

ARCHA



ZPRAVODAJ

Společnosti pro pomoc
při Huntingtonově chorobě

č. 46/2015



Jsmě tu pro ně...



Nutridrink je plnohodnotná a energeticky vyvážená strava se správným poměrem základních nutričních složek. Nutridrink zakoupíte ve vaší lékárně.

Potravina pro zvláštní výživu – potravina pro zvláštní lékařské účely.
Užívání konzultujte se svým lékařem nebo lékárníkem.



CHS15PM120CZ



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:

Cesta k úspěchu je cestou od neúspěchu k neúspěchu se stále stejným nadšením.

W. Churchill

SEZNAM ZKRATEK:

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

SPHCH		Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě
HCH, HD, HN		Huntingtonova choroba, nemoc
EHDN		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:

Teva Pharmaceuticals CR, s.r.o.

Beiersdorf spol. s r.o.

Elektrárny Opatovice, a.s.

Nutricia a.s.

OBSAH

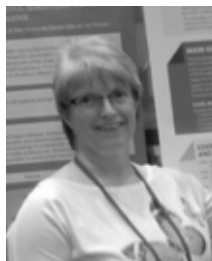
ÚVOD	4
Úvodník předsekyně.....	4
To, co nemůžeš změnit, je nejlépe snášet.....	6
ČLÁNKY	9
Potenciální cíle pro klinické studie zaměřené na léčení Huntingtinovy choroby	9
Asistovaná sebevražda u pacientů s demencí či těch, kteří se cítí „unaveni životem“?	14
Melatonin a Huntingtonova choroba	16
Nová zjištění nám pomáhají pochopit, jak se nemoc vyvíjí	17
INFORMACE	20
Krátká zpráva z CHDI terapeutické konference pro Huntingtonovu nemoc	20
EHDN Plenary Meeting	22
Půjčovně zdravotnických pomůcek pro pacienty s HCH je již 12 let	30
Při práci s klienty v Betanii neustále sbíráme nové zkušenosti.....	30
PŘÍBĚHY	32
Vzpomínka na Honzíka	32
Náš příběh	32
Vedení jmenovalo chlapce (9 let) čestným Dětským kapitánem Jestřábů.....	36
VZPOMÍNKY NA SPOLEČNÁ SETKÁNÍ	38
Vzpomínka na Prostějov 2014	38
ZDRAVOTNÍ PROBLEMATIKA	41
Pozdní stadium nemoci: Komunikace ve vztahu a v rodině	41
SOCIÁLNÍ PROBLEMATIKA	45
Začala výměna průkazů OZP	45
MPSV upravilo posuzování stupně závislosti u zdravotně handicapovaných	46
Výši invalidního důchodu pozitivně ovlivňuje tzv. dopočtená doba	46
Schůzku na OSSZ lze nově objednat online	49
Žádáte o příspěvek na zvláštní pomůcku? Pozor na nový občanský zákoník.....	50
Jak si právně zajistit své bydlení na stáří nebo v nemoci?.....	51

MOŽNOSTI GENETICKÉHO TESTOVÁNÍ V ČR	53
Preimplantační genetická diagnostika HCH v Sanatoriu Helios v Brně	53
Preimplantační genetická diagnostika HCH v Gennetu v Praze.....	54
Preimplantační genetická diagnostika HCH v Sanatoriu Repromeda v Brně	55
MOŽNOSTI POBYTOVÝCH ZAŘÍZENÍ PRO PACIENTY S HCH V ČR	58
Diakonie ČCE – středisko Betanie v Náchodě.....	58
Diakonie ČCE – středisko Zvonek v Praze 4.....	58
Domov důchodců Štítý.....	59
Hospic Svatého Lukáše Ostrava	59
Domov Severka Jiříkov.....	60
STALO SE	61
Přednášky v rámci projektu „Osvěta o HCH...“	61
OZNÁMENÍ	62
Stav půjčovny zdravotnických pomůcek v HK.....	62
HDBuzz.net v češtině	62
Časopis „Můžeš“	62
Časopis „Mosty“	63
Kniha „Nutriční podpora“	63
Projekt Jdi Dál aneb jak být bez dluhů	63
Poradna „Znám své léky“	63
Poradna „Najdi lékárnu“	63
Konference Akademie věd ČR	64
Konference a setkání EHA	64
Za co všechno pacienti platí	64
Kurzy Pečuj doma	64
Podzimní rekondiční pobyt v Prostějově.....	64
KONTAKTY	65
Multidisciplinární tým	65
Organizace a instituce.....	67
Poradny.....	68
Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě	69

ÚVOD

ÚVODNÍK PŘEDSEKYNĚ

PharmDr. Zdeňka Vondráčková



Vážení a milí čtenáři a příznivci SPHCH, tentokrát pro vás píši úvodní řádky o Velikonočním pondělí. Stejně jako zima si z nás dělala legraci, tak i jaro je ryze aprílové. Alespoň u nás bylo hodně sluníčka, ale i chumelenice a vítr. Přesto koledníky nic neodradilo od tradic a v celé naší zemi ve-sele obcházeli s pomlázkou dům od domu.

Snad proto by mohl být můj úvodník veselý, ale pohled do pokladny SPHCH a zjištění, že pouhých 86 osob zaplatilo členský příspěvek, ve mně vyvolává opětovné obavy o existenci naší společnosti. Byli bychom velice rádi, kdyby za rodinu zaplatil alespoň jeden člen. Je to pro nás důležité pro vykazování aktivních členů společnosti. Sami dobře víte, že častá a i brzká úmrtí patří k HCH, a proto se naše členská základna velice mění. Ale že by od loňska ubylo 50 členů, se mi zdá málo pravděpodobné. Proto letos opět přidáme raději do Archy poštovní platební poukázku.

Připomínám, že členský příspěvek je 300 Kč. Není to až tak velká suma, když od nás dostanete 2x zpravodaj Archa a letos konečně i brožuru Huntingtonova choro-ba, základní informace pro rodiny (přibližná cena všech těchto tiskovin včetně poštovného je 160 Kč).

Ubylo i drobných dárců. Prosím, můžete si dary nechat dát do odpisů do daňo-vých příznání. Rádi vám tato potvrzení vystavíme.

Nás několik, kteří se snažíme shromažďovat důležité informace pro vaše nemocné, je jen hrstka. Práce je náročná a vyčerpávající, protože kromě zaměstnání zvládáme péči o nemocné a veškerou agendu kolem společnosti. Speciálně dotační programy jsou velice časové, ale i obsahově náročné. Samozřejmě i my pracujeme na vyhledávání sponzorů, ale potřebujeme i podporu z vašich řad. Neděláme to jen pro sebe, ale i pro vás a vaše blízké i budoucí. Prosím, nezapomínejte na to.

Kdybych měla zhodnotit loňský rok, byl pracovně velmi náročný. Vzpomenu-li na EHA a EHDN kongres, je poznat, že vědci velice aktivně hledají pomoc pro pacienty s HCH, že kooperují týmy, státy i světadíly. Vědci však zdůrazňují, že musíme mít trpě-livost, najít léčbu tuberkulózy trvalo také 100 let.

Do EHA vstoupily loni dva nové státy, Rumunsko a Litva. Ty jsou ve svých aktivitách na úplném začátku a hledají informace. My jsme již daleko dále a máme v ČR celou řadu mimořádných možností v péči o naše nemocné. Proto tak zdůrazňuji, že zánik by naše potomky mohl zavést také zase až na začátek. A to by byla velká prohra nás všech.

Mne jako předsedkyni české SPHCH nejvíce těší, že máme úžasný spolupracující multidisciplinární tým především v Praze, že se pomalu obnovuje spolupráce i s Os-

travou, oceňujeme práci týmu v Olomouci a letos by mezi nás měl přijít pan doktor z Pardubic. Jsem také velice ráda, že nás vyhledávají studentky (většinou) z různých zdravotnických, ale i sociálních oborů a že se snaží šířit povědomí o HCH při zpracovávání svých bakalářských a diplomových prací. Věřím, že některé nám zůstanou věrné a rozšíří především tým terapeutů.

Paní Ing. Martině Musilové spolu s Pavlou Šašínkovou jsem velice vděčná, že se nebály a pokusily se zpracovat žádost o dotaci z Evropských fondů. Agenda a koordinace projektu je pro paní Musilovou velice náročná, ale edukace o HCH v sociálních pobytových zařízeních po celé ČR je obrovský počin. Dává tak možnost získat pobytová zařízení v sociálních službách pro naše nemocné. Tento projekt poběží ještě příští rok.

A co říci na závěr? Děkuji všem, kteří ač různou měrou se snaží pomáhat rodinám zatíženým HCH v celé ČR. Děkuji všem, kteří se starají o naše nemocné v zařízeních sociálních služeb v různých koutech Čech, Moravy a Slezska a pochopitelně i celému spolupracujícímu lékařskému týmu. Také nesmím zapomenout poděkovat panu Ing. Hrudovi, který nás se zlomenou nohou zastoupil s paní Ing. Musilovou na neurologické konferenci v listopadu v Ostravě.

A co mám nejvíc na srdci? Moc bych si přála, aby všichni pečovatelé našli svého supervizora. Vím, z rozhovorů s pečovateli, ale i s dětmi, resp. osobami v riziku, že nejvíce chybí zorientovat se každý sám v sobě a žít pokud možno v co nejmenším stresu, se schopností se odreagovat a nestydět se požádat o pomoc.

Proto přijedte mezi nás na Rekondičně-edukační víkendové pobyty, určitě tu najdete pomoc, kterou jinde budete složitě hledat a váš problém komplikovaně nezasyvěným vysvětlovat.

TO, CO NEMŮŽEŠ ZMĚNIT, JE NEJLÉPE SNÁŠET

Ing. Jiří Hruďa



Do názvu svého úvodníku jsem použil slova velkého filozofa Seneky.

Přichází na řadu vydání dalšího čísla Archy, to znamená, že utekl celý půlrok. Půlrok, se kterým odešla i zima. Život utíká velice rychle a stále čekáme na nalezení léčby Huntingtonovy choroby. Na internetu se objevují zajímavé a nadějně články. I ze zázemí vědců podílejících se v Čechách na základním výzkumu. Moc se těšíme na kongres organizovaný profesorem Motlíkem z pracoviště České akademie věd v Liběchově. Tématem budou

opět „Velké zvířecí modely ve výzkumu HCH“. Do Čech se sjedou významní vědci a experimentátoři nejen z Evropy, ale i z Ameriky, Asie a pravděpodobně i Nového Zélandu.

Řekni bohům své plány, oni se Ti vysmějí.

To je věta, kterou jsem někde slyšel. Už ani nevím kde a kdy. Ale moc si uvědomuju, jak je to pravdivé. Plánoval jsem v důchodu cestování, ale prakticky veškeré úspory se utopily v dluzích, které vznikly ve spojení s nemocí mé dcery. Ale tak to asi mělo být. Huntingtonova choroba si nevybírá a působí v různých situacích. Proč nemůžeme dodržet a naplnit své plány?

Na to se dá odpovědět slovy brazilského spisovatele Paula Coelho: „Jsem přesvědčen, že lidstvo dnes pomalu pootevřít brány věcem, které předtím odmítalo a neuznávalo. Nejdůležitější z nich je chápání tajemství. Musíme si uvědomit, že lidské poznání sice nemá žádné meze, ale že tajemství je součástí lidského údělu.“

Někdy stojí za to zpomalit, nepospíchat a vnímat okolí všemi smysly, aby nám pak v hlavě nezůstala jen taková rozmazaná, nečitelná šmouha. Udělat si čas na určitou supervizi, ty obrazy okolí si srovnat a žít s nimi dál. Je zajímavé, jak se v životě prolínají protiklady, například pláč & smích, radost & smutek a další.

Musím konstatovat, že se vždy objeví nové sociální vyloučení ve spojitosti s dalším případem HCH v rodině. Vždy se najdou přátelé, kteří vás opustí z různých důvodů. Je po nich v životě mezera a zůstává smutek. Ale na druhou stranu přicházejí známí a přátelé noví, kteří zase jiným způsobem život obohatí. To je ten protiklad smutku – radost. Být sám je fajn, ale pro život je lepší být s někým.

Rok 2014 v dění SPHCH byl hodně bohatý. Získali jsme nemalé částky na dotacích na různé programy. Podpořilo nás Ministerstvo zdravotnictví v programech grantové podpory a programu vyrovnávání příležitosti (PVP). Podpora z ministerstva zdravotnictví v programu PVP byla důležitá pro vydání dlouho oddalované publikace z řady „Život s Huntingtonovou chorobou“ s názvem „Huntingtonova choroba – základní informace pro rodinu“. Také nás podpořil Vládní výbor pro zdravotně postižené, hlavně v programech spojených s mezinárodními kontakty. Také Královéhradecký kraj, kde máme sídlo spolku, nás podpořil příspěvkem na rekondiční pobyt a vydávání Archy.

