matky jsou opilé, otcové jsou opilí, všichni jsou opilí. Co to s nimi je? Nakonec mu pochopit pomohla jedna žena: Vy jste teda arogantní doktor! Už jste si ty pacienty někdy prohlédl? Cítil jste jejich dech? Nikdo tady nepije. Nejsou opilí. Jsou nemocní.“

Negrette si uvědomil, že má ta žena pravdu. Začal psát kazuistiky a sestavovat rodokmeny lidí ze San Luis a sousedních vesnic kolem Maracaiba. Došel k závěru, že mají HCH. Negrette se svými kolegy natočil ve vesnicích s postiženými lidmi video a uvedli jej na World Federation of Neurology Research Group on Huntington's Disease v roce 1972. Nancy byla se svým otcem Miltonem Wexlerem v publiku.

Negrettovo video a informace, které přineslo, rozhodly. Nancy se vydala do Venezuely studovat HCH a začala se svými kolegy sestavovat rodokmeny rodin s HCH a sbírat jejich krevní vzorky. Spolu s dr. Tomem Chasem nakonec objevili mnoho dětí s juvenilní HCH v jedné vesničce na kůlech v jezeře Maracaibo. Jedno dvouleté dítě mělo „obrovskou expanzi 109 repetitivních CAG – velmi dramatickou expanzi. Nancy začala sbírat krevní vzorky všech generací – od pravnoučat k vnoučatům, dětem, rodičům... Tyto rodiny a děti s juvenilní HCH byly pro objev HCH markeru a genu velice důležité.

Malý gen znamenal obrovský krok

Nancy předávala sebrané vzorky dr. Jamesi Gusellovi, dr. Davidu Housmanovi a dr. Michaelu Conneallymu, kteří je podrobili analýze. V roce 1983 Gusella a Conneally určili, že gen zodpovědný za HCH je umístěn na raménku chromozomu 4. Nancy v době tohoto průlomového objevu pracovala v National Institute of Neurological Disorders and Stroke (NINDS). „Bylo to neuvěřitelné,“ říká. „Byla jsem bez sebe, křičela jsem: Našli jsme gen! Zavolala jsem otcí. Řekla jsem: Tati, máme ho. A on začal taky křičet. Pak jsem zavolala sestře. Byla to naprostá euforie.“

Nancy pochopila dalekosáhlé důsledky objevu genu pro HCH. „Znamenalo to, že naše strategie není platná jenom pro HCH, ale že je univerzální. V tuto chvíli jsme si uvědomili, že máme ve svých rukou celý lidský genom. Říkali jsme si: Lze to, lze najít nové geny. Způsobilo to převrat ve všem.“

Dnes, téměř dvě desítky let po objevu genu pro HCH, navzdory úsilí vědců po celém světě nebyla dosud objevena choroba modifikující léčba HCH. I tak Nancy zůstává optimistická. Na dotaz „Jaký další radostný okamžik ve výzkumu HCH očekává“, Nancy odpověděla „Že ji vyléčíme!“

| PŘÍBĚH LENKY |

Alena Hlásná, vedoucí soc. a zdrav. péče Domova důchodců Štítý, redakčně upraveno

Přinášíme vám článek, který získal první cenu v soutěži „Poslání pečovat“, kterou vyhlasila společnost SCA Hygiene Products na téma „...a proto se těšíme na zítřka“. Cílem soutěže bylo jednak poukázat na každodenní práci v oblasti sociálních služeb a zároveň poděkovat všem, kteří tuto nelehkou práci vykonávají. Článek napsala Alena Hlásná tak, jak to sama v té době cítila a také jako poděkování všem, kteří se o Lenku (pacientku s HCH) starají.

4. 4. 2011. Volá mi MUDr. Holubová z psychiatrické léčebny (PL) Jemnice, potřebuje umístit klientku s Huntingtonovou chorobou. Poprvé se dozvídám o této nemoci něco více, než jen to, že vůbec je něco takového na světě. Dává mi kontakt na internetové stránky organizace, která se této nemoci věnuje, večer je prohlížím a jsem vtažena natolik, že se začínám o tuto chorobu víc a víc zajímat. Píšu svůj první email směrem k této organizaci – její předsedkyni – paní Zdeňce Vondráčkové.

4. 4. 2011. S p. Vondráčkovou máme první „debatu“. Co je to za nemoc? Jak žijí lidé s tímto onemocněním? Jak o ně pečovat? Co zvládá rodina, co sám jedinec? Co pro ně dělá naše společnost? No a samozřejmě prognóza... co dále? Výsledek je zdrcující... pro mne i pro nemocné.

7. 4. 2011. Seznamuji našeho pana ředitele s touto nemocí, s osudem těchto lidí a také s tím, že se na mne obrátila lékařka s prosbou o pomoc – o umístění takto nemocné do našeho domova.

A jak se to všechno dalo do pohybu?

Po dlouhém běhu, kdy jsme museli kontaktovat mnoho zasvěcených lidí, například Mgr. R. Filipčíkovou, Ph.D., z Katedry anatomie FN Olomouc, udělat sociální šetření, zda naše zařízení vůbec může takovouto péči poskytnout, a zda máme správné vybavení. Personál i klienti byli seznámeni s touto chorobou od nejzasvěcenějších – PharmDr. Z. Vondráčkové a Ing. J. Hrudý. Pro nás byla беседа něco jako napínavý thriller. Takovou účast neměl ještě žádný odborný seminář. Nakonec se k nám přijela paní Lenka podívat.

Lenka

Je jí 34 let, matka 2 dětí. Projevy nemoci – agrese, nezájem o děti, nezvládání veškeré péče o sebe, o rodinu, deprese – vedly k rozpadu manželství. Děti jsou u otce, rozvod, Lenka je sama, hospitalizována na psychiatrii, propuštěna, neužívá léky, pije alkohol, kouří, má poruchy paměti, problémy s rozhodováním, nekoordinované pohyby celého těla, poruchy chůze, její stav se zhoršuje a potřebuje trvalý dohled. Proto je umístěna

na sociálním lůžku PL Jemnice. Stav se stále zhoršuje, neoblékne se, začínají problémy s jídlem, porucha řeči, obtížná srozumitelnost, urputná, když něco chce. Kontakty s rodinou končí na minimu, pouze telefonicky. V léčebně ale nemůže být stále a v mnoha zařízeních odmítají Lenku přijmout.

Nevím, jestli dnes chceme vidět lidskou bytost – člověka, který si svůj osud při příchodu na svět nemohl vybrat sám, nebo raději vidíme zisk a schováváme se za určitá omezení a za to co mohu či nemohu rozhodnout. Co na to naše srdce? V současné době jsme vychováváni tak, abychom neobtěžovali, na všechno máme služby, které pořád zdokonalujeme, ale co dělat, když všechno kolem selže a život je tak často k neunesení těžký?

Dobry start obtížné cesty

Žádost o umístění k nám je podána a schválena. Cituji poslední email MUDr. Holubové... „Věřila jsem. Na našem pracovišti asi jediná. Navzdory všemu, protože události jedna za druhou zde svědčily o tom, že to dopadne pro Lenku špatně. Věřila jsem. Teď jsem téměř dojatá a vděčná Bohu i Vám. Zachránila jste důstojnost jednoho života. Z pohledu dnešního světa to snad nemá ani smysl, ale existují i jiné pohledy. A z těchto neviditelných pohledů je to nevyčíslitelná hodnota a důvod k radosti. Děkuji!“

V prosinci 2011 Lenku přijímáme do našeho domova, Mikuláše, Vánoce a příchod Nového roku tráví s novou rodinou, mezi našimi obyvateli, ale hlavně mezi děvčaty (ošetřující personál), všichni se snažíme k Lence najít cestu, máme ji rády, ona nás také, ale po svých blízkých, kteří zůstali na druhém konci republiky, velice teskní. Jaká je láska a touha v temnotě nemoci? To nám už neumí říct... Je na nás, co pochopíme a čemu porozumíme.

Současnost

V červenci Lenka oslaví 35. narozeniny. Pochází z města vzdáleného 200 km od Štítů, tedy od domova, kde je umístěna. Při nástupu ji přivazuje příbuzní a my se snažíme zjistit co nejvíce informací o ní samotné a jejich zvyklostech, co má a nemá ráda. V této době kouří 20 cigaret denně, v psychiatrické léčebně trávil spoustu času v kuřárně a cigaretu jí vždy zapálil některý z ostatních pacientů, byla mnohdy popálená a jizvy má na mnoha místech. Umístili jsme ji hned naproti sesterně. Vyměnili jsme vodovodní baterii za bezdotykovou, aby se nepopálila. Nechali jsme vyrobit na míru jídelní stůl, je připevněn ke stěně, aby byl pevný a nemohl se převrhnout.

Má stále více choreatické pohyby, je klidná jen pokud leží. Má čím dál větší poruchy rovnováhy, hyperkinesy v obličejí. Komunikace s ní byla zpočátku velice obtížná, na otázky odpovídá spíše jednoslovně, ale nyní se již domluvíme. Největší obavy jsme měli z kouření, chtěla kouřit často a nebylo možné ji nechat samotnou kvůli bezpečnosti.

Velmi důležité, což jsme zjistili brzy, bylo zavést určitá pravidla. Dohodli jsme se na 5-ti cigaretách denně. U kouření se střídáme všichni, i nekuřáci. Osvědčila se nám nehořlavá zástěra, kterou jí dáváme (lehká svářečská nebo protipožární – máme dvě).

Lence popel z cigarety nebo i samotná cigareta padá na oblečení, proto ta zástěra. Ochrání jí oděv i ji samotnou. Když k nám přišla, měla všechno oblečení propálené a zničené.

Má svůj mobilní telefon, stále ho nosí u sebe v ledvince. Dříve ještě dokázala psát SMS, nyní už to nedokáže, když někomu volá, sťeží jí rozumí.

Přes den využívá cvičení denních aktivit – oblékání, přijímání potravy a hygienu. Při mazání krémem na obličej využíváme cvičení mimického svalstva, protože již teď máme problémy s podáním léků a při jídle. Ke cvičení využíváme míč gym-ball, na kterém trénuje rovnováhu a posiluje svalstvo. S míčem hraje i fotbal.

Lenka nejraději relaxuje v posteli schovaná pod peřinou. Někdy poslouchá pohádky. Televizi nesleduje, i když nás nedávno překvapila, chtěla se dívat na doktora House. Nemá ráda hluk. Také se zklidní její choreatické pohyby, když si mezi nás sedne, držíme ji za ruce a hladíme – provádíme takovou lehkou, zklidňující bazální stimulaci. Chodíme na procházky, nakupovat oblečení a sladkosti. Necháváme ji platit samotnou, aby měla přehled, kolik co stojí. Od personálu má slíbeno pozvání na zahrádky a opékání párků.

Lenka jí sama klasickou lžící, před jídlem jí dáváme velkou umyvateľnou zástěru, protože jídlo padá všude kolem a chce jíst sama, což jí umožňujeme. Porce dostává velké, aby se dostatečně najedla, každý gram váhy dolů těžko nabere zpět. Velmi ráda má sladkosti a banány.

Také ji občas nutíme číst, trénuje psaní a hrajeme hry na cvičení paměti. Dopoledne míváme skupinovou terapii, ale té se účastnit nechce, potřebuje spíš individuální péči. Ráda ale jede na akci mimo domov. Při pěkném počasí jí dáváme ven na zahradu deku, aby mohla odpočívat na čerstvém vzduchu. Snažíme se ji motivovat a zapojovat do společných aktivit, které se konají v domově, ale musíme volit vždy samostatný doprovod a individuální přístup. Nedostatek personálu nám však dává určité limity. Kolik roků „kvalitního“ života má Lenka ještě před sebou, nikdo nevíme, přesto se snažíme o to, aby byla u nás spokojená.

Děkují všem, kteří o Lenku pečují a snaží se jí její nelehký úděl udělat snesitelný, aby mohla prožít den, kdy se opravdu nestane nic zlého. A my abychom si mohli pomyslet: „A proto se těšíme na zítřka“.

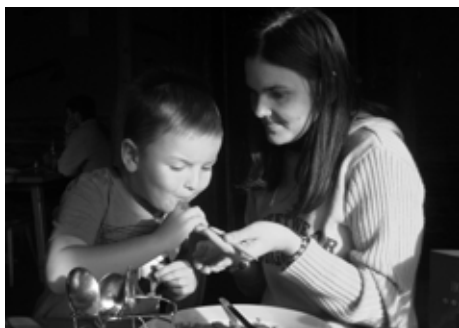
| PŘÍBĚH PETRY |

Bc. Iva Dörrová – sociální pracovnice Betanie

Předloni byla do našeho evangelického střediska Betanie - Diakonie ČCE v Náchodě, přijata ještě velmi mladá, jednatřicetiletá žena, o jejíž přijetí jsme byli požádáni prostřednictvím sociální pracovnice Psychiatrické léčebny v Kosmonosech. Klientčiny rozumové schopnosti byly léčebnou, ve které strávila poslední rok svého života, klasifikovány v pásmu debility.

