

ARCHA



ZPRAVODAJ

Společnosti pro pomoc při
Huntingtonově chorobě

č. 43/2013



NUTRICIA FortiCare®

Speciální výživa pro onkologického pacienta s ω -3 mastnými kyselinami

**Od 1. 9. 2013
může předepsat
onkolog**



FortiCare plně pokrývá specifické potřeby onkologického pacienta v průběhu protinádorové léčby

- Vysoký obsah bílkovin pomáhá snižovat ztrátu svalové hmoty a zvyšovat toleranci chemoterapie¹¹
- Vysoký obsah omega-3 mastných kyselin podporuje funkci imunitního systému¹⁻¹⁰
- Vysoká compliance díky výborným příchutím a malému objemu lahvičky^{12,13}

Citace: 1) Wigmore SJ, Barber MD, Ross JA et al. Nutrition and Cancer 2000; 36: 177-84. 2) Wigmore SJ, Ross JA, Falconer JS et al. Nutrition 1996; 12: S27-30. 3) Pratt VC, Watanabe S, Bruera E et al. Br J Cancer 2002; 87: 1370-8. 4) Barber MD, Ross JA, Voss AC et al. Br J Cancer 1999; 81: 80-6. 5) Fearon KCH, von Meyenfeldt MF, Moses AGW et al. Gut 2003; 52: 1479-86. 6) Gogos CA, Glinopoulos P, Salsa B et al. Cancer 1998; 82: 395-402. 7) Fukukawa M, Tashiro T, Yamamori H et al. Ann Surg 1999; 229: 255-61. 8) Takekida H, Takemoto Y, Iwata N et al. Bone Marrow Transplant 2001; 28: 769-74. 9) Langer CJ, Hoffman JP, Ostry FD. Nutrition 2001; 17: S1-20. 10) Harrison LE, Eong Y, In: Rombeau JL, Balanda RH (eds). 3rd ed. Philadelphia: W.B. Saunders Company, 1997:300-23. 11) Nutricia Advanced Medical Nutrition. Forticare. Data on file 2006. 12) Snegovy et al. "Targets nutrition support" and pharmacotherapy in cancer patients with anorexia-cachexia syndrome. ESPEN, 2009. 13) De Lange M, Philipsen B. Palatability of various flavours of a sip feed in cancer patients. Nutricia Research, 2004. Data on file.

Potravina pro zvláštní výživu – potravina pro zvláštní lékařské účely. Přípravek by měl být používán pod dohledem lékaře. Více informací na etiketě přípravku.

Nutricia a.s.
Na Hřebenech II 1718/10
140 00 Praha 4
infolinka: 800 110 001
e-mail: informace@nutricia.cz
www.nutricia.cz
www.vyzivavnemoci.cz

NUTRICIA
Advanced Medical Nutrition



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:

Vrcholem uvážlivosti je odvážit se!

Šimon Peres

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:

Dotační program Královéhradeckého kraje

Teva Pharmaceuticals ČR, s.r.o.

Beiersdorf, spol. s r. o.

SCA Hygiene Products, s.r.o.

Nutricia a.s.

OBSAH

ÚVOD	4
Proč se učit toleranci?	4
Prosby byly vyslyšeny, pracujeme dál	6
ČLÁNKY	11
Vliv mutace genu HCH na správné fungování jater	11
Zkoumání „výroby“ bílkoviny huntingtin	13
Testování principu tlumení genu HCH brzo začne	16
Zásadní průlom ve výzkumu Huntingtonovy choroby	19
INFORMACE	21
Australané vedou boj se vzácnou nemocí	21
Nová globální výzkumná spolupráce	22
Jak je to s HCH a naším mozkem?	23
PŘÍBĚHY	24
Život je boj a dá se i vyhrát	24
Další klient s HD trvale umístěný v náchodské Betanii	24
Nebojme se býti sobci	25
Těžké břemeno nemoci	26
Alena – a jsem tady znova	27
Vzpomínka na děti smutku	27
Zpráva ze Štítů	30
Genetické testování: od mé matky k Angelině Jolie	31
VZPOMÍNKY NA SPOLEČNÉ AKCE A SETKÁNÍ	35
Všichni jsme jedna velká rodina	35
Jarní setkání v Pardubicích bylo opět přátelské a zajímavé	36
Krátký deník z tábora	37
Rekondiční pobyt v květnu v Pardubicích	38
Tábor ve vysoké Srbské	39
ZDRAVOTNÍ PROBLEMATIKA	40
Huntington a popření aneb klapky na oči, na uši a futrál na nos	40
Multidisciplinární péče u pacientů s Huntingtonovou chorobou	42
Jednoduchá pravidla pro dobrý spánek	43
SOCIÁLNÍ PROBLEMATIKA	47
Drábek je uzdravil. Papírově. Teď se jich zastaly soudy	48
Voláme na pomoc ombudsmana	49
Osoby zdravotně znevýhodněné mají opět šanci	51
Příspěvek na stavební úpravu nebo zvláštní pomůcku	53
MOŽNOSTI GENETICKÉHO TESTOVÁNÍ V ČR	55
Preimplantační genetická diagnostika HCH v Sanatoriu Helios v Brně	55
Preimplantační genetická diagnostika HCH v Gennetu v Praze	56
Preimplantační genetická diagnostika HCH v Sanatoriu Repromeda v Brně	57

MOŽNOSTI POBYTOVÝCH ZAŘÍZENÍ PRO PACIENTY S HCH V ČR	60
Diakonie ČCE – středisko Betanie v Náchodě	60
Diakonie ČCE – středisko Zvonek v Praze 4	60
Domov důchodců Štítý	61
Hospic Svatého Lukáše Ostrava	61
Domov Severka Jiříkov	62
STALO SE	63
Přednášky na charitě	63
Proma Rehapotex a Medical fair Brno	63
Přednáška o psychologii – sdružení Už ti rozumím!	63
NGO market neziskovek.....	64
Oslava výročí založení střediska Betanie	64
Světový kongres Huntingtonských organizací v Brazílii.....	65
OZNÁMENÍ	66
Členský příspěvek bude od nového roku vyšší	66
Jarní dotazník	66
HDBuzz.net také v češtině	66
Nový web s články, příběhy a videi o HCH	66
Interaktivní semináře pro ošetrovatelky v domácí péči	67
Ergoterapeutická konference	67
Přednášky a semináře sdružení Už ti rozumím!	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	68
Kniha „Nutriční podpora“	69
InternetPoradna.cz	69
Umění doprovázet	69
Smutné oznámení	70
PODZIMNÍ REKONDIČNĚ-EDUKAČNÍ VÍKENDOVÝ POBYT	71
Pozvánka	71
KONTAKTY	73
Kontakty na mezinárodní organizace	73
Kontakty na české organizace	73
Kontakty na multidisciplinární tým spolupracující s SPHCH	74
Půjčovna zdravotnických pomůcek pro pacienty s HCH	76
Poradny	77
Kontaktní adresy členů rady SPHCH	77
EHDN – Jazykový koordinátor pro ČR	78
Kontaktní adresy členů SPHCH	78
HUNTINGTONOVA CHOROBA	79

ÚVOD

PROČ SE UČIT TOLERANCI?

Ing. Jiří Hruďa



Všichni odborníci jsou odborníky na to, co bylo. Neexistuje odborník na to, co bude. Pokud se člověk chce stát odborníkem na „budoucnost“, zkušenost je třeba nahradit vizí.

David Ben Gurion, zakladatel státu Izrael

Celý náš život je angažovaností do záležitostí, které nás nadchnou, znechtí, posilují nebo vyčerpávají. To, že býváme vtahováni do děje a jsme zapojeni emotivně, tělesně duševně nebo duchovně nás přivádí do silně neobjektivního postoje. Neumíme pak rozpoznat skutečné hodnoty, vyhodnotit postoje a následně i potřeby pro náš život nebo pro životy jiných.

Všichni jsme postiženi nějakým trápením, které nás sužuje. To je to, co spojuje všechny lidi na tomto světě. I když je míra a intenzita soužení u každého jiná, mnohdy nás posiluje jen ten fakt, že v tom nejsme sami. Nejsme oproštěni od nemocí, fyzické smrti naší či našich blízkých a nejsme slepí vůči utrpení kolem nás.

Celý život se učíme toleranci v mnoha směrech. Co je tolerance? To je umění hezky žít a dobře spolupracovat s těmi, kdož jsou trochu jiní, než já, kteří mají trochu odlišnější názory, než mám já.

Proč se musíme učit toleranci? Je jasné, že cokoliv je živé, je zároveň mnohotvárné. Jak komplikovaný je člověk. A co teprve skupina lidí. Kolik různých názorů, náhledů, přání a očekávání splnění tam je. A taková různorodá skupina je i Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě. A taková je i Huntingtonova choroba ve svých projevech. Pestrost nejenom k životu patří, ale je jeho podmínkou! Pokud se z něčeho začne rozmanitost vytrácet, je to cesta vedoucí k zániku. To znamená, že z rozmanitosti se máme radovat a udržet ji. Díky tomu pak nastává růst a vývoj, zrání.

Každý z nás pochází z jiné rodiny, má jiné úkoly, odlišné zkušenosti. Každý z nás se potom jinak zapojuje v práci, v rodině i ve společnosti obecně, tak i v úzké společnosti SPHCH. Každý z nás některým podrobnostem klade různou váhu. A to nemusí znamenat, že se jeden z nás plete a druhý má pravdu. Každý máme jiný vkus, jiné požadavky, jsou nám bližší jiné tradice, klademe důraz na odlišné věci. A každý máme jiné zkušenosti s HCH. To jsou přirozené rozmanitosti. Nemusí nás to znepokojovat, jsou projevem pestrosti života.

Rodinu tvoří lidé totožní, ale lidé, kteří se milují. Tak i SPHCH tvoří totožní lidé, ale ti, kteří se tolerují. Důležitá proto je pokora, mírnost a trpělivost. Trénujme je.

Pokora určuje, jak vidím sebe vedle druhých, ale neznamená navenek mlčet a uvnitř nebo v zákulisí brblat.

Mírnost reguluje naši komunikaci o věcech, které vidíme rozdílně. Nedovolí mi názor druhého shodit ze stolu, ani umíněně prosazovat své mínění. Ale mírnost neznamená nemít svůj názor.

Trpělivost dodává sílu, když se rozhodnu ustoupit a dát prostor mínění, vkusu, požadavkům, které mi nejsou vlastní. Je to projevem síly a stability. A pokud mám tu výsadu, že se uplatnil můj názor, je potřeba se vrátit zpět k pokoře.

Jestli se takový pestrý a nesourodý organismus, jako je SPHCH, rozvíjí a roste, je to pro něj dobrá diagnóza a ne rakovinné bujení.

SPHCH je mnohobarevný organismus. Každý účastník přináší třeba odlišný názor, ale jsou zase členové a příchozí, kteří mu rozumějí a dokážou si vybrat partie a názory, které naopak jiní zavrhnou a označují je nálepkou diletantismu. Nemusí to být a není stoprocentní pravda. I v tomto případě je důležitá tolerance, mírnost a pokora.

Někdy musíme kousnout do kyselého jablka, ale obvykle se po chvíli těžko přijatelná chuť změní na osvěžující.

Slyšíme různé názory a podněty, kam by se měla SPHCH dále ubírat, jak se dál vyvíjet. Nezdá se nám fér vůči ostatním činnost omezovat. Jistě jsou mezi námi členové, kteří jsou svým způsobem „za vodou“, které nemoc minula. Jejich děti zvolily bez testu podstoupit PGD a můžou se těšit ze zdravých vnoučat. Pro ně je naše činnost zbytečně široká, ale zapomínají na to, že i jejich rodina je HCH poznamenána trvale. A může se objevit v rodinách blízkých.

Další skupiny jsou pečovatelé a osoy v riziku, která se potřebuje obohatit o nové informace a sdílet se se svými pocity, zkušenostmi a nabíjet se k dalšímu pečování.

Dále si uvědomujeme, že mezi nás přicházejí stále noví zájemci, kteří potřebují informace, které dlouhodobí členové již několikrát slyšeli, ale pro příchozí je to novum. A z těchto lidí se stávají noví členové SPHCH, a protože jsou obvykle mladí a počítačově gramotní, mají i chuť organizaci v lecčems pomoci.

Proto chceme dále udržet rozsah a chod SPHCH i přes nářky nad nedostatkem peněz pro zajištění všech aktivit. Co vynechat? Archu, teď když se toho tolik děje ve výzkumu léčby HCH, když jsou dostupné zajímavé články, které je potřeba přeložit a dát k dispozici? Omezit rekondičně edukační pobyty, teď když mnoho členů potřebuje podporu a přicházejí noví účastníci? Co by se asi stihlo za sobotu před polednem a odpoledne ve zmatku při příjezdech a podobně? Zkuste se nad tím zamyslet a dejte nám vědět. Otázka je kolem dětského tábora, kdy po prvních 2 turnusech zájem opadá, ale na druhou stranu jsou instituce ochotné tuto aktivitu uznat a pomoci finančně, a proto i SPHCH může dětem z našich rodin snížit poplatky a pro děti je moc důležité změnit na ten týden společenství a zúčastnit se i činností, které rozvíjejí šikovnost, samostatnost a upevňují správné návyky.

Proto na závěr znovu vyzývám všechny členy k toleranci a a vžití se do potřeb většiny. Nesnažte se rozbít úžasné vztahy, které obecenství SPHCH zatím má, uvnitř i navenek. Když bojový pokřik zní „Za mnou“, nemůžete vést lidi bez osobního příkladu a bez motivování, aby se zúčastnili činnosti společně s vámi.

PROSBY BYLY VYSLYŠENY, PRACUJEME DÁL

PharmDr. Zdeňka Vondráčková



Vážení a milí příznivci SPHCH,

dovolte mi, abych toto podzimní číslo otevřela nejen úvahou o dalších vizích SPHCH, ale především fakty, které, jak se zdá, jsou plné nadějí.

Něco se kolem mne a ve mně mění a najednou nepracuji sama jen s kolegou Hrudou, ale v Pardubicích se náš tým s paní Musilovou rozšířil o Janu Hockeovou, manžele Ostrížovi a Ivu Vestfálovou. Snažíme se pro vás, ale i pro sebe, pracovat podle svých nejlepších představ a hlavně podle svých sil a možností.

Velice dobře pokračuje spolupráce i s Diecézní katolickou charitou v Hradci Králové, kde jsme v červnu dvakrát přednášeli o HCH a problémech rodin i pacientů. Manžele Ostrížovi promluvili o svých zkušenostech z pečovatelského domu o pacienty s HCH v Anglii, kde 5 let pracovali. Toto jsou pro nás, ale i pro vás nesmírně důležité a praktické zkušenosti. Přes všechny těžkosti, které s sebou HCH nese, jsou přesvědčeni, že tyto domovy mají význam jak pro pacienty, tak i pro rodiny, protože je to místo, kde se setkávají lidé se stejnými problémy a vytvoří takovou velkou rodinu.

Alespoň po e-mailu se potkáváme s paní Hlásnou ze Štítů, paní Dörrovou z Betánie z Náchoda a příspěvky posílá také rodina Strašíkova z Ostravy. Dostáváme tak informace, jak zvládají péči o pacienty s HCH ve třech našich doposud spolupracujících pobytových zařízeních.

Poděkování spolupracovníkům

Musím přiznat, že mne tato změna jako předsedkyni SPHCH moc a moc těší. Na práci už nejsme s inženýrem Hrudou sami. Je to nesmírně důležité, protože, jak jsem již několikrát zdůrazňovala, jsme laici a SPHCH děláme ve svém volném čase. Na druhou stranu je naše práce na vysoce profesionální úrovni a pokrývá široký okruh aktivit kolem vedení a činnosti SPHCH. Požadavky ze strany úřadů se neustále zvyšují a náplň činnosti SPHCH ze strany členů vyžaduje stále více času a práce. Tímto velice děkuji všem, kdo se aktivně přidali k naší práci. Však si sami přečtete kolik příspěvků, v tomto čísle Archy je. Máme tak naději, že udržíme činnost SPHCH na stejně dobré úrovni, jako byla doposud.

Ing. Hruza již opět svědomitě připravuje žádosti o dotace na příští rok, díky kterým bychom, mimo jiné, mohli vydat nové materiály o HCH pro pečovatele. Byly totiž opět vypsaný dotační programy na edukační materiály.

Jak pracovat dál?

Je jasné, že SPHCH musí mít jasnou vizi do budoucna, abychom nebyli odborníky, kteří jen kritizují, jak by se co mělo dělat, což je pro nás Čechy tak typický národní rys, ale aby naše práce byla přínosem zejména pro vás a fungování bylo efektivní. Ze zkušenosti

jiných neziskových organizací vím, že se zcela zbytečně rozpadly na různé malé organizace s obdobnou náplní a i pro stejnou diagnózu. A to si nemyslím, že je správná cesta. Něco podobného se děje i v Itálii, kde je několik huntingtonských společností. Proto si myslím, že je velice dobré, že diskutujeme o aktivitách i činnosti SPHCH s vámi a snad něčemu podobnému předejdeme.

Z jarní dotazníkové akce jasně vyplynulo, že aktivní členové si přejí zachování SPHCH, že chtějí, aby se provozovaly internetové stránky s poradnou, vydávala a rozesílala se Archa, pořádaly se 2x ročně rekondičně-edukační pobyty, vydávaly se edukační materiály a pořádal se rekondiční letní tábor pro děti – viz následující tabulka.

Vyhodnocení dotazníku						
1	Jste členem SPHCH?	Ano			Ne	
		60,94 %			37,50 %	
2	Platíte členský příspěvek (150 Kč/rok)?	Ano			Ne	
		60,94 %			37,50 %	
3	Jste...	Pacient s HCH	Partner, pečovatel	Osoba v riziku	Odborník	Jiné
		12,50 %	42,19 %	9,38 %	9,38 %	25,00 %
4	Je pro Vás činnost SPHCH přínosem?	Ano			Ne	
		98,44 %			0,00 %	
5	Které z uvedených činností/služeb využíváte?	Archa	Rekondice	Web	Tábor	Poradna, konzultace
		93,75 %	62,50 %	75,00 %	4,69 %	54,69 %
		Jiné publikce	Půjčovna ZP	Členství EHA/IHA	Jiné	
		43,75 %	20,31 %	12,50 %	1,56 %	
6	Které z uvedených činností/služeb mají být zachovány?	Archa	Rekondice	Web	Tábor	Poradna, konzultace
		87,50 %	79,69 %	87,50 %	45,31 %	84,38 %
		Jiné publikce	Půjčovna ZP	Členství EHA/IHA	Jiné	
		59,38 %	70,31 %	57,81 %	0,00 %	
7	Jaká výše členského příspěvku za rok je pro Vás přijatelná?	150 Kč	300 Kč	600 Kč	900 Kč	Jiné
		34,38 %	45,31 %	15,63 %	3,13 %	1,56 %
8	Chcete, aby SPHCH dále existovala?	Ano			Ne	
		100,00 %			0,00 %	

Poznámka

Otázka č. 3: Jiné – většinou pečovatel bývalého pacienta, osoba v riziku, partner OR, sourozenec pacienta

Otázka č. 6: Rekondice a Archa 1x ročně

Otázka č. 7: 200 Kč

Dorůstá nám nová generace a členové rodin zatížených HCH se více otevírají, neskrývají své problémy a potřeby a začínají vystupovat z anonymity. Vzájemně se kontaktují, spojují se a začínají sami pro sebe hledat pomoc v české společnosti. Přitom jim je všem naprosto jasné, že spojení se světem a vědci je nadále důležité. Už se umí, alespoň v některých situacích, spojit a ulehčit si svou životní cestu.

Rekondice má mít přínos pro všechny zúčastněné

Možná se někomu ze starších členů zdá, že program pobytů je špatně strukturovaný. Možná se domnívají, že je lépe se procházet a jen si tak povídat, ale zapominají, že mladí mají zcela jiné a zásadní důvody, pro které našli cestu na rekondici. Především pro ně se rekondice dělají a měli bychom jim dát větší prostor. Přesto však nechceme zahlcovat všechny odbornými přednáškami, a proto prosím o vaši pomoc. Dále v Arše naleznete dotazník, na základě kterého bychom chtěli zjistit váš názor na rekondici, abychom mohli připravovat programy, které budou co nejvíce odpovídat vašim představám a zároveň požadavkům dle dotačních programů.

Jarní setkání v Pardubicích bylo úžasné. Bylo nás tam přes 80, hodně nových rodin a naprosto perfektní organizace pobytu. Pravda je, vybraná témata vždy zajímají všechny přítomné, každý máme jiné dotazy a potřebujeme jiné informace. V tak krátkém čase, který na rekondici máme, je velice těžké vyhovět všem, ale myslím, že v Pardubicích se nám to většinou podařilo.

Hlavním účelem rekondice je předávat informace a také navázat spojení s ostatními rodinami s HCH a vzájemně si pomáhat a nebyť lhostejní. V Pardubicích bylo toto jistě splněno. Moc děkuji paní doktorce Klempířové, že se zde ujala mladíka, který si uvědomil, co strašného může potkat jeho kamarádka. Vím, nebylo to poprvé, kdy psycholog nebo psychiatr na setkání SPHCH poskytoval „první pomoc“. Stejně tak děkuji paní Slavíkové a Raftlové, že převzaly na chvíli péči o manželky pana Justa a Doláka a vzaly je ven na procházku.

Pro rodiny zatížené HCH je velice důležité, aby jim lékaři zachovávali přízeň a mohli je doprovázet jako odborníci v krizových situacích i na rekondičních pobytech. Současně si myslím, že rekondiční pobyty se už nemohou stavět především na individuálních konzultacích s lékaři, ale spíše na skupinových diskusních kroužcích s odborníky, ať už z řad odborníků na HCH, ale i s příslušníky rodin, kteří mají praktické zkušenosti s životem s HCH.