To jsou velmi pěkné a zavazující záležitosti. Ale! Každá dotace nás zavazuje k podílu na financování 30–40 %. To je hodně a při závěrečném účtování SPHCH to velice zatížilo účet. Těch 30–40 % musíme dodávat z členských příspěvků a darů. Bohužel v roce 2014 tyto částky byly nižší než v minulých letech. Chápeme, že životní náklady se zvyšují i v důsledku aktivit České národní banky a tak podobně. Bohužel naše kalkulace toto předem nepředpokládaly, a tak má SPHCH na účtu méně než obvykle. Doufáme a věříme, že budeme schopni vydat jarní Archu a zaplatit rekondiční pobyt v dubnu v Pardubicích. Bude to záležet i na vaší solidaritě a snaze sehnat sponzory. To vám kladu velice na srdce. Všichni víte, že boj s Huntingtonovou chorobou je srdeční záležitostí všech, kteří se s ní jakkoliv setkali.

Dovolte, abych poděkoval za velké úsilí, spojené s vydáváním publikací předsedkyni SPHCH Zdeňce Vondráčkové, Monice Baxa, Zuzaně Maurové a Martině Musilové. Sledoval jsem velmi intenzivně jejich činnost, často komplikovanou hledáním těch nejlepších formulací, a musel jsem je podněcovat i k plnění časových harmonogramů, ze kterých mi často unikaly. Dámy mi to musí odpustit, protože jsem pracoval skoro 20 let v projekci a přes termíny „nejel vlak“ a „za námi Moskva“ podle Kutuzovova citátu.

I v roce 2015 nás čekají obvyklé aktivity. Dvojí vydání zpravodaje Archa, dvakrát zorganizovat rekondiční pobyty – jaro hotel Labe v Pardubicích, podzim hotel Tennis Club v Prostějově. A další aktivity s aktualizací webu www.huntington.cz, poradenskou činností, pomocí při hledání zařízení poskytující sociální služby, kde jsou ochotni přijmout naše pacienty na jakoukoliv formu pobytu – denní stacionáře, respitní pobyty a dlouhodobé pobyty.

Také se snažíme pro zájemce z takovýchto zařízení a zařízení, která uvažují o rozšíření a stavební činnosti, zorganizovat cestu do Nizozemí do cca dvou zařízení, která mají oddělení pro pacienty s HCH. Péči v Nizozemí považujeme za špičku v péči o pacienty s HCH, jejich ubytováním, procedurami a aktivitami vedoucími k prodloužení aktivního života v různých stadiích nemoci. Je to i v tom, že se na práci profesionálů podílí i řada dobrovolníků, kteří pacienty provázejí na procházky, na sportovní utkání, na práci na zahradě a další a další aktivity, které jim pomáhají udržet kontakt s okolním světem a vytrhují je ze stereotypu pobytu v zařízení. Je naším intenzivním zájmem toto zprostředkovat, protože pak mohou potenciální zájemci přesněji uvažovat a brát si vzor a inspiraci z již ověřených schémat.

Další důležitou činností jsou vzdělávací přednášky pro personál potencionálních zařízení nebo zařízení, která již poskytují péči našim pacientům. Ale podrobnosti o tomto projektu uvede Martina Musilová jako organizátorka.

Tak se těším, že na podzim vám budu moci referovat o pokroku v připravovaných projektech v České republice, o tom, že na účtu SPHCH je bezpečná částka pro plnění předpokládaných aktivit, a snad i o dalších úspěších ve výzkumu a klinických pokusech v ověřování možných léčiv a postupů v léčbě Huntingtonovy choroby. V posledních dnech jsem se zájmem četl články na webu International Huntington Association o vysokých částkách v USD přidělených pracovištím především v USA. Jedná se převážně

o univerzity, které se intenzivně podílejí na výzkumu a vývoji metod poznání, formulování potřebných teorií apod. Moc mě osobně potěšilo, že mezi těmi důležitými pracovišti se vyskytuje i kalifornská univerzita, laboratoř Dr. Leslie Thompson, kterou známe jako váženou vědkyni z mnoha světových kongresů. Navíc je to velice působivá dáma.



To není jediná laboratoř podporovaná několika miliony dolarů. Dr. Thompson jich mimo normální rozpočet dostala 5. Asi je to významná podpora. Na seznamu jsou i další výzkumné laboratoře.

Přináší to velkou naději v nalezení dalších důležitých souvislostí a výsledků. V tom budou zapojena i naše huntingtonická prasátka z Liběchova, která hodně pomáhají v základním výzkumu této nemoci. Moc přejeme panu profesorovi a celému kolektivu Nobelovu cenu. A vám spolupracujícím pacientům a pečovatelům i hřejivý pocit, že ač ne příliš šťastni, můžete být podílníky na objevech a posléze i na ocenění přínosu pro vědu a výzkum. Jak víte, podílím se na těchto aktivitách také osobně skrze SPHCH a být spolunositelem Nobelovy ceny není špatné, nemyslíte?

Moc vám všem přeju, abychom se našli ve spleti informací a měli radost z toho, že se intenzivně v hledání příčin a léčby HCH hodně děje.

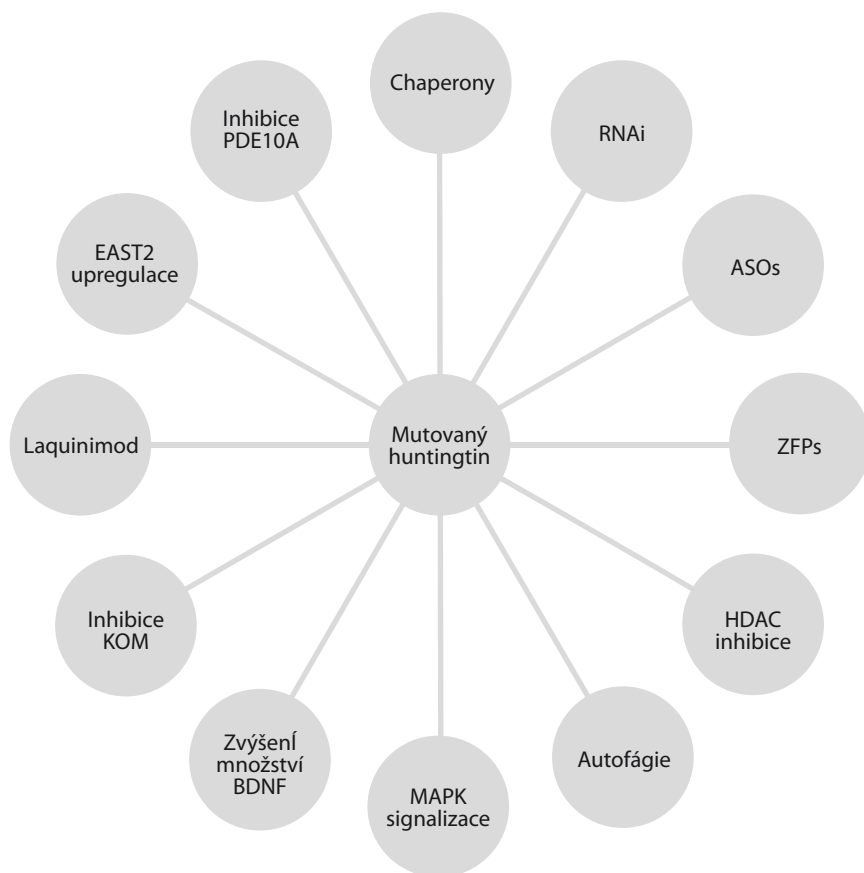
ČLÁNKY

POTENCIÁLNÍ CÍLE PRO KLINICKÉ STUDIE ZAMĚŘENÉ NA LÉČENÍ HUNTINGTINOVY CHOROBY

Nikola Butalová a Šárka Kučerová

Přírodovědecká fakulta Univerzity Karlovy v Praze, Ústav živočišné fyziologie a genetiky, AV ČR, v.v.i.

Příčina vzniku Huntingtonovy choroby (HCH) je na rozdíl od ostatních neurodegenerativních onemocnění známá. To umožňuje zaměřit se na hledání možností její terapie. Dodnes byly veškeré snahy o zpomalení progresu HCH neúspěšné. Avšak vytrvalý výzkum této problematiky den po dni přibližuje nalezení potenciálních terapeutických cílů. V tomto článku jsou shrnuty nejnovější terapeutické možnosti, které by mohly dosáhnout až testování v klinických studiích.



Snížení exprese huntingtinu

Za HCH je zodpovědný mutovaný huntingtin (mHTT). Jako každý jiný protein, i tento je tvořen z genu. Proces, kdy se z genu tvoří protein, se nazývá exprese. Proto se výzkum zaměřuje hlavně na snížení jeho exprese na úrovni DNA (transkripce = přepis DNA do RNA) nebo RNA (translace = překlad RNA do proteinů). Tato strategie se někdy označuje jako umlčování genu, i když správný název je snížení nebo potlačení exprese genu. Přístupy zaměřené na redukci exprese HTT jsou považovány za nejslibnější léčebné metody vedoucí ke zpomalení nebo prevenci HCH. Patří mezi ně potlačení transkripce využívající zinc-finger proteiny (ZFPs), RNA interference (RNAi) využívající krátké interferující RNA (siRNA) a potlačení translace, které využívá jednovláknové antisense oligonukleotidy na bázi DNA (ASOs).

Zinc fingers

Zinc finger (zinkový prst) je proteinový motiv, jehož podjednotky jsou spojené atomem zinku. Zinc finger proteiny (ZFPs) snižují expresi proteinu huntingtin (HTT) prostřednictvím snížení transkripce, což bylo úspěšně demonstrováno u myšího modelu HCH. Budoucností tohoto přístupu je cílené „vystřížení“ trinukleotidů CAG.

Umlčování pomocí nukleotidů

RNAi a ASOs využívají uměle upravené nukleotidy, které jsou navrženy tak, aby se navázali na vybranou sekvenci mRNA huntingtinu, čímž mRNA odstraní a tudíž dojde ke snížení exprese proteinu. V posledních letech zaznamenaly tyto metody při testování na hlodavcích velké úspěchy a brzy bude možné přejít ke klinickým testům. Zda ale dosáhnou takových pozitivních výsledků i u lidských pacientů s HCH, zůstává otázkou.

Potencionální riziko umlčování genů

Při umlčování genů pomocí RNAi a ASOs dochází ke snížení exprese nejenom mutovaného, ale i „zdravého“ huntingtinu. Huntingtin je důležitý protein, vypnutí jeho genu způsobuje u myších modelů neurodegeneraci a embryonální letalitu (úmrtí). Potencionální riziko efektu snížení množství „zdravého“ huntingtinu u lidských pacientů je zatím neznámé. Nicméně je jisté, že exprese mHTT způsobuje HCH, a proto se předpokládá, že přínos snížení množství toxického proteinu výrazně převyší potencionální vedlejší účinky snížení jeho zdravé formy. V několika studiích na primátech, u kterých byla cíleně snížena exprese „zdravého“ huntingtinu, nebyl zaznamenán žádný negativní dopad poklesu množství tohoto proteinu.

Selektivní umlčování alel

Problém se snižováním množství „zdravého“ huntingtinu by mohlo vyřešit selektivní umlčování alel, jehož cílem by byl jenom mutovaný huntingtin. Tato problematika je stále předmětem výzkumu, neboť s sebou nese riziko umlčení i jiných genů, které obsahují zmnožené CAG repetice. Z tohoto důvodu mají metody nezahrnující selektivní umlčování alel ke klinickému testování mnohem blíže.

Problém distribuce

Největším problémem zůstává, jak dostat terapeutické látky do určité oblasti v mozku. Díky vývoji technologie jako je „brain shuttle“ (doprava do mozku) od firmy Roche se zvyšuje šance na proniknutí periferně podávaných potencionálních léků do CNS.

Proteinová homeostáze

Mutovaný huntingtin interaguje se stovkami partnerů, prochází desítkami post-translačních modifikací, tvoří jaderné a cytoplazmatické agregáty a může být degradován prostřednictvím autofágie (mechanismus udržení buněčné rovnováhy – rozklad proteinů pomocí lysozomu). Komplexita mHTT nabízí velké množství potencionálních terapeutických cílů.

Prostorové uspořádání proteinu

I když stále není jasné, zda jsou agregáty mHTT neuroprotektivní nebo neurotoxické, řešení problému chybného prostorového poskládání (folding) proteinů a jejich agregace je další možností, jak bojovat proti HCH. Zvýšení exprese chaperonových proteinů by mělo snižovat škodlivé účinky mHTT. Zda tato strategie bude fungovat, ukáže až další studium funkce chaperonů a proteinové homeostáze.

Post-translační modifikace

Působení mHTT lze ovlivnit i post-translačními změnami, které lze provádět pomocí enzymů. Například fosforylace N-koncové části mHTT na serinu (=aminokyselina) 13 a 16 snižuje jeho toxicitu in vivo, zatímco fosforylace na serinu 421 obnoví schopnost mHTT ovlivňovat vezikulární (= pomocí váčků) transport a uvolňování neutrofních faktorů. Předmětem tohoto výzkumu jsou inhibitory kináz, které fosforylují N-koncovou část mHTT. Zda mohou tyto inhibitory specificky zvýšit fosforylaci klíčových zbytků, přičemž se zabrání nežádoucím fosforylacím na jiných místech v mHTT nebo na jiných proteinech, zůstává otázkou.