Nálepce jménem Huntingtonova choroba, kterou trpěla a následně na její důsledky zemřela i matka jmenované, se podařilo připravit rázem tuto mladou maminku tří dětí o tolik potřebnou sociální oporu nejbližších a lze říci, že během velmi krátké doby byla

okolím zcela vyčleněna ze společnosti. Otec nejstarší dcery s celou svojí rodinou, ačkoli se ujal péče o dítě, se od matky zcela distancoval. Mladší dcera byla prostřednictvím Dětského centra, které společně s maminkou navštěvovala, umístěna do Dětského domova. Stejně skončil nejmladší syn trpící autismem, který byl později přemístěn na základě této diagnózy do Dětského domova s speciální mateřskou školkou v jiném kraji republiky.



Petra na návštěvě syna

V našem Domově se Petra ocitla ve chvíli, kdy již celou situaci, včetně péče o vlastní osobu, kompletně nezvládala. Plně si uvědomovala závažnost situace, tj. skutečnost, že zejména vzhledem k počínajícím choreatickým pohybům, začíná mít potíže se sebeobsluhou a že již není schopna, i vzhledem ke ztrátě zaměstnání, zabezpečit z vlastních zdrojů potřebnou péči o své děti. Situace byla velmi napjatá a vztahy s „obviňujícím“ okolím značně problematické.

K potížím lze přiřadit také prvoplánový tlak ze strany psychiatrické léčebny, která se na základě stanovené diagnózy začala okamžitě zabývat otázkou změny klientčiny způsobilosti k právním úkonům. Jelikož bylo patrné, že Petra v aktuální fázi onemocnění neztratila na svoji situaci náhled, například chápe obsah veškerých smluvních vztahů týkajících se její osoby i dětí a je schopna rozumně hospodařit s penězi, byly námi tyto skutečnosti při soudním jednání pravdivě sděleny. V důsledku toho soudkyně neshledala aktuální důvody zbavení či omezení klientčiny způsobilosti k právním úkonům, což bylo naším, byť malým vítězstvím, neboť jak my, tak i všechny zúčastněné strany, jsou si plně vědomy, že se situace může i během velmi krátké doby změnit.

Petru jsme v našem zařízení přijali s otevřenou náručí a to zejména jako maminku jejích tří dětí. Současně jsme se rozhodli rychle ubíhající čas, kdy ještě poruchy hybnosti nebrání její mobilitě natolik, aby nebyla schopna účastnit se procházek a výletů a především cestovat za svými dětmi, beze zbytku využít.

Péči o Petru se věnuje celý tým pracovníků Betanie, od zdravotníků, kteří pečují zejména o pravidelné užívání léků a dostatečný příjem potravy, která je doplňována o svačínách podáváním Nutridrinku, přes péči o kondici, které se věnuje soustavně fyzioterapeutka a následně péči ostatních členů kolektivu. Petra je velice šikovná a trpělivá, což se projevuje při práci v naší ergoterapeutické dílně, kde vyrobila, především pro své děti, celou řadu dárků, jakými jsou korálky, náramky, šálky, batikovaná trička apod. K dalším aktivitám patří výlety do okolí například Ratibořic nebo lázní Běloves, časté návštěvy kulturních akcí (koncerty, výstavy, divadelní představení) a také, společně s ostatními obyvateli Domova, oblíbená posezení v náchodské kavárně Láry fáry, kde jsou hosté obsluhováni klienty s mentálním postižením.

V minulosti byla Petřinou oblíbenou činností jízda na koni a toto bylo rovněž zmíněno v jejím individuálním plánu, jako dosud neuskutečněný cíl. Prozkoumali jsme tedy možnosti, jaké by mohli naši klienti, zejména s ohledem na jejich bezpečnost, v jízdě na koni mít. Byla nám doporučena jízdárna v Litoboři, která se zabývá mimo jiné i hipoterapií. Následně se nám v srpnu loňského roku podařilo jízdárnu navštívit a Petře tak splnit sen. Měla možnost projet se společně se dvěma dalšími klienty Betanie na koni okolní přírodou.

Během osmnáctiměsíčního pobytu Petry v našem Domově se podařilo zlepšit i poměry jejích dětí. Druhorozená dcera byla s Petřiným souhlasem předána do pěstounské péče a s pěstouny byly navázány velice pěkné vztahy. Také vazby s otcem nejstarší dcery se v průběhu času výrazně změnily. Oba společně Petru v Betanii již několikrát navštívili a celá rodina v současné době vztah maminky s dcerou podporuje. Petru také pravidelně při jejích návštěvách dětí do Jičína a Berouna doprovázíme. Jelikož cestování na tyto vzdálenosti je velmi nákladné, snažíme se tyto cesty spojit s výlety ostatních obyvatel Domova, jakým byla například návštěva sklárny v Nižboru u Berouna, nebo s vyřizováním úředních záležitostí, abychom se mohli na financování těchto výjezdů podílet.

Víme velice dobře, jak rychle ukrajuje Huntingtonova choroba jejím nositelům ze zbývajících času – již se třemi klienty jsme se v Betanii během krátké doby rozloučili. Snažíme se tedy, pokud nám možnosti dovolují, tohoto času co nejsmysluplněji využívat.

| TĚŽKÝ ÚDĚL PEČOVATELŮ A PEČUJÍCÍCH |

Mgr. Petra Ostrižová



Ráda bych reagovala na příspěvek paní Vestfálové, který jste otiskli v Arše č. 41. Byla jsem za tento osobní příběh ráda, protože každý člověk s Huntingtonovou chorobou je jiný, a ne všichni mají obdobnou zkušenost s dny, které právě paní Vestfálová popisuje. V takových případech je člověk možná rád, když je pouze poslán do... Tímto dopisem bych Vám všem, kteří o někoho pečujete, chtěla říci, že v tom nejste sami a kromě dobrých dnů, kdy jde všechno „oukej“, vždy přijdou dny náročné a je dobře, že existuje SPHCH, která se v rámci určitých možností snaží rodinám pomoci.

S Huntingtonovou chorobou nemám zkušenost z rodiny, ale z práce jako pečovatelka. Na každém tréninku či přednášce nás učili, že musíme těmto záchvatům vzteku předcházet, vyvarovat se situacím, které tyto stavy vyprovokují. Bohužel jsme všichni z vlastních zkušeností v práci věděli, že ono se to teoreticky hezky povídá, ale ne vždy víte, co takovému záchvatu vzteku předchází. A někdy se situace rozjede tak rychle a nečekaně, že si jen přejete, aby se v mém případě klient, či ve vašem případě třeba rodinný příslušník, nezranil o nábytek či o věci, kterými hází. Na druhou stranu zase vím, že

jsou situace, o kterých již předem víme, že způsobí problém a následně nějakou scénu, křik, snaha někomu ublížit či něco rozbít..., ale tak nějak se jim nelze vyhnout. Jako příklad bych uvedla sprchování. Vím, že klientka má ráda, když si sama sprchu drží a ráda jí to dopřeji, ale vše má své hranice a já vím, že po 30 minutách sprchování prostě musím říct, že to stačí, neboť je čas na oběd nebo mám další práci. No a je to tady. A takových situací je během dne nespočetně mnoho, jako třeba u paní Vestfálové konec seriálu, výpadek proudu. U nás to byla například potřeba mít cigaretu, chci si vybrat oblečení, co budu nosit, i když je třeba plné děr, potřebuji použít telefon, který je zrovna obsazený, nechci nosit plenku nebo třeba to, že koupat se rozhodně dnes nechci. Na začátku jsem měla problém, že jsem si ony útoky brala osobně, ale postupně jsem si uvědomila, že z lidí „mluví“ Huntingtonova choroba a jejich slovní a fyzické útoky jsou jen důsledkem nemoci. Někdy není vůbec lehké udržet si chladnou hlavu a nepřemýšlet o tom, co se asi zase zítra stane a zda bude zítřejší den méně problémový, než byl dnešní. Stále si přeji, abyste těch dobrých dnů měli více než těch špatných!

Během 5 let, kdy jsem postupně pronikala do světa lidí s HCH, jsem poznala spoustu rodin, které bohužel chování svých rodičů, dětí... s HCH nezvládli a museli je svěřit na opatrování do domovů. Poznala jsem rodiny, které HCH stmelila dohromady a naopak také rodiny, které se díky této nemoci zcela rozpadly. Toto samotné téma vlivu HCH na rodinu by bylo na další určité dlouhé povídání. Vám všem, kteří máte podobné zkušenosti s péčí o někoho blízkého, přeji hlavně hodně trpělivosti a patří Vám i obdiv a dík, že to vše zvládáte v domácím prostředí tak dlouho, jak jen to je možné.

| ALENA – NEKONČÍCÍ PŘÍBĚH |

Alena Strašíková

Uplynulo půl roku a já zas sedím a píšu. Přemýšlím, co se změnilo, co zlého a dobrého se stalo. Vlastně je víc toho dobrého. Martina se má dobře. Na charitě se o ni dobře starají. Teď, když jdu za ní, mám problém sama se sebou, bojím se vidět jí tak bezmocnou, ale pak jsem u ní a všechno to ze mne spadne. Je šťastná, usměvavá, že mě vidí a chce slyšet všechno co se děje.

V listopadu měla narozeniny, 36 let, a pak přišly Vánoce – těžké rozhodnutí. Vzít ji domů nebo nechat na charitě. Paní vrchní řekla nechat. Má tam svůj řád a hlavně klid. Tak jsme se domluvili a o štědrém dnu v poledne jsme jeli všichni za ní. Byla to opravdu radost. Přivezli jsme cukroví, stromeček a dárky. Byla šťastná, oči jí zářily a my byli šťastni s ní. Večer pak měla další Vánoce, které měli připravené na charitě. Vnučka Martinka se dostala z nemoci, chodí sice často na odběry, ale drží se. Začala pomalu hubnout a zamilovala se. Poprvé opravdová láska. Změnila se a začala si vážit života a lidí, kteří jí mají rádi.

Člověk asi musí zažít něco těžkého, aby si vážil toho, co má. Tak si myslím, že po letech, kdy jsme se velmi trápili a moc to bolelo, zažíváme konečně i radost a ty kapičky štěstí.

Co s SPHCH

Vždycky se těším na to, že se sejdu se všemi na rekondici. Je 10 let součástí mého života. Ale stále jsme upozorňováni na to, že je potřeba pomáhat, aby se naše organizace nerozpadla a naše vedení i ti, kteří pomáhají, stárnou a je potřeba myslet dopředu. Je mi líto, že mladí lidé nechtějí spolupracovat. Budu moc ráda, když se konečně někdo rozhodne a pomůže.

| ŽIVOT JE BOJ |

Ing. Martina Musilová

Na konci loňského roku jsme se dozvěděli o příběhu pacienta s HCH, který se i přes krutost této nemoci a všechna příkoří života nevzdal a snaží se o smysluplný život. Pomáhají mu v tom sociální pracovníci. Tento příběh je důkazem, že je potřeba bojovat s nemocí a obtížnou životní situací a že existují i úředníci, kterým, i přes všechny snahy státu a byrokracie o zbavení se jakékoli odpovědnosti za zdravotně postižené občany, není jedno, co se s lidmi kolem nich děje.

V současné době bydlí pacient v soukromé ubytovně, protože shodou okolností nemá žádný stálý domov. Evidenční adresu má na ohlašovně MěÚ. Má přiznán invalidní důchod, ale bez nároku na výplatu důchodu, jelikož nesplnil potřebnou dobu pojištění. Nyní pobírá dávky pomoci v hmotné nouzi (příspěvek na živobytí a doplatek na bydlení). Z těchto dávek si hradí bydlení a ostatní základní životní potřeby. Dále mu byl od měsíce dubna 2012 přiznán příspěvek na péči na mobilitu, takže je schopen si péči o svoji osobu zaplatit.

V současné době má nějaké menší finanční prostředky ušetřeny právě na zajištění důstojnějšího života nebo na doplacení potřebné doby pojištění pro přiznání invalidního důchodu. Nejbližším příbuzným je jeho bratranec, který je pracovně zaneprázdněn, ale snaží se o spolupráci. Rovněž on má zájem o vyřešení tíživé sociální situace svého příbuzného. Rodiče a bratr pacienta zemřeli, s bývalou manželkou a synem se nestýká. Onemocnění se projevilo po matčině linii, kde matka velmi trpěla. Jedná se o člověka komunikativního, se zájmem o dění kolem sebe a snahou o ulehčení potíží, které mu jeho nemoc způsobuje. Říká o sobě, že je bojovník, nechce se jen tak vzdát a nechce podlehnout nevyléčitelné nemoci. Má rád sport, nyní už jen jako pasivní divák. Je společenský s klidnou povahou. Nepije alkohol a dobře se s ním spolupracuje.