Spolupráce lékařů je důležitá po celý rok

Trošku mne však mrzí, že kromě Prahy a paní doc. Šantavé ostatní lékaři nenachází čas, aby mezi nás přijeli, eventuálně napsali nějaký příspěvek na web či do Archy. Vím, vše je navíc, nad pracovní povinnosti, ale rodiny z okolí Brna, Olomouce i Ostravy jsou potom nakonec zbytečně směřovány do Prahy, což je pro ně finančně velice náročné. Podle informací, které mám od paní Šašíkové za EHDN, je momentálně jediné fungující centrum v Praze. Mně jako předsedkyni SPHCH je velice líto, že se v dalších městech se nenašlo dostatek podpory pro existenci center EHDN.

Někdy si připadám jako paní předsedkyně portugalské SPHCH, která lékaře přemlouvala a prosila, aby si udělali čas na prezentaci na evropském kongresu SPHCH. Na druhou

stranu, SPHCH založila paní doktorka Židovská, organizace má ve světě velmi dobrou pověst a i pro lékaře a terapeutu je to snad také trochu čest se na činnosti SPHCH podílet.

Máme nové překladatele

Stejně jako se před dvěma lety spojili mladí do HDYO, chtějí se i čeští mladí potkávat a povídat, si ale volají i po přednáškách z výzkumu HCH ve světě, ale především v ČR. Moc mne jako předsedkyně těší, že Liběchov s námi nadále spolupracuje a naši členové mají výsledky výzkumu z první ruky.

Najednou, jako by se také roztrhl pytel s překladateli. Už mnoho let stále prosíme, pomozte nám s překlady, ale zdá se, že teprve teď byly naše prosby vyslyšeny, a že Čechy budou moci sekundovat světu. Už nebudou články na HDBuzz a HDYO jen v angličtině, španělštině a francouzštině či němčině. Pozor! Už tam jsou i v češtině.

Bojujeme za úhrady léků

Letos na jaře jsem se také konečně napsala dopis na SÚKL, o který mne prosil již loni prof. Roth. Vyhledala jsem si kontakt na firmu, která u nás registrovala Tetmodis 25/112 tbl. (účinná látka tetrabenazin), a setkala jsem se zde s velice příjemnou a vstřícnou kolegyní. Na náš dopis jsme ze SÚKLu nedostali příliš dobrou odpověď, protože jsme se dozvěděli, že jako patientská organizace nejsme součástí správního řízení a do stanovení úhrady přípravku nemáme co hovořit a vstupovat. Přesto byla najednou úhrada stanovena, ale ne pozitivně pro naše pacienty. Bohužel SÚKL se rozhodl na základě doporučení zdravotních pojišťoven stanovit úhradu na 70 % ceny, což představuje velký doplatek, v řádu několika stokorun na měsíc.

Na základě tohoto negativního rozhodnutí a politických změn jsme požádali o přijetí u pana ministra zdravotnictví ČR. S panem Ing. Hrudou jsme byli přijati 1. 8. 2013 panem náměstkem pro zdravotní péči MUDr. Ferdinandem Polákem. Toto setkání bylo velice příjemné a snad poprvé jsme měli pocit, že nás úředník chápe a chce se zamyslet, zda by bylo možné naši situaci nějak systémově řešit. Jednali jsme totiž hlavně o specializovaných pobytových zařízeních se zdravotní péčí pro pacienty s HCH. Ohledně úhrady Tetmodisu jsme argumentovali, že toto je neúnosný doplatek pro naše nemocné, kteří jsou často bez prostředků a rodinné podpory. Zde již tak vstřícný nebyl, ale přislíbil, že se na problém podívá. Zatím jsme nedostali žádnou odpověď. Tak uvidíme, zda nebude se změnou vlády odvolán dříve, než něco pro pacienty s HCH bude moci udělat. Ale beru to jako velký počín.

Další naší aktivitou budou asi muset být návštěvy ředitelů zdravotních pojišťoven, abychom se dostali v pomoci našim pacientům o stupínek dále, protože ti rozhodují o úhradách a platbách za zdravotní péči.

Největší problém – vhodný pečovatelské zařízení

Na základě mé žádosti za SPHCH na MZ ČR o zařazení do sledování diagnózy G10 Huntingtonova nemoc na ročním výkaze o činnosti zdravotnického zařízení pro obor neurologie v rámci statistického zjišťování ÚZIS ČR ze dne 8. 8. 2011, jsme letos obdrželi první výsledky za rok 2012 – viz následující tabulka.

Statistické počty pacientů registrovaných dle diagnózy G10 – Huntingtonova choroba							
Kraj	Počet pacientů celkem	Věková skupina			Z celkového počtu		
		0–19 let	20–64 let	65 let a více	Ženy	Muži	Diagnostikováni v roce 2012
Hl. m. Praha	145	1	118	26	82	63	37
Středočeský	20	0	15	5	6	14	3
Jihočeský	29	0	23	6	14	15	7
Plzeňský	10	0	4	6	2	8	2
Karlovarský	20	0	11	9	8	12	5
Ústecký	34	0	23	11	11	23	4
Liberecký	8	0	6	2	6	2	4
Královehradecký	28	0	22	6	13	15	1
Pardubický	20	0	17	3	13	7	0
Vysočina	22	0	20	2	12	10	5
Jihomoravský	28	0	16	12	18	10	4
Olomoucký	29	1	20	8	13	16	13
Zlínský	19	1	14	4	9	10	4
Moravskoslezský	32	0	26	6	21	11	6
ČR	444	3	335	106	228	216	95

Z této tabulky jasně vyplývá, že nejčastěji nemocní na HCH jsou pacienti v produktivním věku a domovy důchodců a klasické LDN pro ně nejsou vůbec vhodným pobytovým zařízením, stejně tak jako psychiatrické léčebny.

Z poradny a žádostí o trvalé umístění pacientů s HCH do pobytového zařízení také víme, že nejčastější žadatelé jsou bezdomovci a pacienti v produktivním věku (již od 30 let), jen 20 % představují pacienti v důchodovém věku.

O financích alespoň trochu pozitivně

Díky nesmírnému snažení Ing. Musilové, Ing. Hrudý, Jany Hockeové a některých dalších se nám podařilo shromáždit finance na další činnost. Proto jsme se nakonec rozhodli a přijali pozvání na IHA konferenci do Brazílie. Jsme velice napjati, s jakými informacemi se letos vrátíme a o všem vás budeme informovat na podzimním rekondičním pobytu.

V závěru tohoto spíše faktografického úvodu chci ještě připomenout, že **pro letošní rok platí členský příspěvek 150 Kč a 300 Kč byl odhlasován až na příští rok**. Ráda bych ještě poděkovala všem dárcům, kteří nám pomohli překonat letošní krizový finanční scénář a všem, ať odborníkům z řad profesionálů, charit, úředníků, sociálních pracovníků či empatickým dobrovolníkům za veškerou pomoc, kterou v letošním roce poskytují SPHCH.

S láskou a díky předsedkyně SPHCH Zdenka Vondráčková.

ČLÁNKY

VLIV MUTACE GENU HCH NA SPRÁVNÉ FUNGOVÁNÍ JATER

Dr Jeff Carroll, překlad Mgr. et Mgr. Adriana Fico

HDBuzz.net



Změny v játrech u pacientů s Huntingtonovou chorobou naznačují, že bychom se měli zabývat změnami v celém těle. Podle nové studie může u pacientů s Huntingtonovou chorobou (HCH) docházet ke změnám na játrech. Otevírá se tak nový prostor pro bádání.

U pacientů s Huntingtonovou chorobou patrně dochází k celé řadě změn, které nejsou spojeny s mozkem, ovšem tato premisa nebyla doposud podrobně prozkoumána. Nedávno byly objeveny důkazy, které

potvrzují, že nositelé mutace HCH mají změněnou funkci jater, a to před manifestací samotných příznaků HCH. Toto nové zjištění nám může usnadnit chápání metabolických změn, které se u pacientů projevují a které nejsou v současné době dostatečně prozkoumány a pochopeny.

Nemoc celého těla

Huntingtonova choroba bývá popisována jako neurodegenerativní choroba. To však pouze znamená, že hlavní symptomy jsou považovány za důsledek předčasné smrti zvláštních mozkových buněk, kterým se říká neurony. Většina výrazných symptomů HCH je téměř určitě způsobena předčasnou smrtí neuronů, včetně pohybových symptomů, které se u pacientů projevují. Je také možné, že problémy s myšlením a emočním sebeovládáním, které celou nemoc komplikují, jsou taktéž spojené s odumřelými či nefunkčními mozkovými buňkami.

Je překvapivé, že zmutovaný gen, který HCH způsobuje, je aktivní, nebo je změněn, téměř v celém těle. Když vědci tento gen poprvé objevili, domnívali se, že může vznikat pouze v určité části mozku. Ve skutečnosti se však ukázalo, že zatímco v průběhu HCH odumírají pouze jisté druhy mozkových buněk, téměř každá buňka v těle produkuje gen HCH.

Když uvážíme tuto širší působnost genu HCH, je až překvapivé, že vědci teprve začínají chápat, že nejen v mozku, ale i jinde v těle, něco není, jak má být. Některé z těchto změn, k nimž dochází mimo mozek, jsou důležité k pochopení této nemoci. V HDBuzz jsme již popsali změny v imunitním systému u pacientů s HCH: utlumení funkce imunitního systému u myši s genem HCH mělo pozitivní účinky, a to bez užití léků, které působí

v mozku! Ostatní aspekty Huntingtonovy nemoci jsou méně známy, mohou však být velmi důležité. Mnoho pacientů například ztrácí na váze, ačkoliv mají dostatečný přísun kalorií. Raná studie, která se zabývala životním stylem a jeho vlivem na HCH ukázala, že pacienti, kteří měli v době první diagnózy větší hmotnost, měli pomalejší průběh nemoci.

Slovem metabolismus vědci označují veškeré chemické procesy, které umožňují tělu přetvořit potravu v energii. Změny v metabolismu, které vedou ke ztrátě váhy, mohou mít Tyto změny začali vědci zkoumat teprve nedávno.

Zhoršená funkce jater

Před mnoha lety si vědci všimli, že pacienti, kteří zemřeli na HCH, měli zmenšená játra. Na rozdíl od mozkových buněk, jaterní buňky se obnovují, když jsou poškozeny. Zdá se, že buňky v játrech pacientů s HCH jsou odstraňovány a nahrazovány mnohem rychleji, než u lidí bez HCH, což může znamenat, že jsou poškozovány mnohem více, než je běžné.

Částečně na základě těchto zjištění se vědci rozhodli prozkoumat změny v játrech u myši s HCH. Prof. Jenny Mortonová z Cambridžské univerzity se zabývá především změnami ve spánku. Jedna z jejích studií se zaměřila na to, které geny jsou vypnuty a které jsou aktivovány v játrech u myši s HCH během dne. U myši, stejně jako u lidí, se aktivují různé geny v různých denních dobách. Tento složitý proces aktivace různých druhů genů v játrech v průběhu dne u myši s HCH nefunguje dobře. Může to mít velký vliv na metabolismus celého těla, neboť játra hrají v metabolismu klíčovou roli.

Dochází ale také ke změnám v játrech u lidí s HCH? Nové důkazy, které byly objeveny skupinou výzkumníků z německého Bochumu pod vedením doktorů Carstena Safta a Svena Stüweho, toto potvrzují. V rámci této studie byl proveden velmi jednoduchý test jaterních funkcí u třech skupin lidí: kontrolní skupina, lidé s genem HCH, ale bez příznaků nemoci, a lidé s rozvinutými symptomy. Každý vypil malé množství vody, která obsahovala chemickou látku zvanou methionin. Methionin je jeden z jednadvaceti aminokyselinových bloků, které využívají naše buňky k produkci všech bílkovin, které potřebují. Proto se methionin přirozeně vyskytuje v lidském těle ve velkém množství. Methionin, který byl vědci podáván, byl poněkud odlišný – obsahoval totiž abnormálně těžký atom uhlíku. Díky tomu má každá molekula methioninu jinou hmotnost než normální, a proto je možné použít speciální zařízení k tomu, aby byl tento těžký uhlík sledován v těle. Ukázalo se, že methionin, který přijímáme v pití nebo potravě, je štěpen v játrech. Proces tohoto štěpení může být sledován tím, že se zjišťuje přítomnost těžkých atomů uhlíku v oxidu uhličitém, který pacient vydechuje.

Jednoduchý a elegantní test

Dobrovolníci vypili nápoj s aminokyselinami a dýchli do přístroje, který dokáže rozpoznat množství těžkých atomů uhlíku v jejich dechu. Význam tohoto testu je obrovský – podle důkazů, které byly nashromážděny v průběhu mnoha let, se zdá, že je možné zkoumat funkci jater tímto způsobem. U pacientů s HCH bylo v dechu méně příznakového uhlíku než u kontrolních jedinců, což potvrzuje, že lidé s HCH mohou mít změněnou

funkci jater. Lidé s genem HCH, u kterých nebyly zpozorovány symptomy choroby, měli rovněž v dechu méně těžkého uhlíku.



Jedná se o nejlepší dosavadní důkaz toho, že HCH způsobuje změnu funkce jater, která se projevuje i u nositelů mutace. Víme také, že normální funkce jater je velmi důležitá pro regulaci metabolismu celého těla. Je důležité poznamenat, že tyto změny jsou jen velmi nepatrné a že nelze říci, že by lidé s HCH mutací měli nemocná játra nebo že bych jejich játra selhávala. Neexistují ani důkazy o tom, že by tito lidé byli náchylní k jaterním onemocněním, která by mohla být sama o sobě riskantní.

Začátek výzkumné cesty

Jsme stále daleko od pochopení vlivu změn v játrech na změny, které pozorujeme v metabolismu pacientů s HCH, máme však již alespoň směr, kterým by se měl výzkum ubírat. Tato zjištění odkrývají vědcům, kteří se zkoumáním těchto změn zabývají, nové možnosti, takže se můžeme těšit na nové přínosné poznatky plynoucí ze zkoumání změn v celém těle.

ZKOUMÁNÍ „VÝROBY“ BÍLKOVINY HUNTINGTIN

Dr Melissa Christianson, překlad Mgr. et Mgr. Adriana Fico
HDBuzz.net



Výroba normálních a abnormálně dlouhých huntingtinů je řízena odlišným způsobem. Každý člověk má dvě kopie Huntingtonova genu, přičemž Huntingtonova choroba je způsobena kopií, která je příliš dlouhá. Z nedávno provedeného výzkumu vyplývá, že buňky mají různé regulační mechanismy pro výrobu bílkovin podle normálních a abnormálně dlouhých genetických instrukcí. Zkoumání těchto regulatorů výroby bílkovin nám může být nápomocno v hledání léků na HCH. Našli jsme novou cestu, jak udržet buňky při HCH zdravé?

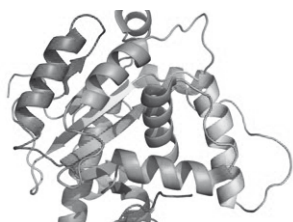
Řekni „brambora“

Již přes dvacet let je nám známo, že příčinou vzniku HCH je mutace Huntingtonova genu. Lidé, u kterých se tato nemoc objeví, mají jednu ze dvou kopií tohoto genu s opakovaným úsekem, kvůli kterému je tento gen abnormálně dlouhý. Můžeme si to představit následovně: pokud bychom měli zapsat normální Huntingtonův gen jako slovo „brambora“, u pacientů s HCH by jedna kopie byla zapsána nesprávně, asi jako „brambobora“ nebo dokonce „brambobobobora“. Právě kvůli této abnormální délce kopie huntingtinu dochází k poškození neuronů, neboť jsou nuceny produkovat abnormálně dlouhé, škodlivé verze bílkoviny zvané huntingtin.

Jeden z problémů, jemuž musí vědci čelit, je vývoj léčiva, které sníží škodlivé účinky způsobené abnormálně dlouhou bílkovinou, ale zachová užitečné funkce bílkovin s normální délkou. To není jednoduché, neboť tyto bílkoviny jsou kromě opakovaného úseku totožné. Ovšem německému týmu vědců se nedávno podařilo část tohoto problému osvětlit. Výsledky jejich výzkumu byly publikovány v časopise Nature Communications.

Výroba bílkovin

K tomu, abychom tomuto výzkumu porozuměli, se musíme nejprve seznámit s některými podrobnostmi procesu výroby bílkovin buňkami. Život každé bílkoviny začíná stejně – jedná se o soubor instrukcí, které jsou zapsány v genetickém kódu buňky, tedy naše DNA. Nejprve buňka vyrobí pracovní kopii DNA, která je vytvořena z chemicky příbuzné RNA. Tento proces kopírování se nazývá transkripce. Instrukce pro RNA se volně pohybují v blízkosti buňky, dokud se nedostanou do struktury, zvané ribozom. Když se instrukce s ribozomem spárují, ribozom je začne využívat k sestavování bílkoviny. Tomuto procesu se říká translace (přepis). Translaci si můžeme představit jako postup šéfkuchaře, který připravuje svůj vyhlášený pokrm: šéfkuchař (ribozom) se řídí svým oblíbeným receptem (instrukce RNA) a podle něj pokrm (bílkovinu) připravuje.



Stejně jako šéfkuchaři, tak i ribozomy, mají v kuchyni při přípravě pokrmu své pomocníky. U ribozomů se jedná o zvláštní pomocný systém v buňce. Díky tomuto systému může ribozom provádět translaci genetické informace do bílkovin rychleji, než kdyby na to byl sám.

Trocha přátelské výpomoci

Skupina vědců, kteří se zabývají HCH, se pod vedením Susann Schweigerové z Max Planckova institutu molekulární genetiky v Berlíně rozhodla zabývat výrobou bílkoviny zvané huntingtin při různé délce genu. Jak se předpokládalo, zjistilo se, že normální i abnormálně dlouhé genetické instrukce byly převedeny translací na huntingtiny poté, co se setkaly s ribozomy (podle naší analogie s šéfkuchaři). Během translace ovšem instrukce RNA pro abnormálně dlouhé huntingtiny mohou interagovat s pomocnými systémy (s pomocníky šéfkuchaře). Tato interakce nebyla u normální RNA huntingtinu zpozoro-

vána. Ukázalo se, že čím delší je RNA instrukce, tím ochotněji interaguje s pomocnými systémy. Jelikož díky těmto systémům je celá translace účinnější, výsledkem této interakce bylo, že buňky vyrobily abnormálně dlouhých huntingtinů více než normálních.

Snižování počtu abnormálně dlouhých huntingtinů

Vědci chtěli zjistit, zda mohou ovlivnit počet normálních a abnormálních huntingtinů tím, že budou působit pouze na pomocné systémy. Jelikož tento pomocný systém ponejvíce interaguje s abnormálně dlouhými instrukcemi huntingtinu, pak pokud bychom na něj působili, mělo by být možné snížit translaci abnormální varianty bílkoviny. S pomocí určitých látek vědci zablokovali pomocné systémy nebo zabránili buňkám, aby pomocné systémy vytvářely, a výsledek odpovídal očekávání – abnormálně dlouhého huntingtinu bylo vyrobeno méně.

Snížením poměru abnormálně dlouhých huntingtinů tímto způsobem je slibné, protože k tomu dochází ještě dříve, než je tato bílkovina vyrobena. Pokud bychom mohli něco takového provést v těle člověka, znamenalo by to, že abnormálně dlouhé, neboli zmutované huntingtiny, by neměly možnost škodlivě působit na neurony.

Naděje pro hledání léku

Tento výzkum odhaluje možnost selektivně pozměnit proces výroby normálních a abnormálně dlouhých huntingtinů. Jednalo by se o způsob „snižování huntingtinů“ nebo „tlumení genů“, přičemž tento způsob se liší od jiných léčiv, která působí na DNA nebo RNA a která jsou obtížně dopravitelná do mozku. Kromě pomocného systému vědci zkoumají také další prvky procesu výroby bílkovin, jejichž ovlivňování by mohlo být užitečné pro léčbu HCH. Jedním z těchto prvků je mTOR – bílkovina, která již byla vytipována jako potenciální cíl působení v rámci léčby HCH. Již je nám po nedlouhou dobu známo, že léčiva, která působí na mTOR, snižují hladinu zmutovaného huntingtinu tím, že jej pomáhají buňkám zničit po té, co je vyroben. Nový výzkum ukázal, že tato léčiva mohou mít další účinek, neboť snižují počet abnormálně dlouhých huntingtinů, které jsou na počátku vyrobeny.



Bílkovina mTOR je velmi slibná pro hledání léčby HCH, protože Úřad pro kontrolu potravin a léčiv (USA), který rozhoduje o tom, které léky mohou být pro lidi použity, již schválil některé mTOR inhibitory pro léčbu rakoviny a pro transplantaci orgánů. Pokud se ukáže, že působení na mTOR bílkoviny je skutečně účinná strategie léčby, pak by mohly být léky, které již existují, upraveny pro účely léčby Huntingtonovy choroby.

Jsme na začátku cesty

Musíme si za prvé uvědomit, že tento výzkum, který se zabývá rolí pomocných systémů a mTOR bílkovin v procesu výroby abnormálně dlouhých huntingtinů, byl proveden pouze v buňkách myši. Tyto laboratorní modely jsou pouze prvním krokem pro pochopení průběhu této nemoci u lidí, takže před tím, než se ujistíme, zda tyto mechanismy jsou aplikovatelné pro pacienty s HCH, nás čeká ještě kus práce. Za druhé, dokonce pokud se potvrdí, že tyto mechanismy mohou být pro člověka účinné, ostatní účinky těchto léčiv mohou vylučovat jejich aplikovatelnost na HCH. Na příklad zmiňované mTOR inhibitory, které jsou schválené Úřadem pro kontrolu potravin a léčiv, fungují tak, že toxicky působí na mTOR a tlumí tak imunitní systém. Právě díky tomu jsou tyto léky účinné při rakovině a při transplantaci, kdy zabráňují tělu, aby transplantát odmítlo. Ale protože v případě HCH by tyto inhibitory musely být užívány v průběhu několika let, tato léčba by vzhledem k utlumení imunity nemusela být vhodná.