Inhibice histon deacetylázy

Dalším rysem HCH je hypoacetylace chromatinu. Acetylace mHTT je dalším možným terapeutickým cílem, jelikož acetylovaný mHTT je degradován pomocí autofágie. Inhibitory histon deacetyláz (HDACs) pomáhají udržet mHTT v acetylovaném stavu a tím jeho degradaci. Inhibice pomocí HDACs je zaměřena na terapeutický vývoj. Příkladem může být Selisistat, inhibitor deacetylázy sirtuin 1, jehož dosavadní klinické testy prokázaly v brzkých stádiích HCH bezpečnost a snášenlivost.

Neurotrofní faktory

Znakem HCH je také úbytek BDNF v mozku. BDNF je neurotrofní faktor, produkováný kortikálními neurony, který podporuje růst neuronů, jejich přežití a plasticitu. Je zvláště důležitý pro přežití striatálních neuronů, které jsou u HCH nejvíce ovlivněny a mohou chránit proti excitotoxicitě (jeden ze způsobů úmrtí neuronů). Do snižování

hladin (množství) BDNF je zapojeno několik mechanismů, které zahrnují dysregulaci transkripce a snížení axonálního transportu. Zvýšení hladiny BDNF je slibným předmětem studia, ale je potřeba vyřešit otázku doručení terapeutické látky do CNS. Tento přístup je u Parkinsonovy choroby ve fázi klinického testování, ale výsledky zatím nejsou jasné, a další otázkou zůstává, jak by fungoval u pacientů s HCH.

BDNF působí především prostřednictvím vazby na receptory TrkB. Snahou je vyvinout molekulu podobnou BDNF, která bude schopna se vázat na receptor TrkB. Několik takovýchto experimentálních molekul je nyní testováno na hlodavčích modelech HCH, ale jejich možné využití musí být podrobeno dalšímu studiu.

Jednou z možností je zvýšení transkripční aktivity BDNF pomocí inaktivace molekul, které jsou zodpovědné za její pokles. Tento nový přístup je doslova na začátku, ale přesto je další možnou cestou pro zvýšení hladiny BDNF u pacientů s HCH.

Další možnou metodou zvýšení množství BDNF v mozku je interakce sloučeniny Cytochrome s heatshock proteinem HSP1b (protein teplotního šoku, váže se na nesbalené proteiny, chrání je či pomáhá jejich sbalení). Testy na pacientech s HCH již byly dokončeny, ale úplné výsledky studie zatím nejsou známy.

Inhibice fosfodiesteráz

Změněná synaptická plasticita je reverzibilní příčinou dysfunkce u HCH. U pacientů s HCH dochází ke snížení signalizace cyklickým adenosin monofosfátem (cAMP) a dysregulaci genové transkripce, která je zprostředkována cAMP response elementem (CRE). Signalizaci cAMP, synaptickou plasticitu a kortikální stimulaci reguluje enzym zvaný fosfodiesteráza PDE10A. Inhibice PDE10A zlepšuje motoriku, snižuje atrofii striata a zvyšuje množství BDNF. Klinické testování inhibice fosfodiesterázy PDE10A je již v plném proudu a předmětem studia jsou také další fosfodiesterázy zapojené do patogeneze HCH.

Mitogen-aktivovaná protein-kinázová buněčná signalizace

Mitogen-aktivovaná protein-kinázová (MAPK) signalizace je součástí mnoha buněčných reakcí. Abnormální MAPK signalizace je rysem HCH a její zvýšená aktivace by mohla mít pro pacienty s HCH příznivé účinky. Proto je také předmětem výzkumu.

Modulace činností neurálních a gliových buněk

Klinické znaky HCH jsou nepochybně zapříčiněné buněčně-autonomními efekty mHTT, které způsobují dysfunkci a smrt neuronů. Avšak role jiných buněk, které jsou kromě neuronů součástí mozku, je stále častějším předmětem studia patologie HCH. Ke zhoršení stavu neuronů totiž může dojít i v odpovědi na poškození gliových buněk.

Excitotoxicita je proces, kterým neurony odumírají po stimulaci neurotransmiterů a která přispívá k celkovému poškození u HCH. V tomto procesu jsou zapojeny specifické signální dráhy, jejichž modifikace může mít pro léčení HCH pozitivní efekt. K tomuto účelu se studuje inhibice enzymu kynurenin monooxygenáza (KMO). Bylo vytvořeno několik různých inhibitorů KMO a zdají se nadějným terapeutickým cílem.

K excitotoxické smrti neuronů může přispívat také extracelulární glutamát, který je převážně (z 90 %) odstraněn excitačním aminokyselinovým transportem 2 (EAAT2) exprimovaným v astrocytech. Exprese EAAT2 může být aktivována pomocí antibiotika Ceftriaxon. Podle jedné studie léčba tímto antibiotikem zvýšila expresi receptorů a zlepšila motoriku u myšího modelu HCH. Zda toto testování bude úspěšné i u pacientů, je otázkou.

Jako patogenní cesta, která je výsledkem účinku mutovaného huntingtinu v monocytech a v mikrogliích, byla popsána také zvýšená aktivita vrozeného imunitního systému. Imunomodulátor Laquinmod, který upravuje hladinu BDNF v astrocytech, má prokázané výsledky u roztroušené sklerózy a jeho potenciál u HCH je předmětem výzkumu.

Metabolismus

U HCH byly také popsány četné změny energetického metabolismu. Proběhlo testování několika antioxidantních molekul, které by mohly tyto změny napravit, ale zatím zůstávají bez terapeutických úspěchů. Nicméně toto testování přineslo objasnění specifických metabolických poruch. Stále je ale nutné lépe pochopit složité metabolické účinky HCH.

Závěr

Míra porozumění patogenezi HCH stále roste a rozšiřuje tak spektrum možných terapeutických cílů. Ačkoli k dispozici je již nemalé množství potencionálních léčiv, jen málo z nich je podrobně prostudováno. Některé studie je potřeba ještě zopakovat, prověřit bezpečnost jejich použití u lidí a v neposlední řadě dokázat jejich pozitivní efekt na průběh onemocnění nejen u zvířecích modelů, ale také pacientů s HCH. Díky zapojení medicínské chemie se dá očekávat, že terapeutika s reálnou šancí na úspěch vstoupí do klinických studií v blízké budoucnosti.

Použitá literatura:

WILD, E. J. a S. J. TABRIZI. Targets for future clinical trials in Huntington's disease: What's in the pipeline? *Movement Disorders*. 2014, **29**(11), 1434–1445. Doi: 10.1002/mds.26007.

Práce vznikla za podpory projektu ExAM, financovaného z Evropského fondu pro regionální rozvoj (CZ.1.05/2.1.00/03.0124) a Česko-norského výzkumného projektu (7F14308).

ASISTOVANÁ SEBEVRAŽDA U PACIENTŮ S DEMENCÍ ČI TĚCH, KTEŘÍ SE CÍTÍ „UNAVENI ŽIVOTEM“?

Megan Brooks, překlad Mgr. & Mgr. Adriana Fico

www.medscape.com

Nizozemsko vs. USA – Asistovaná sebevražda u pacientů s demencí či těch, kteří se cítí „unaveni životem“?

Z nedávno provedeného výzkumu vyplývá, že pouze každý třetí nizozemský lékař je ochoten vzít v úvahu vyhovění žádosti o eutanazii a sebevraždu za asistence lékaře (EAS) u pacientů v raném stádiu demence či psychiatrického onemocnění nebo u lidí, kteří se cítí „unaveni životem“ (a netrpí závažným onemocněním).

„Nizozemský zákon o eutanazii se netýká pouze pacientů, kteří trpí fyzicky,” řekla pro Medscape Medical News Eva Bolt z amsterodamského Institutu pro výzkum v oblasti zdravotnictví a péče EMGO při fakultním zdravotním středisku VU Medisch Centrum. „Přesto ale většina lékařů ochotných vyhovět žádosti o eutanazii u pacientů, kteří trpí nesnesitelnými bolestmi spojenými s rakovinou či jinou tělesnou nemocí, by nebyla ochotna vyhovět žádosti pacientů trpících psychiatrickým onemocněním, demencí či pocitem, že jsou unaveni životem. Vyhovění žádosti o EAS může mít značný emocionální dopad a rozhodnutí lékaře o tom, zda vyhovět či ne, je individuální volba, která se zároveň zakládá na omezeních stanovených zákonem a na osobních hodnotách,” dodává. Výsledky průzkumu byly zveřejněny online 18. února v časopise Journal of Medical Ethics.

V Nizozemsku je EAS u pacientů, kteří trpí v důsledku potíží psychiatrické či psychologické povahy, z hlediska právního přípustné, avšak tito pacienti představují pouze malý zlomek z celkového počtu lidí, kterým je touto cestou pomáháno zemřít, jak poznamenávají autoři studie. Není tomu tak, že pacienti mají na EAS právo a právě „svoboda žádost odmítnout“, kterou lékaři mají, se poslední dobou stává v Nizozemsku aktuální otázkou. Média informovala o pacientech, jejichž žádosti o EAS nebylo vyhověno patrně z důvodu osobních postojů lékaře, nikoliv z důvodů právních. Jednalo se o pacienty s psychiatrickými onemocněními či demencí a také o žadatele, kteří se cítí unaveni životem, ačkoliv netrpí žádným závažným onemocněním. „Hlavní otázka tedy je,“ říká Boltová a její kolegové, „zda je u těchto pacientů EAS přijatelná z hlediska právního a etického, a pokud ano, zda by měli lékaři být ochotni EAS poskytnout.“

Příčina utrpení jako faktor

Aby autoři studie zjistili, co si nizozemští lékaři myslí, rozeslali mezi říjnem r. 2011 a červnem r. 2012 dotazníky náhodně vybraným 2 269 praktickým lékařům a specialistům v oblasti péče o seniory, kardiologie, plicní, intenzivní péče, neurologie a interny. Respondenti byli tázáni, zda někdy pomohli nebo zda by byli ochotni pomoci zemřít pacientovi s rakovinou nebo jinou tělesnou či duševní chorobou, pacientům v raném či pozdějším stádiu demence či někomu, komu se již nechce dál žít.

Dotazníky vyplnilo celkem 1456 lékařů (64 %). Celkem 77 % z nich bylo v průběhu konání své profese požádáno o EAS, přičemž s takovou žádostí se nejčastěji setkali praktičtí lékaři (93 %), dále pak lékaři pečující o seniory (71 %) a nejméně často specialisté (53 %).

Většina lékařů (86 %) uvedla, že by byli ochotni pomoci pacientovi zemřít, a 60 % respondentů uvedlo, že již někdy pacientovi zemřít pomohli.

Ovšem názor lékařů na EAS se lišil podle stavu, při kterých pacienti o EAS žádají. Většina respondentů uvedla, že by byli ochotni vyhovět žádosti o EAS u pacientů s rakovinou (85 %) či jinou tělesnou chorobou (82 %), avšak méně než polovina by byla ochotna pomoci zemřít pacientům s psychiatrickým onemocněním (34 %), s demencí v raném stadiu (40 %), demencí v pokročilém stadiu (29 % v případě, že pacient netrpí zároveň jinými onemocněními, a 33 % v případě, že se u pacienta vyskytují zároveň i jiné nemoci) a lidem, kteří již nechtějí dál žít, ačkoliv žádnou závažnou chorobou netrpí (27 % respondentů).

Pouze 7 % všech dotázaných již někdy pomohlo zemřít pacientům, kteří neměli rakovinu nebo jiné tělesné onemocnění. „Tato zjištění odpovídají předchozím studiím, z nichž vyplývalo, že lékaři jsou vůči EAS více otevření u pacientů, kteří trpí fyzicky, než u pacientů, kteří trpí jiným způsobem,“ poznamenávají autoři průzkumu.

„Někteří pacienti si nemusí zcela uvědomovat, že rozhodnutí o eutanazii je osobním rozhodnutím konkrétního lékaře, a mnoho lékařů má k výkonu eutanazie u pacientů, kteří nemají tělesné bolesti, výhrady,“ řekla Eva Bolt pro Medscape Medical News. „Když tito pacienti požádají o eutanazii a není jim vyhověno, cítí se zklamaní a rozladění. Je proto důležité, aby lékaři vyjadřovali své osobní stanovisko co nejdříve.“

Podle Jamese A. Colberta, lékaře z Brigham and Women's Hospital and Harvard Medical School v Bostonu, Massachusetts, výsledky výzkumu „nejsou nijak zvlášť překvapivé“. Colbert poukázal na nedávný průzkum, který provedl se svými kolegy prostřednictvím odborného časopisu New England Journal of Medicine, z něhož vyplývá, že přibližně dvě třetiny lékařů v USA jsou proti asistované sebevraždě. „V Americe je jen málo států, které umožňují lékařům předepsat léky, jež by bezprostředně ukončily život pacienta, a proto o této otázce většina lékařů ani nepřemýšlí,“ podotýká Dr. Colbert. „Navíc je počet pacientů, kteří by chtěli ukončit svůj život, velmi malý,“ dodává.