Bydlení na ubytovně mu právě z důvodu nemoci přestalo vyhovovat. Nemá tam klid ani žádné soukromí. Často musí čelit hádkám a výtržnostem. Rád by trávil svůj život smysluplně, ale nemá k tomu podmínky. Chce využít svých částečných schopností a vůle k rozvinutí aktivit, jichž se mu v běžném životě nedostává. Z tohoto důvodu se zapojil i sociální odbor daného městského úřadu a pracovníci se snaží pomoci pacientovi v jeho svízelné situaci.

| TÍHA ZODPOVĚDNOSTI |

Ing. Martina Musilová

Přinášíme Vám příběh o tíze zodpovědnosti a obtížnosti rozhodování matky, která čelí možnosti nemoci své dcery.

Mám z prvního manželství dceru, které je teď 28 let, a teprve nedávno mi její babička, bývalého manžela nevlastní matka, oznámila, že trpěl HCH, jeho vlastní matka také a toto zatížení měla celá její rodina. Bývalý manžel zemřel asi tak před pěti lety, ale protože jeho rodina o této záležitosti se mnou odmítá mluvit, nic konkrétního nevím. Jen to, že z druhého manželství měl syna, který podstoupil testy a nemoc prý nemá. S dcerou jsme se v posledních letech moc nevidaly, nejezdila za mnou, byla takový těžký samorost už od dětství. Studovala v zahraničí a už tam zůstala. Loni na Vánoce ale přijela a já viděla změny. Vím, že má problémy v práci, je nesoustředěná, začíná hůře mluvit, má deprese, chodí k psychologovi, změnu v chování viděl i její partner a odešel od ní. Dcera vůbec netuší o této nemoci a já teď stojím před touto těžkou situací a nevím, co s tím a jak dál. Jak jí to vůbec mám říct. Nebo nemám? Nechat jí napospas této strašné věci, to přece nemůžu a ke všemu je tak daleko. Na druhé straně se bojím, jestli to unese a nesáhne si na život. Od školy nežije v Česku a nechce se ani vrátit, nikdy tady nepracovala. Pokud se vrátí do ČR, tak pravděpodobně nebude mít nárok na jakékoli příspěvky nebo bezplatnou péči. Pro mě je to bezvýchodná situace a doufám, že naleznu nějaké řešení.

| V RIZIKU HUNTINGTONOVY CHOROBY |

Gene Veritas, překlad Zuzana Maurová

www.curehd.blogspot.cz



Poté, co si hrozná neléčitelná Huntingtonova choroba vyžádala jejich partnery, Jonathan Monkemeyer a Jane Mervar – kdy si dva neznámí, teď blízcí lidé – se rozhodli věnovat své životy hledání způsobů, jak urychlit nalezení efektivní léčby a neustálému zdůrazňování naléhavosti výzkumu juvenilní HCH (JHD).

Jonathan opustil na počátku roku 2000 své zaměstnání a – aniž zprvu znal příčinu podivné nemoci své manželky Sheryl – na plný úvazek o ni pečoval, a to až do roku 2009, kdy ve věku 46 let zemřela na Huntingtonovu nemoc.

„To prostě musíte udělat,“ řekl Jonathan, vystudovaný elektrotechnický inženýr, v nedávném telefonickém rozhovoru ze svého domu na předměstí Philadelphie. „Skutečně v naší zemi nemáte jinou možnost. Dělali jsme spolu spoustu příjemných věcí,

což bylo dobré. Věnovali jsme se takovým poklidným činnostem, jako že jsme chodili do místních zahrad. Spoustu času také Sheryl strávila s naším synem.“

Sheryl zemřela doma. „Nečekal jsem, že zemře,“ řekl Jonathan. „Myslel jsem, že se časem nalezne lék. Doktor říkal, že má pět let. Ale upadla a zranila se. Nemohla sedět. Musel jsem ji držet. Během čtyř týdnů zhubla z 50 kg na 40 kg. Zemřela na infarkt, je to jako umřít hladu.“

Jejich syn Jonathan, kterému je nyní 14, je v padesátiprocentním riziku, že po matce zdědil gen pro HCH. (Obvykle se mohou rozhodnout pouze dospělí, zda se nechají na gen testovat, a mnozí se rozhodnou test nepodstoupit. Děti mohou být testovány pouze projevují-li se u nich symptomy nemoci).

Paralelní příběh

Na polovině cesty napříč USA ve vesnici L'Anse na Horním poloostrově v Michiganu bojovala za rozluštění nemoci postihující její rodinu Jane. HCH ji připravila nejen o devětačtyřicetiletého manžela Karla, ale také o třináctiletou dceru Karli Mukka, oba zemřeli v roce 2010. (Jane dala dceři své dívčí jméno).

Karel byl báječný, ctizádostivý, inteligentní muž,“ řekla Jane na začátku vyčerpávajícího dojmavého rozhovoru, který trval čtyři hodiny. „Ctil rodinné hodnoty. Vždycky mne dokázal rozesmát.“

Časem si ale začala uvědomovat, že se postupně mění. „Nikdo mi nedokázal vysvětlit, co se děje.“ Stejně jako mnoho jiných pacientů s HCH začal být Karl agresivní a vyhrožoval rodině násilím. „Karl nás držel zbraněmi jako rukojmí,“ vzpomínala Jane na nebezpečí, kterým byla ona, Karli a další tři její dcery vystaveny, když se manželovo chování stávalo čím dál nesmyslnějším. „Často jsme se velice, velice bály. Měly jsme v domě bezpečný pokoj. Musely jsme do něj utéct a dveře zablokovat postelí. Dcery už ten postup znaly. Pak jsem se ho snažila zabavit nebo rozptýlit.“

„Hrozné na tom je, že jsem věděla, že jsme to jediné, co mu na světě zbylo, ale pro něj to nic neznamenalo.“ JHD devastovala Karlino tělo, přesouvala orgány v hrudní dutině a ohýbala jí páteř do strany. V době, kdy umírala, si kvůli mimovolným pohybům ukousla půlku jazyka, vyprávěla Jane. Ošetřovatelka navrhla, že by Jane mohla dát Karli morfin a „nechat ji odejít“. Odmítla to. „Bylo to strašně těžké,“ řekla Jane. „Ptala jsem se Karli, jestli je připravená odejít do Ježíškovy náruče. Řekla, že ne. Zemřela na přirozené následky.“

Dnes Jane sotva stačí s finančními prostředky (pobírá dávky sociálního zabezpečení), protože se celodenně stará o další dvě své a Karlovy dcery, 22letou Ericu Mukka a 20letou Jacey Mukka. Obě mají, stejně jako Karli, JHD. Karisa Mukka, 26letá dcera z předchozího vztahu, žije nedaleko.

Společníci v lásce i obhájci nemocných

Přátelé z Facebooku Jonathan a Jane se v červnu 2010 setkali na 25. setkání Huntington's Disease Society of America (HDSA) v Raleighu, NC. Seděli vedle sebe a živě debatovali. Tou dobou ještě truchlili pro své ztracené blízké. Po skončení setkání si spolu

každodenně přinejmenším několik hodin telefonovali. Jonathan navštívil L'Anse a krátce potom Jane a Jacey strávily devět dní s Monkemeyersovými. Přátelství Jonathan a Jane přerostlo v romantický vztah na dálku. „Jsou neuvěřitelná rodina,“ řekl Jonathan o Jane a jejich dcerách. „Nemyslí jen samy na sebe.“

„Byla jsem skoro na dně,“ vzpomíná Jane. „Zármutek po smrti Karli a Karla byl strašný. Chtěla jsem si od pečování oddechnout – prostě jsem chtěla být mrtvá. Když jsem domluvila s Jonathanem, chtělo se mi smát. Myslím, že mne zachránil.“ Jejich vztah a vzájemná podpora rodin se stal i partnerstvím v podpoře pacientů s HCH.

Stavění mostů

K dosažení svých cílů Jonathan a Jane zdvořile, ale vytrvale, apelují na lhostejné úřady. Jonathan se svým synem žije z dávek sociálního zabezpečení a věnuje se na plný úvazek šíření informací a podpora pacientů s HCH. Pročetl více než 10 000 vědeckých článků věnovaných nemoci. Pro problém vývoje léčby zvolil technické řešení a založil webovou stránku HDCircle.org, v současnosti offline, kam umístil informace o vědcích z celého světa zabývajících se HCH, odkazy na HCH organizace a přehledy možných způsobů léčby HCH. Plánuje stránky brzy znovu aktivovat.

Vytvořil také diskusní stránku na Facebooku, Hereditary Disease Circle, s cílem najít spojitosti mezi HCH a dalšími neurologickými poruchami jako je Parkinsonova nemoc, roztroušená skleróza, posttraumatická stresová choroba a amyotrofická laterální skleróza, známá též jako Lou Gehrigova choroba. K tomu navštěvuje relevantní setkání a konference a dostává se tak do kontaktu (networking) s lidmi z dalších společností pro pomoc při jiných nemocech. Vyhledává jejich nejlepších výsledky a nápady, které by mohly být přeneseny do výzkumu HCH. Jak Jonathan vysvětluje, chce vytvořit „synergie“ a „přemostit mezery“ mezi výzkumníky pracujícími na HCH a různými klíčovými organizacemi. Jonathan například mluvil více než desetkrát osobně s ředitelem NIH dr. Francisem Collinsem. Collins byl v osmdesátých a devadesátých letech jedním z průkopníků hledání genu pro HCH. Minulý týden spolu vedli rozhovor ve Washingtonu, D.C. „Inženýři v zásadě navrhuji věci hierarchicky,“ vysvětlil Jonathan. „Vytvořil jsem webovou stránku, která je ukázkou toho, jak systém funguje.“

„Naše nemoc jako jediná nemá genovou terapii. Celkem už bylo provedeno 1 000 klinických zkoušek genových terapií. Ale zdá se mi, že jako komunita nejsme dost organizačně schopní. Pokud jste v nějaké organizaci, tak z její podstaty vyplývá, že máte popis práce a vaší povinností je pracovat pro tu organizaci. Každý uvízne v tom, co dělá. Máme tolik vědců a zainteresovaných stran na poli výzkumu HCH, ale výbor maří společný pokrok a cit pro naléhavost vyhasíná.“

Kdyby v jedné z těchto organizací zastával nějakou pozici, „měl bych vedoucího, kterému bych se zodpovídal,“ pokračoval Jonathan. „V pozici outsidera bez práce, který v roli zastávce práv nemocných klade otázky, můžete pomoci řídit lidi správným směrem k tomu, co je potřeba udělat. Mám tu největší volnost, protože nejsem zaměstnancem žádné organizace. Mohu mluvit s každým, s kým chci.“

Někdy se Jonathan cítí „jako bych chodil po tenkém ledě, protože nejsem žádný vědec,“ řekl. „Mluvíme s lidmi přívětivě a velice obratně. Nebouráme instituce. Stavíme je.“ Shrnul svůj přístup jako „dělám to, co je potřeba udělat pro zavedení inovací, které přinesou naší komunitě léčbu.“

Co by mohlo fungovat

Podstatnou složkou Jonathanova úsilí je získávání výzkumníků pro poslední objevy a techniky, které by se mohly převést do terapie HCH. Ve svých rozhovorech s vědci se pokouší inspirovat nový rozvoj i hledat nové nápady v souvislosti s minulými objevy. Spíše než jen jednoduše vyčkávat, že mnohamilionové farmaceutické snahy přinesou výsledky, obhájci nemocných musí aktivně participovat při hledání léčby, možná i zkoušet léky a látky schválené pro jiné účely ve vlastních studiích, vyhledávat doporučení vědců k dávkování a spolupracovat s lidmi, kteří podávají zprávy o svých pozorováních přes webovou stránku, navrhuje Jonathan.

Citoval příklad nadaci Hannah's Hope Fund (HHF), jejíž členové spolupracovali s výzkumníky na snaze vyvinout s co nejnižšími náklady genovou terapii pro vzácnou genetickou poruchu známou jako axonální neuropatie s obrovskými axony. HHF jednal s Food and Drug Administration (FDA) a – pokud studie bezpečnosti proběhne, jak je plánováno – mohly by klinické zkoušky začít tento rok.

V americkém systému vývoje léků touha po zisku „maří inovaci a odpovědnost“ k pacientům, podotkl Jonathan. Neprodukuje silné lídry, někoho jako Jonas Salk, který vyvinul vakcínu proti dětské obrně, systém dnes podporuje atmosféru „štěstí pro všechny“.

Jonathan také poukázal na nové partnerství mezi National Institutes of Health (NIH) a Milken Institute/Faster Cures, které se pokouší zvýšit spolupráci mezi vládou, nadacemi, universitami a farmaceutickým průmyslem ve snaze vyléčit více nemocí a udělat to rychleji. Tato iniciativa zahrnuje vytvoření nového programu NIH – National Center for Advancing Translational Sciences. Zastánci pro řidká onemocnění jako je HCH se potřebují „zapojit do každého aspektu“ hledání léčby. „My pacienti máme motiv. Náš hlas je důležitý a záleží na něm.“

Prozření

Jane a Jonathan se stejně jako jiní snažili strhnout větší pozornost vědců, HCH organizací a vlády k JHD. V září 2010 se Jonathan a Jane setkali s dr. Stevem Groftem, ředitelem Kanceláře výzkumu vzácných onemocnění při NIH, aby získali větší podporu na výzkum HCH pro JHD. „Bylo to neobyčejné setkání,“ řekla Jane a Jonathan poznamenal, že odcházela s větším přesvědčením, „že potřebujeme něco udělat.“

„Každý se bránil vzít na vědomí juvenilní populaci,“ řekla Jane. „Je to jako nějaká velká politická hra. Nikdo s námi tu hru pro naše děti nehrál, tak jsme křičeli: potřebujeme lék, potřebujeme lék, potřebujeme lék!“

„Potřebujeme legislativní úpravu, abychom mohli JHD financovat, a pak by NIH JHD financovala,“ vysvětluje Jonathan a poukazuje tak na překážku stojící v cestě úsilí

o pochopení a léčbu JHD. Jane i Jonathan si všimli, že výzkum JHD se opoždí za výzkumem klasické formy HCH kvůli etickým otázkám a že kvůli tomu, aby se nemíchala výzkumná data dětí a dospělých, nejsou děti zahrnovány do klinických zkoušek.