Tento výzkum je fascinující proto, že odhaluje nový přístup, díky kterému se porozumění HCH dostává na správnou cestu. Čím více rozumíme způsobu výroby normálních a abnormálně dlouhých huntingtinů a jejich fungování v mozkových buňkách, tím lépe jsme vyzbrojeni pro hledání léku na HCH.

TESTOVÁNÍ PRINCIPU TLUMENÍ GENU HCH BRZO ZAČNE

Gene Veritas, přeložili Denisa a Jakub Vinarští

<http://curehd.blogspot.cz>



V Kalifornii sídlící společnost Isis Pharmaceuticals, Inc., doufá, že s dotací 30 milionů dolarů a přístupem k novým technologiím švýcarského farmaceutického giganta Roche zkrátí čas, který je potřebný k odstartování klinického testování možného léku na Huntingtonovu chorobu. Tento by měl na nemoc zaútočit v jejích genetických kořenech a mohl by sloužit jako preventivní lék.

Partnerství oznámené 8. dubna staví Isis do pozice „kdy se s velkou vervou snaží, aby lék postoupil do klinického testování,“ řekl v telefonickém rozhovoru Frank Bennett, Ph.D., viceprezident pro výzkum společnosti Isis.

Klíčový kousek skládačky ve firemním programu pro HCH poskytne dohoda, která by mohla společnosti Isis přinést až 362 milionů dolarů v platbách za rozvoj a udělování licencí pro léčivo, plus licenční poplatky z prodeje léku pokud, by se osvědčil.

Isis coby dynamická střední firma, zaměřená na objevování léků, které chybí kapitál a infrastruktura pro velké klinické testy a komercializaci léků, si konečně zabezpečila partnera nezbytného pro uvedení potenciálního léku na HCH na trh.

„To je ta nejlepší zpráva,“ řekl Don Cleveland, Ph.D., spolupracovník společnosti Isis, který pomáhal představit výzkum léčby HCH s využitím metody tlumení genu pomocí antisense oligonukleotidů (ASOs). Průběh klinického testování je hodně drahý a Isis je menší společnost. Naopak Roche je jednou z největších a nejúspěšnějších farmaceutických společností. Partnerství poskytuje společnosti Isis podporu, nezbytnou pro přechod od raných do pozdějších fází klinických studií,“ řekl dr. Bennett. „Roche má značné zkušenosti s léky pro centrální nervový systém, jako např. Valium, které se používá od roku 1960,“ dodal. V souladu s předchozími předpověďmi, dr. Bennett prohlásil, že Isis stále věří, že klinické testování začne v první polovině roku 2014.

Aplikace léků do mozku

Princip tlumení genu je založen na snižování produkce proteinu huntingtin, konkrétně se jedná o odstranění mRNA, který „vyrábí“ huntingtin, v mozkových buňkách. Tím se zabrání ničení mozkových buněk a u pacientů nevznikají motorické, kognitivní a psychologické problémy. Isis a Roche budou provádět experimenty s takovou technologií aplikace léků do mozku, která by v případě úspěchu umožnila větší průnik léku do mozku a jeho snadnější podávání.



Původním záměrem Isis bylo implantovat čerpadlo do pacientova břicha a vstříkovat lék přímo do mozku. Pak se přesunuli k injekci do mozkomíšního moku (CSF) pomocí dávkovacího portu implantovaného v blízkosti hrudního koše, s katetrem směřujícím do oblasti míchy. S touto technikou by pacienti potřebovali „jenom“ podkožní pumpu, podobnou té, kterou používají pacienti s diabetem. „Tato technologie by nám

umožnila používat systémové dávkování,“ vysvětlil dr. Bennett. Systémové dávkování znamená, že lék vstupuje do krevního oběhu a tudíž ho tělo dokáže lépe využít, když to srovnáme s injekcí léku do CSF.

„Je to mnohem pohodlnější a tato terapie je lépe snášena. Může zachytit příznaky dříve, možná dokonce i zabránit rozvoji onemocnění,“ dodal.

Nalezení svatého grálu?

„Tyto přednosti také usnadňují dávkování léku u geneticky pozitivních asymptomatických jedinců,“ poznamenal dr. Bennett. Z etických a vědeckých důvodů, lidé v této skupině (geneticky pozitivní asymptomatické jedinci) se zřídka, pokud vůbec, účastní klinických testů souvisejících s HCH. Vědci v podstatě dosud nepřišli na to, jak měřit to, jaký by tato skupina mohla mít z léku prospěch. Navíc poměr rizik a přínosů je vyšší, než u lidí s příznaky. Vyřešení těchto problémů, a taky úplné zabránění HCH (stejně jako u jiných neurologických onemocnění jako je Alzheimerova choroba), je Svatý grál vědecké komunity. Partnerství Isis-Roche je cesta, na které by grál mohl být nalezen.

Snížením rizik se účast na studiích stává atraktivnější a etické bariéry se zmenšují. Navíc vstup asymptomatických osob do procesu umožňuje sběr dat o účinnosti (efektivitě) specifické pro danou skupinu. Dr. Bennett nicméně upozorňuje, že tento přístup bude s největší pravděpodobností vyhrazen pro druhou generaci klinických testů. Dokud nebudou počáteční zkoušky dokončeny, není možné spekulovat o harmonogramu testování druhé generace. „Jako vědec vždy můžete udělat něco lépe, ale musíte být opatrný,“ řekl na otázku, jaká doba je potřebná k vývoji aplikační techniky pro ASOs. „Pro pacienta, který je nemocný, to nechcete překombinovat a zároveň nechcete způsobit další odkládání a zpoždění klinických testů,“ dodal.

Dr. Cleveland poukázal na to, že tato technika je nová a musí být ověřena jako jedna z možností, jak transportovat lék do mozku. „To je přesně důvod, proč chcete mít partnery jako Roche. To je obrovským příslibem. Výzvou bude přenést tento slib do reality,“ řekl.

Isis a Roche budou provádět společný výzkum s cílem zjistit, zda mohou připojit ASOs k molekulám, které přirozeně transportují ostatní nezbytné molekuly do mozku skrze krevní mozkovou bariéru, která chrání mozek před vstupem cizích látek, které by mohly způsobit škodu a samy zabraňují ASOs ve vstupu.

Klíčové údaje a spolupracovníci

„Huntingtonova choroba je značně oslabující neurodegenerativní onemocnění a velký nenaplněný medicínský požadavek,“ uvedl Luca Santarelli, vedoucí výzkumu neurovřed a malých molekul v Roche v tiskové zprávě oznamující partnerství. „Léčba je nezbytně nutná a věříme, že přístup Isis a Roche představují jeden z nejvyspělejších programů zaměřených na příčiny onemocnění HCH s cílem zpomalení nebo zastavení progresu tohoto onemocnění.“

„Podle dohody Roche investuje 30 milionů dolarů do klinického testování léku ve fázi IIA (v prvním kole klinických testů budou 3 fáze) a Isis si ponechá řízení projektu, řekl dr. Bennett. Pokud se ve fázi IIA dosvědčí úspěch léčiva, Roche bude provádět rozsáhlejší testy ve fázi III, usilovat o regulační schválení pro lék a prodávat ho.

Dohoda rovněž stanoví, že během určité doby Isis uhradí výdaje CHDI Foundation, Inc, milionové neziskové virtuální biotechnologické společnosti, která financuje a řídí výzkum HCH ve společnosti Isis a v laboratoři dr. Clevelanda na Ludwigově institutu pro Výzkum rakoviny na University of California v San Diegu. CHDI nejprve dostane 1,5 milionu dolarů, a další úhrada bude následovat, ve chvíli, kdy Isis obdrží od Roche platbu za další etapu projektu. CHDI bude pokračovat jako správce ve výzkumu HCH firmou Isis a Roche.

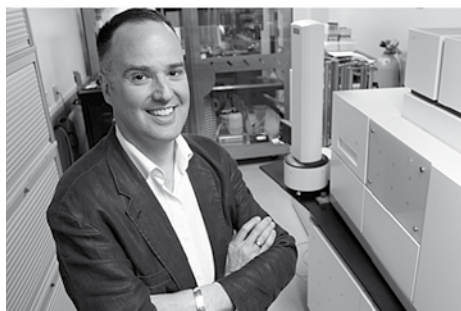
„Je to vzrušující vývoj událostí pro komunitu rodin s HCH a svědectví o vynikající práci, kterou Isis udělala pro vývoj terapie HCH pomocí oligonukleotidů,“ řekl Robi Blumenstein, prezident CHDI Management, Inc, společnosti, která uskutečňuje cíle Nadace CHDI. „Je velmi povzbudivé, že Roche, farmaceutická společnost se skvělými výsledky dosaženými v oblasti poruch centrální nervové soustavy, nyní vstoupila do vývoje léčby

HCH. CHDI se těší na spolupráci s oběma společnostmi a aby se tento nový postup dostal co nejdříve na kliniky," dodal.

Isis, dr. Cleveland a CHDI v současné době provádí velký experiment, ve kterém se snaží najít biomarkery (znaky onemocnění) pro HCH, které jim umožní správné dávkování léku ASOs a měřit jeho dopad v průběhu klinického testování.

ZÁSADNÍ PRŮLOM VE VÝZKUMU HUNTINGTONOVY CHOROBY

*překlad Barbora Hazková
HDBuzz.net*



Říká se, že je to jeden z největších objevů ve výzkumu Huntingtonovy choroby za poslední roky. Stojí za ním vědec z McMaster University.

Profesor Ray Truant vyřešil dlouho trvající záhadu boje s touto nemocí – a je schopen zkoumat, jak buňky pacientů s HCH mění svůj tvar. Objev se týká proteinu huntingtin, říká Truant. Pacienti s Huntingtonovou chorobou mají mutaci

genů, kde DNA je delší než by měla být a tím se mění její tvar. Pokusy vytvořit dynamicky se měnící tvar DNA, která kóduje protein huntingtin na myším modelu, nebyly konzistentní. To ztěžovalo testování a vývoj nových léčiv.

S objevem prof. Truanta, zveřejněným v *Proceedings of the National Academy of Sciences* (Sborník Národní akademie věd), se vědci nyní mohou dívat přímo na buňky živých pacientů a pozorovat, jak je protein skládán. Tento pokrok obchází provádění pokusů na laboratorních myších, a značí tak urychlení výzkumu. „Můžeme tak zjistit, jestli se buňky mění, aniž bychom museli čekat roky, abychom viděli, zda to skutečně ovlivnilo onemocnění,“ říká Truant.

Huntingtonova choroba je onemocnění mozku, které postihuje jednoho člověka ze 7000. Tato nemoc způsobuje zvýšenou ztrátu buněk v centru mozku (striatu) a vede k fyzickému zhoršení a časem i ke smrti. Rok 1993 znamenal velký průlom, když vědci objevili gen způsobující onemocnění – huntingtin. Bev Heim Myers, z Kitchener-based Huntington Society of Canada (Huntingtonská společnost Kanady) říká, že od té doby je Truantův objev pravděpodobně největším průlomem. „Byl to rozhodující údaj, který nám chyběl, a teď ho máme,“ řekla.

„Tento výzkum je zvláštním i z jiného důvodu – a to díky penězům, které darovali dobrovolníci z huntingtonských společností po celé zemi,“ řekl Truant. V roce 2006 využil nové mikroskopické centrum na McMaster University, které stálo 11 milionů amerických

dolarů. Získal finanční prostředky z Canadian Institutes of Health Research (Kanadského ústav pro výzkum zdraví) a nadace Toronto-based Krembil Foundation.

Dobrovolníci přispěli penězi na výzkum

Společnost pomohla financovat kritickou počáteční fází. Pomocí menších dobročinných akcí a poštovních kampaní finančně přispívá na výzkum asi 1 miliónem amerických dolarů ročně. „Projekty jsou vybírány moudře a s rozmyslem,“ řekla Heim Myers. „Jsme malí, ale mocní,“ dodala.

Truantův objev bude klíčovým pro další vědce, kteří hledají nové léky. Je zde dalších osm neurodegenerativních onemocnění s podobnou vadou DNA, jako má Huntingtonova choroba. Truant bude zkoumat, jak se dá jeho objev vztáhnout i na ostatní choroby.

Truant a jeho tým také přispívají na internetové stránky hdbuzz.net. Jedná se o web, který zprostředkovává poznatky výzkumu HCH (nejen) laické veřejnosti. Říká, že je důležité, aby lidé postižení Huntingtonovou chorobou lépe porozuměli této nemoci.

Studenty ve své laboratoři seznamuje s rodinami, které trpí tímto onemocněním. Tvrdí, že tato zkušenost zvyšuje týmové nadšení pro práci. „V momentě, kdy začnou spolupracovat s pacienty, stávají se super motivováni. Jestliže přijdete do mé laboratoře v sobotu nebo v neděli večer, pokaždé zde někoho potkáte,“ říká Truant.

INFORMACE

AUSTRALANÉ VEDOU BOJ SE VZÁCNOU NEMOCÍ

*Překlad Barbora Benišová
www.bigpondnews.com*



Austrálie zaujímá čelní pozici při hledání léku na příčiny Huntingtonovy choroby, vzácnému genetickému onemocnění, které vede k vážným mozkovým poruchám. Nový lék vyvinutý australskými vědci právě podstupuje zkoušky na lidech a odborníci po celém světě doufají, že u pacientů navýší počet let, kdy budou schopni plnit různé úkoly při práci. Ironií vzbuzuje skutečnost, že samotný lék plní různé

úkoly, jelikož byl původně vyvinutý jako lék na Alzheimerovu chorobu.

Potenciál při léčbě Huntingtonovy choroby rozpoznal v roce 2008 vůdčí americký vědec v oblasti mozku, prof. Ira Shoulson, při čtení zprávy z výzkumu v *Lancet Medical Journal*. Stejně jako Alzheimerova a Parkinsonova choroba také Huntingtonova choroba snižuje schopnost vykonávat více činností najednou. Zároveň také způsobuje mimovolní pohyby a zkracuje délku života. Ovlivňuje život asi 1200 Australanů. Prof. Shoulsona již kontaktovala australská společnost Prana Biotechnology, která s lékem přišla, ale zpráva *Lancetu* zveřejnila výsledky z testů na lidech dokazující, že se jedná o bezpečný lék. Zároveň se objevil obrovský přínos, a to signál, že se zlepšila schopnost multi-taskingu u pacientů s Alzheimerovou chorobou. „Řekl bych, že to bylo obrovské zadostiučinění,“ řekl prof. Shoulson na mezinárodním kongresu o Parkinsonově chorobě a pohybových chorobách v Sydney.

Lék na Huntingtonovu chorobu byl pojmenován PBT2. Výsledky současných testů na lidech, jichž se účastní 109 dobrovolníků z Austrálie a Spojených států, se očekávají v říjnu. Lék je navržen tak, aby přerušil interakce mezi biologickými spoji v mozku, a předešel tak zhoršování stavu mozkových buněk. Slouží k léčbě příčin spíše než příznaků nemoci.

„Globalizací výzkumu si uvědomujeme, že celek je větší než součet jeho částí,“ říká prof. Shoulson, zakladatel světových studijních skupin Huntingtonovy a Parkinsonovy choroby. „Pro ty, kteří trpí těmito závažnými degenerativními chorobami je důležité vědět, že nejsou sami. Mnoho lidí spolupracuje, aby našli řešení.“

Ředitel společnosti Prana, Geoffrey Kempler, vývoj od nástupu prof. Shoulsona těší. „Můžeme to přirovnat k prodeji malého programku Microsoftu. Jeden den jste v garáži a pak za rok vás má každý na pevném disku,“ říká. „Ira si uvědomil podobnosti mezi Alzheimerovou a Huntingtonovou chorobou. Šlo o úžasnou příležitost, jak přispět svým snažením v léčbě obou chorob.“

NOVÁ GLOBÁLNÍ VÝZKUMNÁ SPOLUPRÁCE

Teva Pharmaceutical Industries Ltd., překlad Ing. Jiří Hurda



Možnosti pro nové terapeutické přístupy: Globální výzkumná spolupráce zkouší rozmanité cesty ochrany neuronů při Huntingtonově chorobě.

Jeruzalém, 29. července 2013 – Teva Pharmaceutical Industries Ltd., oznámila utvoření celosvětové vědecko-výzkumné spolupráce k celkovému porozumění a pochopení terapeutických přístupů ochrany neuronů při HCH.

Spolupráce svádí dohromady přední vědce, výzkumníky ze Singapuru, Spojeného království, Kanady, Německa a Izraele v koordinovaném a intenzivním výzkumném programu vytvořeném v Izraeli dr. Michaelem Haydenem, jedním z nej přednějších expertů na HCH. Důraz programu je zaměřen na interakci mezi laquinimodem, lékem, který byl zkoumán pro roztroušenou sklerózu a dalšími různými molekulárními přístupy, zaměřenými na HCH.

Huntingtonova choroba je způsobena geneticky programovanou degenerací mozkových buněk v určitých částech mozku. Tato degenerace způsobuje mimovolní pohyby, ztrátu intelektuálních schopností, osobnosti a citové výkvy. Běžná léčba u HCH se omezuje na ovlivnění projevů nemoci. To ale není žádná léčba, která by ovlivňovala, zastavila nebo zvrátila postup nemoci.

Tento inovativní přístup k výzkumu má za cíl vyzkoušet možnosti ochrany neuronů před degenerací, charakteristickou pro HCH, skrze mnohé cesty – imunitní disfunkce v periferních oblastech, zánětech neuroanglií, jejich aktivace v mozku a další důležité otázky.

„HCH je neurodegenerativní stav, který způsobuje ohromnou zátěž pro jednotlivce, jejich rodiny a společnost,“ říká dr. Michael Hayden, prezident Teva Global R&D a vedoucí vědeckého výzkumu. „Tento program je důležitou spoluprací, která zajistí zásadní pohledy na potencionálně nové formy léčby Huntingtonovy choroby,“ dodal.

Ke spolupráci jsou přizvány osobnosti z významných center, které jsou účelově vybrány pro jejich zkušenosti se specifickým přístupem k HCH. Jsou to:

- Profesorka Sarah Tabrizi, profesorka klinické neurologie, University College London;
- Dr. Mahmoud A. Pouladi, laboratoř genetické medicíny na Národní univerzitě v Singapuru;
- Profesor Ralf Gold, oddělení neurologie v nemocnici sv. Josefa, Bochum, Německo;
- Dr. Blair Leawitt, oddělení medicínské genetiky, Universita Britské Kolumbie, Kanada;
- Profesor Gareth John, neurologie, Mount Sinai School of Medicine, Izrael;
- Profesor Daniel Offen, ředitel, Neuroscience Laboratory at Felsenstein Medical Research Center, Sackler School of Medicine, Tel Aviv University.

„To je úžasná příležitost významně zasáhnout do vzrušujících možností nové léčby,“ říká profesor Gareth John z Mount Sinai Medical Center. „Jednotlivě jsme tvrdě pracovali na prolomení našeho vědění – ale ve velmi specifických oblastech. Tato spolupráce nám pomůže s hodnocením současného porozumění směrem k nadějně cestě ke zvládnutí této nemoci“.

O Tevě

Teva Pharmaceutical Industries Ltd., je důležitá světová farmaceutická společnost, angažovaná v rozvíjejícím se přístupu k vysoce kvalitní péči o zdraví tím, že vyvíjí, vyrábí a rozšiřuje cenově dostupná generika a také pokroková a speciální farmaka a farmaceutické složky. Vedení firmy je v Izraeli a Teva je světový výrobce generických léků. Celosvětové portfolio produktů obsahuje více než 1000 molekul a přímo je zastoupena zhruba v 60 zemích. Teva je zaměřena na různé druhy léčby: centrální nervové soustavy, onkologických onemocnění, bolesti, dýchacích a ženských problémů. Teva běžně zaměstnává přibližně 46 000 lidí v celém světě a v roce 2012 dosáhla obrátu 20,3 miliard dolarů.

JAK JE TO S HCH A NAŠÍM MOZKEM?

Ing. Jiří Hruďa

V červnu jsem byl ve FN Olomouc na kontrole s mým „plechovým“ kolenem. Na cestě vlakem zpět jsem se zcela náhodně posadil v kupé vlaku proti krásné mladé dámě a četl jsem si. Pak jsem si všimnul, že ono děvče pilně pracuje s anglickými texty. To mně zaujalo a jako starý pán jsem projevil zájem, co dělá. Ukázalo se, že se připravuje na státnice z angličtiny a ruštiny. Zcela intuitivně jsem jí říkal o HCH a SPHCH a našich problémech s překlady článků. Zároveň jsem se zeptal, jestli by nám mohla nezištně pomoci. Souhlasila a také přeložila několik článků zcela brilantně.



Za pár dní se z ní stala Mgr. & Mgr. Adriana Fico, která právě ukončila velmi úspěšně Palackého univerzitu a studia angličtiny a ruštiny. Odborná překladatelka a tlumočnice, schopná simultánně tlumočit nejen z obou jazyků do češtiny, ale i navzájem AJ – RJ. Zajímavé je, že původně byla i nadaná studentka matematiky. Je to pro SPHCH pocta a přínos a také máme slib do budoucna s další pomocí.

Tak končím představení Adriany Fico s tím, jak je můj mozek propojen a zatížen HCH a SPHCH, že i v pokojné atmosféře vlaku přemýšlí nad možnostmi spolupráce. Občas se to vyplatí!

PŘÍBĚHY

ŽIVOT JE BOJ A DÁ SE I VYHRÁT

Ing. Martina Musilová

V jarním vydání Archy jsme uvedli, pod názvem „Život je boj“, příběh pacienta s HCH, který bydlel na soukromé ubytovně a o kterém jsme se dozvěděli díky sociální pracovníci. Na konci června jsme dostali zprávy o pokračování životního příběhu pacienta a musím říci, že jsou zatím jen dobré. Posuďte sami.