Podle Dr. Colberta je „mnohem důležitější se zaměřit na to, jak zajistit, aby se všichni pacienti na konci svého života cítili komfortně a dostávalo se jim dobré péče. Paliativní péče je velmi důležitá složka zdravotní péče a přesto jen velmi málo pacientů přijde do styku se zdravotníkem, který se na ni specializuje. Řada studií dokazuje, že pacienti s rakovinou, kterým se dostává paliativní péče, mají vyšší kvalitu života a v některých případech též žijí déle než pacienti se stejným onemocněním, kteří se léčí pouze na onkologickém oddělení,“ říká Dr. Colbert.

MELATONIN A HUNTINGTONOVA CHOROBA

Mgr. Petra Rausová

Ústav živočišné fyziologie a genetiky, AV ČR, v.v.i., Přírodovědecká fakulta Univerzity Karlovy v Praze



Huntingtonova choroba (HCH) není jenom onemocnění centrální nervové soustavy, ale také periferních tkání. Kromě neurodegenerace a neurologických symptomů jsou pozorovány příznaky jako je osteoporóza nebo ztráta svalové tkáně. Jedním z významných rysů HCH jsou i poruchy spánku. Tyto poruchy jsou způsobeny postupným snižováním hladiny melatoninu souvisejícím s progresí choroby a nakonec jeho signifikantně nízkými hladinami v symptomatickém stadiu. Mechanismus, který způsobuje snižování hladin melatoninu, není zatím jasný.

Zdá se ale, že nízké hladiny melatoninu jsou jedním z faktorů podporujících vznik symptomů HCH.

Melatonin je známý jako hormon regulující spánek a biorytmy. Toto však není jeho jediná úloha. Melatonin zastává mnoho dalších fyziologických funkcí. Mimo jiné sehrává významnou roli v signální dráze apoptózy (programovaná buněčná smrt). Programovanou smrtí se organizmus zbavuje nechtěných buněk. Například v rakovinových buňkách má melatonin schopnost spustit apoptózu (a tak je nechat umřít), přičemž normální buňky před apoptózou chrání.

Jakým způsobem melatonin zabraňuje apoptóze?

V případě, že je buňka pod neustálým stresem, který je vyvolaný například poškozením DNA, silným oxidativním stresem nebo jinými cytotoxickými jevy, je aktivován protein p53, který spouští signální dráhu vedoucí k apoptóze. Cytotoxicita je vyvolaná i přítomností mutovaného huntingtinu. Neurony v mozku pacientů s HCH také odumírají procesem apoptózy. V mozku, ale také i v periferních tkáních pacientů s HCH, jsou pozorovány zvýšené hladiny aktivovaného proteinu p53 (situace v buňkách byla vyhodnocena jako „neopravitelná“, čímž se aktivoval protein p53, což má za následek spuštění apoptózy). Melatonin je schopný bránit v aktivaci proteinu p53 (pomocí fosforylace proteinu p38) a tím zabránit apoptóze neuronů. Experimentálně bylo prokázáno, že blokace pro-apoptotického (apoptózu podporujícího) proteinu p53 u myších modelů HCH brání cytotoxicitě v buňkách a také neurobehaviorálním abnormalitám.

Melatonin má také antioxidační vlastnosti. V buňce funguje jako vychytávač volných radikálů a tím pomáhá snižovat oxidativní stres. Zároveň podporuje expresi dalších antioxidačních enzymů v buňce, čímž se ještě více uplatňuje jeho antioxidační charakter. I tímto způsobem melatonin pomáhá chránit buňku před apoptózou.

Další vlastnost melatoninu tkví v jeho schopnosti zvyšovat hladiny Sirt1 (deacetyláza) v primárních neuronech.

Jak souvisí hladina (množství) Sirt1 s HCH?

Ukázalo se, že mHtt interaguje se Sirt1, čímž inhibuje jeho deacetylační aktivitu. Deacetylační aktivita Sirt1 je velice důležitá pro aktivaci jeho substrátů, které podporují expresi BDNF (brain-derived neurotrophic factor). BDNF sehrává v neuronech neuroprotektivní úlohu. Následkem inhibice Sirt1 mutovaným huntingtinem nejsou deacylovány substráty podporující expresi BDNF, čímž hladina BDNF (a jeho neuroprotektivní účinek) klesá. To vede k rozvoji symptomů HCH. Bylo pozorováno, že indukce (navození) exprese Sirt1 tlumí neurodegeneraci u zvířecích modelů HCH. Melatonin je schopný indukovat expresi Sirt1 deacetylázy, a tím následně zvyšovat hladiny neuroprotektivního BDNF, čímž by mohl bránit rozvoji neurodegenerace.

Schopnost melatoninu zprostředkovat neuroprotektici a zpomalovat nástup choroby byla prokázána u transgenních myších modelů HCH. Tento fakt, ukazující příznivý vliv melatoninu na progresi choroby, podněcuje k dalšímu zkoumání efektů melatoninu a také k hledání příčiny snižování hladiny melatoninu v buňkách. Melatonin by tak mohl představovat nový terapeutický cíl pro léčení HCH.

Práce vznikla za podpory projektu ExAM, financovaného z Evropského fondu pro regionální rozvoj (CZ.1.05/2.1.00/03.0124) a Česko-norského výzkumného projektu (7F14308).

NOVÁ ZJIŠTĚNÍ NÁM POMÁHAJÍ POCHOPIT, JAK SE NEMOC VYVÍJÍ

University of California, Los Angeles, newshd.net, překlad Mgr. & Mgr. Adriana Fico

Vědci z Kalifornské univerzity v Los Angeles identifikovali molekulární „spínač“, který u myši způsobuje symptomy obdobné jako u Huntingtonovy choroby.

Již se ví, že Huntingtonovu chorobu způsobuje mutace genu. Neví se ale, jaké specifické mechanismy nemoc spouští a způsobují její vývoj – v současné době neexistuje známý způsob, jak nemoci zabránit nebo jak zpomalit její postup.

Vědci z Kalifornské univerzity v Los Angeles (UCLA) objevili určitý molekulární spínač, jehož odstranění ze zmutované bílkoviny může u myši spustit symptomy, které se podobají projevům Huntingtonovy choroby u lidí. Toto zjištění tak vědcům napomáhá lépe pochopit, jak nemoc postupuje.

Daná studie, již vedl profesor psychiatrie z UCLA X. William Yang, byla zveřejněna v nedávném elektronickém vydání časopisu *Neuron*.

Huntingtonova choroba postihuje přibližně jednoho člověka z 10 000, přičemž ohroženo je jí 250 000 lidí, kteří zdědili mutaci genu. Tato mutace vede ke vzniku enormně dlouhých řetězců aminokyseliny glutaminu v bílkovině zvané huntingtin.

Nemoc se projevuje choreou (trhavé, nekontrolovatelné pohyby), dystonií (přetrvávající mimovolní svalové stahy) a nezvyklou chůzí, při které hrozí časté pády. Lidé s Huntingtonovou chorobou také trpí postupujícími kognitivními a psychiatrickými poruchami. Od okamžiku, kdy se začnou projevovat symptomy, pacienti žijí zpravidla

20 let, než zemřou na komplikace, které nemoc způsobí. U většiny lidí s Huntingtonovou chorobou se symptomy začnou projevovat až ve středním věku, což znamená, že mnozí předají zmutovaný gen svým dětem, aniž by o tom věděli.

V r. 2009 profesor Yang a jeho kolegové prováděli genetické manipulace malé části bílkoviny huntingtin, která je označena N17 a nachází se bezprostředně před zmutovaným řetězcem glutaminu. Tímto pokusem zjistili, že u dřívějšího modelu Huntingtonovy choroby na myších, který vyvinuli, je možné nemoc výrazně potlačit.

To je navedlo na otázku, která předurčila podobu jejich nejnovějšího výzkumu: pokud mohl úsek N17 zcela změnit zmutovaný huntingtin, co by se stalo, kdyby byla funkce úseku N17 zrušena úplně?

K nalezení odpovědi vědci vyvinuli nový model Huntingtonovy choroby u myši, v němž byl úsek N17 zcela odstraněn, což umožnilo udělat rozbor molekulární funkce dané části bílkoviny, která nemoc způsobuje u myši.

„Ačkoliv jsme očekávali, že tento nový model pro myš bude vykazovat poněkud závažnější symptomy než ten předchozí, překvapilo nás zjištění, že odstranění daného úseku způsobilo několikanásobné symptomy a úbytek nervových buněk, tedy projevy podobné těm, které se objevují u lidských pacientů s Huntingtonovou chorobou,“ nechal se slyšet Dr. Xiaofeng Gu, který je prvním autorem studie a vědeckým asistentem v laboratoři Williama Yanga.

Mezi tyto symptomy, které se i u myši projevují v dospělosti, patřily pohybové poruchy podobné choree a dystonii, stále větší potíže při chůzi, kterou doprovázely pády, atrofie a ztráta nervových buněk v určitých částech mozku, tedy příznaky, jež se velmi podobají těm, které lze očekávat u pacientů s projevem Huntingtonovy choroby v dospělosti.

Podle profesora Yanga tento nový model vědcům významně pomáhá pochopit, jak může normálně fungující úsek N17 chránit neurony v mozku před chorobou. U myši, u kterých úsek N17 nebyl přítomen, docházelo ve srovnání s těmi, u nichž zůstal úsek N17 neporušen, ke značně rychlejšímu hromadění zmutovaného huntingtinu, který se shlučuje v jádrech mozkových buněk.

„Tato studie ukazuje, že hlavní neuroprotektivní funkce úseku N17 je zabránit zmutované bílkovině, aby se dostala do jádra a vyvolávala závažnější toxické účinky,“ řekl Yang s tím, že výsledek studie odpovídá výsledkům zjištěným v několika studiích, které se zabývaly jinými souvisejícími poruchami, ve kterých zmutované bílkoviny s enormně dlouhým glutaminovým řetězcem v buněčném jádru jsou klíčovými spouštěči nemoci.

Vědci dále zjistili, že u myši, zkoumaných v rámci studie, se projevuje zánět v mozku, který se podobá zánětu u lidí s Huntingtonovou chorobou.

„Zánětlivé poškození nervové tkáně se jeví jako mechanismus, který je společným jmenovatelem v mnohých neurodegenerativních onemocněních, včetně Alzheimerovy a Parkinsonovy choroby či amyotrofické laterální sklerózy, přičemž daný model nemoci u myši vykazuje podobný zánět jako ten, který lze nalézt u pacientů s Huntingtonovou či Alzheimerovou chorobou,“ tvrdí Yang. „Tyto myši je proto možné použít ke zkoumá-

ní mechanismů nemoci a testování neuroprotektivních či protizánětlivých léčebných postupů, které by se jednou daly potenciálně využít u všech těchto typů onemocnění.“

V dalším kroku se budou vědci soustředit na bližší pochopení molekulárních mechanismů, které probíhají skrze úsek N17, aby bylo možné nasměrovat bílkovinu huntingtin mezi cytoplasmu a buněčné jádro a zjistit, zda toto zacílení může zabránit projevu Huntingtonovy nemoci nebo zpomalit její vývoj na myších modelech.

INFORMACE

KRÁTKÁ ZPRÁVA Z CHDI TERAPEUTICKÉ KONFERENCE PRO HUNTINGTONOVU NEMOC

Ing. Zdenka Ellederová, Ph.D.

Ústav živočišné fyziologie a genetiky, AV ČR, v.v.i.



Ing. Z. Ellederová, Ph.D.

Palm Springs, Kalifornie, 23.–26. února 2015

Tentokrát již po desáté pořádala v únoru CHDI Foundation (nadace, která pomáhá s financováním celosvětových výzkumů léčby HCH) konferenci, kde se setkali vědci ze všech koutů světa z akademického, biotechnologického i farmaceutického prostředí, kteří mají společný cíl, a to najít léčbu pro Huntingtonovu chorobu.

CHDI je americká nezisková organizace s hlavním posláním rychle vyvinout terapii, která by minimálně zmírnila progresi Huntingtonovy nemoci (HN). Je to největší světová nadace, která podporuje, sdružuje a řídí vědce zabývající se Huntingtonovou chorobou. Na rozdíl od jiných nadací, které musí věnovat čas k organizaci veřejných sbírek, je podporována skupinou anonymních dárců, a proto se může soustředit výhradně jen na své poslání.



Dr. Robert Pacifici

Na konferenci v Palm Springs byla nezapomenutelná atmosféra vyzařující z lidí, kteří mají vášeň pomoci zdolat toto závažné onemocnění. Jeden z hlavních představitelů CHDI Dr. Robert Pacifici řekl pro zpravodaj HD Buzz, že jeho rodina je také postižena vzácnou genetickou chorobou. Jeho otec jí podlehl ve věku 42 let. A pak v roce 1972 jeden lékař našel lék, který celé jeho rodině změnil život. Popisoval, že když byl malý, byl velice nemocný, a pak ho vyléčila jedna malá pilulka. Snad také proto má takovou chuť a nadšení bojovat s další vzácnou genetickou chorobou – Huntingtonovou nemocí.