Jane se pokoušela ucházet s Karli o účast na zkoušce na ACR-16, která se jevila jako slibná léčba, ale neuspěla. Jane popsala oficiální odpověď, kterou dostala, jako „je to pro vás moc zlé, že máte dítě s JHD“. „Byla jsem zničená,“ řekla. Karli také užívala podpůrný kreatin, který se v současné době testuje v rámci studie HCH, a který bere mnoho lidí zasažených HCH. „Trvalo nám to téměř rok, než jsme získali dva lékaře, kteří by sledovali Karli v době, kdy brala kreatin, a získat tak doporučení pro dávkování,“ vzpomíná Jane. „Existuje spousta rodin, které to jen taktak dokážou.“

Vědci mají také nedostatek takzvaných „studií přirozené anamnézy“ JHD – studií, které po určitý čas sledují skupinu pacientů, aby bylo možné lépe pochopit nemoc a podpořit vývoj léčby. Práce Jane a Jonathana zahrnuje také tlak na huntingtonské organizace, aby věnovaly větší pozornost JHD. Díky tomuto tlaku z rodin s JHD, loni HDSSA souhlasila se vznikem nové iniciativy k získávání finančních prostředků speciálně pro JHD, vysvětlila Jane. „Z těžkých situací mohou vzejít velké věci,“ poznamenala Jane.

Zviditelnění juvenilní formy HCH (JHD)

Jane, její dcery a další rodiny s JHD se pustily do akce, spojily se s dalšími řadovými iniciativami JHD v úsilí zvýšit povědomí a získat dotace pro výzkum. Jacey a Erica spustily stránky JHDKids.com. S pomocí počítače a video vybavení, které jim poskytla Nadace Make-a-Wish, pořídila Jacey sérii krátkých filmů, z nichž jeden s názvem Opravdová Huntingtonova choroba je o Karlovi a Karli. Na YouTube shlédlo film více než 220 000 diváků.

JHDKids iniciativa se soustředí hlavně na podporu výzkumu JHD dr. Jane Paulsen, spoluředitelky HDSSA Centra Excellence na Univerzitě v Iowě, a partnerky projektu dr. Marthy Nance, ředitelky HDSSA Centra Excellence v Minneapolis. Obě vědkyně pracují na dobrovolnické bázi, veškeré získané finance jdou jenom na výzkum. Slovy JHDKids stránek se JHD liší významně od nástupu HCH v dospělosti v několika ohledech. „Nejvýznamnější rozdíl je v tom, že se JHD objeví ještě dříve, než je mozek zcela vyvinutý,“ říkají na stránkách vědkyně. „Proto se v mnoha ohledech JHD v různém věku tak liší“. U JHD se dozrávání a neurodegenerace objevují ve stejnou dobu.”

Dr. Paulsen a dr. Nance začaly sledovat pacienty s JHD na každoročním HDSSA sjezdu, což jim umožňuje pracovat na studii přirozené anamnézy. „Informovanost je větší a daří se získávat více finančních prostředků, takže teď mohou přijet naše rodiny do Iowy,“ vysvětlila Jane. „Chystáme se tam letos na jaře. Bude to poprvé, co pojedeme do Iowy.“

Jedna velká rodina

Jonathan a Jane už mluvili o tom, že by obě rodiny žily na jednom místě. V současné době ale budou pokračovat hodiny dlouhé konverzace z jejich současných domovů. Jonathanova pozice na východním pobřeží mu umožňuje přístup do nejlivnějších

vědeckých a lékařských center, zatímco Jane chce respektovat Jaceyno přání zemřít na stejném místě jako její sestra a otec. Vzdálenost však neumenšuje ani jejich oddanost k rodině toho druhého, ani k boji za pacienty s JHD. Jonathan pomáhá Jane zvládat krize pramenící z péče o nemocné dcery. „Vždycky ví něco nového,“ řekla. „Je velmi loajální a duchovně založený. Je to prostě dobrý člověk.“

Eričini a Jaceyni lékaři nemohou předpovědět, jak dlouho mohou žít, ačkoli pacienti s JHD obvykle umírají po dvacátém nebo třicátém roce, pokud ne dříve jako Karli.

Jane ví, že efektivní, životzachraňující léčba možná nepříjde včas a nezachrání je. Soustředí se na to, aby jim poskytla nejzdravější a nejšťastnější život, jaký je v dané situaci možný. Pracovala jako asistentka zdravotní sestry v pečovatelském domě a viděla Karlův závěrečný úpadek v takovém domě. Doufá, že se jí podaří udržet dcery co nejdéle doma.

„Jacey má velkou fobii, že, když mne neuvidí, zemře,“ řekla Jane. „Nedokáže se jí zbavit. Ráda sleduje filmy. Ráda pracuje na webových stránkách. Ráda se dívá na všechny ty děti s JHD. Ráda vymýšlí nová zlepšení pro webové stránky.“

Erica se v 19 letech vdala za svou školní lásku, ale manželství vydrželo jen 11 měsíců. V současnosti chodí s jiným mužem. „Chce, aby se naučil, jak jí nalíčit a sladit její oblečení,“ řekla Jane, která má obě dcery v opatrovnictví. Získala pro Ericu soudní rozhodnutí o povolení k podvádění vejcovodů. „Plakaly jsme spolu,“ řekla Erica. „Projít tím bylo opravdu bolestné. Erica řekla: Co kdybych měla dítě a onemocněla, a co kdyby bylo moje dítě jako Karli?“

„Strach o mého syna je jistě důvod,“ řekl Jonathan o svém závazku, který k tématu HCH pociťuje, a poznamenal, že se dosud u jeho syna žádné symptomy HCH neprojevíly. „Je to osobní, sobecká motivace. Proč je život mého syna důležitější než život někoho jiného? Znáám Jacey a Ericu a všechny další, kdo na tuto nemoc umírají.“ Dodal: „Pracuji pro HCH na plný úvazek a pokud jde o mne, neexistuje nic důležitějšího, co mohu se svým životem udělat. Znáám každého v komunitě a znám utrpení a zkázu, které nemoc rodinám způsobuje. Nemůžete opustit vojáka na bitevním poli. Jít pryč by bylo prostě špatné. Nemohu s tím přestat. Je to můj život, tak to prostě je.“

Zkušenost z péče o Sheryl prohloubila jeho soucit s ostatními, kdo jsou ve stejné situaci. „Když u někoho vidím HCH, empatie je intenzivnější a vždycky mne přemůže,“ svěřil se. „Cítím, že jsme jedna velká rodina. Proto toho nemůžu nechat.“

VZPOMÍNKY NA SPOLEČNÉ AKCE A SETKÁNÍ

| I V TÉ NEJHLUBŠÍ TMĚ JE SVĚTLO NADĚJE |

Ing. Martina Musilová

Již třetím rokem spolupracuji s SPHCH jako dobrovolník a loni na podzim jsem se poprvé účastnila rekondičního pobytu, který se konal v Ústí nad Orlicí. Jelikož nemám žádnou osobní zkušenost s HCH a všechny mé znalosti jsou pouze načtené nebo z doslechu, tak mě dr. Vondráčková požádala, abych napsala své vzpomínky a zážitky jako příspěvek do Archy.

Díky tomu, že pomáhám při přípravě podkladů pro Archu, jsem si naivně myslela, že o nemoci vím skoro všechno, samozřejmě z pohledu laika, ale setkání s lidmi, které tato nemoc poznamenala, je opravdu silný zážitek. Zvláště, když vím, jak obtížná je v dnešní době spolupráce s jakýmkoli úřadem i pro „normálního“ člověka. Nechci zatracovat všechny úředníky a sociální pracovníky. Najdou se i tací, kteří se snaží nad rámec svých povinností, ale bohužel je jejich manévrovací prostor velice omezen zákony, vyhláškami a předpisy, které vymýšlí někdo, kdo pravděpodobně nemá ani to nejmenší tušení, jak to funguje (nebo spíše nefunguje) v praxi.

Myslela jsem, že zavzpomínat na všechny lidi, co jsem tam potkala, bude jednoduché, ale to jsem se hodně spletla. Ne, že bych si na nikoho nemohla vzpomenout, pamatují se na všechny. Jen je opravdu těžké dostat všechny myšlenky, které mám v hlavě, na papír. Vidět projevy nemoci u pacientů a myslet na to, že se na ně dívají všichni „zdraví“ a neznalí lidé skrz prsty a odsuzují. Vidět bezmoc, stres, vyčerpání a neskutečnou zlost z toho, že nic nezmůžou, u pečujících. Vidět neuvěřitelný strach a nejistotu u osob v riziku. Nejsem žádná citlivka, ale musím přiznat, že jsem měla párkrát slzy na krajíčku a zjistila jsem, že jsem vlastně strašný sobec, protože první co mě napadlo, bylo „díky bohu, že to nejsem já“. Ale pak tu je ještě druhá strana. Je tu víra a neskutečná láska, které pomáhají zvládnout i takovou hrůzu jako je HCH. Rodina se dokáže semknout a najde tu společnou sílu k boji a nepřestává doufat, že budoucnost není jen černá.

Doufám tedy, že všichni, kterým teď docházejí síly, se mohou na chvilku zastavit a odpočinout si nebo se o někoho opřít a je jedno, zda je to partner, kamarád, rodič nebo někdo úplně jiný. Že jednou najdou tu víru a uvidí i v té nejčernější tmě světlo, které jim ukáže cestu a doveđe je k lepším zítřkům. Vždy se snažím i na té nejhorší situaci hledat něco pozitivního, klidně maličkost, úplnou drobnost, a když jí najdu, tak je ta tíha hned trochu lehčí a vidím, že problém má své řešení. Nemohu svoje malé životní neúspěchy a prohry srovnávat s HCH, to je nemyslitelné, ale možná tento můj přístup někdy někomu pomůže.

Přeji tedy všem spoustu sil, opory, víry, lásky a naděje.





ZDRAVOTNÍ PROBLEMATIKA

| NUTRIČNÍ PÉČE O PACIENTY S HCH: VÝŽIVOVÁ DOPORUČENÍ |

*Skupina autorů, překlad Zuzana Maurová
Neurodegenerative Disease Management, 2012*

Poskytování dobré nutriční péče je u pacientů s Huntingtonovou chorobou zásadní a všichni pacienti s HCH budou, v určitém okamžiku, v důsledku nemoci potřebovat nutriční intervenci. Dosud však neexistují žádná evropská výživová doporučení. Evropská skupina pro standardy výživové péče u pacientů s Huntingtonovou chorobou (The European Huntington's Disease Network Standards of Care Dietitians Group) shromáždila specialisty na výživu z celé Evropy. Ti vytvořili výživová doporučení ke zlepšení nutriční péče o pacienty s HCH. Doporučení byla sestavena tak, aby podporovala optimální nutriční screening, hodnocení výživy a péči o pacienty ve všech stádiích nemoci s cílem zlepšit standardy poskytované nutriční péče. Systematicky byla prohledána odborná literatura, aby bylo jisté, že se doporučení zakládají na správných důkazech, a kde chyběly důkazy, opírají se specifické pokyny o konsensus výživových specialistů. Poskytování nutriční péče je v jednotlivých zemích velmi různé. Zavedení těchto výživových doporučení v Evropě by mělo zlepšit kvalitu nutriční péče poskytované pacientům s HCH.