Vážená paní Vondráčková,
s potěšením Vám sděluji, že pacient byl 6. 6. 2013 přijat do Domova Betanie v Náchodě. Vážím si vynikající spolupráce s paní Dörrovou, která byla ochotna a přijela k nám provést sociální šetření s žadatelem. Setkání bylo velmi milé a vstřícné, pacient si moc přál, aby byl do Betanie přijat. Během 14 dnů po setkání nám dala paní Dörrová vědět, že našeho žadatele do zařízení přijali. A protože neměl možnost dopravy do Betanie, paní Dörrová se svým kolegou mu navíc zajistili i odvoz. Pacienta jsem na cestu vybavila a popřála mu hodně sil, zdraví, spokojenost a nové přátele. Jsem ráda, že jsem mohla poznat Vás i jiné spolupracovníky. Děkuji všem za ochotu, která nebývá často samozřejmostí.

Přeji Vám pěkný letní den.

DALŠÍ KLIENT S HD TRVALE UMÍSTĚNÝ V NÁCHODSKÉ BETANII

Bc. Iva Dörrová – sociální pracovníce Betanie

Začátkem června letošního roku byl do našeho střediska přijat pan Karel, který rovněž patří ke klientům trpícím Huntingtonovou chorobou.

V období před přijetím do Betanie patřil pan Karel k bezdomovcům. Bezprostředně před přijetím bydlel v ubytovně, k čemuž velkou měrou přispěla vstřícnost a starostlivost sociální pracovníce města, která ve spolupráci s bratrancem klienta iniciovala i podání žádosti k trvalému pobytu v našem Domově. Ve zmíněné ubytovně se pan Karel potýkal s řadou potíží. Byl zde hluk, ostatní obyvatelé neustále popíjeli alkohol a také byl často okrádán o peníze.

Jelikož pan Karel již nebyl schopen pracovat, obstarávat své záležitosti (vaření, praní, denní režim), ani oblékat se přiměřeně počasí, jeho manželka se s ním rozvedla a postupně se od něho se synem zcela distancovali. Na základě sociální potřeby, která je hlavním kritériem přijetí do našeho zařízení, byl po provedeném sociálním šetření, prostřednictvím kterého je posuzováno zejména možné soužití s ostatními obyvateli Domova, pan Karel do Betanie přijat.

V souvislosti s jeho přijetím bylo nutné vyřešit řadu problémů, které v průběhu prodávajícího onemocnění vznikly. Z období, kdy necelý rok pracoval na vlastní živnostenský list, zůstal klientovi dluh vůči státu a zanikl tak nárok na výplatu jakéhokoli důchodu. Bylo nutné přihlásit ho k trvalému pobytu v Náchodě, označit jeho situaci jako „případ hodný zvláštního zřetele“ a požádat orgán pomoci v hmotné nouzi o výplatu příspěvku na živobytí a doplatku na bydlení, ze kterých by bylo možné hradit pobyt v Betanii. Pro tyto dávky bylo nutné získat potvrzení o nabytí právní moci rozsudku o zrušení výživného nezletilého syna Lukáše, vydané Okresním soudem v Hodoníně. Příspěvek na péči byl klientovi přiznán v plné výši již ve Vyškově. Dále se podařilo po dvouměsíčním jednání s exekutorským úřadem v Přerově zastavit nařízenou exekuci pro nemajetnost povinného.

Během prvních tří měsíců si pan Karel v Domově postupně zvykal a sám tvrdí, že je zde spokojen. Zúčastnil se řady společných akcí (opékání, oslav narozenin, posezení ve venkovním občerstvení U pěti koček, výletu na Jiráskovu chatu v Dobrošově, koncertu v Country klubu v Náchodě či výletu na hrad Křivoklát). Soustavně se snažíme i o navázání kontaktu s rodinou klienta. Dosud proběhl pouze telefonický rozhovor s bratrancem, který přislíbil, že se po návratu ze zahraničí přijede i s manželkou za panem Karlem podívat.

I když nemoc neustále postupuje a pan Karel má již značné potíže, například s přijímáním potravy, doufám, že se nám daří alespoň částečně odvádět klientovy myšlenky od jeho těžké nemoci a všech starostí s ní spojených.

NEBOJME SE BÝTI SOBCI

Jana Hockeová



Dobrý den milí spolučtenáři, bojující osoby v riziku, nemocní, pečovatelé a vy lidé s naší společností spojení pouze dobrou vůlí pomáhat, na něčem se podílet a chtít něco ve společnosti změnit.

Jmenuji se Jana Hockeová, sama jsem osoba v riziku a mám nemocnou babičku, strýce a maminku. Tento rok je pro mě rokem plným zvrátů a hlavně bořením vnitřních mýtů, jak by se asi měla osoba v riziku chovat a žít. Od nějakých 12 let vím, že jsem v riziku. Samozřejmě veškeré důsledky této choroby na člověka začínají padat v době, kdy by měl být paradoxně nejšťastnější. V době, kdy k sobě najde svou spřízněnou duši, pociťuje slasti první nezávislosti a začíná uvažovat nad společnou budoucností ve dvou. Ruku v ruce pro mě s tím šly i velmi zásadní otázky a strachy typu „Můžu si dovolit mít někoho ráda natolik, že ho budu muset vtáhnout do problematiky HCH? Není ode mě sobecké chtít děti? Je vůbec reálné odstěhovat se od nemocné maminky a tátu v tom nechat samotného? Jakou si mám vybrat práci? Takovou, která nebude moc psychicky náročná,

aby se případné první symptomy daly skrýt nebo si právě co nejdříve naložit náročnou práci, dokud ji budu zvládat?“ S otázkami bych mohla pokračovat do nekonečna.

Zlom nastal v době, kdy jsem potkala človíčka, se kterým bych ráda šlapala stejnou cestičkou na tomto světě. K mému úžasu přijal mé břímě v podobě HCH. V tento moment jsem si uvědomila, že musím být vůči HCH sobec a nenechat si diktovat život v podobě strachů a hromady otázek. Uvědomila jsem si, že jinak nebudu moci začít žít svůj vlastní život. Příliš jsem se upínala na nemoc a věci s ní spojené. Ač jsem s těžkým srdcem opouštěla rodiče z příliš velkého rodinného domu, moc dobře jsem věděla, že teď konečně začínám JÁ a zároveň MY. Nastěhovala jsem se do krásného 1+1 se svým partnerem a pořídili jsme si kočičku. Již po prvních dnech jsem zjistila, jak vypadá opravdové ticho a naprostá volnost času. Najednou strachy ustupovaly a otázky se postupně ve všem bořily. Naším pomáhám „na dálku“ návštěvami. Náš vztah se tím zlepšil a myslím si, že i oni smazat v tom našli pozitiva. Změnila jsem práci řadového zaměstnance v továrně za práci, která mě naplňuje, a o děti se také nebojím. Ač je ještě nemám, už teď vím, že HCH mít v případě mé positivity nemusí. Zároveň vím, že budou mít milujícího tatů a velké rodinné zázemí. Jsem sobec a i za cenu, že s nimi „nebudu“ v době dospívání, si teď vybuduji kariéru, aby případně mohly být zaopatřeny. Ale hlavně si mohu vždýcky říci, že jsem to zkusila a přijala životní výzvy. Snažím se ze všeho brát spíše pozitiva, i když je to v této době a spojení s HCH někdy opravdu těžké.

Snažme si ze života brát především radosti, byť třeba pouze z maličkostí, nenechme se soudit, zda děláme v životě věci dobře či špatně. Každý člověk je individualita, a proto je pro každého dobré něco jiného. Nenechme se ušlapat vnitřním strachem a s chutí přijímejme výzvy, protože i ty negativní nás posílí a posunou dál. Nebojme se býti SOBCI.

TĚŽKÉ BŘEMENO NEMOCI

Ing. Martina Musilová

Přinášíme vám příběh paní, která pečuje o nemocného bratra a i přes těžkosti, které zažívá, stále neztrácí naději a bojuje dál.

Dobrý večer, paní Vondráčková,

u mé maminky jsme netušili, co to je za nemoc a v té době by to nikdo ani nezjistil, zemřela v 1977. Bylo to hrozné, ale nejvíc jsem její odchod pocítila, když se mi narodily děti, strašně mi chyběla, myslela jsem, že tchyně bude moje druhá maminka, ale dala mi najevo, že to tak nebude.

Bohužel, mě mrzí, že se sestrou nemáme teď také nejlepší vztahy. Já jsem tu celé dny s bratrem sama, a je to s ním někdy těžké, zvládnout to skoro bezvládné tělo není jednoduché, nevím, proč si ten život ještě tak komplikujeme.

Na takové odlehčovací pobyty ho dáváme k tatínkovi a jeho paní, ale teď naposled z něj byli trochu zděšení, tak asi budu muset zkusit alespoň občas na víkend nějaký ústav. Koukám, že všude je to stejné, problémy, které ve spojení s touhle nemocí jsou skoro

neřešitelné, protože pacienti dokážou být tak dominantní, že vlastně nemáte šanci nějak odporovat, je to totiž skoro zbytečné.

Můžu se zeptat, jestli máte děti? Já mám dva kluky a jeden byl po zjištění té nemoci v rodině trochu hysterický, všechno si zjišťoval, ale časem to našťěstí opadlo a přestal všechno řešit. Mladšího bratra dcera si nechala udělat testy a teď koncem června se dozví výsledky. Proboha, snad budou dobré.

Vždycky si říkám, když se vyčerpáte, musíte přeci tu sílu zas někde načerpat, ale kde? Chodím jednou v týdnu na jógu, jinak se nikam nedostanu a to mi docela pomáhá. A strašně miluju květiny, to je další dobíječ.

Přeji Vám hodně sil a hlavně hodně chápacích lidí ve Vašem okolí, protože sdílení problémy s někým jsou skoro poloviční problémy,

Dobrou noc a mějte se, co nejlépe to půjde.

ALENA – A JSEM TADY ZNOVA

Alena

Sedím na zahradě, kolem sebe samý květ a hlavně růže, ty má ráda Martina. Když byla ještě doma, měla je v pokoji a dneska, když je mívá na charitě a má z nich radost a raduje se z každé maličkosti a hlavně ze života. Ještě před půl rokem ubývala na váze a stav se zhoršoval. Nyní je na tom líp, díky dr. Klempířovi, který se postaral o novou výživu, všechno vyřídil a Martina je v lepším stavu. Moc mu děkujeme a také všem lékařům, kteří pro nás dělají vše, co je v jejich možnostech. A teď vnučka Martinka. Vyučila se kuchařkou a v srpnu se odstěhovala do bytu, kde dřív bydleli. Zatím nám moc radosti nedělá, ale věříme, že se to všechno změní. Takže zas něco starostí, ale i radosti. Víím, že i ostatní to tak prožívají, věřím, že v paměti mají hlavně tu radost a ta zůstává.

VZPOMÍNKA NA DĚTI SMUTKU

*Lois Legge, překlad Mgr. Silvie Špačková, redakční úpravy Ing. Martina Musilová
The Chronicle Herald, 26. dubna 2013*

Verna Dowe strávila velkou část svého života plánováním pohřbů. A většinu času, který zbýval, vyplnila tím, že se starala o svoje umírající děti – postupně, o jedno za druhým... Dnes jejich fotografie zaplňují její noční stolek v pečovatelském domově nebo odpočívají ve stínu starých fotoalb. Blondatá miminka, bezstarostní pubertáči v bokových džínech. K nepoznání změnění mladí lidé ležící v postelích pečovatelského domova – těla chřadnoucí kvůli ničivé chorobě. Tato 81letá žena z Amherstu zapsala všechna jejich jména a údaje, kolik vážili při narození, stejně jako data jejich úmrtí, na listy linkovaného papíru – záznamy, kterými zakrývá svou bolest.

Vaughn, její prvorozený, váha 6 liber a 4 unce – „rozmazlený“ chlapeček s blondatými kudrlinkami, který onemocněl HCH v 17 letech a „odešel ve svých 29.“

Debra, její druhorozené „do sebe uzavřené“ dítě, 5librové miminko, které onemocnělo „velmi brzy“ a „odešlo ve svých 22 letech.“

Brenda, její „překrásná“ zlatovlasá dívka – držící panenku, oblečená do podomácku ušitého kabátku, která „odešla ve svých 30 letech.“

Brian, krásné „zlatíčko“, který miloval motokrosový sport a svoji mámu, a „odešel ve svých 45.“

Sharon, která vypadala jako „filmová hvězda“, ale skončila s trubičkou pro umělou výživu a „odešla ve svých 44 letech.“

Wendy, dospívající „královna krásy“ – v dlouhých květovaných šatech se šerpou a korunkou, která „odešla ve svých 40 letech.“

To vše a další životní ztráty pro tohle „dítě ze sirotčince“, „dítě z pěstounského domova“ – ženy, která „vydrží vše“ a bojuje ode dne, kdy se narodila. „Každou noc se ptám Pána... Pane, proč tihle všichni museli odejít a mě tu nechat?“ říká dvakrát ovdovělá osmdesátnice, zatímco se dívá na zarámované fotografie svých 6 zesnulých dětí a dalších, kteří ji opustili. „Jaká je odpověď, to nevím.“

Lidé, kteří znají Vernu Dowe neví, jak mohla zvládnout vypořádat se s tím vším, zatímco častokrát musela drhnout podlahy u jiných lidí za dva dolary na den, jen aby mohla uživit svoje děti. Nebo zatímco působila jako dobrovolník v místní charitě, která zajišťovala jídlo chudým „rmoutící se“ nad utrpením jiných. Nebo když působila, přibližně po 10 let, jako ředitelka pobočky neziskové organizace Huntington Society pro kanadskou oblast Cumberland County.

Její dětství a dospívání nebylo ani idylické ani příjemné. Poznala jen tvrdou práci a odříkání. Jako dítě ze sirotčince byla přidělena pěstounům a musela se starat o celou domácnost a také hodně pracovat, aby si vydělala na boty a pomůcky do školy. „Když mi bylo šest, tahala jsem dříví do sklepa. Chci říct, věděla jsem, co znamená práce ode dne, kdy jsem se narodila,“ říká Verna. A věděla to i po všechny ty dny, které následovaly.

„Můj pěstoun mi nedával peníze, nedával mi vůbec nic. Přitom jsem to byla já, kdo dělal všechnu tu práci. Připravovala jídlo a tak. A musela jsem nosit během zimy vodu odnaproti přes ulici, protože u nás zamrzala. Když teď o tom přemýšlím, bylo to pro mě jako noční můra.“

Krátkým obdobím jejího dětství, které by se dalo nazvat šťastnější, bylo, když se setkala se svým vlastním bratrem. To jí bylo asi pět nebo šest let, když přivedli toho malého klučínku s blondatými vlasy a posadili jí ho na klín. „Tohle bude tvůj nový bratříček, o kterého se teď budeme starat,“ řekla tenkrát její pěstounka. To, že byl ve skutečnosti její vlastní bratr, tenkrát netušila. Šťastnější chvíle ale netrvaly dlouho. Asi o pět let později, potom co jejich pěstounka zemřela, chlapec zmizel tak náhle, jako se kdysi objevil. „Můj pěstoun mi řekl: Vykoupej ho a pomoz mu se obléct.“ Myslela jsem, že ho jen bere na odpoledne do města. Takže, když se potom vrátil zpět bez něho, tak jsem jen brečela a brečela.“

Od pěstounů nakonec odešla v šestnácti letech. Našla práci v továrně na kalhoty, kde dělala dírký na knoflíky a kde také později potkala Roye Towera, kterého si v osmnácti letech vzala za muže a následně byla svědkem toho, jak se její život měnil „ve stále horší,

horší a horší“. „Byl velmi milý, ale zároveň dělal rád věci po svém a já si pomyslela, dobrá tohle je lepší život, než který teď mám, a právě proto jsem asi ten vztah tenkrát popadla a nepustila jej,“ říká Verna.

Nějakou dobu byl život opravdu lepší – potom, co v devatenácti měla svoje první dítě a další následovaly, a před tím, než její manžel onemocněl stejně, jako pak onemocněly jejich děti. Roy si z ničeho nic nebyl jistý při chůzi, začal mumlat – oboje příznaky choroby, kvůli kterým si potom její dceru Debru dobírali ve škole. Lidé Roye začali milně považovat za opilce a ona jim říkala „ne, je nemocný“, i když sama nevěděla, co mu vlastně je.

Jak šel čas, začal se Roy do Verny hrubě navážet, mlátil ji a pokoušel se uhodit i jejich děti, převracel doma stoly, snažil se podpálit dům. Znovu a znovu odvážela Roye policie. Verna ho poslala k různým doktorům, kteří po celé roky nebyli schopni jeho chorobu pojmenovat a vždycky ho poslali zpátky domů. Takto to pokračovalo až do „té jedné neděle“.

„Ani nevím, kolikátého to bylo. Byl pěkný den a děti byly venku – všechny až na Briana, protože byl ještě moc malíčký. Já jsem právě byla dole a stlala postele, potom jsem šla do jídelny a všimla si něčeho za sebou. Byl za mnou, držel v ruce židli a udeřil mě s ní do hlavy. Běžela jsem, popadla Briana, který byl zrovna poblíž, vyběhla jsem ze dveří a křičela na ostatní děti, které byly právě venku: „Za mou! Nechoďte dovnitř do domu, utíkejte za mnou!“ Doběhla jsem k sousedům a zavolala policii. Ta přijela a odvedli si ho a on už se nikdy nevrátil.“ Roy pak zemřel v pečovatelském domě v roce 1970. A potom každé z jejich dětí podlehló této chorobě, Huntingtonově chorobě.

Verna doma koupala a krmila, oblékala a utěšovala většinu svých nemocných dětí po celé roky, až už nebylo možné pokračovat. Potom, jak postupně slábly a odcházely, navštěvovala je v rehabilitačních centrech a pečovatelských domovech na místech jako Cole Harbour, Truro, Amherst a Halifax, brala je na procházky a ujišťovala se, že zaměstnanci střediska mají o chorobě správné informace. Byly to ty samé „nesobecky obětavé“ činy, kterých je dnes svědkem na tom samém místě od té samé ženy, která se celý svůj život starala o ostatní. Pro lidi, kteří jsou zmatení nebo trpí úzkostí, je velmi dobré, když si k nim Verna sedne a hovoří s nimi. Právě proto, že na to byla celý život zvyklá ve své vlastní rodině, umí je uklidnit a pomůže jim přesměrovat pozornost na něco jiného. Je strašně dobrá zejména v práci s lidmi trpícími Alzheimerovou chorobou.

Verna nebyla vždy tak silná. Dnes má cukrovku a trápí ji špatné koleno. Prodělala tři menší mozkové mrtvice, trpí úzkostí a špatnými „nervy“, které ji kdysi poslaly do nemocnice, když byly její děti ještě malé, a potom znovu zhruba před čtyřmi lety. „Ale překonala jsem to,“ říká, zatímco rukama přejíždí staré fotografie a ocenění „Statečné srdce“, které získala před třemi lety od Family SOS, organizace na podporu zranitelných dětí a dospělých jedinců. „Spousta lidí se na mě dívá. Nevědí, jak zvládám pokračovat dál,“ říká skromná držitelka ocenění, jehož udělením byla velmi dojata, tou dobou však příliš nemocná, aby se mohla dostavit na slavnostní předání. „Já nevím. Snažím se prostě ze všeho vytěžit to nejlepší a pokračovat dál. To je tak všechno, co mohu udělat.“

„Když mohu někomu pomoci, tak to udělám“, říká Verna prostě. Ale jak tak pomáhá s jídlem u pacientů trpících demencí, nebo se ujišťuje, že všichni mají k dispozici svá

chodítka, nebo když se sama prochází po chodbách střediska, smutek je jí v patách. To kvůli svému malému bratrovi, který tenkrát putoval z jedné pěstounské rodiny do druhé a nyní žije v pečovatelském domově. To kvůli jejím vnučkám, kterým byla diagnostikována HCH. A kvůli jejím šesti dětem, které navždy zůstanou v její mysli.

„Všichni říkávali, jakou jsem měla krásnou rodinu, jak všichni vypadali tak dobře a byli krásní,“ vzpomíná Verna, zatímco obličej je těch všech zůstávají nehybné, zachycené u vánočních stromčeků, na pláži, nebo u aut v šatech a kabátech, které pro ně sama ušila. Ale ona je stále ženou víry, pravidelnou návštěvnicí kostela, která se každý večer modlí za zdraví a štěstí svých dvou dalších dospělých synů z druhého manželství, za nalezení léku na HCH a za to, aby se jednou shledala se všemi svými syny a dcerami. „Ano, ano. Takto to cítím,“ říká, zatímco drží jejich jména ve svých rukou.

Do jejího zlatého prstenu je vrytý nápis „Máma“.

ZPRÁVA ZE ŠTÍTŮ

Alena Hlásná, vrchní sestra Domova důchodců Štítý

Paní Lenka je v dobré kondici, po 3týdenním pobytu v psychiatrické léčebně Šternberk, což bylo speciálně domluveno od našeho psychiatra, který je bývalým primářem v této léčebně. Její stav se zhoršil, byla agresivní, měla silné choreatické pohyby, nepolykala stravu apod. Upravili jí tam léky a pod dohledem léčbu vyzkoušeli a nyní je OK. Navíc je v daleko lepším stavu, než jsme ji k nám přijímali, ani se nepotvrdilo, že když zhubne, tak nenabere váhu zpět. Opět přibrala. Nutridrinky jí doplňujeme pomocí nutriční ambulance, přivezou jí je až k nám za výhodný doplatek. Takže tady by to šlo.

Další zpráva pro Vás – máme v naší péči od července další 2 nemocné s HCH. Pánovi je 51 let, je ležící a 73letá paní je také ležící. U ní jsou ty pohyby takové, že jí vymršťují v lůžku z místa na místo, vypadá to někdy, že přepadne. Postel máme v poloze až u podlahy (je to taková polohovací a nastavitelná), obloženou polstrováním. Chtěla jsem jí půjčit z Charity z HK tu speciální, ale nejsou a už tuto službu ani nebudou nabízet, nedokoupí žádné, prý ať se stará pojišťovna a zapůjčuje. Tak nevím, kde ještě by byla možnost sehnat vhodné lůžko. Paní je z Brna, kde ji v psychiatrické léčebně fixovali, aby nepřepadla, ale ve výsledku z toho vznikly dekubity. Teď je zhojena, ale to riziko pádu je veliké. Se stravou jsme si už docela poradili, jak kuchařky, tak naše vedoucí stravování, jsou ochotny ke každé nutné změně a to je co chvilí.