Dr. Jeff Carroll

Každá CHDI konference začíná velkou popularizační přednáškou. Tentokrát na pódium vystoupil Dr. Jeff Carroll a vyprávěl svůj příběh. Narodil se v početné rodině v USA. Když ještě velice mladý sloužil v armádě v Evropě, dozvěděl se, že jeho matka byla diagnostikována Huntingtonova nemoc. Po návratu do USA se rozhodl studovat biologii. Svůj doktorát, již se zaměřením na HCH, dělal pod vedením Michaela Haydna na Univerzitě UBC ve Vancouveru a postdoktorální studie na Harvard Medical School v Bostonu pod vedením Marcy McDonald. Již v Kanadě

se, z důvodu plánu založení rodiny, nechal testovat. Test vyšel pozitivní. Během přednášky však v první řadě seděla vedle jeho ženy zdravá asi desetiletá dvojčata, která se narodila díky PGD a asistované reprodukci. V současné době pracuje jako vědecký pracovník na univerzitě Western Washington, kde se zabývá metabolickými změnami u HN na myším modelu. Spolu s Edem Wildem založili HD Buzz (en.hdbuzz.net), kde seznamují populární formou širokou veřejnost s novými poznatky o Huntingtonově nemoci.

Další přednášky již byly vědecké. Dr. Robert Pacifici, ředitel CHDI pro vědu a výzkum, uvedl přehled slibných preklinických studií. Mluvil o snižování hladiny huntingtinu, aktivaci proteinu TrkB, tlumení enzymů kynurenin-mono-oxidázy (KMO) či fosfodiesteráz (PDE).

Snižováním huntingtinu se zabývala celá jedna půldenní sekce. Jde o snížení produkce celkového huntingtinu, u některých přístupů selektivně jen mutované formy. Jedním z těchto přístupů jsou tzv. antisense oligonukleotidy (ASO), kterými se zabývá firma ISIS z Kalifornie (USA). Na myších modelech takový přístup ukázal velké zlepšení příznaků choroby. V tomto roce dokonce začnou klinické studie, tzv. fáze I. Malé skupině lidí se budou aplikovat různé koncentrace AS-Htt-Rx, aby se zjistil vedlejší účinek a tím i bezpečnost ASO. Dalším z přístupů je použití siRNA zabalené do adenovirového obalu (AAV), který jí umožní vstup do buňky. Studie na primátech ukázala nadějně rozšíření AAV do celého mozku. Tento přístup se bude zkoušet i u nás v ČR na Ústavu živočišné fyziologie a genetiky v Liběchově ve spolupráci s holandskou firmou UniQure. Specifická siRNA pro mutovanou formu bude zabalena do AAV5 a injikována do mozku transgenních miniprasat.

Druhou slibnou studií je aktivace proteinů TrkB. TrkB jsou receptory, můžeme si je představit jako zvonky na dveřích jednotlivých nervových buněk, které dostávají signál od růstového faktoru BDNF a tím spustí kaskádu reakcí, která způsobuje přežití a růst neuronů. V případě, že je na buňkách málo TrkB receptorů či přichází k buňce málo BDNF signálů, nervová buňka odumírá. Pacienti s Huntingtonovou nemocí mají bohužel málo jak BDNF, tak i TrkB receptorů. Podáme-li perorálně více BDNF, jen malé množství se dostane až do mozku a cestou možná aktivuje i jiné nechtěné kaskády. Proto se vědci začali zaměřovat na aktivaci TrkB receptorů pomocí protilátek. Farmaceutická firma Pfizer vyrobila dvě protilátky, které specificky vážou a aktivují jen TrkB receptor. Signál pro přežití neuronů je ale nižší než při aktivaci BDNF. Tento výzkum se zkoušel zatím jen na buňkách. V další fázi je nutno vymyslet, jak protilátky dostat do mozku a otestovat tuto aktivaci neuronů na zvířecích modelech.

Další ze slibných preklinických testů je tlumení enzymu kynurenin mono-oxygé-názy, který kontroluje rovnováhu škodlivých a ochranných látek vzniklých rozpadem proteinů. Tlumení tohoto enzymu vykazuje delší přežití myšího modelu HN.

Posledním z výše zmiňovaných preklinických testů je inhibitor enzymů fosfodiesteráz (PDE10A), který zlepšuje fungování synapsí a spojí mezi neurony. Tento preparát se již také začal testovat i v klinických studiích.

Klinickým studiím léků pro HN se věnovala další velká část konference. Bohužel dvě velké pětileté klinické studie léku koenzymu Q (projekt 2CARE) a kreatinu (projekt

CREST-E) byly z důvodů nedostatečných výsledků pozastaveny. Na druhé straně protisymptomatické léky laquinimod (projekt Legato-HD) a pridopidin (studie Pride-HD) od firmy Teva jsou v druhé fázi testování a mají velice slibné výsledky. Laquinimod moduluje imunitu a má pozitivní vliv na mozkovou degeneraci. Pridopidin zlepšuje motorické symptomy i celkový průběh nemoci.

CHDI i celou vědeckou HN komunitu čeká ještě hodně práce, ale léky budou, je to jen otázka času.

*Poděkování European Regional Development Fund CZ.1.05/2.1.00/03.0124, 7F14308
Česko-norský výzkumný program, RVO 67985904, CHDI Research Agreement A-8248*

EHDN PLENARY MEETING

Pavla Šašínková, DiS., Barcelona, 19.–21. září 2014

Tradičně každý sudý rok se koná konference European Huntington's Disease Network (EHDN), tedy evropské setkání vědců, lékařů i zástupců laických společností. EHDN je sice evropská společnost, nicméně jako se výzkum Huntingtonovy nemoci (HN) posouvá od kontinentálního k celosvětovému, i toto setkání navštěvuje čím dál tím více účastníků z celého světa. A každé 2 roky slyšíme to stejné. Opět je to rekordní setkání. Vloni se jej zúčastnilo přes 800 účastníků. Nově byly zavedeny 2 paralelní sekce – pro vědce a pro laické společnosti a rodiny (což v podstatě nahradilo tradiční kongres European Huntington Association). Setkání probíhající od pátku do neděle bylo nabité informacemi. Vypsát vše by bylo těžké. Dovolte mi tedy jen stručný přehled.

Po oficiálním zahájení kongresu se hned první sekce věnovala tomu, co již známe. Víme, jak HN funguje, co dělá s lidským organismem. Sarah Tabrizi, významná vědkyně z Velké Británie doufá, že lék na HN se během jejího života najde, že se z HN stane léčitelná nemoc a možná i budeme schopni ji předcházet. Ed Wild jde v té myšlence dále. Říká, že HN je nejvyléčitelnější z neléčitelných onemocnění mozku.

Na rozdíl od Parkinsonovy nebo Alzheimerovy nemoci přesně víme, co je příčinou HN u každého jednotlivce. Je to zmutovaný huntingtonský gen. Každý, kdo má poškozený gen, onemocní, pokud s tím něco neuděláme. To je v tuto chvíli špatná zpráva pro každého nositele patogenního genu pro HN. Je to ale skvělá zpráva, pokud chceme s HN něco udělat, najít léčbu. Musíme zastavit špatný efekt genu. V porovnání s jinými mozkovými onemocněními máme tento velký náskok. A to je ten optimistický důvod, proč si vědci myslí, že jsme schopni léčbu najít. Naše práce (= spolupráce) je jako mapa mozku, kterou Sarah Tabrizi prezentovala.

Profesor Landwehrmeyer přednesl velmi zajímavou přednášku o postupu studie Enroll-HD, která u nás v Evropě nahrazuje Registry. Dospěli jsme k velmi vyspělé technologii. Dříve tu byli jednotliví vědci, osamocení lékaři, každý sám za sebe bojující se svými problémy. Dnes tu máme síť – společenství, vyspělé spolupracující skupiny, které přináší neskutečný postup. Jako např. Enroll-HD, která sdružuje momentálně přes 100 výzkumných center po celém světě a v databázi má tisíce pacientů. Je to velmi

vyspělá technologie. Takže, namísto jednotlivých vědců zkoumajících svoji jednu sekvenci DNA, jsme poslouchali přednášky o studiích, kde se v jednom okamžiku studují doslova miliony sekvencí DNA. To je ta spolupráce, ta vyspělost, která jde samozřejmě ruku v ruce i s „hardwarem“ – technologií, počítači, vyšetřovacími technikami...

Je velmi těžké shrnout rychle, stručně a srozumitelně všechny poznatky, které jsme slyšeli. Co je ale zajímavé, jak se s časem mění tvář kongresu. Dnes tu vystupují opravdu skvělí odborníci. Ve světě vážené osoby, které naprosto zasvěceně hovoří o vytváření postupů, navrhování léčiv, skládání molekul, trefování se do určitých prakticky neviditelných cílů v mozku. Z nepřeberného množství témat vybereme jen některá.

Co vlastně je genetický modifikátor? Víme, že každý pacient s HN má stejný zmutovaný gen. Od r. 1993 víme, co geneticky způsobuje HN. Ale jako členové huntingtonských rodin také víme, že projevy nemoci jsou velmi odlišné, i v jedné rodině. Většinou dokážeme tyto symptomy nějak odhadnout, ale stále existuje celkem dost výjimek od těchto obecných, nepřesných pravidel. Vědci tyto geny a nástupy nemoci velmi pečlivě studují a mapují rozdíly. Genetické odlišnosti jednoho identického genu. Jedním z témat konference byly i výsledky studie GWAS, což je studie, která zkoumá vzorky DNA a krve od více než 4 000 osob. Hledají se rozdíly v asi milionu ukazatelů, odlišností v jednotlivých vzorcích. Vědci nakonec vystopovali v těchto vzorcích asi 8 milionů odlišností.

A co tedy nakonec našli? Našli místa, kde s vysokou matematickou přesností můžeme říci, že existují sekvence, které ovlivňují funkci huntingtinu. Co je také velmi zajímavé, že nenašli jen místa, ale také genetické varianty, které taktéž ovlivňují chování huntingtinu.

Toto jsou výsledky roků tvrdé práce a spousty utracených peněz. Nicméně je to velmi důležitá informace pro budoucí výzkum. Přesná funkce těchto „míst“ musí být ještě prozkoumána. Možná je to to pravé místo, kde bychom mohli opravovat DNA.

Jednou z novinek v programu konference bylo promítání filmů. Kromě prohlídky vystavených posterů, pódiových prezentací a diskuzí jsme měli možnost zhlédnout 2 dokumenty – *Alive and Well* a *Do You Really Want to Know?* Oba filmy jsou velmi emotivní, osobní a náročné. *Alive and Well*, tedy *Naživu a v pohodě*, je dokument mapující životní příběh velice významného kanadského vědce Michaela Haydena a jeho spojení a pouť s Huntingtonovou nemocí. Druhý dokument popisuje několik příběhů lidí, kteří procházeli prediktivním testováním. Příběhy jsou různé, jsou zde osoby pozitivně testované, osoby negativně testované, i ti, kteří se nakonec rozhodli test nepodstoupit. Jedním z „hrdinů“ je také Jeff Carroll. Jeffa velmi dobře známe jako jednoho ze zakladatelů HD Buzz. Je též vědcem a nějakou dobu pracoval v týmu Michaela Haydena ve Vancouveru.

„Snídaňové vzdělávání“ je již prakticky tradicí. Program je tak nabitý, že využívá i rána u snídaně. I v tuto dobu jsme měli možnost poslouchat vyprávění/přednášky na různá témata. Každý den byla na výběr čtyři. Mimo jiné zahrnovala i fyzioterapii s Monikou Busse, která se jí věnuje již léta a je spoluautorkou publikace o fyzioterapii pro huntingtoniky. Také jsme měli možnost slyšet prezentace z různých domovů pro huntingtoniky z Holandska a Belgie. Tyto poznatky byly také velmi zajímavé.

Clinical Trials

Klinické studie byly bezpochyby jedním z nejdiskutovanějších témat. Mohli bychom tady mluvit celý den a program konference bychom neobsáhli. Třeba Ralf Reilmann dělá neskutečnou práci – s naším týmem pana profesora Motlíka v Liběchově a jejich prasátky. Ovšem pro nás dnes je nejdůležitější a jediná, která si zaslouží zmínku, práce SARAH TABRIZI. Abyste se necítili úplně ochuzeni, tak nejprve zmíním ostatní klinické studie, o kterých se diskutovalo (ukončené i budoucí):

- Teva Pharmaceuticals – pridopidine/Huntexil/ACR-16 (HART-HD study, MermaiHD study, Pride-HD study,
- Teva Pharmaceuticals – Laquinimod (Legato-HD) – připravuje se,
- DBS trial,
- Phosphodiesteráza 10 (PDE10) – 2 firmy mají léky, které ji blokují – Omeros a Pfizer.

A teď ta nejúžasnější studie – gene silencing = tlumení genu

Jedná se o první studii na lidech. Před 2 lety Sarah prezentovala ve Stockholmu velmi slibné výsledky studie na myších. Letos prezentovala výborné výsledky, které vyústily v I. fázi klinické studie na lidech. Studie začíná v těchto dnech.