Výživová doporučení

- Správná nutriční péče je základním prvkem péče o nemocné s HCH.
- Hodnocení výživy a plán nutriční péče musí u pacientů s HCH brát v úvahu stádium nemoci a problémy, které může s příjmem potravy pacient mít.
- Pravidelně je třeba kontrolovat pacientovu tělesnou váhu a způsobem pro něj vhodným měnit příjem kilokalorií až do doby, než je dosaženo uspokojivé váhy.
- Vzhledem k proměnlivosti energetických nároků a možnosti rychlého úbytku váhy je životně důležité včasné hodnocení pacienta a pravidelná revize plánu nutriční péče.
- Energetická potřeba u mnoha pacientů rychle narůstá, proto je nezbytné dodávat adekvátní makro a mikronutrienty.

| LÉČEBNÉ ALGORITMY VÁM POMOHOU ZVLÁDNOUT SYMPTOMY HCH |

*L. Goodman, překlad RNDr. Jana Baron
www.wehaveaface.org*

Většina pacientů a jejich rodin má problém, kde najít nejlepší léčbu. Odborníci na HCH mají mnoholeté zkušenosti, ale většina pacientů se u těchto specialistů neléčí. Mnoho z nich žije daleko od specializovaných center a náročná cesta k lékaři je komplikovaná,

zvláště pro pacienty v pokročilém stadiu nemoci. Navíc, každý odborník na léčbu HCH může efektivně léčit jen omezené množství pacientů. Z těchto důvodů je většina pacientů s HCH léčena téměř výhradně jen obvodním lékařem. Tito lékaři mají často jen omezenou znalost specifických příznaků u HCH a postrádají znalosti a zkušenosti, jak tyto příznaky léčit. Výsledkem je frustrace pro všechny – pacienty, jejich rodiny i lékaře. Bohužel tato frustrace může vést až k závěrům, že příznaky HCH nelze nijak ovlivnit.

Přestože není možné vyléčit HCH úplně a léky pro její léčbu nejsou perfektní a nemohou příznaky vyléčit, mohou však prokazatelně oddálit nástup příznaků nemoci nebo je v pokročilém stadiu zmírnit. Můžete podniknout jasné kroky a pomoci vašemu lékaři, který pak může pomoci vám „zvládnout projevy“ HCH.

Co je největší problém

Dříve než navštívíte lékaře, domluvte se s vaším partnerem (pečovatelem), které terapeuticky zvládnutelné projevy HCH vás nejvíce obtěžují. Řekněte lékaři o vaší depresi, strachu či nespavosti. Tyto příznaky jsou časté i v běžné lékařské praxi a lékař bude vědět, jak je léčit. Může však vědět daleko méně o jiných příznacích HCH jako je podrážděnost, obsedantně kompulsivní chování a chorea (mimovolní pohyby). Pomozte vašemu lékaři porozumět všem příznakům HCH a jaký negativní vliv na vás a vaši rodinu mají.

Léčba příznaků

Požadujte léčbu všech projevů HCH, které vám působí potíže. Skupina mezinárodních specialistů na léčbu HCH nedávno vyvinula léčebný plán jako pomůcku pro vás a vašeho lékaře, zvláště pro léčbu těch příznaků HCH, se kterými může mít lékař malou zkušenost. Tyto léčebné postupy – zvané algoritmy – poskytují informace o léčbě chorey, podrážděnosti a obsedantně kompulsivního chování a navrhuji medikaci, kterou lékaři běžně předepisují. Obsahují také dávková schémata pro méně známé problémy. Jednotlivé algoritmy a další doporučení, která podpoří rodinu, naleznete na našich stránkách www.huntington.cz.

Vše potřebuje čas

Samotné hledání léčby je ta obtížnější část! Specialisté se shodují na tom, že je často třeba vyzkoušet několik medikací, dávek či kombinací léčiv, než se najde ten správný postup. Vaše zdravotní obtíže se nezlepší, pokud nebudete navštěvovat lékaře pravidelně a konzultovat postup léčby. Proto je důležité nevzdávat se a bojovat. Příznaky HCH se dají léčit a můžete je zvládnout!

Léčitelné příznaky HCH:

- smutek, deprese,
- úzkostlivost, obavy nebo pocity napětí,
- potíže se spaním,
- mrzutost, netrpělivost, snadná podrážděnost, zlost,

- chorea,
- paranoidní pocity,
- zaseknutí se na jedné myšlence, obavy kolem dokola,
- agresivní reakce včetně poškozování majetku, vyhrožování jiným lidem,
- sebevražedné sklony.

ÚHRADY – INKONTINENČNÍ PODLOŽKY

Všichni, kterých se tato problematika týká, jistě sledovali boj, kde na jedné straně stála Všeobecná zdravotní pojišťovna, a v podstatě všechny ostatní zdravotní pojišťovny, a na druhé straně Národní rada osob se zdravotním postižením ČR, různé pacientské organizace, odborná i široká veřejnost a také Ministerstvo zdravotnictví ČR. Jednalo se o úhrady inkontinenčních podložek z veřejného zdravotního pojištění.

Nakonec vše dobře dopadlo a Všeobecná zdravotní pojišťovna ČR podlehla tlaku veřejnosti a dala na doporučení Ministerstva zdravotnictví a absorpční podložky se vrátily dle doporučujícího stanoviska Ministerstva zdravotnictví do úhrad z prostředků VZP, a to ve výši 75 % ceny (stejný stav oproti roku 2012), nově však maximálně do 75% ceny nejméně ekonomicky náročné varianty, kterou je nejméně nákladná absorpční podložka největšího rozměru (90x60 cm). Změna byla provedena s účinností od 1. 2. 2013.

„Je to nepochybně velký úspěch společného úsilí NRZP ČR, APSS, Rady seniorů a dalších subjektů, které vytvořily tlak na VZP ČR. V této věci pomohlo i Ministerstvo zdravotnictví, které prohlásilo, že pojišťovna porušila zákon. Chci Vám všem za aktivitu v této věci poděkovat, neboť se opět ukazuje, že tlak veřejnosti má velký význam,“ komentoval toto rozhodnutí v dopise členským organizacím předseda NRZP ČR Václav Krása.

SOCIÁLNÍ PROBLEMATIKA

Úvodem

Dostala jsem za úkol opět sepsat, co nového v sociální oblasti. Bohužel se mi nepodařilo získat žádné informace, které by se doslova z hodiny na hodinu neměnily nebo je jeden zdroj potvrdil a další zase vyvrátil. Takže jen ve stručnosti.

1. V současné době je v mezíresortním připomínkovém řízení návrh zákona, kterým se mění zákon č. 73/2011 Sb. o Úřadu práce ČR a další související zákony ve vztahu ke Kartě sociálních systémů. Z tohoto důvodu neuvádíme žádné podrobnější informace k sKartám.
2. sKarty se stále rozdávají a fungují jednak pro čerpání státních a sociálních příspěvků a podpor a také jako průkazy pro osoby se zdravotním postižením.
3. Průkazy osob se zdravotním postižením jsou kapitola sama pro sebe, a proto uvádíme vyjádření k postupům Úřadu práce od NRZP.
4. Další změna, která se bude týkat nás všech, je nový Občanský zákoník, který začne platit v roce 2014. Již v podzimním vydání jsme uvedli několik změn, které z tohoto zákoníku vyplývají. Jedná se hlavně o zbavování svéprávnosti. Tyto články jsou uvedeny také na našich internetových stránkách.
5. Poslanecká sněmovna také projednává novelu zákona č. 329/2011 Sb., o poskytování dávek osobám se zdravotním postižením. Návrh novely zohledňuje připomínky NRZP k současné situaci při posuzování nároků na průkazy TP, ZTP a ZTP/P.

V současné době je situace velice problematická a také jsem zaznamenala problémy s vyplácením dávek a příspěvků – jednalo se hlavně o opoždění plateb nebo dokonce o nátlak Úřadů práce, pokud žadatel nechtěl přebírat sKartu. V současné době bojuje NRZP proti těmto postupům, ale výsledky jsou nejednoznačné a postoje jednotlivých státních institucí se den ze dne mění. Bohužel pro vás z této oblasti nemám žádné příznivé zprávy. Doufám, že v blízké budoucnosti si všichni nahoře uvědomí, že nejsme pouze tabulkové hodnoty, ale jsme lidé, a začnou se tak chovat.

Také se nám podařilo získat podrobnější informace o posuzování diskriminace od Veřejného ochránce práv. Jedná se o popis situací a soubor postupů, jak reagovat v případech diskriminace, například na pracovišti. Je to velice obecný popis, ale v určitých situacích lze tyto postupy použít.

Na závěr vám přeji mnoho trpělivosti a pevné nervy, protože nám nezbývá než vytrvat v boji a doufat, že není marný.

Za redakční radu Ing. Martina Musilová

| VYDÁVÁNÍ DOČASNÝCH PRŮKAZŮ OZP S PLATNOSTÍ DO ROKU 2013 |

Generální ředitelství Úřadu práce vydalo metodiku k vydávání dočasných průkazů osob se zdravotním postižením (OZP) s platností od roku 2013. Předseda NRZP ČR Václav Krása však upozorňuje, že popsany postup v případě ztráty či znehodnocení průkazu OZP je nesprávný. Navrhuje postupovat dle dopisu ministryně práce a sociálních věcí L. Müllerové, který je uvedený níže.

Vážený pane Duchoni,

nabytím účinnosti zákona č. 329/2011 Sb. dne 1. ledna 2012 došlo ke zrušení institutu mimořádných výhod pro těžce zdravotně postižené občany dle zákona č. 100/1988 Sb., vyhlášky MPSV č. 182/1991 Sb. Dle § 38 odst. 7 zákona č. 329/2011 Sb. zůstávají po 1. lednu 2012 v platnosti pouze průkazy mimořádných výhod, a to do doby platnosti, která je na nich vyznačená, nejdéle do konce roku 2015.

Průkaz mimořádných výhod byl dle § 86 odst. 2 zákona č. 100/1988 Sb. veřejnou listinou. Podle § 86 odst. 4 zákona č. 100/1988 Sb. platnost průkazu mimořádných výhod končí uplynutím doby v něm vyznačené, ohlášením jeho ztráty nebo krádeže, odnětím mimořádných výhod, smrtí občana nebo jeho prohlášením za mrtvého anebo rozhodnutím příslušného orgánu. Právní předpisy účinné od 1. ledna 2012 neumožňují prodloužení platnosti průkazu mimořádných výhod, kterým skončila platnost, nebo vydání průkazu mimořádných výhod jako náhrady za průkaz mimořádných výhod, který byl ztracen, poškozen nebo odcizen.

Od začátku roku 2013 obdrželo Generální ředitelství Úřadu práce velké množství stížností a podnětů ze strany klientů, kteří ztratili nebo jim byl odcizen průkaz mimořádných výhod a domáhali se vystavení nového náhradního průkazu. Jelikož jim ze strany ÚP nebylo umožněno vystavení náhradního průkazu mimořádných výhod, ocitli se v nelehké situaci ze dne na den. Klienti poukazují na to, že práva, která kdysi nabyli jim byly bezdůvodně odebrány.

Vzhledem k tomu, že platná legislativa nebere v úvahu zmiňované situace, generální ředitel ÚP rozhodl vydat pokyn k vydávání dočasných průkazů OZP tzv. laminovaných i v případě ztráty či odcizení průkazu mimořádných výhod. Úřad práce by měl postupovat následovně:

- V případě, že se klient dostaví na úřad práce a oznámí, že ztratil nebo mu byl odcizen průkaz mimořádných výhod a chce vystavit náhradní průkaz, je potřeba nejdříve zkontrolovat spisovou dokumentaci a zjistit platnost původního průkazu mimořádných výhod (pokud je klient příjemcem příspěvku na mobilitu z přechodných ustanovení, je možno tuto skutečnost ověřit i u žádosti o příspěvek na mobilitu).
- Po ověření platnosti průkazu mimořádných výhod klientovi vydáme dočasný průkaz OZP, tzv. laminovaný se shodným označením jaký měl původní průkaz (TP, ZTP, ZTP/P).

- Pokud platnost původního průkazu byla kratší než 1 rok, vydáme dočasný laminovaný průkaz OZP s dobou platnosti do data původního průkazu.
- Pokud platnost původního průkazu byla delší než 1 rok, vydáme dočasný laminovaný průkaz OZP s dobou platnosti na 1 rok od vydání průkazu.
- Při vydání průkazu mimořádných výhod nabídneme klientovi možnost podat si žádost o průkaz OZP (podle situace klienta případně příspěvek na péči či příspěvek na mobilitu), v rámci řízení by došlo k posouzení zdravotního stavu a následně v případě přiznání by mu byla vydána sKarta s funkcí průkazu OZP, která má paušálně platnost 4 roky.

S pozdravem

Ing. Ludmila Müllerová, v.r.

ministřyně práce a sociálních věcí

ROVNÉ ZACHÁZENÍ A OCHRANA PŘED DISKRIMINACÍ

Veřejný ochránce práv působí v oblasti naplňování práva na rovné zacházení a ochranu před diskriminací. V této souvislosti je třeba říci, že diskriminace je právem vymezený pojem. Není to tudíž jakékoliv nespravedlivé rozlišování mezi lidmi, ale jen takové rozlišení, které vymezuje zákon.

Co je to diskriminace?

Diskriminace je podle zákona takové znevýhodnění, které je založeno na zakázaném důvodu a zároveň se odehrává v oblasti právních vztahů, kde je to zakázáno (viz tabulka). Pro to, aby určité zacházení mohlo být považováno za diskriminační, a tudíž zakázané zákonem, nestačí pocít osobní nespravedlnosti. Musí být dány právě popsané zákonné předpoklady. Jako příklad typicky diskriminačního zacházení lze uvést např. nepřijetí ženy od zaměstnání proto, že pečuje o děti, neobsloužení Roma v restauraci, nepřijetí do práce pro blížící se důchodový věk apod.