Jen nevím, proč se těchto lidí ostatní zařízení bojí a jsou umístěni v léčebnách. Myslela jsem si, že pokud by se postavil nebo upravil menší domov speciálně pro takto nemocné, že by se nenaplnil, ale teď jsem přesvědčena, že ano. To vše je na více času a povídání. Já bych se nebála do toho jít, jen to chce, aby i ti nahore měli uši a přiklepli finance. Přeji Vám hezký den.

GENETICKÉ TESTOVÁNÍ: OD MÉ MATKY K ANGELINĚ JOLIE

Překlad Mgr. et Mgr. Adriana Fico

<http://curehd.blogspot.cz>

Snad nemine den, abych se nezamýšlel nad zkušeností s genetickým testováním na Huntingtonovu chorobu, které má rodina podstoupila.

Den po Vánocích v r. 1995 jsem se dozvěděl, že mé matce vyšel pozitivní test na HCH. Doposud jsem o této chorobě nikdy neslyšel. Zpráva o matčině neléčitelné smrtelné chorobě byla pro mne natolik zničující, že jsem se rozhodl zjistit o nemoci co nejvíce a být užitečný při hledání léčby.

V červnu r. 1999 jsem se rozhodl podstoupit test na HCH, a to především proto, že jsme se ženou chtěli založit rodinu. Genetický test byl bohužel pozitivní. Tato informace navždy změnila můj život, ovlivnila mou kariéru, přinutila mne zápolit s vlastními genetickými hodinami a hlavně urputně hledat lék.

V lednu r. 2000 byl proveden test na HCH naší nenarozené dcery. Výsledky byly negativní a byl to pro nás jeden z nejkrásnějších okamžiků v životě. Teď, když dcera dospívá, uvědomuji si, nakolik bylo rozhodnutí o provedení testu před třinácti lety pro nás pro všechny osvobozující. Už se nikdy nemusíme obávat, zda se HCH projeví u ní nebo u jejích budoucích dětí.

Nedávno jsem si znovu připomněl, jak silné emoce jsem prožíval při každém ze tří testů, a přemýšlel jsem nad tím, že tyto genetické testy jsou významným nástrojem pro plánování života v rodinách postižených HCH a zároveň je nutí učinit tato nesmírně těžká rozhodnutí, která jsem přijal já.

Když jsem poprvé na Facebooku ve skupině HCH četl o někom, kdo měl negativní výsledek testu, cítil jsem nejdřív strašnou žárlivost a téměř zlost. Záhy jsem se ale vcítil do úlevy, kterou tento člověk a jeho rodina prožívá, a poslal jsem mu zprávu s blahopřáním.

Kdykoliv slyším o někom s pozitivními výsledky, cítím potřebu poskytnout mu úlevu a povzbudit ho – a také potřebu zdvojnásobit svá úsilí šířit znalosti o HCH a genetickém testování.

Netřeba spěchat, musíte si srovnat své pocity

Sliby a úskalí genetického testování byly osvětleny v prezentaci „HCH a genetické poradenství“, s níž 25. února v San Diegu na setkání místní asociace pro HCH vystoupila genetická poradkyně Lauren Dennisová.

„Prakticky vám řekneme ‚ano‘ nebo ‚ne‘ o stavu, na který neexistuje léčba,“ uvedla Lauren svůj přehled o poradenské činnosti a protokolech, které se týkají procesu testování. „Díváme se vlastně do křišťálové koule, abychom vám sdělili budoucnost. Jakmile ji znáte, není cesty zpět. Chceme si být jistí, že jste na tuto informaci připraveni a že se s ní vypořádáte.“ Tento přístup se z velké části zakládá na riziku sebevraždy, které může být testem na HCH spojeno, vysvětlila Lauren.

Mezi ostatními klíčovými aspekty zdůraznila také to, že by jedinec s podezřením na HCH neměl s rozhodnutím spěchat. „Nechceme, aby to bylo impulsivní rozhodnutí,“ řekla. „Někdy lidé prostě zvednou sluchátko a volají nám: ‚Pro boha, před týdnem jsem právě zjistil, že byla u nás v rodině Huntingtonova nemoc!‘. A někdy chtějí ihned provést testy,“ řekla Lauren.

Tento scénář mi zcela připomněl sebe samého, když jsem si chtěl nechat udělat testy hned po zprávě o matčině nemoci. Jak jsem ovšem posléze pochopil, a jak Lauren sama vysvětlila ve svém příspěvku, genetičtí poradci nejprve od lidí jako já požadují, aby se o nemoci dozvěděli víc a aby zvážili některé další záležitosti jako je pojištění, kariéra a rodinné plánování. „Musíte si své pocity srovnat a dobře si uvědomit, jaký dopad bude mít výsledek na vás a na váš život,“ pokračovala Lauren, čímž poukázala na důvod, proč jsou po odebrání vzorku DNA výsledky sděleny až po měsíci. „Potřebujete k tomu čas.“

Nedostatky

Zatímco jsem příspěvek a následnou diskusi poslouchal, přemítal jsem nad mnohými aspekty zkušenosti, kterou měla s testy moje rodina. Lauren vysvětlovala, že každý jedinec nebo rodina, která vyhledává poradenství, je jedinečná, a proto se přístup k nim případ od případu liší. „Genetické testování je nakonec pouze začátek cesty, kterou musí rodina s HCH vykonat,“ uzavřela Lauren svou prezentaci.

„V tom spočívá velký nedostatek genetického testování,“ uvedla. „Řekneme vám ‚ano‘ nebo ‚ne‘. Nemůžeme vám ale říct kdy. Nevíme, v jakém věku. Můžeme se jen pokusit o jakýsi odhad podle rodinné historie, může to být podobné... Neřekneme vám ani, jak se přesně u vás příznaky projeví, ani jak budou vážné či jak rychle bude nemoc postupovat. Toto všechno jsou omezení, na která narážíme. Tak kouzelná ta naše křišťálová koule není.“

Nový význam

Poté, co jsem definitivně opustil ten strastiplný a osamělý krunýř, do kterého mne nemoc uvrhla a v němž jsem šest měsíců přebýval, historie trojího testování, jímž si má rodina prošla, nabývá na novém významu. Jelikož se věnuji studiu historie této nemoci a šířením osvěty o ní, tak mě otázka genetického testování a jeho dopadu na společnost vždy zajímala.

Nyní, poté, co Univerzita v San Diegu, pro niž pracuji, zveřejnila 1. března na svých oficiálních stránkách článek o mé cestě s HCH, začal jsem realizovat svůj dlouhodobý záměr, a sice hlouběji a formálněji zkoumat historii vědy, technologie a medicíny a zapojil jsem se do univerzitních programů, které se touto oblastí a HCH zabývají. Nedávno jsem se setkal s členy fakulty, kteří na naší univerzitě vedou nový obor, neurověda. Je to velmi atraktivní obor. První rok se počítalo s přijetím dvaceti studentů, ovšem už nyní má o tento předmět zájem přes sto studentů.

Za několik málo let, po pečlivém plánování a rozsáhlém výzkumu, budu snad přednášet v rámci tohoto oboru historii mozku, což by bylo pro studenty neurovědy velmi užitečné. Jakožto vedoucí katedry pomáhám také s vyhledáváním nových členů fakulty pro historii vědy, technologie a medicíny, kteří by mohli pomoci vytvořit jakési pomocné

můstky pro studium neurovědy a mnohých dalších univerzitních programů, které zde, na jednom z nejvýznamnějších biotechnologických výzkumných center, nabízíme.

Zdravotnická etika

Minulý měsíc uveřejnila univerzita článek o nových internetových stránkách Genetické generace, které byly vytvořeny studenty s cílem poskytnout objektivní informace o genetice a zapojit širokou veřejnost do dialogu o genetice a etice. Jedna z případových studií, která je na stránkách rozebírána, se jmenuje „Huntingtonova nemoc a osobní autonomie“, je jako vytržená z příběhu mé rodiny: mladý muž s pozitivním genem a jeho manželka chtějí nechat provést testování jejich nenarozeného dítěte, aby se zjistilo, zda je u něj mutace HCH či ne. Ovšem na rozdíl od našeho případu, tento hypotetický mladý pár se setkává s lékařem, který jim radí, aby to nedělali, neboť informace, kterou tím chtějí získat, by se nemusela nijak projevit až do dospělosti dítěte. Případová studie končí anketou: Pokud byste byli na místě lékaře, jak byste se rozhodli?

Spojil jsem se s bioložkou, dr. Laurou Rivardovou, v rámci jejíhož kurzu byly stránky připravovány. Kurz, který vedla, se jmenoval Etické problémy a genetika. Na základě naší elektronické korespondence jsem byl pozván, abych se účastnil setkání, na němž se má napláňovat nová, multioborová akademická disciplína, která by se zabývala zdravotnickou etikou. Vzhledem k tomu, že zdravotnické a biotechnologické odvětví stále expanduje, tato disciplína by mohla studenty seznámit s naléhavě užitečnými znalostmi a myšlenkovými procesy například o transformaci zdravotnictví a různých aspektech genetiky.

Kdykoliv budu moci přispět, budu se účastnit takových zasedání i nadále, abych mohl nabídnout své znalosti o HCH studentům i jiným fakultám. Tím, že budu tyto širší vztahy v rámci svého působení na univerzitě, mohu šířit osvětu o HCH na zcela jiné rovině a mohu tak upozornit na průkopnickou roli, kterou HCH sehrála v oblasti genetického testování a genetického výzkumu.

V genetické situaci někoho jiného

Minulý týden mi opět došlo, jak strašný může být často dopad genetického testování, neboť jsem se dozvěděl ve zprávách, že světově proslulá herečka Angelina Jolie sdělila deníku New York Times, že si nechala preventivně odstranit obě prsa, protože jí při testech našli pozitivní BRCA1, což znamená mimořádně zvýšené riziko rakoviny prsu a rakoviny vaječníků. Zkusil jsem si představit, jak muselo být těžké obdržet takové výsledky testů, cítil jsem však také úlevu, protože medicína naštěstí našla způsob, jak toto riziko u Angeliny Jolie a nesčetných mnohých žen se zvýšeným rizikem snížit. „Pravděpodobnost, že budu mít rakovinu prsu, se snížila z 87 procent na méně než 5 procent,“ napsala Angelina Jolie, jejíž matka zemřela na rakovinu v 56 letech. „Můžu teď říct svým dětem, že se nemusí bát, že mě kvůli rakovině prsu ztratí.“

Někdo může rozhodnutí pro odstranění obou prsou považovat za extrémní, ostatně mnozí komentátoři jejího rozhodnutí poznamenali, že existují jiné metody na snížení rizika této rakoviny. Nikdo by ji však neměl soudit. Učinila rozhodnutí, které bylo pro ni nejlepší. Nikdo, kdo není v její genetické situaci, ji nemůže zcela pochopit. A stejně tak

by nikdo neměl soudit rodiny postižené HCH, které čelí tomuto mimořádně těžkému rozhodování o genetických testech a o plození potomků.

Naděje prevence

Jakmile jsem uslyšel o Angelině Jolie, vzpomněl jsem si na své testování a na to, že v případě HCH však žádné preventivní zákroky nebo léčba neexistují. Někdy se stává, že jedinec, který se setká s HCH, ať už je sám s pozitivním genem jako já, nebo pečuje o někoho s HCH, má pocit, že musí sáhnout po radikálním řešení. Je to právě kvůli oné beznaději. Pravděpodobnost, že se u mě rozvine HCH, je 100 %. Kdyby to mohlo být sníženo na polovinu, bylo by to skvělé. Kdyby to mohlo být 5 %, byl by to zázrak.

Stejně jako všichni, koho se HCH dotýká, fandím současným a budoucím klinickým testům, které zkoumají různé přístupy k možné léčbě jako je například genová terapie, které by mohly potenciálně pozdržet, odvrátit či možná dokonce preventivně zabránit příznakům.

VZPOMÍNKY NA SPOLEČNÉ AKCE A SETKÁNÍ

VŠICHNI JSME JEDNA VELKÁ RODINA

Jana Gregorová



Končí nám pomaloučku léto a i přesto, že ještě není konec prázdnin, chladno a deštivé počasí nás provází těmito dny. Ale možná, že to není ještě úplný konec, možná, že ještě sluníčko vyjde zpoza mraku a pohladí naše tváře a vdechne svoji sílu do našich srdcí a my pocítíme teplo, které nás bude provázet nejen těmito sychravými dny. Mám nemocnou dceru a sbírám sílu každický den do dalšího života... pro ni i sebe. Zanedlouho

to bude skoro rok, co podstoupila test na HCH, který byl pozitivní, a my jsme byly nuceny se tomuto postavit tváří v tvář. Jsem vděčná za pomoc a radu všem lidičkám ze Společnosti pro pomoc při Huntingtonově chorobě. Opravdu, ze srdce moc děkuji všem.

Od paní doktorky Židovské z Prahy jsem dostala veškeré informace a i písemné materiály o této nemoci. Nám totiž byla zatajena pravda, že touto nemocí byla zatížena rodina mého bývalého manžela, čili otce mé dcery. Rozvedli jsme se, když byla dcera ještě maličká, a on se s ní pak už nesetkával. Neviděla se s ním spoustu let. Od paní doktorky jsme také dostaly pozvání na Jarní víkendový rekondičně edukační pobyt v Pardubicích. Zprvu jsem si říkala, že asi ne, že nepojedu, že nebudu mít sílu na to, to vše ustát a vidět pravdu a holou skutečnost na vlastní oči. Ale pak, vytočila jsem číslo na jednatelku Společnosti a já přehodnotila svoje rozhodnutí. Na druhé straně telefonu se mi ozval milý a příjemný hlas a já věděla, že na tento víkend určitě pojedu. Bohužel, na toto první naše setkání jsem nemohla jet i s dcerou, proto mi dělala doprovod moje maminka, která mi moc pomáhá.

Vystoupily jsme v Pardubicích na nádraží a vydaly se k hotelu, kde se akce Společnosti konala. Měly jsme obě smíšené pocity, a jak jsme se tak k hotelu přibližovaly, nervozita a napětí se v nás stupňovalo. Teď píšu pravdu pravdoucí, byly to úplně zbytečné obavy. Jen co jsme vešly do vestibulu, přivítala nás ochotná a milá paní, podala ruku, představila se, usmála se. Bylo to potěšující a příjemné. Všechny obavy a napětí zmizely a my se tak postupně seznamovaly se všemi lidmi ze Společnosti. Bylo to jedno, kdo byl kdo, nemocný, zdravý, pečovatel, ošetřovatel či lékař. Je to jedna velká rodina, co se má ráda, co si pomáhá a co všem na všech záleží. Líbilo se mi, jak si všichni podávali ruce, srdečně se vítali a objímali. Bylo opravdu vidět, jak moc se zase na sebe těšili a byli rádi, že se vidí.

Druhý den ráno, hned po snídani začaly přednášky a rekondiční cvičení. Opravdu, to člověku dá moc, když vše slyší a vidí na vlastní oči. Pro nikoho z přednášejících nebyl nic problém, na každou otázku, kterou člověk vyslovil, ať už veřejně, nebo soukromě, dostal odpověď a k tomu ještě navíc bonus – lidský přístup, porozumění, sílu a podporu. Takové kapacity, říkala jsem si, a tak skromní lidé to jsou. Ať už je to pan profesor Roth či

paní doktorka Židovská anebo lidé ze SPHCH. Všichni milí a příjemní a přitom, není pro nikoho lehké žít se zatížením HCH v rodině.

Přiblížil se večer, společná večeře, dobré jídlo s tanečkem pro všechny, kdo se na to cítil a měl chuť. Nikdo nikomu nic nevnucoval, všechno bylo takové přirozené. Já bohužel nevydržela. Celodenní informace a náročnost dne mne skolily a já usnula spravedlivým spánkem. Ale moje maminka je nezmar, zastoupila nás obě. Dala se dohromady s ženským, vyměnila tel. čísla, prodiskutovaly vše, co bylo potřeba, předávaly si vzájemně rady. Vlastně i o tom byl víkendový pobyt. Vzájemně si mezi sebou pomoci a poradit si. Nedělní loučení bylo smutné a veselé zároveň. Opět si všichni podávali ruce, usmívali se, objímali se a hlavně si přáli hodně síly a Božího požehnání.

Byla jsem moc ráda, že jsme do Pardubic jely. Neměnila bych nic z těchto tří dnů, co jsme tam společně prožili. Bylo to hodně náročné a program byl opravdu nabitý informacemi, ale myslím si, že je to tak dobře. Každý si z toho vybere sám, co potřebuje a co mu bude v péči o nemocného s HCH prospěšné. Vždyť kde jinde by měl člověk hledat pomoc a radu. Jsem moc ráda a šťastná, že tuto možnost máme a že Společnost pro pomoc s HCH existuje a jsou v ní opravdu lidičky, kteří pomáhají druhým, i když sami mají zatížení. Všechna čest pro všechny.

Napsala jsem vám toho hodně, všechno byla pravda a tak, jak jsem to cítila. Loučím se s vámi slovy Jana Skácela – A dej mi sílu unést všechno, co změnit nemám sil. Mějte se moc hezky, moje rodino HCH. Těším se na Vás všechny na podzimním setkání v Prostějově a děkuji Všem za to, jací jste. Srdečně se loučí Jana Gregorová s dcerou a její babičkou Janou.

JARNÍ SETKÁNÍ V PARDUBICÍCH BYLO OPĚT PŘÁTELSKÉ A ZAJÍMAVÉ

Jaroslava Šemberová

Pan Havelka z půjčovny zdravotních pomůcek prezentoval polohovací křesla, pacienti si je mohli vyzkoušet, pečující objednat. Promítalo se DVD *Jak pečovat o pacienty v pokročilém stadiu u HCH*, prezentovaly se novinky ve výživě pro nemocné. Nejzajímavější byla zkušenost manželů Ostrižových z několikaletého pobytu v Anglii, kde pracovali jako ošetřovatelé pacientů s HCH.

Diskutovalo se o všem možném, také jak předcházet záchvatu vzteku, který má sice většinou nějaký důvod (u nás každodenní problém s plenami), ale sama vím, že je někdy tak rychlý, že není čas zareagovat. Před 5 vteřinami to byl usměvavý človíček a nyní vás nečekaně odrazí na dveře (odnesla jsem to jen malou boulí), jindy rána hlavou do obličeje, někdy neudržím nápor váhy a tak se chvíli válíme po zemi, než se nám podaří zvednout.

Hlavně pacienta se snažíte chránit před všemi nástrahami v bytě, chvilka nepozornosti a je malér. Zdravotní stav se zhoršuje, pádů přibývá. Manžel je v práci, oba synové jsou dospělí a bydlí sami, zbytek rodiny je daleko, část rodiny problémy přestaly zajímat. Kaž-

dou věc musíte rozhodnout sami a hned, zodpovědnost za vše je jen na vás, nechcete mít výčitky, že se to a to nemuselo stát.

Než jsme se dostali do Společnosti pro pomoc při HCH, předcházela příběh podobný ostatním rodinám. Maminka spáchala v 37 letech sebevraždu, měla zdravotní potíže, byla i v léčebně pro psychické problémy. Mně a sestře bylo 14 a 15 let, bratrům 2,5 a 5,5 roku. Nebylo to snadné, ale léta utíkala. Po létech jsme sestra, já a mladší bratr založili rodiny, tatínek se znovu oženil. Život se zdál konečně klidný a celkem spokojený. A najednou se k nám přiblížila HCH. Vlastně nás nikdy neopustila, jen jsme o tom nevěděli. Každý máme dán svůj osud, nemůžeme říci: „Fuj třináctka, tu nechci!“, ale musíme ho žít, snažit se trochu si ho usnadnit a udělat snesitelnější.

Zkušenosti ostatních pečovateli a rady odborníků na setkáních SPHCH jsou proto nepostradatelné. Jsme vlastně takoví váleční spojenci a jednou určitě vyhrájeme, žádná válka nemůže trvat věčně, i když my už tu možná nebudeme, budou tu naše děti, vnoučata... Všichni v to doufáme.

KRÁTKÝ DENÍK Z TÁBORA

Jiří Voborník



V sobotu jsme s bráchou Ondrou přijeli na tábor a jako loni nás uvítala Alena.

V neděli po snídani jsme absolvovali první výcvik vedený Robinem Hoodem.

V pondělí jsme dostali od Robina úkol ukrást zprávu, ve které bylo napsáno, aby Šerif zlikvidoval krále Richarda. Tím jsme tomu zabránili.

V úterý po ránu nás přepadli vojáci a chtěli nám ukrást Marion, ale my jsme ji zachránili.

Další den jsme trénovali na kládě proti Malému Johnovi.

Ve čtvrtek jsme dělali koně z krabic. Moc dlouho nevydržel! Už na prvním stanovišti byl polorozpadlý a na třetím už byl zničený.

V pátek jsme s Robinem oslavovali šťastný konec. Po večeri bylo u ohniště rozdávání diplomů a cen.

A v sobotu zase domů.

REKONDIČNÍ POBYT V KVĚTNU V PARDUBICÍCH



TÁBOR VE VYSOKÉ SRBSKÉ



ZDRAVOTNÍ PROBLEMATIKA

HUNTINGTON A POPŘENÍ ANEB KLAPKY NA OČI, NA UŠI A FUTRÁL NA NOS

PhDr. Mgr. Jeroným Klimeš, Ph.D.



Zkuste si odpovědět na otázku. Kdybyste si mohli volit a předpokládejme, že i museli zvolit: „Byli byste raději slepí nebo hluchší?“ Většina nepoučených lidí odpovídá, že lepší je být hluchý. Naproti tomu každý, kdo měl možnost pracovat jak se slepými, tak s hluchými, dosvědčí, že je naopak lepší být slepý než hluchý. Na to nepoučitelní laici vždy zákonitě namítnou: „To je individuální. Prostě věc názoru.“ Bohužel to není věc názoru. To je otázka jen vědět, co to znamená hluchota v praxi, totiž sociál-

ní izolaci a ta je mnohem horší, než občas na cestě narážet do sloupu, který nevidím.