Jedná se o studii, při které se určitá molekula, nebo jinak řečeno léková terapie, snaží umlčet huntingtin. Tato molekula se přilepí na huntingtin, respektive jeho message (zprávu, kterou vysílá), jeho genetický kód a sníží tvorbu bílkoviny huntingtinu.

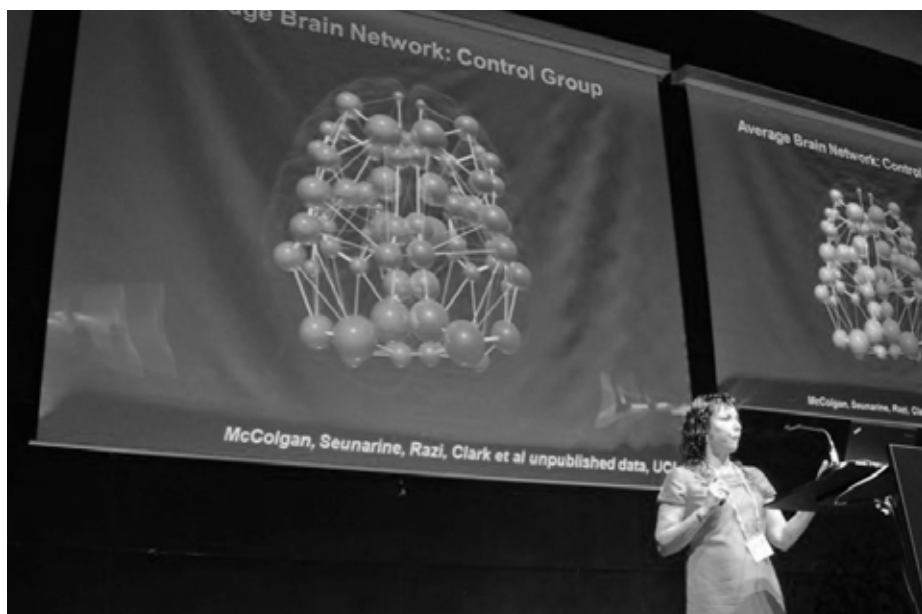
Zjednodušeně řečeno máme-li špatný gen, ten pak vydává změněnou informaci a podle této změněné informace vzniká bílkovina huntingtin, která je tím špatným v těle. Ta dělá tu „paseku“. A testovaná molekula ovlivňuje předávání informace tak, aby produkce špatné bílkoviny byla nižší nebo žádná. Tato molekula se jmenuje Antisense oligonukleotid, zkráceně ASO a lék je ASO Huntingtin Rx.

Tato genetická molekula je ale složitější. Není to jednoduchá pilulka, která se dá spolknout. Bude se do těla dostávat lumbální punkcí v dolní bederní oblasti, kde končí mícha. Obávat se nemusíme, je to procedura, která se již asi 20 let používá v onkologii. Nebo ji lze aplikovat injekčně epidurální anestezií (maminky znají z porodů).

Víme, že účinky nastoupí za 4–6 týdnů a trvají cca 4 měsíce. V první fázi se bude punkce provádět 1x za měsíc a bude se zaměřovat pouze na bezpečnost.

Je to první, úplně první studie zaměřená na člověka. Je třeba splnit mnoho kroků, aby bylo zajištěno, že je bezpečná. Pokud dopadne dobře, bude nutné se dále zabývat jak bezpečností, tak snášenlivostí léku. Budeme pomalu postupovat ke studiím II. a III. fáze, kdy už budeme moci molekulu podat nositelům genu, u kterých se ještě nemoc neprojevila. K tomu je ale ještě dlouhá a velmi, velmi nejistá cesta.

Paralelně s vědeckou sekcí, která se zabývala klinickými studiemi, probíhala sekce pro pacienty a patientské organizace. Vyslechli jsme 3 velmi emotivní příběhy o tom, jak se vyrovnat a zvládnout HN. První přednesla Ineke Vervoot z Amsterdamu, klinická psychologka a psychoterapeutka. Ineke pracuje v jednom z holandských huntingtonských center. Poskytuje podporu pacientům v prvotních stádiích, rodinám, pečovatelům, osobám v riziku i pozitivně či negativně prediktivně testovaným. Má ale i osobní



Sarah Tabrizi přednášela o novinkách ve výzkumu HCH



Profesor Bernhard Landwehrmeyer přednášel o studii Enroll-HD



Kongresu se účastnil také vědecký tým prof. Motlíka z Liběchova



Rodolfo Vera vyprávěl o své nemocné ženě a životě s HCH

zkušenost. Její otec měl HN, dozvěděla se to ve 20 letech. Ve 40 se nechala testovat a je negativní. Byla šťastná, ale současně se cítila i vinná, to kvůli ostatním členům rodiny, těm pozitivně testovaným, i těm, kteří k testu nenalezli odvalu. Nakonec kompletně přehodnotila svůj život a začala se profesně zabývat psychologickými aspekty HN. Zjistila, že psychologické podpory se pacientům i rodinám dostává žalostně málo. Jedním z faktorů v jejím rozhodnutí byl i osud jejího otce, který byl v r. 1993, ve svých 73 letech, soudně hospitalizován. O 5 let později zemřel a stále si nepřiznával, že má HN. Kdyby se s ním lépe psychologicky pracovalo, jeho kvalita života v posledních letech mohla být o moc lepší...

Druhý příběh byl od Marjan Pouw, která žije nedaleko Amsterdamu. Marjan má HN v rodině již 27 let. Její manžel Gustavo je nemocný. Po několikaměsíční známosti jí manžel o HN v rodině řekl. Navštívili spolu strýce (nemocného) a tetu Mercedes. Ta jediná jí vysvětlila, co to znamená žít s člověkem, který má HN. Ostatní členové rodiny nemoc ignorovali. Marjan a Gustavo se po nějaké době sestěhovali a začali uvažovat o dětech. Chodili na konzultace, měli mnoho otázek, psycholog jim pomohl vše utřídit a urovnat. Gustavo neznal svůj genetický stav, protože maminka zemřela v 39 letech na rakovinu. Nakonec se rozhodl podstoupit prediktivní test a ten dopadl pozitivně. Brečel. Jeho reakce byla: „Umřu.“ Nakonec s pomocí tety Mercedes a psychologa vše postupně začali zvládat. Do práce se vrátil po 3 týdnech. Docházeli do podpůrné skupiny do huntingtonského centra. V r. 1998 zemřel strýc. Oni dva se vzali a Marjan otěhotněla. Šla na prenatální test, miminko bylo pozitivní, tak potratila. Při druhém těhotenství se prokázal Downův syndrom, také potratila. V 37 letech se nakonec rozhodla pro PGD v Maastrichtu. Na klinice se jí ale vůbec nelíbilo a nepovedlo se to. Dokonce zažádala o změnu práce, aby nemusela potkávat těhotné. Nakonec se rozhodli pro děti bez testu. Jednou jim budou muset vysvětlit, že to bylo lepší než život bez dětí. Doufají v medicínu. Narodily se jim 2 děti, po narození druhého si Mercedes všimla změn u Gustava. Marjan to nechtěla vidět, ale Gustavo se měnil. Byl unavený, bez humoru, sledoval hloupé programy v televizi, neměl zájem o přátele. Snažila se, aby zůstal aktivní. Bylo pro ni ale těžké zvládat všechny povinnosti. Na radu psychologa zašla na skupinu partnerů, kde potkala lidi se stejnými problémy. Viděla tam oběti, ona ale nechtěla být obětí, vždyť má děti. Po 2 letech tam přestala chodit, neunesla změny partnerů, všichni byli nemocní. Raději začala znovu chodit k psychologovi. Gustavo zná všechno o příznacích a léčbě HN, ale vlastní symptomy popírá. Psychologická podpora Marjan zachránila, naučila se nové techniky komunikace a lépe zvládat symptomy. Gustavo se nakonec zapojil do studie Track-HD. Nicméně doma na ni víc a víc křičel. Ona se snaží nekřičet a vše zvládat různými postupy. Někdy to funguje, někdy ne. Gustavo ji obviňuje. Děti se začaly bát. A Marjan se snaží vybudovat pro syny bezpečný domov. Gustava následně vyhodili z práce. Najal si právníka a vyhrál, museli ho přijmout zpět. V r. 2009 navštívili Madrid a tetu Mercedes. Její 2 děti jsou obě nemocné HN. Jeden ze synů byl fascinovaný HN, začal se doma vyptávat. Gustavova sestra Monica se nechala testovat a je negativní. Gustavo se zase trochu zhoršil, opakovaně se ptá na stejné otázky, nepřevléká se, nemyje se. Marjan používá triky, aby mu umožnila žít jako před tím. Před 3 lety mu už ale ne-

dovolila řídit. Také už chtěli o HN říci dětem. V září 2013 zemřela teta Mercedes na rakovinu a její děti skončily v huntingtonském domově. Před asi 2 lety nakonec Marjan s Gustavem dětem o HN řekli. Poprvé se moc neptali, ale snažili se podpořit tatínka. O pár měsíců později dětem vysvětlili genetiku. Starší syn se hodně ptal, mladší řekl, že momentálně ho to netíží. Oba synové jsou perfektní ve škole, sportují, jsou hodní. Snaží se pomáhat tatínkovi. Marjan má pocit viny, že zneužívá syny, aby se o otce starali, když není doma. Musí dávat pozor, aby měli dětství a nebyli nedorostlí dospělí. Vztah s Gustavem se změnil z milovaného muže na další dítě. Marjan říká, že i tak si stále zaslouží její lásku. V květnu loňského roku byl opět propuštěn ze zaměstnání kvůli reorganizaci. Znovu si najal právníka a vyhrál. Už ale nemusí pracovat. Je doma, chlapi mají konečně otce. Žijí ze dne na den a užívají si to. Psychologové dohlíží na to, aby se z ní nestala oběť.

Jako třetí vyprávěl svůj životní příběh s HN Rodolfo Vera z Barcelony. Rodolfo je původem Argentinec. V roce 1987 se oženil. Jeho žena Marina onemocněla HN. 7 let se o ni staral, teď je už 2 roky v pečovatelském zařízení. Marina má ještě 2 sestry, všechny zdědily mutaci HN po své matce. Rodolfo s Marinou pracovali jako misionáři v provincii Buenos Aires. V r. 1999 začal mít Rodolfo pochybnosti o Marinině chování. V r. 2001 začali pracovat v Chinatown v Buenos Aires, o rok později začala mít Marina problémy s psaním čínských znaků a lehkou choreou nohou. Podstoupila tedy v Argentině testy. V r. 2004 se nechala opakovaně testovat v Madridu, test také vyšel pozitivně. Profesor J. García de Yébenes jim tenkrát řekl, že můžeme být schopni zastavit HN v jedné generaci. Oni se rozhodli to naplnit a nemít děti. To by ale nesměl být Rodolfo, aby jeho povídání nebylo kontroverzní. On je jižansky temperamentní kašpar. Takže si z nás sice celou dobu trochu utahoval, ale přitom ukazoval přesně na ty momenty, které pečovatele nejvíce trápí. Na základní potřeby a boje, které každý pečovatel svádí. Rozhodnu se pro péči o blízkou osobu, poslechnu svou víru/náboženství, dovolím, aby se má osobnost změnila? Nebo si najdu novou známost, zachovám si vlastní život a potřeby (i ty sexuální)? Tyhle otázky máme všichni, tyto potřeby máme všichni a ten boj není jednoduchý. Nicméně ani beznadějný. I nás, stejně jako Rodolfa, můžou na této cestě držet třeba citáty od přednášejících. Třeba tento z Ria de Janeiro z r. 2013: Život bez naděje je horší než život s HN. Nebo oblíbené moto Jeffa Carrola z Vancouveru (2009): Včerejšek je historie, zítřek je tajemství, dnešek je dar.

EHDN

Samozřejmě není Plenary meeting EHDN bez toho, abychom se nevěnovali samotné organizaci. EHDN je společenství profesionálů propojené s rodinnými příslušníky. Profesionály se myslí vědci, lékaři, sestry, fyzioterapeuti, genetici a mnoho dalších. Jak již je zmíněno na začátku. Dnes nestačí hrát si na vlastním písečku, takže je EHDN propojené i s dalšími podobnými skupinami (HSG, Jižní Amerikou, Čínou). Je to velmi unikátní společenství. Pokud chcete vědce připoutat k HN, je nutno mu ukázat takovou událost. Stane se z něj naprosto zapálený člověk, který již nedokáže HN opustit. V loňském roce slavilo EHDN své 10. narozeniny. Samozřejmě nechyběla trocha statistiky – tedy EHDN má cca 2 000 členů ze 20 zemí, 159 studijních center (míst, kde

se lze účastnit výzkumu, kde se poskytuje adekvátní péče pacientům s HN). Z projektu Seed funding vzešlo 60 publikací. Více než 13 000 osob se účastní studií a bylo odebráno více než 10 000 biologických vzorků. Seed funding je financování malých pilotních projektů, které poskytnou nezbytná data k argumentaci při plánování velkých studií. Ty prokážou, že studie je opravdu potřeba a má smysl ji financovat. V dnešním světě vědy se bez pádných důkazů o peníze žádá velmi těžce, proto je tento projekt velmi důležitý a smysluplný.