Za zmínku stojí také to, že za diskriminaci zákon považuje i obtěžování (vytváření ponižujícího a nepřátelského prostředí, např. zesměšňování zdravotního postižení zaměstnance nebo žáka ve škole), včetně sexuálního, dále pronásledování, pokyn a navádění k diskriminaci.

Na pracovišti se diskriminace může objevovat ve zcela specifických formách: mobbingu a bossingu.

Diskriminační důvody a zakázané oblasti

Podle antidiskriminačního zákona jde o diskriminaci pouze tehdy, kdy je s člověkem zacházeno rozdílně v některé z oblastí, kde to zákon zakazuje (např. zdravotní péče, vzdělávání) z některého ze zakázaných důvodů (např. věk, sexuální orientace). Diskriminační důvod se může projevit v kterékoli ze zákonem vymezených oblastí.

Další zákony obsahují i jiné důvody diskriminace – jako např. jazyk, sociální původ, členství v politických stranách a hnutích, manželský a rodinný stav nebo povinnosti k rodině a jiné.

Pokud jde o konkrétní příklady diskriminace, může jít například o následující situace: nepřijetí zaměstnance do práce pro jeho zdravotní postižení, skončení pracovního poměru pro věk zaměstnance, neposkytnutí odměny těhotné zaměstnankyni, odmítnutí zdravotní služby kvůli sexuální orientaci pacienta, nepřijetí k předškolnímu vzdělávání z důvodu romské etnicity dítěte, neposkytnutí kreditní karty klientovi staršímu 70 let, výpověď z nájmu bytu pro náboženské vyznání aj.

Pro lepší představu o tom, co lze vnímat jako diskriminační jednání, naleznete na webových stránkách ochránce jednotlivé případy, které ochránce v minulosti prošetřoval. V případech pochybností můžete oslovit pracovníky Oddělení rovného zacházení Kanceláře veřejného ochránce práv. Kontakty jsou zpřístupněny na internetových stránkách www.ochrance.cz.

Diskriminační důvody	Zakázané oblasti
Rasa, etnický původ, národnost	Zaměstnávání, povolání, služební poměr
Pohlaví	Přístup k povolání a podnikání
Sexuální orientace	Vzdělání
Věk	Sociální zabezpečení
Zdravotní postižení	Zdravotní péče
Náboženské vyznání	Členství v profesních komorách a v odborech
Víra, světový názor	Zboží a služby včetně bydlení

Jak se bránit

V některých oblastech, kde je diskriminace zakázána, provádí kontrolu správní úřady.

- Jestliže se diskriminace dopouští váš zaměstnavatel, můžete se stížností na oblastní inspektorát práce (OIP). Totéž platí, stanete-li se obětí diskriminace coby uchazeč/-ka o zaměstnání.
- Poškozený spotřebitel se může obrátit na Českou obchodní inspekci (ČOI), případně na Českou národní banku (ČNB).
- V případě, že dochází k diskriminaci ve vzdělávání, lze uvědomit Českou školní inspekci (ČŠI) atd.

Uvedeným postupem tedy lze dosáhnout odstranění závadného stavu, ale nelze žádat zadostiučinění či náhradu újmy v penězích. Zde je vhodné připomenout, že veřejný ochránce práv je oprávněn prošetřovat postup orgánů státní správy. Máte-li za to, že úřad nevyřídil Váš podnět na diskriminaci v souladu s právním řádem, můžete se na něj obrátit.

Vedle možnosti podat podnět příslušnému správnímu úřadu (je-li takový) se v případě diskriminace můžete obrátit s žalobou na soud. Jako oběť diskriminace máte v takovém případě právo domáhat se nejen ukončení diskriminačního jednání a odstranění jeho následků, ale můžete také žádat i poskytnutí přiměřeného zadostiučinění (např. omluvu). Je možné žádat též náhradu nemajetkové újmy v penězích.

Pro úspěch v soudním řízení je nezbytné, aby byla alespoň částečně zajištěna důkazní situace. Oběť diskriminace musí být schopna prokázat, že byla vystavena nepřívětivému zacházení. Víte-li již dopředu (např. z předchozí zkušenosti), že můžete být vystaveni diskriminačnímu jednání (jdete na pracovní pohovor, do realitní kanceláře atp.), pokuste se jeho průběh zachytit. Za určitých okolností může jako důkaz sloužit audionahrávka, důležité jsou také výpovědi svědků. Lze také doporučit písemnou formu komunikace.

Veřejný ochránce práv pomáhá

Podle zákona o veřejném ochránci práv poskytuje ochránce obětem diskriminace metodickou pomoc:

- vyhodnotí, zda se skutečně může jednat o diskriminaci podle antidiskriminačního zákona,
- poradí oběti diskriminace, jak může dále postupovat, na koho se má obrátit a jak podat návrh na zahájení řízení z důvodu diskriminace.

Pokud máte v úmyslu podat ochránci podnět k prošetření diskriminace, měli byste co nejpřesněji pojmenovat, v čem diskriminační jednání spatřujete a vybavit svůj podnět veškerými důkazy, které mohou diskriminaci doložit. Bez toho může být pro ochránce velmi těžké posoudit, zda k diskriminaci skutečně došlo.

Co pro vás ochránce udělat nemůže:

- hradit náklady spojené s eventuální žalobou a právním zastoupením,
- zastupovat oběti diskriminace před soudem.

Mezi další aktivity ochránce v oblasti rovného zacházení patří provádění výzkumů a vydávání doporučení a stanovisek k aktuálním diskriminačním tématům. Ochránce také komunikuje s evropskými organizacemi, které se zabývají otázkou rovného zacházení, a vyměňuje si s nimi užitečné informace.

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 blastocysty 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 nespecializovaných buněk – blastomer. Každá z nich nese kompletní genetickou informaci.

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

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 přímého 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 se o nejčastější diagnózu, pro kterou jsme o PGD žádání.

Dosud byla PGD připravena pro 20 párů s rizikem přenosu tohoto onemocnění na děti. Narozeno máme 9 dětí, z toho 2× šlo o dvojčátka.

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, na přípravě genetické analýzy se partneři podílí 15 000 Kč. V každém IVF cyklu si hradí tzv. mikromanipulace, tzn. injekci spermie 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 (t. č. max. 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.

V centru asistované reprodukce Repromeda provádíme preimplantační genetickou diagnostiku různých genetických onemocnění způsobených nefunkčními nebo špatně 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.Kerblová & 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 kontro-

lách kvality (UK NEQAS), 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 prenatalní diagnostice nás neváhejte kontaktovat, rádi Vám podáme bližší informace.

V případě zájmu či jakéhokoli 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

ODLEHČOVACÍ NEBOLI KRÁTKODOBÉ POBYTY V BETANII V NÁCHODĚ

PharmDr. Zdeňka Vondráčková



Jak už jsme Vás informovali v minulých číslech Archy, v domově Betanie v Náchodě se nabízí krátkodobé odlehčovací pobyty pro osoby se zdravotním postižením, a to i pro obyvatele s Huntingtonovou nemocí. Zatím nejsou v domově vytvořeny podmínky pro poskytování služeb lidem s poruchou chování, proto může zařízení některé uchazeče odmítnout. Péči o pacienty s touto nelehkou diagnózou (HCH)

však zvládá zařízení velice dobře. Ve spolupráci se SPHCH a odborníky na HCH byste mohli vidět krásně vyzdobený pokoj jedné obyvatelky, která zde žije trvale. Její osud byl velice pohnutý, jako osud všech pacientů s HCH v tomto domově. Paní zde velice rozkvetla a její úspěchy povzbuzují personál k vymýšlení dalších aktivit, aby HCH nepostupovala tak rychle. Je totiž prokázáno, že pravidelná a vhodně zvolená fyzioterapie a ergoterapie, včetně logopedie umožňují pacientům déle zachovat schopnost sebeobsluhy. Zařízení nabízí pro pacienty s HCH především odlehčovací pobyty. O tento typ služeb je značný zájem, proto je dobré si pobyt rezervovat cca 6 měsíců předem.

Domov není velký, celková kapacita 20 obyvatel. Nyní nabízí 6 lůžek pro odlehčovací (krátkodobé) služby.

Nabízí tyto služby:

- ubytování je v jedno- nebo dvoulůžkových pokojích (jednolůžkový pokoj je zatím k dispozici jen jeden),
- stravování dle individuálního režimu,
- ošetřování a asistence ve všech všedních situacích nepřetržitě 24 hodin denně,
- zdravotní péče,
- rehabilitace, ergoterapie, fyzioterapie, logopedie.

Pobyty jsou krátkodobé na dobu 2 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.

Kontakt:

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

| RESPITNÍ I DLOUHODOBÉ POBYTY V PENZIONU GRADO V PŘÍBRAMI |



V penzionu GRADO v Příbrami nabízí možnost respitních a dlouhodobých pobytů i pro pacienty s HCH. Na veletrhu PRAGOMEDICA 2011 jsme byli ujištěni, že tento penzion je připraven pomoci i našim pacientům a rodinám.

Kontakt:

Penzion pro seniory GRADO, V Lukách 293, 261 01 Příbram 1
Mobil: 733 162 312, e-mail: info@penziongrado.cz, www.penziongrado.cz

| DOMOV DŮCHODCŮ ŠTÍTY |

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 nevléčitelně nemocné v terminálním stadiu života.

Pacientům bez omezení věku poskytujeme dle jejich individuálních potřeb zejména:

- komplexní ošetrovatelskou péči přizpůsobenou zdravotnímu stavu pacienta včetně paliativní léčby (léčby bolesti),
- psychickou pomoc a podporu nemocného a jeho blízkých,
- ubytování, stravování,
- možnost trvalé přítomnosti blízké osoby 24 hodin denně,
- pokoje vybavené přistýlkou pro blízké osoby, centrálním signalizačním zařízením a rozvodem kyslíku, TV, připojením k Internetu, terasou atd.,
- stálý přístup do kaple, kde jsou pravidelně bohoslužby.

Kontakty:

Hospic svatého Lukáš, 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 postižením,
- osoby s kombinovaným postižením,
- osoby s mentálním postižením,
- osoby s tělesným postižením,
- osoby se sluchovým postižením,
- osoby se zdravotním postižením,
- osoby se 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

| SPHCH DOSTALO FINANČNÍ DAR |



Dne 14. 2. 2013 došlo k předání daru Společnosti pro pomoc při Huntingtonově chorobě ve výši 40 000,- Kč na pomoc pacientům trpícím touto chorobou a jejich rodinám. Dar předali předseda představenstva společnosti Autoglass AUTOSKLO, a.s., pan Zdeněk Žáček a ředitel odboru likvidací pojistných událostí neživotního pojištění ČSOB Pojišťovny Ing. Marcel Klaban. Jedná se o společný dar, který vyplývá z dlouhodobé obchodní spolupráce mezi ČSOB Pojišťovnou a společností Autoglass AUTOSKLO a v letošním roce již podruhé pomohl dobré věci.

| DEN VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ V ROCE 2013 |

Tuto mezinárodní akci organizuje EURORDIS letos už po šesté. Datum byl jako vždy 28. února.

Rídkých onemocnění je více jak 7 000 a Huntingtonova choroba sem patří také. Vzhledem k rozptýlenosti členů naší společnosti jsme neorganizovali zvláštní akci, ale připomněli jsme tento den na našich internetových stránkách.

| SDRUŽENÍ UŽ TI ROZUMÍM! |

Tisková zpráva sdružení, redakčně upraveno

Sdružení UŽ TI ROZUMÍM!, které se zaměřuje na pomoc a podporu všech, kdo se starají o blízkou osobu nebo mají v rodině nějaký problém (vážnou nemoc, závislost, mentální anorexii a další), zahájilo letošní běh vzdělávacích akcí. Seminář, který se konal 21. února 2013 v hotelu DAP na Praze 6, se zaměřil na téma „Rodina má problém – co s tím?“. Mluvílo se o tom, kdy jde při péči o blízkou osobu o pomoc a kdy o kontrolu, že naše komunikace je vlastně další člen rodiny, a velká pozornost byla věnována vzniku, průběhu a léčbě stresu.

Na akci, kterou vedl zkušený lektor Mgr. Petr Růžička, se sešla různorodá klientela: rodiče a příbuzní mentálně i tělesně postižených, profesionálové z oblasti rané péče a péče o postiženou osobu a také zástupci Společnosti pro pomoc při Huntingtonově chorobě.

Problematiku, která se na semináři otevřela, bude sdružení UŽ TI ROZUMÍM! rozvíjet i na dalších akcích. Odborní lektori se na nich zaměří na zvládání agresivity, puberty, závislosti, nemoci či jiných problémů, na ochranu před syndromem vyhoření a na další témata.

Kromě seminářů se konají i neformální setkání lidí, kterých se dané téma týká. Tam si účastníci vyměňují zkušenosti a vyprávějí si svoje příběhy. Chystají se také workshopy a další zajímavé akce.

Více informací naleznete na www.uztirozumim.cz.