Podobně chybně laici uvažují při otázce: „Kdybyste si mohli vybrat, oslepli/ohluchli byste raději náraz, nebo postupně?“ Opět naivní představa říká: „Raději postupně, ať to není taková rána.“ Opět každý, kdo viděl chování lidí při postupné ztrátě sluchu či zraku, tak se modlí k Bohu, aby když už to musí být, ať je to náraz, ať je to prostě rána z čistého nebe. Pak si člověk odžije pár fází truchlení, aby Elisabeth Kübler-Ross nepřišla zkrátka. Ty končí fází smíření a pak je klid. Příkladem může být Beethoven, který se z plíživé ztráty sluchu div nezbláznil.

Pro všechny tyto plíživé choroby je typická psychická obrana popření. Jak to vypadá například u postupné ztráty zraku. Špatný lékař pacienta chlácholí bláboly jako, že naděje umírá poslední. Dobrý lékař řekne pacientovi po potvrzené diagnóze: „Pane, vy trpíte degenerativním onemocněním sítnice. Počítejte prosím s tím, že za dva roky budete úplně slepý. Proto je třeba, abyste si došel do SONSu (Sjednocená organizace nevidomých a slabozrakých) a seznámil se tam se všemi pomůckami, které slepí používají na to, aby se jim dobře žilo – hladinku, aby nepřelili čaj do hrnku. Slepé hodinky s odklápěcím víčkem. Mluvicí mobily. Brailskou řádku k počítači. Brailské písmo, vodící psy atd.“ Jenže i přes veškerou snahu lékaře, pacienti jako by byli spíš hluchší než slepí. Nejen, že se dál chovají, jako by nic. To by byla ta lepší varianta. Oni ráno otevrou oči a pak přemýšlí, jestli jsou už definitivně slepí, nebo jestli ještě něco vidí. Jestli je ještě tma nebo jestli je to už slepota. Tak to vydrží ty dva předpovězené roky a po dvou letech se stejně začnou seznamovat s tím vším, co jim lékař doporučoval již při prvním poučení. Samozřejmě za mnohem ztíženějších podmínek. Protože nemají žádnou představu, jak asi ve skutečnosti vypadá hladinka či slepecké hodinky. Tedy jejich utrpení je pak dvojnásobné právě proto, že dva roky nemoc popírali, že dva roky opravdu dělali „vše, co bylo v jejich silách“, aby před ní utekli, aby na ni nemysleli.

Popření je vpravdě zoufalá obrana – člověk ví, ale jen se navenek snaží chovat tak, že neví, že se jako nic neděje. Lidi okolo možná přesvědčí, ale jednoho člověka nepřesvědčí

– totiž sebe a nepřesvědčí ani svou nemoc. Zoufalá snaha, spousty promarněné energie a promarněných příležitostí atd. Kdyby dotyční měli schopnost se na popření vykašlat, ušetřili by si nejen spoustu energie, ale i zbytečného trápení.

Stejný mechanismus postupné ztráty doslova drtí nejen samotné pacienty s Huntingtonovou chorobou, ale i všechny jejich blízké. Ano, u slepoty má ztráta nějaký limit, prostě člověk oslepne a je konec, nezačne se celý rozpadat. U Huntingtonovy choroby tomu tak není. Je to nekončící řada postupných ztrát, která vede ke smrti. Přes tento rozdíl obrana popření je naprosto stejná – stejné jsou chyby, stejná jsou i doporučení.

Všimněte si, co doporučuje tomu slepnoucímu pacientovi lékař. On mu jinými slovy říká: „Předběhněte mentálně svou chorobu. Učte se slepecké písmo, když ještě vidíte.“ Prostě, když jede buldozer, je zbytečné se s ním přetlačovat a odstrkovat radlici, která je tisíckrát silnější než my. Je třeba kráčet před ním rychleji, než on jede. To není až tak těžké, byť je to dlouhodobé a únavné. Při popření mají lidé sklon dělat, že buldozer nevidí, ale ve skutečnosti se s ním přetlačují. Když popření lidé naopak překonají, pak ten buldozer pozorují, vidí, jak postupuje, ale nepřetlačují se s ním. Vidět buldozer totiž nebolí. Bolí, když nás válcuje jen proto, že se s ním pouštíme do křížku. Buldozer tolik nebolí, bolí především obranná reakce na něj.

Umění nepouštět se do války s buldozerem, čili vzdát se popření, nepostihuje jen nemocné a postižené. To je problém všech lidí, kteří začínají v druhé půli života stárnout. I těm neustále ubývají síly a vidí, že ten proces nemá jiného konce než hrob. Mor je to pro ty veleúspěšné manažery, kteří si mysleli, že udělají díru do světa. Místo toho udělali pouze dírečku, která ale rychle zarůstá, protože už se na ten „veleúspěch“ kolektivně zapomíná.

Již v antice se říkalo: „Komu bozi přáli, ten umírá mlád“. Proč? Právě proto, že nemusel řešit to pomalé a postupné ubývání sil, které postihne každého, kdo umírá stářím a ne na bitevním poli. V tomto smyslu jsou na tom všichni lidé stejně bez ohledu, jestli mají Huntingtona, Alzheimeru, nebo jen tak prostě stárnou. Všichni se musí naučit žít s postupně ubývajícímí silami a schopnostmi.

Proto je též mizivá i podpora veřejnosti pacientům s chorobami, jako je Huntington. Protože i oni se z větší části chovají jako Huntingtonici – neustále zápasí s radlicí bagru a doufají, že si alespoň o sekundu prodlouží dobu, kdy si budou moci namlouvat, že se ještě nic neděje, že je všechno ještě v „těžký pohodě“. Oni popírají stáří a smrt, proto nechtějí vidět problémy lidí s Huntingtonem. Ne nadarmo pár století po Římanech se říkalo: „Memento moris – pamatuj na smrt.“ Je to paradoxně lepší strategie, než dnes zhusta propagované „Carpe diem – užij dne“, protože lidi si ve skutečnosti neužívají dne, oni se jen přetlačují s radlicí buldozeru a navenek dělají jako by nic, jako že si užívají dne...

Základním doporučením proti popření je zastavit se, sundat klapky z očí, z uší, odložit i futrál na nos a jakoby z odstupu se podívat na ten bagr, který za námi jede. Říci si: „Ok, jednou mě převálcuje. No a? To převálcuje v té či oné podobě každého. Tedy hlavní je nyní nepromarnit život válkou s radlicí. Co tedy mohu ještě udělat – pro sebe, pro své blízké, abych i přes nemoc mohl svůj život prohlásit za smysluplný? Abych si mohl na konci přeci jen říci: „Žil jsem život sice ne dlouhý, pravda i těžší než většina mých

vrstevníků, ale přesto celý, přesto to mělo smysl...“ To se dá říci i přes to, že konec bývá o ničem. Ale i kódy čili konce největších symfonií jsou o ničem. Skladatelé jen omílají pár omletých témat, a přesto jim to nikdo nevyčítá. Proč bychom to měli vyčítat sobě?

MULTIDISCIPLINÁRNÍ PÉČE U PACIENTŮ S HUNTINGTONOVOU CHOROBOU

Christine Westerweel, Emmy Hoffmann, Ruth Veenhuizen, Jacqueline van Blitterswijk,
překlad Zuzana Maurová

www.ziektevanhuntington.nl

Jak realizovat integrovanou multidisciplinární péči u pacientů s Huntingtonovou chorobou? Zorganizujte plynulou návaznost péče. Přístup, který je zaveden ve třech nizo- zemských pečovatelských zařízeních.

Vytvořením sítě péče s integrovanými specializovanými službami, které budou v každém stadiu HCH plnit potřeby pacientů a jejich laických pečovatelů, chceme zvýšit kvalitu života a efektivitu péče, snižovat náklady a oddálit nástup pacientů do pečovatelského zařízení.

Proč integrovaná péče

V péči o pacienty s HCH často vznikají mezery, které jsou příčinou trýznivých situací, velkého osobního utrpení, ztráty efektivitu systému péče o pacienta a vysokých nákladů na péči. Příčinou těchto mezer je často nedostatečná informovanost zdravotníků o HCH, pacienti nevědí, na koho se s otázkami o HCH obrátit a nejsou také správně směřováni k odpovídající péči a léčbě. V mnoha případech může být přijetí do pečovatelského zařízení odloženo, pokud se odpovídající podpory dostane pacientovi i laikům a odborníkům zapojeným do systému péče o něj.

Metody

V Nizozemí jsou tři Expertní centra (Expert Centres). Každé Expertní centrum má svou centrálu. Pacienti, laičtí pečovatelé i profesionálové se mohou na centrálu obrátit s žádostí o poskytnutí informací o HCH. Expertní centrum může na požádání vytvořit plán individuální multidisciplinární péče. Nejprve se zjišťuje, co pacienta nejvíce zajímá a co nejnaléhavěji potřebuje. Pak je pacient pozván k návštěvě Expertního centra a je mu navržen plán péče. S ohledem na pacientovy potřeby jsou možné konzultace se specialisty několika oborů. Expertní centrum má neurologa, psychiatra, geriatra, psychologa, stomatologa, fyzioterapeuta, specialistu na pracovní terapii, dietetika, logopeda, jazykového terapeuta a sociálního pracovníka. Nakonec vytvoří multidisciplinární tým plán péče, který si pacient vezme domů. S tímto plánem se pacient může obrátit na svého lékaře či jiného zdravotníka, který se o něho stará. Je-li Expertní centrum požádáno, bude předávat místním zdravotníkům potřebné informace. Takto se profesionální odborné specia-

lizované informace dostanou k místním zdravotníkům a o pacienta může být postaráno v jeho vlastním prostředí.

Pravidelně se hodnotí pacientův stav a v těchto strukturálních konzultacích se dohaduje péče. S postupem nemoci jsou navrhována nová léčebná opatření tak, aby byla pacientovi zajištěna v každém okamžiku péče, která vyhovuje jeho potřebám. Pracovník pověřený případem pacienta (case manager) hraje důležitou roli v koordinaci péče a pacient nebo pečovatel, který se o něj stará, ho mohou kontaktovat, kdykoli si to přejí. Case manager je součástí multidisciplinárního týmu Expertního centra.

Všechny shora zmíněné služby nejsou zamýšleny jen jako služby pro pacienty, ale také pro jejich pečovatele a místní zdravotníky, neboť lepší znalosti pečovatelů a místních zdravotníků o nemoci přispějí k efektivitě péče a oddálení nástupu do pečovatelského zařízení. Expertní centra jsou ošetrovatelská zařízení, která vytvořila spolu s dalšími specializovanými institucemi, jako jsou nemocnice a instituce pečující o mentálně postižené, řetěz péče o pacienty s HCH. Při takové řetězové péči se generují a vyměňují znalosti a péče o pacienta se zlepšuje. Expertním centřům navíc poskytuje zpětnou vazbu o potřebách pacientů Nizozemská společnost pro pomoc při HCH.

Výsledky

Výsledkem integrované multidisciplinární péče je snadný přístup k vysoce kvalitní péči a léčbě pro všechny pacienty v Nizozemí a informační podpora pacientům, laickým pečovatelům a místním zdravotníkům.

Integrovaná multidisciplinární péče zvyšuje standardy péče a kvalitu života pacientů s HCH i laických pečovatelů. Znalosti pečovatelů se zvyšují, pacientův stav se zlepšuje a mezery ve zdravotní péči jsou vyplňovány a/nebo se jim předchází. Oddálí se nástup do pečovatelského zařízení a náklady jsou redukovány, zatímco efektivita péče roste.

Plány pro budoucnost

V budoucnu bychom rádi vytvořili celonárodní síť profesionálů specializovaných na HCH, aby měl každý pacient v Nizozemí snadný přístup k vysoce kvalitní integrované péči. K dosažení tohoto cíle byl vytvořen společný vzdělávací program. Také je třeba ještě zvětšit úsilí vynakládané na rozšiřování informací o nemoci. Páli bychom si, aby se v budoucnu každá instituce specializovaná na HCH zapojila do tohoto řetězu péče.

JEDNODUCHÁ PRAVIDLA PRO DOBRÝ SPÁNEK

Jenny Morton, editoval dr. Ed Wild, překlad Ing. Jiří Hruša
HDBuzz.net

Tento článek je výběr z rozsáhlé práce profesorky Morton v experimentální neurologii, která prošla všechny publikované výzkumy o spánku v souvislosti s HCH, včetně pozorování její vlastní skupiny.

V první části těchto zásad dobrého spánku profesorka Morton objasňovala, co je známého o problémech spánku v souvislosti s HCH. Problémy se spánkem a ztráta normálního denního rytmu jsou u HCH běžné, ale i v základu ovlivnitelné. Zde podle toho, co je známé o poruchách spánku při HCH, rovněž i rady, které vycházejí z výzkumu spánku všeobecně, chceme prezentovat jako jednoduchá pravidla kvalitního nočního spánku, jak je paní profesorka uvádí.

Čas spánku a zdřímnutí



Stanovte si čas spánku a jděte do postele cca 30 minut před touto dobou. Nastavte si probuzení po 8 hodinách. Pravděpodobně budete potřebovat nastavit budík, aby vás probudil. Musíte pak vstát z postele, i když se můžete ještě cítit unaveni. Zřejmě vám to bude trvat několik týdnů, než si zvyknete na ulehnutí a vstávání. Držte se těchto časů i o víkendech, dokud se vaše návyky neustálí. Zaveďte si stále

aktivitu před ulehnutím, které vám pomohou usnout.

Chraňte se zdřímnutí během dne. Pokud se cítíte ospalí, dělejte něco jiného. Běžte na procházku, připravte si jídlo, osprchujte se. V případě, že si musíte zdřímnout, nastavte si budík maximálně na 30–40 minut.

Cvičení

Cvičte během dne, ale necvičte už 2 hodiny před ulehnutím.

Jídlo a pití

Nepijte žádnou kávu po 4 hodinách od probuzení – například, když vstáváte v 7 ráno, už byste neměli pít kávu po 11 dopoledne. Alkohol nepijte minimálně 2–3 hodiny před odchodem na lůžko – například pokud jdete spát v 11 večer, nepijte alkohol po 8–9 večer. Zkuste jíst poslední velké jídlo tak 4 hodiny před spánkem. Pokud máte hlad, dejte si malé jídlo před spánkem – například mléko, vajíčka, jogurt, maso, ořechy, ryby a sýr, zkuste teplé mléko s medem nebo banány.

Vynechejte kouření nebo žvýkání tabáku 1–2 hodiny před spánkem. Omezte kouření. Nikotin je droga, která zrychlí tep vašeho srdce, zvýší krevní tlak a stimuluje aktivitu mozku. Jestliže jste závislí na nikotinu, popsané jevy vás mohou v noci budit. Je nutné zdůraznit, že pokud přestanete kouřit, přinese vám to další zlepšení zdraví.

Vaše lůžko

Postel by měla být používána pouze pro spaní, čtení a sex! V posteli nepracujte, nesledujte televizi, nehrajte počítačové hry. Postel by měla být pohodlná – ani příliš tvrdá ani příliš měkká. Pokud jste si v posledních 10 letech nepořídili nové matrace, uvažujte

o tom, jestli není čas si pořídit nové nebo alespoň vhodnou podložku – kvůli špatné matraci trpí pohybová soustava a hlavně klouby.

Pokud je vám v noci chladno, použijte raději teplou přikrývku než několik dek, které mohou být těžké. Naopak, pokud je vám uprostřed noci horko, používejte 2 lehké přikrývky, abyste mohli jednu v noci odhodit. Jestliže na lůžku spíte spolu se svým partnerem pod jednou přikrývkou, pořiďte si každý svou přikrývku.

Ložnice

V ložnici je lepší nižší teplota, ideálně 18–20 °C a je vhodné před spánkem pořádně vyvětrat. Zatemnění ložnice by mělo být co největší, pokud je to možné, a také by ložnice měly být v co neklidnější části domu nebo bytu. Čím větší klid a ticho, tím lépe. V ložnici nemá být televizní přijímač nebo počítač, případně by měly být zcela vypnuty. Váš mobilní telefon musí být vypnutý a nejlépe v jiné místnosti.

Příprava do postele

Zaveďte si rituál před spaním. Například vypněte mobilní telefon, dejte si svačinku, vypusťte kočku, vyčistěte si zuby, lehněte si a několik minut si čtete. Je dobré přidat i nějakou relaxační techniku – meditace nebo koupel.

Žádné starosti

Pokuste se nemyslet na práci, školu, denní život nebo nemoc. Pokud je ve vaší povaze si starosti připouštět, naučte se v pozdním odpoledni sepsat seznam starostí a rozhodněte, které odsunete na zítřek. Naplánujte si to a nechte ostatní na seznamu pro jiný den.

Nepřipouštějte si problémy s nespavostí. Lidé mají udivující kapacitu pracovat bez spánku a dobrý noční spánek často nastolí rovnováhu. Oproti všeobecnému přesvědčení, nespavost není smrtelná. Může způsobit vaši nabručenost a dlouhodobě může být škodlivá vašemu zdraví, ale nezabije vás. Není úplně jisté, jak moc spánku je potřeba k životu, ale je to mnohem méně, než dělá průměrná nespavost. Takže starosti, že nemůžete usnout, jsou kontraproduktivní a zbytečné.

Pamatujte si, že když nemůžete usnout, stejně můžete odpočívat. Jedna z hlavních funkcí spánku je tělesný odpočinek. Když usnete, vaše srdce se znatelně zpomalí. I při klidném ležení v posteli se srdeční tep zpomalí. Tak, i když strávíte 8 hodin v posteli bez spánku, je to pro vás mnohem lepší, než vstát, přemýšlet a být naštvaný, že nemůžete usnout.

Usnutí a spánek

Zaujměte svou oblíbenou pozici pro spánek. Když nemůžete usnout během 15–30 minut, zkuste vstát, přejděte do jiné místnosti a čtete, dokud nebudete ospalý. Někteří lidé mají dobrou zkušenost s posloucháním rádia nebo namluvené knihy, což je uspává. Rádio je mnohem méně stimulující než televize, takže poslech rádia je vhodný.

Probuzení uprostřed noci

Většina lidí se jednou, dvakrát v noci z různých důvodů probudí. Pokud delší dobu nemůžete usnout, vstaňte a zkuste se unavit například čtením, poslechem rádia nebo nějakou jinou nenáročnou činností. Vhodná je také nějaká relaxace – koupel, meditace. Někdy stačí se dojít napít nebo něco malého sníst. Určitě se nezapývejte prací, u které se musí přemýšlet nebo je fyzicky náročnější – pracovní povinnosti, kontrola e-mailu, hraní PC her nebo úklid. Po asi 20 minutách jděte opět do postele.

Pamatujte si, že váš čas pro spaní začíná ve váš zvolený čas odchodu na lůžko. Pokud nemůžete spát, neposunujte si nastavený čas pro vstávání, abyste to kompenzovali. Měli byste vstávat 8 hodin po odchodu na lůžko.

SOCIÁLNÍ PROBLEMATIKA

Úvodem

Opět mi připadl nelehký úkol sepsat novinky a změny, které se za poslední půlrok udály v sociální oblasti. Díky „nepokojům“ na naší vládní a politické scéně vám nemohu přinést nic nového, pouze několik starých doporučení, pravidel a oznámení.

sKarty

Projekt sKaret, které měly původně sloužit pro výplatu všech sociálních dávek, měl opravdu krátkou životnost a skončí nejpozději na začátku roku 2014. V srpnu letošního roku o tom rozhodli poslanci. Od května už je úřady nevydávají – s výjimkou zájemců, kteří o ně sami požádali. Jejím prostřednictvím dosud úřady vyplatily přes 2,1 milionu dávek v hodnotě téměř 11,6 miliardy korun. Ke konci července mělo sKartu 277 300 lidí.

Až zákon o zrušení sKaret vyjde ve Sbírce zákonů, dostanou uživatelé sKaret od Úřadů práce ČR informativní dopis, kde se dozvědí, jak dál postupovat. Měli by zejména uvést, jak a kam chtějí peníze posílat. Možnosti vyplacení sociálních dávek budou stejné jako před sKartami – na účet nebo složenkou. Než dojde ke změně systému, budou dávku dostávat i nadále prostřednictvím sKarty. Kvůli zrušení sKarty nebude nutná osobní návštěva Úřadu práce ani vrácení karty.

Vlastníky speciální sKarty pro zdravotně postižené bude Úřad práce ČR písemně informovat, kdy a jak dojde k výměně karty za průkazku pro handicapované občany a navazující změně ve výplatě dávky.

Definitivně by měl projekt skončit do šesti měsíců od nabytí účinnosti zákona, tedy zhruba v únoru roku 2014.

Novela zákona o sociálních službách

V současné době je v senátu předložena novela zákona o sociálních službách. Vše tedy závisí na rozhodnutí senátu, protože momentálně není komu zamítnuté návrhy vrátit. Nejvíce se vás asi týká tisk 1058, který obsahuje novelu zákona č. 329/2011 Sb., o poskytování dávek osobám se zdravotním postižením (OZP). A právě tato novela by měla nově upravovat přiznávání průkazů TP, ZTP a ZTP/P po zrušení sKaret. Současně by mělo dojít k novému posuzování nároku na tyto průkazy, a to tak, že by se již neprovádělo sociální šetření, ale nárok na průkaz OZP by určoval posudkový lékař na základě zdravotního stavu. Prakticky bychom se vrátili do stavu před rok 2012. Poslanecká sněmovna postoupila dne 20. 8. 2013 návrh zákona Senátu jako tisk 172/0, Ústavně-právní výbor návrh schválil a projednání bylo zařazeno na program 13. schůze Senátu. O výsledku vás budeme informovat na našich internetových stránkách.

Reforma a posudkové služby

Díky reformě posuzování zdravotního stavu a postižení došlo u mnoha osob k „záračnému“ uzdravení – bohužel pouze papírově – a snížení invalidních důchodů někdy až o tisíce korun. Ti, kteří se nebáli a podali žaloby, sklízeli u soudů zatím úspěch. Více se dočtete v následujícím článku.