EHDN má nového předsedu

Profesor G. B. Landwehrmeyer se rozhodl po 10 letech opustit svou vůdčí roli v EHDN a na jeho místě ho nahradil Jean-Marc Burgunder z Bernu ve Švýcarsku. Panu profesovi Landwehrmeyerovi všichni děkovali. Jeho práce pro huntingtonskou komunitu je naprosto neocenitelná.

EuroBuzz 2014

Je již tradicí, že Ed Wild a Jeff Carroll shrnují každodenně poznatky a události huntingtonských konferencí v krátkém povídání a videu. I letos tak „vysílali“ své EuroBuzz. Záznamy lze nalézt na webových stránkách HDBuzz a videa na YouTube.

V souvislosti s odchodem pana profesora Landwehrmeyera bychom mohli zmínit jednu z událostí, která byla v rámci EuroBuzz prezentována. Jedná se o Pie in the face challenge, tedy Koláčovou výzvu. Asi znáte tu kyblíkovou s ledovou vodou. Huntingtonská mládežnická komunita si vymyslela koláčovou. Spočívá v plácání koláčů do obličeje. Video opět můžete najít na YouTube. Ed Wild, kterému se tato výzva nevyhnula již dříve, vyzval přímo na pódiu nejen svého kolegu Jeffa, ale i Bernarda Landwehrmeyera. Oba se toho zhostili se ctí.

Klinické studie

Nedělní dopoledne se opět věnovalo klinickým studiím a opět patogennímu huntingtinu, gene silencing a pokračujícímu výzkumu. Velmi pěkně to pak shrnul Jang-Ho Cha ze společnosti Merck a HDSA. Co vlastně chceme? Co potřebujeme, abychom se dostali do cíle – k léčbě HN? Vlastně si potřebujeme vytáhnout z klobouku ten správný los. Je to loterie, trefíme se, netrefíme. Každý nápad má přesně danou strukturu cesty od myšlenky k modelu, od modelu ke zvířátkům, od zvířátek k člověku, první fáze, druhá fáze, třetí fáze... A v tomto dlouhém procesu může náš los kdekoliv selhat.

Čekání je věčný zápas. Není vůbec jednoduché. Ale velké věci potřebují čas – jako barcelonská Sagrada Família, kterou začali stavět v r. 1869 a v r. 2026 ji snad už dokončí. Stejně jako třeba při výzkumu tuberkulózy musíme jít krok po kroku. Je třeba najít solidní základ (Registry, Enroll-HD databáze) a na něm stavět dál.

A tak mi dovoluť skončit citátem Winstona Churchilla: Cesta k úspěchu je cestou od neúspěchu k neúspěchu se stále stejným nadšením.

S přispěním každého z nás našeho cíle dosáhneme!

PŮJČOVNĚ ZDRAVOTNICKÝCH POMŮCEK PRO PACIENTY S HCH JE JIŽ 12 LET

Bc. Alena Lorencová, Diecézní katolická charita Hradec Králové

Letos se naplní dvanáct let provozu půjčovny speciálních zdravotnických pomůcek pro nemocné Huntingtonovou chorobou. Jsem moc ráda, že jsem mohla stát u jejího zrodu a spolu s naším panem ředitelem se účastnit prvních setkání s dr. Zdeňkou Vondrákovou a Ing. Jiřím Hrudou. Roky běžely a my jsme s kolegou Bc. Jiřím Havelkou měli možnost poznat i mnoho dalších vzácných lidí, kteří dělají pro nemocné a jejich rodiny maximum. Nejvíce se však skláním před těmi, kterým je vybavení naší půjčovny určeno.

Před samotnými nemocnými a jejich rodinami. V průběhu let jsem se s některými z nich setkala, ať už pracovní nebo i v soukromí, a musím říct, že mě tato setkání umožnila poznat, co je v našich životech podstatné. A tak se snažím svoje poznání předávat dál, tak aby si hlavně mladí a zdraví lidé, kteří často kladou na první místo hodnotového žebříčku hmotné statky, uvědomili hodnotu mezilidských vztahů. Protože v těžkých chvílích je to někdy to poslední, co nám zůstává. Málokde jsem na jednom místě potkala tolik utrpení a zároveň tolik lásky a vzájemné pomoci jako mezi rodinami, které pečují o své nemocné. Mám radost, že můžeme těmto lidem aspoň trochu ulehčit jejich situaci.

V Diecézní charitě Hradec Králové, která půjčovnu provozuje, nás velmi těší spokojenost nemocných a pečovatelů s našimi pomůckami.

PŘI PRÁCI S KLIENTY V BETANII NEUSTÁLE SBÍRÁME NOVÉ ZKUŠENOSTI

Mgr. Iva Dörrová, Diakonie ČCE středisko Betanie



Do dnešního dne je to již více než osm let, kdy jsme do našeho Domova přijali na odlehčovací službu první klientku s Huntingtonovou chorobou. Od tohoto okamžiku se datuje období, ve kterém začali být do střediska přijímáni obyvatelé s tímto postižením nejen na přechodné období, ale nově i jako klienti umístění do Domova.

Aktuálně je v Domově mezi čtrnácti stálými klienty pět osob trpících tímto onemocněním, což činí více než třetinu

trvalých obyvatel střediska. Navíc poskytujeme průběžně uchazečům s HCH i služby odlehčovací. K dnešnímu datu evidujeme v našem zařízení krom žádostí o tyto od-

lehčovací služby dalších devět aktivních žádostí o trvalé umístění do Domova klientů s HCH.

Znalosti a zkušenosti se specifickými potřebami klientů jsme získávali jak formou školení a samostudia, tak v průběhu samotné péče o klienty. Setkávali jsme se tak postupně zejména s řešením následujících potíží:

- **s choreou**, nejen z pohledu nebezpečí pádu a následného úrazu klientů samotných, ale také vzhledem k jejich společnému soužití s ostatními obyvateli Domova, kde nám pomáhají ne příliš široké chodby s madly, kterých se mohou klienti přidržet, a také skutečnost, že většině ostatních obyvatel nehrozí při střetu s klientem s choreou pád, neboť jsou vzhledem ke svému postižení upoutáni na invalidní vozíky;
- **s potížemi s polykáním potravy** v různém rozsahu, tzn. od upozornění klienta na nutnost nehltat a přijímat potravu po malých dávkách, přes jejich krmení tímto doporučeným způsobem, následovně podávání částečně mleté až mixované potravy, později zahušťování speciálními zahušťovadly (Nuttillis) a doplňování energetické hodnoty potravy sippingy (Nutridrink), až po nutnost podávání stravy zavedeným PEGem;
- **s výpadky řeči až postupnou ztrátou schopnosti komunikace**, které se postupně objevuje u většiny přijatých klientů, a tím i s následnou potřebou vytvoření komunikačního rámce, tzn. alternativních možností dorozumění se s klienty, kde je naše úsilí nekončící a kde se i po předchozích zkušenostech potýkáme stále s novými a novými potížemi;
- **s psychickými poruchami**, projevujícími se individuálně u jednotlivých klientů (nepřízpůsobivost, obsese ve formě neustálé potřeby převlékat se, stupňující se závislost na pití stále většího množství kávy či na cigaretách);
- **řešení rodinných vztahů**, zejména vazeb k dětem, zajištění spolupráce s orgánem sociální péče o děti, s pěstouny i dalšími osobami, které jeví o naše klienty zájem a často to nebyvají pouze příslušníci jejich vlastní nejbližší rodiny.

Jako zařízení máme již tradičně velice dobrou spolupráci s multidisciplinárním týmem odborníků, kteří nám pomáhají při péči o naše klienty. Tato spolupráce se výrazně oživila po nástupu nové vrchní sestry do Betanie v září minulého roku. Někteří z našich klientů trpících HCH dostali, po předchozím vyšetření na neurologické klinice v Praze, příležitost zúčastnit se opakovaně intenzivního rehabilitačního pobytu v nemocnici v Berouně. Tyto pobyty jsou financovány z evropských fondů a po jejich absolvování se u klientů viditelně zlepšila hybnost a zejména koordinace pohybu. Náš dík patří jak neurologům a psychiatrům v Praze, tak paní doktorce Brabcové v Berouně, se kterou máme velice dobrou spolupráci.

PŘÍBĚHY

VZPOMÍNKA NA HONZÍKA

Jana



Honzík s dcerou Veronikou

Když začal být Honzík nemocný, tak to bylo mnohem horší. Nechtěl brát léky, tak jsem mu je musela drtit do kávy. Oběda se dožadoval přesně v poledne, později již nechtěl obědovat. Když jsem nestíhala, tak jsem dávala hodiny zpátky. Stoupl si před hodiny v kuchyni a porovnával čas na náramkových hodinkách. To však nesouhlasilo s pořady v televizi. Musela jsem vymýšlet různé změny programu v televizi. Když jsme jeli na vyšetření na logopedii nebo k paní doktorce Uhrové, tak jsem musela říct, že jedeme k panu profesorovi Rothovi. Při zjištění pravdy v ordinaci logopedky se pak dožadoval prof. Rotha, tak ho musela lékařka sehnat, pak byl spokojený a mohli jsme jet domů. Měl rád výlety, dovolenou, kde mi hodně s Honzíkem pomáhali moji přátelé ze SONSu. Také jsme spolu navštěvovali kino. V létě se moc rád koupal v bazénu na zahradě, kde ho hlídal pan Jonáš. Neříkám, že to bylo vždy lehké, někdy jsem nevěděla, kudy dál, bylo to náročné psychicky. V době, kdy už Honzík nechodil, jsem se seznámila s přítelem, který mi začal s Honzíkem pomáhat, a hned šlo všechno líp. Začali k nám jezdit přítelovy děti a vnoučátka. Honzík je měl rád. Z jejich návštěvy měl vždy radost. Také k nám začala jezdit Honzíkova dcera Verunka. Je škoda, že nemohla přijet, když byl ještě zdravý.

Ještě bych chtěla poděkovat panu profesorovi Rothovi, doktoru Klempířovi, paní doktorce Terezce Uhrové, paní doktorce Židovské a lékařům a sestrám z Kateřinské.

Poděkování za poslední rozloučení s Honzíkem patří také Zdeňce Vondráčkové, Jiřímu Hrudovi a Ivě Vestfálové.

NÁŠ PŘÍBĚH

Tak jak to všechno začalo? Vlastně sama nevím, je to už moc dlouho. S manželem jsem přes dvacet let a prvních 11 jsme se starali o jeho nemocnou maminku, které nikdo neuměl diagnostikovat, co jí vlastně je. Slyšeli jsme spousty nesmyslů, ale že by se mohlo jednat o Huntingtona, nám nikdo neřekl. Manžel se ptal, jestli máme mít děti, a řekli, že to nemáme řešit, že stejně nikdo neví, co jí je. Psal se rok 1992. V roce 2002 maminka zemřela. V té době jsme již měli malého syna. Čas běžel tak nějak v poklidu s běžnými radostmi i starostmi a nám přibyl další syn a pak to přišlo. Manžel z ničeho nic začal být zamlklý, seděl v mikíně s kapucou u topení a nic neříkal a na všechno, co se týče jeho rodiny, začal kašlat. Mockrát jsem se ho ptala, co se děje, co mu je, ale vždy mě odbyl, že je vše v pořádku. Toto období pominulo, ale manžel začal být zpomalený,

přestali jsme spolu žít i jako manželé. Vůbec jsem nechápala, co se děje. Až jednou jsem si všimla, že má manžel malé nepatrné třesy rukou a závěrečná „tafka“ přišla, když jeden den překračoval doma práh a udělal to úplně stejně jako jeho matka. Udělalo se mi úplně špatně, na ten okamžik nemohu zapomenout. Stejný kývavý pohyb. Potom začalo martyrium přemlouvání a proseb, aby to začal řešit. Došel sice na neurologii, ale to vyšumělo, a jediné co bylo, že mu potvrdili, že má skoliózu páteře.