Předsedkyně sdružení – Renata Pouchová

E-mail: rpouchova@uztirozumim.cz

Mobil: +420 774 711 784v

Karmelitská 268/26, Praha 1, 118 00

Koordinátorka sdružení – Iva Strachotová

E-mail: istrachotova@uztirozumim.cz

Mobil: +420 734 571 189

PR manažerka – Jarka Kovaříková

E-mail: jkovarikova@uztirozumim.cz

Mobil: +420 602 288 997

| TEVA KOUPILA PRÁVA NA PRIDOPIDIN |

V září loňského roku uzavřel generický farmagigant Teva Pharmaceutical Industries dohodu s dánskou firmou NeuroSearch o převodu majetku a všech práv k experimentálnímu léčivu pridopidin (Huntexil) vyvíjenému pro symptomatickou léčbu pohybů ruky, poruch rovnováhy a chůze u Huntingtonovy choroby. V současné době je celý projekt ve stadiu příprav nové studie a nového testování. SPHCH kontaktovala zastoupení společnosti v ČR a doufáme, že v budoucnu bude možná spolupráce, která pomůže v hledání vhodného léku na projevy nemoci.

| VZPOMÍNKA NA ŽENU GERRITA DOMMERHOTA |

Ing. Jiří Hruda

Všem, kteří se setkali s významným člověkem Gerritem Dommerholtem, který byl s MUDr. J. Židovskou u založení naší SPHCH v roce 1991, chci oznámit, že 22. února 2013 jsem dostal od Gerrita zprávu o úmrtí jeho manželky. Již několik let se o ni staral. Za Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě jsem mu kondoloval. Prosíme o vzpomnutí všechny, kteří ho znali, setkali se s ním nebo slyšeli jeho přednášku na víkendovém setkání k 15. výročí založení SPHCH.

OZNÁMENÍ

| ČLENSKÝ PŘÍSPĚVEK |

Prosíme o zaplacení členského příspěvku na letošní rok ve výši 150 Kč. Číslo účtu 1543349/800, Česká spořitelna a.s., variabilní symbol 222. Pokud pro zaplacení příspěvku používáte složenku, napište Ing. Martině Musilové – Palackého třída 248, 530 02 Pardubice, office@huntington.cz, tel.: 775 321 784 – a složenku Vám zašleme. Děkujeme za pochopení.

| PROMA REHAPOTEX A MEDICAL FAIR BRNO |

V letošním roce se opět koná Mezinárodní veletrh zdravotnické techniky a zdraví MEDICAL FAIR BRNO a Mezinárodní veletrh rehabilitačních, kompenzačních a protektických pomůcek REHAPROTEX. Tyto dva samostatné projekty se uskuteční na brněnském výstavišti premiérově v jarním termínu 14. – 17. května 2013. Více informací výstavě získáte na stránkách www.bvv.cz. Posterovou prezentaci zajistí dr. Zdeňka Vondráčková a Jiří Peprník.

| LETNÍ TÁBOR |

Letošní letní rekondiční dětský tábor, který proběhne v termínu 10. – 17. 8. 2013, bude probíhat opět na tábořišti náchodské Devítky ve Vysoké Srbské (u Police nad Metují). Zatím jsou ještě volná místa a pro bližší informace volejte Ing. Jiřího Hrudu nebo dr. Zdeňku Vondráčkovou (kontakty naleznete v adresáři na konci zpravodaje). Více informací naleznete také na našich stránkách www.huntington.cz.

| SVĚTOVÝ KONGRES IHA 2013 |

Letošní světový kongres IHA se bude konat 15. až 18. září 2013 v Rio de Janeiru v Brazílii. V odkazu na oficiálních stránkách www.wchd2013.com naleznete stručný nástin programu kongresu. Dále zde budou postupně doplňovány informace o podmínkách registrace, jednotlivých přednáškách nebo o turistických zajímavostech. O všech novinkách ohledně letošního světového kongresu vás budeme informovat také na našich stránkách. SPHCH obdržela na účast na kongresu 40 000 Kč od Vládního výboru pro zdravotně postižené.

| VÝROČÍ 20 LET OBJEVENÍ GENU HCH |

Ve středu 3. dubna 2013 pořádala HDSA společně se senátorkou Kirsten Gillibrand výzkumné symposium s názvem „20. výročí objevení genu HCH: co jsme se naučili“. Hlavním přednášejícím byl dr. Francis Collins, ředitel NIH. Dále vystoupili přední vědečtí odborníci na HCH – dr. Jim Gusella, dr. Marcy MacDonald, dr. Nancy Wexler

nebo Louise Vetter. Přednášející diskutovali o minulosti, přítomnosti a budoucnosti genomických výzkumů, které se týkají HCH.

| MARKET NEZISKOVEK |

NGO Market 2013 (Non-governmental organization Market) – veletrh pro zástupce neziskových organizací a firem – se uskuteční v pátek 3. května 2013 v prostorách Národní technické knihovny (NTK), Technická 6, Praha 6 (metro Dejvická). Veletrh bude otevřen od 9.00 do 18.00 hodin. Veletrh a doprovodné akce jsou pro všechny návštěvníky zdarma. Návštěvníci budou moci navštívit stánky prezentujících se neziskových organizací, dobrovolnické centrum, workshopy, praktické ukázky, zúčastnit se netradičních aktivit a strávit příjemný den v zajímavém prostředí.

| SENIOR – HANDICAP: AKTIVNÍ ŽIVOT |

V termínu 13. – 16. června 2013 se na výstavišti v Lysé nad Labem uskuteční 12. ročník úspěšné výstavy Senior – handicap: aktivní život se zaměřením na zařízení sociální péče všech typů, zboží pro každodenní život (pomůcky pro seniory i handicapované), léčebnou, rehabilitační, lázeňskou péči a mnoho dalšího.

| HDBUZZ.NET |

HDBuzz.net je webová adresa, která byla zpřístupněna počátkem roku 2011. Je vytvářena kanadanem Jeffem Carollem a angličanem Edem Wildem (mladými vědci) s finanční podporou různých společností pro pomoc při HCH. Laickou veřejnost srozumitelnou cestou informuje o novinkách ve výzkumu. Články jsou k dispozici v různých jazykových mutacích a jsou velmi hodnotným zdrojem informací pro světovou huntingtonskou komunitu. Již jsme několik článků přeložili a publikovali.

Výzva

Velice bychom jako Rada SPHCH uvítali, kdyby se někdo z vás přihlásil u paní Pavly Šašinkové na e-mail: pavla.krapacova@seznam.cz a zapojil se do překlady tohoto webu, aby na něm našli články také ti, kteří hledají odpověď na Huntingtonovu chorobu v češtině. Děkujeme.

| 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, 2 nastavitelné postele, 4 křesla 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 měsíčně 120 Kč jako příspěvek na opravu a údržbu. Po dohodě jsme schopni zajistit dopravu. V půjčovně jsou k dispozici především finančně velmi

nákladné pomůcky, které nehradí zdravotní pojišťovny nebo jsou jiné problémy s jejich získáním.

Naším cílem je umožnit nemocnému zůstat co nejdéle v domácím prostředí a ulehčit situaci ostatním členům rodiny. Neváhejte a zavolejte. Zbytečně hledáte jiná řešení a toto je pro vás již připravené.

| PORADNA PŘI DIECÉZNÍ KATOLICKÉ CHARITĚ V HRADCI KRÁLOVÉ |



Poradenskou činnost pro rodiny s HCH zajišťuje paní Bc. Alena Lorencová.

Můžeme zprostředkovat respitní pobyt, jsou-li zrovna volné kapacity. Jedná se hlavně o umístění v Hospici v Červeném Kostelci. Můžeme pacienty odkázat na odborníky, kteří spolupracují s SPHCH. Zajistit umístění pacienta v zařízeních po celé republice, na to nemáme v tuto chvíli dostatek možností, ale snažíme se alespoň odkázat na Charity v jiných oblastech republiky. Odborné rady jako takové poradna sama neposkytuje.

Najdete nás na adrese DKChHK, Velké náměstí 37/46, 500 01 Hradec Králové, tel.: 495 063 135, e-mail: hk.caritas.czdhkhk@hk.caritas.cz, www.hk.caritas.cz.

| 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 na adrese Postservis, oddělení předplatného, Poděbradská 39, 190 00 Praha 9 nebo na www.periodik.cz nebo volejte na bezplatnou linku České pošty 800 300 302. Odkaz je 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.

| POMŮCKY PRO OSOBY SE ZDRAVOTNÍM POSTIŽENÍM |

Národní rada osob se zdravotním postižením ČR vydala publikaci „Pomůcky pro osoby se zdravotním postižením“, která se věnuje problematice kompenzačních pomůcek určených osobám se zdravotním postižením, jejich získání a úhradám. To je velmi rozsáhlé a komplikované téma, ve kterém není vždy zcela snadné se orientovat. Zvláště pak nyní, kdy, počínaje 1. 1. 2012 a v některých případech počínaje 1. 4. 2012, vstoupilo v účinnost několik zcela nových „reformních“ zákonů. Uvedené zákony tuto problematiku nově upravují, v mnoha případech značně odlišně od úpravy z minulého období. Tato publikace volně navazuje na její velmi úspěšnou a poptávanou předchůdkyni, kterou NRZP ČR vydala v roce 2005 pod názvem „Pomůcky pro zdravotně postižené“.

Publikaci lze objednat písemně na adrese NRZP ČR, Partyzánská 7, 170 00 Praha 7, telefonicky na tel.: 266 753 421 nebo emailem na adrese m.kubickova@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.

| INTERNETPORADNA.CZ |

Občanské sdružení InternetPoradna.cz podporuje zajištění kvalitnějšího života pro osoby s postižením za pomoci informačních technologií, vzdělávání a podpory při začleňování do společnosti. Sdružení funguje jako internetová poradna a také jako Poradna pro osoby se zdravotním znevýhodněním a seniory v Olomouci.

Kontakt:

Občanské sdružení InternetPoradna.cz, Ztracená 36, 779 00 Olomouc

Tel.: 587 406 126, mobil: 774 724 877

E-mail: recepcie@iporadna.cz, www.internetporadna.cz, www.iporadna.cz

| UMĚNÍ DOPROVÁZET |

Novou poradenskou linku spustil nadační fond Umění doprovázet od ledna 2013 pro ty, kteří trpí nevyléčitelným onemocněním, pro jejich rodiny a přátele. Pracovníci poradny jim poskytnou podporu a informace o službách v oblasti hospicové, sociální i zdravotní.

Poskytované sociální a odborné poradenství je určeno těžce nemocným lidem, kteří se ocitli v situaci, kdy jejich onemocnění již nereaguje na léčbu kurativní (byly vyčerpány všechny možnosti vedoucí k vyléčení) a nastupuje léčba paliativní, hospicová. Služeb

poradny mohou využít i odborníci ze zdravotních a sociálních služeb, obcí, státní správy. Poradenství je poskytováno bezplatně a anonymně uživatelům z celé České republiky. Více informací naleznete na www.umenidoprovazet.cz. Tel.: 604 414 346, e-mail: poradna@umenidoprovazet.cz.

| SOCIÁLNĚ PRÁVNÍ MINIMUM PRO OSOBY SE ZDRAVOTNÍM POSTIŽENÍM |

V současné době NENÍ tato příručka aktuální, kvůli legislativním změnám, NRZP pracuje na její aktualizaci, která by měla být připravena již brzy.

ZÁVAZNÁ PŘIHLÁŠKA NA LETNÍ REKONDIČNÍ TÁBOR PRO DĚTI V ROCE 2013

Jméno a příjmení:

Rodné číslo:.....

Ulice, č.p.:.....

Město: PSČ:

E-mail: ICQ:

Skype: Tel. zák. zástupců:

Jiná sdělení pro vedoucí tábora:.....

.....

.....

Jiná sdělení pro zdravotníky tábora:

.....

.....

Nehodící se škrtněte

Vaše dítě je plavec? ANO – NE – ČÁSTEČNÝ (podpurné doplňky:
rukávky, kruh, pás atd.)

Vyžaduje Vaše dítě zvláštní denní režim? ANO – NE – ČÁSTEČNÝ

Pokud ANO nebo ČÁSTEČNÝ prosím popište.....

.....

.....

S dítětem budu předávat léky? ANO – NE

S dítětem budu předávat průkaz pojištěnce ve formě? KOPIE – ORIGINAL

Vážení rodiče, náš tábor se řídí platnými stanovami a normami určenými pro pořádání letního dětského tábora (LTD) a zákony naší republiky. Tímto Vás prosíme o nezamlčování jakéhokoliv zdravotního stavu Vašeho dítěte a jiných důležitých informací. Dětem bude věnována během LTD „2013“ ze strany pořadatelů a organizátorů maximální možná péče, a proto žádáme o kompletní informace o Vašem dítěti. Předem velmi děkujeme.

Letní stanový rekondiční tábor „2013“ se bude konat od 10. – 17. 8. 2013
Popis tábora: plně vybavené tábořiště nedaleko Hronova, rodiště A. Jiráskova, a Adršpašsko-teplických skal.

V , dne

.....