Za redakční radu Ing. Martina Musilová

DRÁBEK JE UZDRAVIL. PAPÍROVĚ. TEĎ SE JICH ZASTALY SOUDY

červen 2013, Aktuálně.cz

Brno – První lidé v Česku uspěli se žalobami na jednu z klíčových reform prosazených exministrem Jaromírem Drábkem – změnu posuzování zdravotního stavu a postižení u desítek tisíc lidí.

Správní soudy v Plzni, Praze i Ústí nad Labem už podle informací Aktuálně.cz vyhověly žalobám několika osob, které kvůli změně pravidel přišly o tisíce korun na invalidních důchodech či dávkách sociální pomoci, anebo se dokonce úplně uzdravily bez toho, že by se skutečně zlepšilo jejich zdraví.

Podobných sporů se v Česku vedou stovky.

Lidé se uzdravili zákonem

V čem Drábkem zavedené změny spočívají? Místo šestatřiceti kritérií, která se posuzovala dříve, se nyní posuzuje pouze deset položek. Lidé jsou tak sice v části případů stejně nemocní, jejich zdravotní stav se nezlepšil, změnilo se ale úřední ohodnocení jejich nemoci – a to zpravidla v jejich neprospěch.

Stát tak sice za loňský rok ušetřil 1,6 miliardy, ukazuje se však, že necitlivě a nespravedlivě.

U soudu v Plzni nyní uspěl muž po transplantaci jater a s dalšími chronickými zdravotními problémy (bolesti zápěstí a zad). Podle původního rozhodnutí posudkové komise z roku 2009 byl muž zařazen do skupiny invalidních důchodců třetího stupně – tedy s nejtěžším postižením.

Po změně zákona, dle nového hodnocení, už zdravotní postižení muže není tak vážné. Zařazen měl být do skupiny invalidních důchodců druhého stupně. Což by znamenalo až o několik tisíc korun měsíčně nižší důchod.

Soud nařídil nové projednání sporu. Soudci uvedli, že úřady nedostatečně zhodnotily zdravotní stav muže a neměly důkazy pro to, aby byl jeho zdravotní stav posuzován jinak. Podle nich je stále nejhůře postiženým invalidním důchodcem.

Příliš přísné posuzování

Podobně rozhodl i Krajský soud v Ústí nad Labem.

Ten posuzoval žalobu ženy, která se stará o postiženého syna. Tomu byl snížen příspěvek na péči o dva tisíce korun měsíčně proto, že podle posudkové komise se o sebe postižený chlapec nedokáže postarat „jen“ u pěti různých úkonů.

Původní verdikt byl přitom jiný – chlapec trpící podle lékařů vysoce funkčním dětským autismem: potřeboval každodenní pomoc či dohled při 8 základních životních potřebách, a to orientaci, komunikaci, výkonu fyziologické potřeby, tělesné hygieně, péči o zdraví, osobních aktivitách, stravování, oblékání a obouvání. A měl tedy nárok na vyšší příspěvek.

I v tomto případě zjistili soudci chyby v rozhodnutí MPSV a posudkových komisí. Podle soudu totiž ministerstvo ani komise nevzaly v potaz lékařské posudky, které potvrdzovaly, že se stav chlapce nijak nezlepšil a potřebuje stále stejnou péči.

A u soudu uspěla také žena z Plzeňska, která má roztroušenou sklerózu. I v jejím případě sociální správa snížila ohodnocení nemoci, žena náhle zcela přišla o nárok na invalidní důchod.

Soud nyní rozhodl, že žena by měla být posuzována podle svého zdravotního stavu jako invalidní důchodce, a nařídil nové projednání případu.

Stovky žalob

Podle databáze správních soudů už kvůli rozhodnutí ministerstva a posudkových komisí podaly žaloby stovky lidí z celé republiky. Umožnily jim to verdikty Nejvyššího správního soudu a Ústavního soudu, podle kterých mohou rozhodnutí MPSV a posudkových komisí soudy řešit.

Soudy ale případy nerozhodují jednotně, například Krajský soud v Ostravě zatím nevyhověl třem žalobám postižených lidí a potvrdil verdikt státu.

Vedení ministerstva práce už po odchodu exministra Drábka uvedlo, že skutečně byl postup úřadu někde příliš přísný.

A chce prosadit některé změny v posuzování sociálních dávek pro zdravotně postižené – týkat se to má třeba odebírání průkazek ZTP nebo příspěvku na mobilitu. Samotnou změnu ohodnocení ale resort měnit zatím nechce.

VOLÁME NA POMOC OMBUDSMANA

Ing. Martina Musilová

Po delší komunikaci dr. Vondráčkové s kanceláří veřejného ochránce práv na téma vhodného a nevhodného zacházení s pacienty s HCH ve zdravotnických zařízeních nebo při poskytování zdravotní péče nám bylo odpovězeno takto:

Dobrý den paní Vondráčková,
v návaznosti na náš včerejší rozhovor ještě shrnuji možnosti ochránce.

1. Jedním z úkolů ochránce je provádět systematické preventivní návštěvy všech míst a zařízení, kde se nacházejí nebo mohou nacházet osoby omezené na svobodě. Takovým místem je například zdravotnické zařízení nebo zařízení sociálních služeb (tzv. detence).
2. Dalším úkolem ochránce je pomáhat obětem diskriminace.
3. Ochránce působí k ochraně osob před nezákonným nebo nesprávným působením orgánů (zjednodušeně řečeno) státní správy.

Jestliže se na Vaše sdružení Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě obrací lidé s problémy v souvislosti s poskytovanou zdravotní péčí nebo se zařazením do zařízení sociálních služeb (domov pro seniory, stacionáře), nebo do zdravotnického zařízení (psychiatrická léčebna), může ochránce účinně pomoci spíše, obrátí-li se na ochránce takto postižená osoba sama osobně, nebo eventuálně v zastoupení (může jít o zákonného zástupce – rodič, opatrovník, nebo lze udělit plnou moc Vám jako předsedkyni Společnosti). Ochránce si pak podnět sám již právně posoudí.

Například pokud jde o oblast diskriminace, přichází zde do úvahy nerovné zacházení z důvodu zdravotního postižení v poskytování zdravotních služeb.

Samotné nerovné zacházení má mnoho úrovní intenzity. Může jít o přímou diskriminaci, pokud určité osobě například není poskytnuta určitá zdravotní péče, kdy dojde k opomenutí, nebo je s takovou osobou pro její zdravotní postižení jednáno méně příznivě oproti ostatním. Může se však jednat také o nepřímou diskriminaci, kdy k nerovnému zacházení dochází aplikací zdánlivě neutrálního kritéria (zde by mohlo jít i o vymezení cílové skupiny v domovech pro seniory). Diskriminací je také obtěžující jednání, kdy dochází z důvodu zdravotního postižení ke snižování důstojnosti, k zastrašování apod. S tím se mohou Vaši klienti setkat například v zaměstnání, nebo i ve školním prostředí (nezřídka může jít o šikanu). Pak by danou oblastí nerovného zacházení byly pracovní podmínky, nebo přístup k zaměstnání, nebo i přístup ke vzdělání a jeho poskytování. Těch oblastí života je více.

V rozhovoru jsem Vám také nastínila, že pojem zdravotního postižení je rovněž speciálně vymezenou definicí. Zákon č. 198/2009 Sb., o rovném zacházení a o právních prostředcích ochrany před diskriminací a o změně některých zákonů (antidiskriminační zákon) v § 5 odst. 6 vymezuje zdravotní postižení pro účely antidiskriminačního zákona jako tělesné, smyslové, mentální, duševní nebo jiné postižení, které brání nebo může bránit osobám v jejich právu na rovné zacházení v oblastech vymezených tímto zákonem; přitom musí jít o dlouhodobé zdravotní postižení, které trvá nebo má podle poznatků lékařské vědy trvat alespoň jeden rok. Lze se domnívat, že Huntingtonova choroba pod tuto definici spadá a že ji lze považovat za zdravotní postižení ve smyslu antidiskriminačního zákona.

Ne každé nerovné zacházení je považováno za diskriminaci ve smyslu antidiskriminačního zákona. Musí zde existovat vymezený důvod diskriminace. Není vyloučeno, že může dojít ke kumulaci důvodů (např. pohlaví, věk, zdravotní postižení). Více o nerovném zacházení naleznete v přiloženém letáčku. Dále Vám také zasílám obecnější infor-

mace o zdravotní péči, pobytu v psychiatrické léčebně, v domovech pro seniory a k podvýživě.

Shrnu-li ještě následující postup, na kterém jsme se včera domluvíly, že se na ochránce budou obracet jednotlivé osoby, protože každý případ je pro zjišťování diskriminace individuální (bod 2). Jestliže by však z Vašeho působení vyplynula potřeba prověřit praktiky nějakého zařízení, obraťte se na ochránce také jako sdružení s tím, že toto budete moci doložit. Ochránce by mohl zařadit konkrétní zařízení do plánu návštěv (bod 1). Obecně by nemělo docházet k nadužívání psychiatrických léčeben k tomu, aby pečovaly také o pacienty, kteří nemají diagnostikovanou psychiatrickou léčbu. U Huntingtonovy choroby v zásadě nemusí být péče psychiatra indikována, ale nelze to v jednotlivých případech ani vyloučit. Dokonce zde může být procento takových pacientů vyšší, než u ostatních lidí.

Ochránce Vám dále jako Společnosti může být nápomocen také kdykoliv, jednáte-li s orgány státní správy. Vždy je však potřebné využít vlastní stížnostní mechanismus, případně řádné opravné prostředky. A to je vhodné také, pokud jde o stížnosti na zařízení, nejprve apelovat na vedení daného zařízení a pokusit se tím zaktivovat mechanismus sebenápravy. Teprve když tento mechanismus selže, pak vstupuje do hry ochránce.

Když by i ochránce měl podnětů více, není vyloučeno, aby po jeho zvážení využil svých oprávnění a doporučil vládě (nebo i jinou cestou) změnu právní úpravy.

Tolik načrtnuté možnosti působení ochránce, pokud jde o pacienty s touto chorobou.

Podnět, který jsme od Vás obdrželi, bude uzavřen a ochránce je připraven se zabývat jednotlivými případy.

S pozdravem a přáním zdaru

Mgr. Olga Rosenkranzová, Ph.D.

Kancelář veřejného ochránce práv

602 00 Brno, Údolní 39

Telefon: 542 542 330

E-mail: olga.rosenkranzova@ochrance.cz

OSOBY ZDRAVOTNĚ ZNEVÝHODNĚNÉ MAJÍ OPĚT ŠANCI

Václav Krása

www.nzrp.cz



Národní rada osob
se zdravotním postižením ČR

NRZP ČR dlouhodobě kritizovala skutečnost, že od 1. ledna 2014 zcela končí institut osoby zdravotně znevýhodněné. Ministerstvo práce a sociálních věcí připravilo novelu zákona č. 435/2006 Sb., o zaměstnanosti. Hlavní změnou ve vztat

hu k osobám se zdravotním postižením je opětovné zavedení kategorie osob zdravotně znevýhodněných jako subkategorie fyzických osob se zdravotním postižením.

Současně se navrhuje novela zákona č. 582/1991 Sb., o organizaci a provádění sociálního zabezpečení, ve znění pozdějších předpisů. Je to proto, že okresní správy sociálního zabezpečení budou opětovně posuzovat fyzické osoby kvůli jejich zařazení do kategorie zdravotně znevýhodněných osob. NRZP ČR k návrhu zákona vznesla řadu pozměňovacích návrhů, protože předloha sice na jedné straně umožnila opětovné zavedení kategorie osob zdravotně znevýhodněných, ale na druhé straně se pokouší zvýšit restriktci podpory zaměstnavatelů, kteří zaměstnávají osoby zdravotně znevýhodněné.

Ministerstvo navrhuje, aby u osob zdravotně znevýhodněných nebyl přiznáván měsíční příspěvek ve výši 4000 Kč podle § 76 zákona o zaměstnanosti. Domníváme se, že toto ustanovení je špatné, neboť zaměstnavatelé, kteří zaměstnávají osoby zdravotně znevýhodněné, mají velmi podobné náklady jako zaměstnavatelé, kteří zaměstnávají na chráněných pracovních místech osoby, jež pobírají nějaký stupeň invalidního důchodu. MPSV ČR dále navrhuje, aby příspěvek podle § 78 zákona o zaměstnanosti, který je určen na částečnou úhradu mzdových nákladů, byl u osob zdravotně znevýhodněných maximálně ve výši 4000 Kč měsíčně oproti maximální výši podpory, která činí u pracovníka na chráněném pracovišti až 8000 Kč měsíčně. Nevidíme důvod, proč by zaměstnavatelé, kteří zaměstnávají osoby zdravotně znevýhodněné, měli mít nižší podporu.

Dalším problematickým bodem navržené novely je započítávání do povinného podílu pracovníků se zdravotním postižením u zaměstnavatelů nad 25 zaměstnanců, pokud zaměstnávají osoby přes agenturu. Ministerstvo práce a sociálních věcí navrhuje, aby tyto osoby se zdravotním postižením nebyly do povinného podílu započítávány ani u agentury a ani u uživatele. To znamená, že tito pracovníci, ačkoliv jsou osobami se zdravotním postižením, by ztráceli atraktivnost na trhu práce, protože by na ně nebylo možné použít systém náhradního plnění.

Ministerstvo práce a sociálních věcí navrhlo snížit násobek průměrné mzdy, který je možné použít na jednoho pracovníka pro náhradní plnění při plnění povinného podílu zaměstnávání OZP. Mělo dojít ke snížení 36násobku průměrné mzdy na 21násobek. Tím by podle našeho názoru došlo k významnému snížení zájmu zaměstnavatelů o práci OZP. Došlo by k poškození především osob samostatně výdělečně činných.

NRZP ČR na závěr navrhla zvýšit odvod do státního rozpočtu z 2,5násobku na pětinásobek průměrné mzdy u zaměstnavatelů, kteří neplní povinné 4 % zaměstnávání osob se zdravotním postižením. Často se setkáváme s tím, že zaměstnavatelé radši zaplatí povinný odvod, než aby zaměstnali osoby se zdravotním postižením. Domníváme se, že 2,5násobek průměrné mzdy nevytváří dostatečný ekonomický tlak na zaměstnavatele k zaměstnávání osob se zdravotním postižením. U této věci jsme připraveni licitovat, ale určitě by se sankce za neplnění povinného podílu měla zvýšit.

Návrh zákona bude po projednání ve vládě pravděpodobně v srpnu projednáván v prvním čtení Poslanecká sněmovna. Je samozřejmé, že se pokusíme maximálně prosadit naše připomínky.

PŘÍSPĚVEK NA STAVEBNÍ ÚPRAVU NEBO ZVLÁŠTNÍ POMŮCKU

Ing. Martina Musilová

V případě, že žádáte příspěvek na stavební úpravu v bytě nebo domě, která je nutná pro zdravotně postiženého, postupuje se stejným způsobem, jako v případě příspěvku na zvláštní pomůcku. Příspěvek na zvláštní pomůcku je vždy vázán na podání žádosti u úřadu práce a na vyhodnocení zdravotního stavu, který v prvoinstančním řízení provádí OSSZ – tedy na vyhodnocení posudkovým lékařem. Je také dobré dotázat se na stavebním úřadě – například, zda bude třeba doložit vypracovaný projekt od architekta nebo to mohou být stavební úpravy dle vlastního návrhu. Samozřejmě záleží na rozsahu úprav – změnu 4 schodů na nájezd není potřeba řešit projektem, ale větší zásahy do struktury bytu nebo domu by bylo vhodné konzultovat s odborníkem (například ohledně statiky budovy...). Na úřad práce je nutné doložit podrobnou fakturu za provedené práce, stavební materiál atd.

Příspěvky jsou poskytovány na základě zákona o poskytování dávek OZP (citace ze zákona je uvedena níže). Bohužel dle tohoto zákona nejsou pacienti s HCH jednoznačně označováni za příjemce těchto dávek (bohužel mají nohy, ruce a mohou chodit), ale vše závisí na posudkovém lékaři.

Citace ze zákona o poskytování dávek OZP

Nárok na příspěvek na zvláštní pomůcku dle ustanovení § 9 odst. 1 zákona o poskytování dávek OZP má osoba, která má těžkou vadu nosného nebo pohybového ústrojí nebo těžké sluchové postižení anebo těžké zrakové postižení charakteru dlouhodobě nepříznivého zdravotního stavu a její zdravotní stav nevylučuje přiznání tohoto příspěvku. Na stavební práce spojené s uzpůsobením koupelny nebo WC nebo bezbariérovým přístupem je možné poskytnout příspěvek osobám s těžkou vadou nosného nebo pohybového ústrojí (viz příloha č. 1 k vyhlášce č. 388/2011 Sb.).

Za těžkou vadu nosného nebo pohybového ústrojí se pro účely příspěvku na stavební práce spojené s uzpůsobením koupelny a WC dle části I bodu 1 přílohy k zákonu o poskytování dávek OZP považuje:

- a) anatomická ztráta obou dolních končetin v bércích a výše,*
- b) funkční ztráta obou dolních končetin na podkladě úplné obrny (plegie) nebo těžkého ochrnutí,*
- c) anatomická ztráta podstatných částí jedné horní a jedné dolní končetiny v předloktí a výše a v bérci a výše,*
- d) funkční ztráta jedné horní a jedné dolní končetiny na podkladě úplné obrny (plegie) nebo těžkého ochrnutí,*
- e) ankylóza obou kyčelních kloubů nebo obou kolenních kloubů nebo podstatné omezení hybnosti obou kyčelních nebo kolenních kloubů pro těžké kontraktury v okolí,*

- f) ztuhnutí všech úseků páteře s těžkým omezením pohyblivosti alespoň dvou nosných kloubů dolních končetin,
- g) těžké funkční poruchy pohyblivosti na základě postižení tří a více funkčních celků pohybového ústrojí s případnou odkázaností na vozík pro invalidy; funkčním celkem se přitom rozumí trup, pánev, končetina,
- h) disproporční poruchy růstu provázené deformitami končetin a hrudníku, pokud tělesná výška postiženého po ukončení růstu nepřesahuje 120 cm,
- i) anatomická ztráta dolní končetiny ve stehně s krátkým pahýlem bez možnosti oprotézování nebo exartikulace v kyčelním kloubu,
- j) anatomická nebo funkční ztráta končetiny,
- k) anatomická nebo funkční ztráta obou horních končetin.

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 zamražena.

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 jakéhokoli 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 prenatální 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 spermii 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. trofoctodermu (část embrya, ze kterého se později vytváří placenta a plodové obaly), odebraných 5. den. V tomto případě je embryo vitrifikováno (velmi šetrně zamrazeno) a zavedení embrya bez dispozice k Huntingtonově chorobě probíhá v dalším cyklu příjmkyně.

PGD monogenních chorob, tedy i Huntingtonovy choroby, je na našem pracovišti prováděna tzv. nepřímou neboli haplotypovou analýzou. Každý gen se v buňce vyskytuje ve 2 kopiích – alelách. Jedinec jednu alelu zdědí od otce a jednu od matky. Pomocí určitých markerů (značek) odlišíme tyto dvě alely (haplotypy) a sledujeme, která alela (kopie genu) v rodině segreguje s daným onemocněním. Podmínkou pro tuto diagnostiku je mít k dispozici DNA od obou partnerů, kteří PGD žádají, a od příímého 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.

Od roku 2008 jsme PGD na HCH připravili pro 22 párů, narozeno je dosud po PGD 9 dětí (z toho 2x dvojčata), u 2 pacientek běží těhotenství, jedna paní potratila v I. trimestru.

Celý proces (vstupní genetická konzultace, příprava i provedení IVF a PGD) probíhá na našem pracovišti. Metodu máme akreditovanou dle normy ČSN EN ISO 15189, účastníme se mezilaboratorní kontroly kvality organizované britskou UK NEQAS.

Co se týká finančních nákladů, na příprava genetické analýzy je plně hrazena zdravotní pojišťovnou. 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 nechtějí, 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 směnicí 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 kontrolách kvality (UK NE-

QAS), kterých se naše laboratoř účastní. Certifikáty potvrzující kvalitu naší práce nejen v oblasti PGD jsou k nahlédnutí na webových stránkách laboratoře.

PGD Huntingtonovy choroby je spojené s mimotělním oplodněním a je plně hrazeno zdravotní pojišťovnou. Léčený pár se však finančně spolupodílí na přípravě PGD, která je pro každý pár individuální a představuje 15 000 Kč. Dále si pár hradí výkony, které jsou nevyhnutelné během asistované reprodukce ve spojitosti s PGD a zároveň nejsou pojišťovnou hrazeny. Jedná se například o injekce spermií do vajíčka (ICSI), prodlouženou kultivaci embryí a doplatek za léky k hormonální léčbě, která je nutná pro odběr většího počtu vajíček. Doplatek za tyto výkony se aktuálně pohybuje kolem 25 000 Kč.

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

Pro bližší informace o preimplantační a 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

DIAKONIE ČCE – STŘEDISKO BETANIE V NÁCHODĚ

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

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

Kontakty:

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

DIAKONIE ČCE – STŘEDISKO ZVONEK V PRAZE 4

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

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

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

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

Kontakty:

*Diakonie ČCE – Středisko Zvonek v Praze 4, Šípková 1838/1, Praha 4 – Krč, 140 00 Praha
Tel.: 241 729 986, e-mail: stredisko@diakonie-zvonek.cz
www.diakonie-zvonek.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 pracovníci a sociální pracovníci.

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, nejčastěji s onkologickou diagnózou, jejichž obtíže nevyžadují léčbu v nemocnici a není možné je zvládnout ani v domácím prostředí. Než se těžce nemocný člověk dostane do hospice, musí být vyčerpány všechny ostatní možnosti léčby.

Pacientům bez omezení věku poskytujeme dle jejich individuálních potřeb zejména komplexní ošetrovatelskou péči přizpůsobenou jeho zdravotnímu stavu, včetně paliativní léčby (léčby bolesti), psychickou pomoc a podporu nemocného a jeho blízkých, ubytování a stravování. Lze také využít možnost trvalé přítomnosti blízké osoby 24 hodin denně. Pokoje jsou vybavené přistýlkou pro blízké osoby, centrálním signalizačním zařízením a rozvodem kyslíku, TV, připojením k Internetu, terasou atd. Pacienti mají stálý přístup do kaple, kde jsou pravidelně bohoslužby.

Kontakty:

*Hospic svatého Lukáše, Charvátská 8, 700 30 Ostrava
Tel.: 559 508 505, mobil: 732 178 501, e-mail: lukashospic.ostrava@caritas.cz
www.ostrava.caritas.cz – odkaz Hospicové služby*

DOMOV SEVERKA JIŘÍKOV

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

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

Kontakty:

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

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

www.domovseverka.cz

STALO SE

PŘEDNÁŠKY NA CHARITĚ



Ve dnech 6. 6. 2013 a 20. 6. 2013 proběhly na Diecézní katolické charitě v Hradci Králové dva interaktivní semináře pro všeobecné zdravotní sestry v domácí péči oblastních charit na téma: „Co je HCH, projevy nemoci, zvláštnosti v péči o pacienty s HCH a v komunikaci s nimi a jejich rodinami“ pod vedením PharmDr. Zdeňky Vondráčkové. Na prvním semináři ak-

tivně vystoupili i manželé Ostrížovi s praktickými znalostmi pečovatelů z pečovatelského domu pro pacienty s HCH v Anglii. Sestry se zde snažily pomoci vyřešit domácí péči pro pacientku s juvenilní formou HCH. Jak již víme, fyzioterapie v domácí péči pro tuto sličnu již úspěšně probíhá a Pavlína se na sestřičky těší.

V druhém semináři se mluvilo o syndromu vyhoření, bylo zde několik sester, které se s pacienty s HCH již v péči sami setkaly. Seminář byl zcela jiný, ale velice zajímavý, a opět sestry hledaly řešení pro konkrétní pacienty a opět byla vidět zkušenost, empatie a pro pacienty s HCH v domácí péči velká naděje, že máme alespoň v královéhradecké diecézi kvalitní zdravotnický personál, který se nebojí naučit se něco nového a hledat řešení, aby se zlepšila kvalita života jejich pacientů.

PROMA REHAPOTEX A MEDICAL FAIR BRNO

V letošním roce se konal tento veletrh na jaře v termínu od 14.–17. května 2013. Posterovou prezentaci zajistila dr. Zdeňka Vondráčková a pan Jiří Peprník. O poster a materiály byl velký zájem.

PŘEDNÁŠKA O PSYCHOLOGII – SDRUŽENÍ UŽ TI ROZUMÍM!

Ing. Jiří Hruša

UŽ **ti** ROZUMÍM!

Seminář nazvaný Jak ve zdraví zvládnout péči o blízkého se zvláštními potřebami proběhl 10. června v hotelu DAP v Praze 6 a byl zaměřen na problémy rodin se členem se zvláštními potřebami. Vedla jej zkušená psychiatrická a rodinná terapeutka MUDr. Halka Korcová, která se zaměřila na to, co nepřehlédnout a čemu věnovat pozornost v rodině se členem se zvláštními potřebami, jak porozumět potřebám všech členů rodiny a jak je naplňovat, jak zvládat náročné situace a jak zacházet s trvalou vztahovou zátěží.

Seminář nazvaný Jak ve zdraví zvládnout péči o blízkého se zvláštními potřebami proběhl 10. června v hotelu DAP v Praze 6 a byl zaměřen na problémy rodin se členem se zvláštními potřebami.

MUDr. Korcová nejdříve vysvětlila svoje pojetí rodiny jako systému, jehož složky spolu navzájem úzce souvisí a jsou jedna druhou ovlivňovány. Poté se rozběhla debata, založená na dotazech a potřebách přítomných. Mluvílo se jak o tématu sourozenců, tak o partnerských vztazích v rodině, jejíž některý člen vyžaduje zvláštní péči, o výchově dětí zdravých, nemocných i s handicapem, o potřebě odpočinku a relaxace, o hranicích, které si musí každý pečující vytyčit, i o řadě dalších témat.

Plánované dvě hodiny se nakonec díky živé a místy i úsměvné diskuzi protáhly na hodiny tři, a i tak by stále bylo o čem dál mluvit. Určitě bude příležitost na některém z dalších formálních či neformálních setkání.

NGO MARKET NEZISKOVEK



V letošním roce jsme se na jaře v prostorách Národní technické knihovny v Praze zúčastnili poprvé za SPHCH formou stánku na NGO Marketu 2013 (Non-governmental organization Market) – pro neziskové organizace. Reprezentovali nás Ing. Martina Musilová, Ing. Jiří Hruďa, paní Věra Raftlová a dr. Zdeňka Vondráčková. Byla to mimořádná událost, kde jsme hledali dobrovolníky pro pomoc naší organizaci a spolupracující organizace. Aktivně z tohoto setkání vzešla spolupráce s ergoterapeuty a již jsme obdrželi pozvání na jejich konferenci.

OSLAVA VÝROČÍ ZALOŽENÍ STŘEDISKA BETANIE



V květnu se konala oslava výročí 20 let od zahájení provozu domova pro osoby se zdravotním postižením Diakonie ČCE – střediska Betanie v Náchodě. Jelikož SPHCH dlouhodobě s Betanií spolupracuje, tak jsme u této slávy nemohli chybět. Konala se krásná děkováná bohoslužba pod vedením pan faráře Vojena Syrovátka a také vystoupil farář Jaromír Strádaj, který zavzpomínal na zrod a realizaci projektu i na začátky provozu domova. Samozřejmě nechyběli ani klienti domova a mezi nimi naše pacientka Petra, kterou můžete vidět na fotografii s dr. Vondráčkovou.

SVĚTOVÝ KONGRES HUNTINGTONSKÝCH ORGANIZACÍ V BRAZÍLIÍ



Světový kongres se v letošním roce konal v Riu de Janeiru v Brazílii a byl plný nových a zajímavých informací, které přednášeli nejvyšší kapacity z oblasti výzkumu HCH. Mnoho informací z výzkumu naleznete i této Arše – například o tlumení genu nebo o zkoumání vlivu bílkoviny huntingtin na další orgány v těle. A také vás čeká prezentace z celého kongresu na podzimní rekondici.

Kromě novinek z oblasti výzkumu a hledání léku na HCH se zde představili známé i nové organizace, které se snaží o rozšiřování povědomí o HCH. Mezi velice úspěšné se jistě řadí HDBuzz, které provozuje webové stránky a vždy na konci dne panové Jeff Carrol a Ed Wild, kteří jsou zakladateli organizace, připravili zábavnou hodinku, kdy shrnuli nejdůležitější informace z celého dne a přidali i nějakou legráčku nebo soutěž. Také zde vystoupil Matt Ellison z organizace HDYO.

Nově jsme zde poznali zakladatele brazilské organizace Faktor H, kteří se snaží pomáhat nejchudším rodinám s HCH, těch je v Latinské Americe opravdu hodně a jejich životní podmínky jsou hrozné, nemají pitnou vodu, elektřinu ani dostatek financí a bohužel mají mnoho dětí, protože v těchto „kruzích“ neexistuje žádná antikoncepce ani základní lékařská pomoc. Další dobrovolnická skupina, která se přijela prezentovat na světový kongres, byla DingDingDong z Francie, která se jako mnoho ostatních, snaží rozšiřovat informace o HCH a také získávat finance na výzkum. Většinu těchto organizací a spolků založili a řídí mladí lidé, lékaři i laici, kteří jsou nějak zatíženi HCH.



OZNÁMENÍ

ČLENSKÝ PŘÍSPĚVEK BUDE OD NOVÉHO ROKU VYŠŠÍ

Na jarním Rekondičně-edukačním pobytu jsme společně schválili **navýšení členského poplatku na 300 Kč/rok**. Na letošní rok je příspěvek stále ve výši 150 Kč. Pokud jste ho ještě nezaplatili, prosíme o zaslání na účet – číslo účtu 1543349/800, Česká spořitelna a.s., variabilní symbol 222. Pokud pro zaplacení příspěvku používáte složenku, napište Ing. Martině Musilové – Palackého třída 248, 530 02 Pardubice, office@huntington.cz, tel.: 775 321 784 – a složenku Vám zašleme. Děkujeme za pochopení.

JARNÍ DOTAZNÍK

Na jaře jsme rozeslali dotazník, ve kterém jsme se ptali na přínos fungování SPHCH, mimo jiné bylo možné vyplnit dotazník také on-line na našich stránkách. S potěšením jsme zjistili, že činnosti SPHCH má smysl a všichni, kteří dotazník vyplnili, si přejí, aby společnost dále fungovala. Nejvíce využívané služby, které SPHCH poskytuje, jsou Archa, internetové stránky, poradna, rekondiční pobyty, půjčovna zdravotnických pomůcek a ostatní publikace. Více než 70% odpovídajících si přeje zachování Archy, internetových stránek, poradny, rekondičních pobytů a půjčovny pomůcek. V poslední řadě se větší část z odpovídajících přiklonila ke zvýšení členského poplatku na 300 Kč/rok. Jsme rádi, že činnost SPHCH má smysl a že pomáhá.

HDBUZZ.NET TAKÉ V ČEŠTINĚ

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

NOVÝ WEB S ČLÁNKY, PŘÍBĚHY A VIDEI O HCH

Melissa Biliardi a James Valvano spravují internetovou prezentaci, kde naleznete články, příběhy, postřehy a také videa od lidí, kteří se v osobním životě setkali s HCH. Celá prezentace, včetně videí, je v angličtině. Adresa je www.thehuntingtonspost.org.

INTERAKTIVNÍ SEMINÁŘE PRO OŠETŘOVATELKY V DOMÁCÍ PÉČI



Interaktivní semináře pro ošetřovatele v domácí péči oblastních charit se budou konat ve dnech 10. 10. a 24. 10. 2013 od 9 do 12 hodin v Hradci Králové na Diecezní katolické charitě na téma „Co je HCH, komunikace s pacientem s HCH v ošetrovatelské péči“. Seminář povede PharmDr. Zdeňka Vondráčková a manželé Ostrížovi.

ERGOTERAPEUTICKÁ KONFERENCE

Již 25. celostátní ergoterapeutická konference proběhne v pátek dne 11. 10. 2013 v Emauzském opatství, Vyšehradská 49/320, Praha 2. Za SPHCH zde vystoupí paní PharmDr. Zdeňka Vondráčková a především fyzioterapeutka Mgr. Lenka Vincíková z Neurologické kliniky, VFN v Praze s problematikou terapií u HCH. Informace o možnostech ergoterapie naleznete na stránkách www.ergoterapie.cz.

PŘEDNÁŠKY A SEMINÁŘE SDRUŽENÍ UŽ TI ROZUMÍM!

Občanské sdružení „Už ti rozumím!“ jsme poznali skoro náhodně. Vedou je velmi zajímaví a přátelští lidé. Zástupci SPHCH se již několika seminářů zúčastnili a i když se nejedná přímo o Huntingtonovu chorobu, návštěvu nějakého semináře doporučujeme. Termíny plánovaných akcí jsou následující:

26. 9. 2013 – Syndrom vyhoření

17. 10. 2013 – Sourozenecké vztahy

20. 11. 2013 – Jak zvládat náročné situace při výchově hendikepovaného

STAV PŮJČOVNY ZDRAVOTNICKÝCH POMŮCEK V HK

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

V tuto chvíli jsou ve skladu k dispozici 4 zvedáky, 1 nastavitelná postel, 1 křeslo 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 SPCH. 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.czdhk@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 pětikrát 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 roz-

sáhlé 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.

Kontakty:

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

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

E-mail: recepce@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.

SMUTNÉ OZNÁMENÍ



povědomost o HCH a péči při ní nemá stále mnoho lékařů a středního zdravotnického personálu.

Chceme dát na vědomí všem dlouhodobým účastníkům rekondičních pobytů, že už za námi nikdy nepřijede naše milá kamarádka Jana Justová. Zemřela 1. září ve věku 54 let. Vzpomeňte si na ni všichni.

Důvodem byla samozřejmě HCH, ale vše bylo urychleno nedostatečnou péčí v nemocnici. I tento případ nás povzbuzuje v naší činnosti, protože stále vidíme, že

PODZIMNÍ REKONDIČNĚ-EDUKAČNÍ VÍKENDOVÝ POBYT

POZVÁNKA



Podzimní Rekondičně-edukační víkendový pobyt se bude konat opět v Hotelu Tennis-Club, který se nachází zhruba 5 minut od dálniční tepny Brno–Ostrava na výjezdu z Prostějova směrem na Kostelec na Hané.

Zahájení bude jako vždy v pátek večer v 18.30 hodin. Večer bude přednesena zpráva z mezinárodního setkání huntingtonských společností v Brazílii. Ještě též večer proběhne relaxační posezení s muzikoterapeutkou Mgr. Soňou Therovou. Pojmemme tak vzájemné představení s relaxací.

Hlavní sobotní přednáška bude o tom, jak jednat s pacientem, který si nepřipouští nemoc ani při pozitivním výsledku svých testů a nechce řešit nástup příznaků. Přednášet bude MUDr. Tereza Uhrová, Ph.D. Odpoledne pak vystoupí prof. MUDr. Jan Roth, CSc., a MUDr. Irena Lišková, kteří nás seznámí s novinkami z výzkumu léčby HCH. Celý den bude jako vždy patřit skupinovým konzultacím s od-

borníky. Večer se všichni můžete pobavit při hudbě i tanci, tentokrát nám opět přijdou zahrát naši milí Ševčíkovi.

Setkání je určeno všem členům rodin (partnerům pacienta a jeho potomkům či vnukům nebo 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.

Připomínáme, že pobyt a stravování (plná penze, kromě individuálních objednávek nápojů) jsou hrazeny z prostředků SPHCH, darů a dotací.

Program bude upřesněn na internetových stránkách www.huntington.cz.

Souběžně bude probíhat 13. rekondiční pobyt pro pacienty s HCH.

Dotazník



Pokud se účastníte Rekondičně-edukačních víkendových pobytů, prosíme vyplnění a zaslání tohoto dotazníku. Rádi bychom připravovali takové programy, které budou přínosem pro každého účastníka. Musíme však dodržovat požadavky MZ ČR, podle kterých musí být program odborný s lékařskou garancí. Proto musí být zařazeny, kromě terapií, také přednášky a konzultace. Dotazník zašlete i přesto, že tentokrát na pobyt nepřijedete, ale běžně se účastníte. Za vyplnění a zaslání předem děkujeme.

Adresa pro zaslání dotazníku: Ing. Martina Musilová, Palackého třída 248, 530 02 Pardubice nebo e-mailem na office@huntington.cz. Dotazník lze vyplnit také elektronicky na www.huntington.cz.

1. Má být odborný program (přednášky, konzultace) plánován pouze na sobotu nebo rozložen po dobu celého pobytu

☐ Pouze sobota

☐ Pouze sobota a neděle dopoledne

☐ Pouze pátek večer a sobota

☐ Pátek večer až neděle dopoledne

2. Jaká by měla být skladba programu?

☐ Více odborná – přednášky

☐ Více „odpočinková“ – procházky, terapie, cvičení

☐ Více individuální – skupinové konzultace

☐ Rovnoměrné zastoupení výše uvedených

Jiné

3. Kam zařadit témata organizačních záležitostí SPCH (schůze, hlasování..., je vhodná co nejvyšší účast členů SPCH).

☐ Pátek večer

☐ Neděle dopoledne

☐ V průběhu soboty – ráno, před nebo po obědě, večer

4. Mají se účastnit pobytů také farmaceutické společnosti (např. nabídka produktů)?

☐ Ano, pouze jako předváděcí stánek

☐ Ano, jako předváděcí stánek a přednáška

☐ Ne

5. Mají se účastnit pobytu hosté a přednášející ze zahraničí?

☐ Ano

☐ Ne

6. Jaký by měl být maximální počet osob při skupinových konzultacích, aby byly konzultace přehledné a přínosné?

☐ Do 15 osob

☐ Do 30 osob

☐ Do 20 osob

☐ 40 osob a více

7. Má být celý odborný program pobytu (přednášky) zaměřen pouze na jedno téma (pacienti, pečovatelé, osoby v riziku, genetické testování, výzkum...)?

☐ Ano, ostatní účastníci, kteří se zajímají o jiná témata, se mohou věnovat konzultacím nebo terapiím.

☐ Ne, je potřeba obsáhnout co nejvíce aktuálních témat.

KONTAKTY

KONTAKTY NA MEZINÁRODNÍ ORGANIZACE

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

Kontakt: Oberer Elesberg 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, cures@hdfoundation.org.

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

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

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

Internacional Huntington 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

Diakonie ČCE – Středisko Zvonek v Praze 4, Šípková 1838/1, Praha 4 – Krč, 140 00 Praha

Tel.: 241 729 986

E-mail: stredisko@diakonie-zvonek.cz

www.diakonie-zvonek.cz

Domov důchodců Štítý, Na Pilníku 222, 789 91 Štítý

Tel.: 583 480 050, 583 455 660

E-mail: vaclav.veprek@domovstity.cz, pavlina.vlkova@domovstity.cz

www.domovstity.cz

Hospic Svatého Lukáše Ostrava, Charvátská 8, 700 30 Ostrava

Tel.: 559 508 505, mobil: 732 178 501

E-mail: lukashospic.ostrava@caritas.cz

www.ostrava.caritas.cz – odkaz Hospicové služby

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

Tel.: 412338122, 412337005

E-mail: reditel@domovseverka.cz, www.domovseverka.cz

KONTAKTY NA MULTIDISCIPLINÁRNÍ TÝM SPOLUPRACUJÍCÍ S SPHCH

KONTAKTY NA PRACOVISŤĚ 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, Extrapyramidové 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, Extrapiramidové centrum, Kateřinská 30, 120 00 Praha 2, mobil: 602 327 487, e-mail: uhrovat@centrum.cz.

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

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

O PSYCHOLOGICKÝCH PROBLÉMECH, např. rozhodování osob v riziku, zda se dát geneticky testovat.

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

GENETICKOU KONZULTACI

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

DOTAZY NA VÝŽIVU

MUDr. Zuzana Kala Grofová, Krajská nemocnice Pardubice, Nutriční a 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@brailnet.cz, www.saak-os.cz.

KONZULTACE Z ERGOTERAPIE

Momentálně nemáme konkrétního spolupracovníka, ale na internetových stránkách www.ergoterapie.cz naleznete v odkazu Seznam ergoterapeutických pracovišť tabul-

ku se seznamem míst rozdělenou dle jednotlivých krajů, která nabízejí možnost ergoterapie.

KONTAKTY NA PRACOVISŤE FN OLOMOUC A UNIVERZITY PALACKÉHO OLOMOUC

ÚSTAV LÉKAŘSKÉ GENETIKY A FETÁLNÍ MEDICÍNY

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

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

NEUROLOGICKÁ KLINIKA

Prof. MUDr. Petr Kaňovský, CSc., tel.: 588 443 400, e-mail: petr.kanovsky@upol.cz.
MUDr. Michaela Kaiserová, tel.: 588 443 411, e-mail: michaela.kaiserova@fnol.cz.

KLINIKA PSYCHIATRIE

MUDr. Klára Látalová, Ph.D., tel.: 585 854 612, e-mail: klara.latalova@upol.cz.
MUDr. Dana Kamarádová, tel.: 588 443 515, dana.kamaradova@upol.cz.

ÚSTAV NORMÁLNÍ ANATOMIE

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

KONTAKTY NA PRACOVISŤE FN OSTRAVA PORUBA

17. Listopadu 1790, 708 52 Ostrava Poruba.

NEUROLOG. KLINIKA, AMB. PRO EXTRAPYRAMIDOVÁ ONEMOCNĚNÍ

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

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

ODDĚLENÍ LÉKAŘSKÉ GENETIKY

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

ODDĚLENÍ PSYCHIATRICKÉ

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

PSYCHOLOG NEUROLOGICKÉ KLINIKY

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

PŮJČOVNA ZDRAVOTNICKÝCH POMŮCEK PRO PACIENTY S HCH

Bc. Jiří Havelka, tel.: 495 063 148, mobil: 731 402 271, e-mail: jiri.havelka@hk.caritas.cz.
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.: 266 753 427.

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 nevyléčitelným onemocněním, pro jejich rodiny a blízké. Pracovníci poradny jim poskytnou podporu a informace o službách v oblasti hospicové, sociální i zdravotní.

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

PORADNA PRO RODINY S HCH

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

e-mail: alena.lorencova@hk.caritas.cz.

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, hrudaHD@seznam.cz,
jirihruda@seznam.cz.

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

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

EHDN – JAZYKOVÝ KOORDINÁTOR PRO ČR

Pavla Šašínková, Purkyňova 535, 547 01 Náchod
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, poradit a povzbudit:

Ludmila Slavíková, dcera bývalého pacienta a sestra pacientky.

U Splavu 428, 533 03 Dašice, tel.: 466 951 865, mobil: 607 672 128,
e-mail: lidaslavikovaa@seznam.cz.

Anna Majičková, 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.

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

Věra Raftlová, dcera pacientky, zkušenost s presymptomatickým testem.

Novodvorská 1099, 142 00 Praha 4, tel.: 241 493 684, mobil: 604 424 427,
e-mail: v.raftlova@seznam.cz.

Iva Vestfálová, manželka bývalého pacienta a matka pacientky.

Strachovská 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

Trída 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. Zdenka 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. 43 – 2013

Počet výtisků: 750 ks

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

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

ISSN1803-4500

Eucerin®



DermoCapillaire

- pro zdravé vlasy a pokožku hlavy.



MEDICÍNSKÁ PÉČE PRO KRÁSNOU PLEŤ.
WWW.EUCERIN.CZ

EXKLUZIVNĚ V LÉKÁRNÁCH.
ODBOBNÉ PORADENSTVÍ ☎ 466 029 444

**TENA, Váš odborník
na inkontinenci.**



TENA Flex **Šetří čas i náklady.**

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

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

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