Podpis zákonného zástupce

Cena:

- děti do 3 let – 600 Kč
- děti od 3 do 6(včetně) – 1200 Kč
- 7 let a více – 1780 Kč
- instruktoři – 900Kč

Přihlášku zašlete nejpozději do 17. 4. 2013 na adresu PharmDr. Zdenka Vondráčková, Česká Čermná 41, 549 21 Česká Čermná (mobil: 723 349 327, e-mail: zdenka.vondrackova@seznam.cz).

Peníze zašlete na účet 1543349/0800 do 17. 4. 2013, jako variabilní symbol uveďte rodné číslo. Odeslání peněz, prosím, potvrďte SMS nebo e-mailem. Rodinám s HCH bude po ukončení tábora vráceno 1 000 Kč/ dítě (u dětí do 3 let bude vráceno 600Kč, platba za instruktory bude řešena individuálně).

UPOZORNĚNÍ

Prosíme, pošlete zprávu o zájmu o tuto akci s počtem dětí z rodiny na e-mail hrudaHD@seznam.cz nebo SMS na mobil 724 903 243 co nejdříve. Pro další informace sledujte www.huntington.cz.

POZVÁNKA



Sobotní odborný program bude věnován přednáškám a diskusím – pro pečovatele „Jak zvládat vlastní frustraci a zlost“ pod vedením PhDr. Jeronýma Klimeše, Ph.D., a pro osoby v riziku „Genetické testování a jak naložit s výsledky testu“. Doprovodný doprovodný program se bude věnovat praktickým ukázkám a konzultacím na téma „Jak správně pečovat o pacienty“ pod vedením Mgr. Marie Hubákové. Celý den bude jako obvykle patřit diskusním kroužkům s odborníky na aktuální témata.

Souběžně bude probíhat 12. rekondiční pobyt pro pacienty s HCH pod vedením terapeutek Mgr. Evy Baborové, Jany Dvořákové a Soni Therové.

Sobotní večer bude zakončen tancem.

Informace o hotelu



Bohužel hotel má omezenou kapacitu parkování. Před hotelem lze zastavit, vystoupit a vyložit zavazadla, ale dlouhodobé bezplatné parkování je možné u hypermarketu Albert u hlavního vlakového nádraží. Pro jednodenní parkování lze využít odstavné parkoviště mezi hokejovou halou a řekou Labe (20 Kč/den) nebo podzemní parkoviště v obchodním centru Afi Palace, který je v bezprostřední blízkosti hotelu. Poplatek v podzemním parkovišti za celodenní parkování je

300 Kč a nelze zde parkovat přes noc. Pokud potřebujete zajistit parkování v blízkosti hotelu, informujte Ing. Martinu Musilovou (tel.: 775 321 784, e-mail: office@huntington.cz).

Dále upozorňujeme, že v koupelnách na hotelových pokojích jsou vany nikoli sprchové kouty.

PROGRAM

Pátek 12. 4. 2013

<i>Do 18:00</i>	<i>Ubytování</i>
<i>18:30 – 19:30</i>	<i>večeře</i>
<i>19:30 – 19:45</i>	Zahájení rekondičního pobytu
<i>19:45 – 20:30</i>	Členská schůze SPHCH
<i>20:30 – 22:00</i>	Diskuse o činnosti a budoucnosti SPHCH, organizační záležitosti, vede PharmDr. Zdeňka Vondráčková a Ing. Jiří Hruša

Sobota 13. 4. 2013

07:00 – 08:15 *snídaně*

Hlavní program

<i>08:30 – 08:45</i>	Zahájení sobotního programu a představení všech odborníků a hostů
<i>08:45 – 09:00</i>	MUDr. Jiří Klempíř, Ph.D. Huntingtonova choroba – základní informace
<i>09:00 – 09:15</i>	Michaela Opletalová Výživa v nemoci
<i>09:15 – 09:45</i>	Mgr. Marie Hubálková Jak bezpečně ošetřovat pacienty v pokročilém stadiu HCH + diskuse
<i>09:45 – 10:00</i>	<i>přestávka</i>
<i>10:00 – 11:00</i>	MUDr. Jana Židovská, CSc., PhDr. Jana Koblihová Genetické testování a jak naložit s výsledky testu + diskuse
<i>11:00 – 12:00</i>	Mgr. Miroslav Horňák, Ph.D. Preimplantační genetická diagnostika HCH v Sanatoriu Repromeda v Brně + diskuse
<i>12:00 – 12:30</i>	Bc. Alena Lorencová, Bc. Jiří Havelka Prezentace půjčovny zdrav. pomůcek pro pacienty s HCH
<i>12:30 – 13:30</i>	<i>oběd</i>
<i>13:30 – 14:00</i>	Rastislav Ostríž Jaká je péče o pacienty s HCH v Anglii + diskuse
<i>14:00 – 14:45</i>	PhDr. Jeroným Klimeš, Ph.D. Jak zvládat vlastní frustraci a zlost jako pečovatel nebo osoba v riziku + diskuse
<i>14:45 – 15:00</i>	<i>přestávka</i>

Odpolední diskusní skupiny

<i>15:00 – 17:00</i>	O soby v riziku a genetické testování <i>Vede MUDr. Jana Židovská, CSc., PhDr. Jana Koblihová</i>
<i>15:00 – 17:00</i>	Pečovatelé – Jak bezpečně ošetřovat pacienty v pokročilém stadiu HCH <i>Vede Mgr. Petra Ostrížová, Rostislav Ostríž, Mgr. Marie Hubálková</i>

17:00 – 18:00	Promítnutí dokumentu o prediktivním testování „Katka“ pro zájemce
18.00 – 19:30	<i>večeře</i>
20:00 – 01:00	Hudba k tanci a individuální program

V průběhu celého pobytu budou probíhat individuální konzultace s odborníky

1. PhDr. J. Koblihová, Mgr. O. Klempířová, Ph.D.: Psychologická poradna
2. Prof. MUDr. J. Roth, CSc., MUDr. J. Klempíř, Ph.D.: Neurologická poradna
3. MUDr. J. Židovská, CSc.: Genetická poradna
4. M. Opletalová: Nutriční poradna
5. J. Dvořáková, S. Therová: Dechová cvičení, muzikoterapie
6. Mgr. E. Baborová: Logopedická poradna
7. M. Zemanová: Pokladník – Potvrzení plateb
8. P. Šašínková: EHDN – konzultace a návrhy od členů SPHCH na EHDN

Speciální program pro děti

08:30 – 08:45	Zahájení sobotního programu a představení všech odborníků a hostů
08:45 – 09:45	L. Slavíková Zábavný program s terapiemi
09:45 – 10:00	<i>přestávka</i>
10:00 – 12:30	L. Slavíková, B. Hamerská Hry o rodině, o počítači a jeho paměti, malování
12:30 – 13:30	<i>oběd</i>
13:30 – 17:00	L. Slavíková Prohlídka města, zámku, Zelené brány
18.00 – 19:30	<i>večeře</i>
20:00 – 01:00	Hudba k tanci a individuální program

12. Rekondičně-edukační pobyt pro pacienty

08:30 – 08:45	Zahájení sobotního programu a představení všech odborníků a hostů
08:45 – 09:00	MUDr. Jiří Klempíř, Ph.D. Huntingtonova choroba – základní informace
09:00 – 09:15	Michaela Opletalová Výživa v nemoci
09:15 – 09:45	Mgr. Marie Hubálková Jak bezpečně ošetřovat pacienty v pokročilém stadiu HCH + diskuse
09:45 – 10:00	<i>přestávka</i>
10:00 – 12:00	Terapeutický nácvik ve skupinách
12:00 – 12:30	Bc. Alena Lorencová, Bc. Jiří Havelka Představní sortimentu půjčovny zdravotnických pomůcek pro pacienty s HCH
12:30 – 13:30	<i>oběd</i>

13:30 – 15:00	Volná činnost, odpočinek
15:00 – 16:00	Terapie chůze a orientace v neznámém prostoru
16:00 – 18:00	Volná činnost, odpočinek
18.00 – 19:30	<i>večeře</i>
20:00 – 01:00	Hudba k tanci a individuální program

Neděle 14. 4. 2013

08:00 – 09:00 *snídaně*

09:00 – 09:30 **Závěrečné vystoupení hostů a rady, zakončení**

Pevně věříme, že v programu každý najdete to, co potřebujete, a nebudete rušit ostatní posluchače a přednášející. Pro obsahovou náročnost v programu prosíme o dochvilnost, je to především pro vás!

Na dvanáctém rekondičním pobytu pro pacienty s HCH se jim budou věnovat i terapeuté, a proto, prosím, zajistěte pro pacienty vhodné sportovní pohodlné oblečení a obutí.

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

Přejeme příjemný a obohacující pobyt a doufáme, že s námi budete i nadále rádi jezdit.

KONTAKTY

| KONTAKTY NA MEZINÁRODNÍ ORGANIZACE |

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

Kontakt: Oberer Elsenberg 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.

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

Hereditary Disease Foundation, www.hdfoundation.org, ures@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 Assotiacion (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, predsedkyně: 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, www.nrzp.cz.

ČESKÁ RADA SOCIÁLNÍCH SLUŽEB

Dříve pod názvem Český rada humanitních organizací. Českobratrská 9, 130 00 Praha 3, tel.: 222 587 455, 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@koaliceprozdravi.cz, www.koaliceprozdravi.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

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.czwww.domovseverka.cz

KONTAKTY NA MULTIDISCIPLINÁRNÍ TÝM SPOLUPRACUJÍCÍ S SPHCH

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, Extrapramidové 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, ÚLPO – 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 dietologické 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, Extrapiramidové centrum,
Kateřinská 30, 120 00 Praha 2, tel.: 224 965 539, e-mail: zuzana.lebedova@email.cz.

Peadr. 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, Extrapiramidové centrum,
Kateřinská 30, 120 00 Praha 2, tel.: 224 965 020, mobil: 777 942 147.

KONZULTACE FYZIOTERAPIE

Mgr. Lenka Vinciková, Neurologická klinika, VFN, Extrapiramidové 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@braillnet.cz, www.saak-os.cz.

KONZULTACE Z ERGOTERAPIE

momentálně nemáme konkrétního spolupracovníka, www.ergoterapie.org.

KONTAKTY NA PRACOVISŤE FN OLOMOUC A UNIVERZITY PALACKÉHO OLOMOUC

ÚSTAV NORMÁLNÍ ANATOMIE

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

ÚSTAV LÉKAŘSKÉ GENETIKY A FETÁLNÍ MEDICÍNY

Doc. MUDr. Alena Šantavá, CSc., tel.: 588 444 464, e-mail: alena.santava@upol.cz, alena.santava@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.

KONTAKTY NA PRACOVISŤE 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 – primárka, 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.
Dieceznní 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: poradna@nrzp.cz, www.nrzp.cz.

Po: 9.00 – 12.00 a 13.00 – 16.30

Út: jen na objednání

St: 9.00 – 12.00 a 13.00 – 17.00

Čt: jen na objednání

Pá: 9.00 – 11.00

Poradci: **JUDr. Pavel Jungr**, tel.: 266 753 422, **Mgr. Monika Heczková**, **Mgr. Petr Schweiner**, tel.: 266 753 247.

PORADNA PRO UŽIVATELE SOCIÁLNÍCH SLUŽEB

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

UMĚNÍ DOPROVÁZET

Od ledna 2013 zahájila provoz nová poradenská linka pro ty, kteří trpí nevyčísitelným 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.

Diecezní 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. Zdeňka Vondráčková – předsedkyně, Česká Čermná 41, 549 21 Česká Čermná.

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

Ing. 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@vfň.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 |

Pavla Šašínková, tel.: 602 289 567, e-mail: pavla.krapacova@seznam.cz.

| KONTAKTNÍ ADRESY ČLENŮ SPHCH |

Jedná se o členy, kteří jsou ochotni podělit se o své zkušenosti, informovat o víkendových setkáních, všestranně 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.

Jana Soukupová, dcera bývalé pacientky.

Na Spoje 9, 315 02 Plzeň.

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 presymptomat. 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.

Těhov 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

HUNTINGTONOVA CHOROBA

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

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

Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě (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. 42 – 2013

Počet výtisků: 750 ks

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

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

ISSN1803-4500

Udělejte zdravé rozhodnutí

Pojistěte se u VZP

Vaše zdraví si zaslouží tu nejlepší péči. Spolehněte se na největší pojišťovnu na českém trhu, která každý den pečuje o více než 6,2 milionu pojištěnců a využívá nejširšího zázemí lékařských zařízení v celé České republice. Spolehněte se na VZP.



VZP

POJIŠŤOVNA NA CELÝ ŽIVOT

infolinka: 844 117 777
www.vzp.cz

PŘED APLIKACÍ

4. TÝDEN

8. TÝDEN

12. TÝDEN

Redukuje pigmentové skvrny
pro zářivě sjednocený tón pleti

SPF 30

NOVINKA



pigmentací. Plet' získává zářivější a sjednocenější tón už za 4 týdny! Následné pravidelné používání zaručí ještě výraznější efekt. KLINICKY POTVRZENO.

Eucerin

MEDICÍNSKÁ PÉČE PRO KRÁSNOU PLEŤ