Dlouho se nic nedělo, jen manžel se postupně zhoršoval, začalo docházet k hádkám. Marně jsem se snažila manžela přesvědčit, aby šel k lékaři, že máme ještě malé děti a já nechci zůstat sama. Pořád mě přesvědčoval, že je všechno v pořádku a potom mi začal tvrdit, že je nemocný ze mě. Že když je někde jinde, tak žádné problémy nemá. Za vším stojím jen já. Potom přišel zlom, kdy ho vyhodili z práce. Nebyl sám, šlo jich víc. Ani mi to neřekl, tajil to. Přišla jsem na to jen náhodou, něco jsem tušila. Tak začal kolotoč hledání práce, kdy se manžel ještě víc uzavřel do sebe. Vůbec ho nezajímalo, z čeho žijeme, jak to všechno zaplatíme. Nechal mě v tom úplně samotnou. Děkala jsem přesčasy, starala se sama o celou rodinu. Nepřinesl mi domů ani rohlík. Chodila jsem domů večer, v práci jsem dělala dvanáctky, abychom měli peníze. Vstávala jsem v půl páté ráno. Každý večer kolotoč kolem dětí, školy, prádla, jídla a bezlepkové diety, kterou musí držet jeden syn. A to vše bez jeho zájmu, jak to zvládám, jestli něco nepotřebuju. Jak jsme na tom. Nic, ani já ani děti neexistujeme. Toto trvalo dva roky. Za tu dobu se hádky znásobily. Nebyl den, kdy jsme se nechytili. Pořád jsem mu vysvětlovala, že je nemocný, že proto jej nikde nechťejí – bylo to už na něm dost vidět. Začal být agresivní. Nejdříve mi jen ničil věci, trhal řetízky, oblečení a pak mě začal fyzicky napadat. Mám odoperovanou nohu, dělali mi plastiku kolenního vazy. Po této noze mi šel vždy s úmyslem ublížit. Podrážel mi ji nebo si sednul na zem a srazil mě a kroutil mi ji. Bránila jsem se, párkrát jsme se servali. Pak mě začal kousat, plival na mě, rval mi vlasy z hlavy, rozlámал mi všechny brýle, které musím nosit, a vyházел polovinu věcí z ložnice s tím, že jsou jeho. Přestal skoro jíst, jedl jen suchý chleba, pil čaj. Když chleba zplesnivěl, jedl i ten, že mu to nevadí. Nedal si říct. Jedna hádka tak vygradovala, že mě začal mlátil kovovou tyčí od vysavače, začal házet po obývací elektroniku. Děti už z toho šlely a já taky. Tak jsem zavolala policii. Přišli, všechno sepsali, manžela odvezli do Bohnic a nás do Krče do nemocnice. Tam mi zrentgenovali hlavu, řekli, že si mám vzít Ibalgin a že je to mrzí a poslali mě domů. Bylo to hrozné, jela jsem s dětmi totálně vyřízená autobusem domů v jedenáct večer. Když jsme přišli domů, manžel už byl zase doma, osprchoval se, zamknul v ložnici a šel spát. Myslela jsem, že mě klepne. Volala jsem do Bohnic ošetřující lékařce, ale ta mi lámanou češtinou s ruským přízvukem sdělila, že se nedá nic dělat. Všechno jsem jí řekla, ale ona mi doporučila, ať volám policii. Moje odpověď byla, že jsem policii již volala, a proto tam manžel byl, ale ona jen pořád opakovala, že když manžel nechce, nedá se nic dělat. Ale my jsme už taky nechťeli, měli jsme toho všichni tři dost. Na mě a děti nikdo ohled nebral, jen pořád na něj. My v tom ale taky nechťeli žít, dál už ne. Chtělo se mi umřít.

Tak jsem manželovi řekla, že buď půjde k doktorovi a začne svůj stav okamžitě řešit, nebo se definitivně rozcházíme a podám žádost o rozvod a podám na něj trestní oznámení za napadení.

Šel k lékaři, kterému jsem před tím volala a vše mu řekla, aby manžel zase něco nezatajil. Šel na různá vyšetření včetně neurologie. Trvalo to víc než půl roku, než se všechna vyšetření udělala. Manželovi přiznali invalidní důchod a dostal doporučení do extrapyramidové poradny. Když se tam dostal, tak paní doktorce řekl pouze část a ne všechno. Tak mu paní doktorka na základě jeho sdělení předepsala léky. Mě s sebou nevzal a nesměla jsem do ničeho zasahovat. Poté, co se mi podařilo zjistit, u koho vlastně byl, jsem se několik dní dovolávala k paní doktorce, abych jí sdělila, že věci se mají ale úplně jinak, než manžel popsal. Byla překvapená, ale bohužel odjížděla na dvouměsíční dovolenou, tak jsme museli čekat. Ale domluvila jsem se, že na příští kontrolu půjdu i já. Bylo to hrozné období. Manžel seděl v obýváku po tmě a celé hodiny koukal před sebe. Nikam nechodil, nečetl, neřval se na televizi. Úplně nás IGNOROVAL. Nic nechtěl, nevzal si ani dort, když měl syn narozeniny, přitukl si prázdnou skleničkou a koukal na nás. Situace se pořád zhoršovala. Děti z toho už začínaly být opravdu špatné. Ke mně se celá rodina otočila zády a vyčítala mi, že jsem se na něj nevykašlala. Odnikud jsem neměla ani kousíček podpory. Manžel pořád ještě neměl vyplacený invalidní důchod, všechno jsem táhla sama, už to byl druhý rok. Měla jsem opravdu depresi. Plakala jsem každou chvíli, neměla jsem na nic náladu. Jediné, co mě drželo nad vodou, bylo, že jsem se musela postarat o děti. Navíc manžel začal mít nějaké vidiny nebo co, pořád si myl ruce, měl je úplně popraskané, do krve vysušené. Pořád se jen myl a myl. Bylo to šílené. Vypotřeboval obrovské kvantum teplé vody, které bylo potřeba uhradit. Začal se dotýkat běžných věcí jen přes papírový ubrousek. Neumím ani popsat, jak strašně mi bylo, jak jsem byla zoufalá. Jak mi bylo líto dětí i jeho. Nesměli jsme se ničeho, co bylo jeho, ani dotknout. Hned po nás vyjžděl, že mu ničíme věci a chceme mu je rozbít.

No a jeden den to zase vygradovalo, když jsem chtěla vyklidit knihovnu. Vyletěl jak čertík, že jsou to jeho knihy a všechno cpal zpátky. Strkal do mě a pak i do mladšího syna, který byl doma se mnou, odstrčil ho tak rázně, až malý upadl na topení a uhodil se do hlavičky. Do mě vjel v tu chvíli strašný vztek a začala jsem do něj bušit hlava nehlava a byli jsme zas v sobě. Byla jsem odhodlaná, že ho zabiju, že už dál nemůžu. Naštěstí syn měl víc rozumu než já, sám vytočil a zavolal policii. Všechno se opakovalo, ale naštěstí už jsem měla papír z poradny a ten jsem jim strčila do ruky. Odvezli ho do Bohnic. Já jsem zamlkla všechny zámky a nechala v nich klíč. Starší syn mi řekl, že jestli se táta tentokrát zase vrátí, uteče. Byla jsem už úplně vyčerpaná.

Asi za dvě hodiny u nás zazvonil telefon. Volala mi doktorka z Bohnic a poprvé se mě někdo zeptal, jak jsme na tom a kde je pravda. Všechno jsem jí řekla a prosila jsem jí, ať nám dá aspoň 3 dny a nevrací ho. Že se potřebujeme alespoň pořádně vyspat. Byla strašně hodná a hlavně jsem konečně neslyšela, že když on nechce, tak se nedá nic dělat. Konečně vzal někdo ohled i na nás. Pozvala si mě k sobě a na všechno se mě vyptala. Hrozně se mi ulevilo, ale zároveň mě to strašně srazilo. Teď jsem slyšela „odpočiňte si, mi to za vás vezmeme aspoň na chvíli“. Starejte se teď o sebe. Bylo to, jako by mě

někdo polil medem. Byla jsem úplně na dně. Paní doktorka mi dala léky. Cestou domů jsem omdlela a upadla. Byla jsem jak loutka. K tomu všemu jsem pořád chodila do práce, dělala přesčasy, protože jsme byli pořád jen na mém platu, a starala se o děti. Celou dobu jsem nemohla vynechat ani den. Měla jsem vše vypočítané a seškrtané tak, aby mi to vyšlo a já uplatila vše potřebné a měla na jídlo pro nás i mladšího syna s bezlepkovou dietou.

Ten okamžik, že už se teda konečně něco stane, že se přijde na to, co mu je, a dostane léky, ta naděje byla úžasná. Ale totálně mě převálcovala. Byla jsem najednou strašně moc unavená, bylo mi zle od žaludku, neměla jsem na nic náladu. Byla jsem jak stroj. Dvakrát v týdnu jsem jezdila za manželem do Bohnic a o víkendu a zbytek jsem byla s dětmi. Manžel se začal zlepšovat. Najednou mu začaly docházet nějaké věci. Jednou jsem přišla a dal mi pus. Chtělo se mi křičet „Nééé, ty už ne, bil jsi mě, plival po mně, rval mi vlasy a kopal jsi do mě a proč?“ Vždyť já ti chtěla jen pomoci, aby ti bylo lépe. Měla jsem obrovský blok.

Manžel byl v nemocnici skoro měsíc a přiznám se, že ze začátku to bylo opravdu divné, že tam není, ale tak rychle jsme si s dětmi zvykli, prostě nám tam nechyběl. Najednou bylo vše jednoduché a v pohodě. Nevím, jestli to bylo všemi léky nebo tím prostředím, ale změnil se. Ze začátku byl jak hladové zvířátko. Zajímalo ho, jen co mu nesu k jídlu. Po nějakém čase se začal zajímat i o nás a vyprávěl mi, co se děje v jeho okolí. Asi si všimnul, že je na oddělení jediný, za kým tam někdo chodí pravidelně a nosím mu věci a jídlo. Je pravda, že i na mě to zapůsobilo. Co člověk, to strašně smutný pohled. Všechno veskrze mladší muži nebo středního věku. Byli sami, nikdo o ně nestál. Ty prázdné tváře a smutné oči, někdy jsem měla strach, tak zvláštně se na mě dívali. Mockrát jsem si říkala, co se jim stalo, jak to, že nikomu nechybí? Proč s nimi nikdo není? Možná, že i toto všechno vnímal a snažil se co nejvíc spolupracovat a dodržovat, co mu řekli. Konečně mu začal chodit i invalidní důchod, tak se situace výrazně zlepšila i tady.

Po měsíci se vrátil domů a bylo to výrazně lepší. Mně se mezitím povedlo s pomocí Společnosti pro HCH najít středisko, kam by manžel mohl chodit, aby se vyhnul tomu nečinnému sezení. Byli jsme se tam spolu podívat a musí říct, že jsou to opravdu velmi milá stvoření. Vyšli nám vstříc a manžel se zapojil do procesu. Dochází 2x týdně. Chodíme již společně i k lékařům. Opravdu se velmi zlepšil a dá se s ním už normálně komunikovat. Ještě se mi podařilo najít keramickou dílnu pro lidi s postižením a vyběhat manželovi, aby ho tam vzali. Byl opravdu velmi šťastný. Měla jsem radost, když jsem viděla, jak je nadšený. Asi až nyní je vidět plný účinek léčby. Manžel má sice fyzické projevy nemoci, ale co se týče psychiky, je výrazně lepší. Má radost, umí se už zase smát. Začal jíst dokonce i věci, které předtím striktně odmítal, a pěkně přibral, našťásti.

Teď bych řekla, že jsme spokojení, ale bohužel, i já musím brát léky, jinak bych to asi nedala. Manžel má spousty vychytávek, a když jsou opravdu každý den, strašně lezou na nervy. Do toho ještě děti a domácnost, je toho moc. Ale jsem vděčná i za tento stav.

Museli jsme řešit i naši budoucnost. Manželovi geneticky potvrdili, že má HCH. Jelikož je to identické s projevy, které měla jeho matka, je jasné, že je to dědičné. Máme dva syny, tím je vše dané. Co dál – strach, výčitky. Manžel už se s největší pravděpo-

dobností jejich dospělosti nedožije. Ale já ano. Budu se zase dívat, jak mi někdo blízký odchází a navíc moje dítě? Prožiju i další část svého života s HCH? Je to hrozné, toto v sobě nedokážu potlačit. Dala bych všechno za to, aby to ti kluci neměli, ale je to agresivní, a nevěřím tomu, že ne. Co s nimi dál? Jak to zvládnou? Najdou tolerantní partnerky, které s nimi do toho půjdou a podstoupí i umělé oplodnění, abychom to zastavili? Modlím se, ať jsou dostatečně silní a zvládnou to. Ať nepropadnou beznaději a nezlomí nad sebou hůl.

Manželovi jsem podala přihlášku do domova, kde mají s HCH již zkušenost, a i v centru, kam nyní chodí, nám nabídli pomocnou ruku. Jsem moc ráda. Vím, co mě čeká za pár let. Budu se dívat na to, jak se ze vzdělaného člověka stává lidská troska, která je na plenkách a hadičkách. Jednou jsem to už viděla a bylo to strašně smutné. A nyní mi ten člověk je ještě bližší. Nevím, jak to dám. Opravdu se toho bojím. Plně rozumím tomu, proč se říká sladká nevědomost. Všechny věci, co jsem vytěsnila z hlavy, se mi vrátily. Vybavily se mi obrázky, jak jsme chodili za mamkou, jak byla zubožená, nemohla už ani chodit, mluvit, nic. Jen vykřikovala mumlavé zvuky. Jen ty nádherné velké hnědé oči pořád tak krásně svítily. Byla nesmírně statečná a chovám k ní úctu i dnes. Zvládla to výrazně lépe než manžel.

Na tom všem bylo nejhorší probojovat se skrze všechny doktory a dostat se do „procesu“. Je naprosto neuvěřitelné, jak v takovýchto situacích zůstává člověk úplně sám a nikoho nezajímá. Všichni se schovávali jen za větičku, když pacient nechce, nedá se nic dělat. Ale co to okolí, jak to má zvládat? A když jsou tam navíc ještě děti? Tohle bylo moc těžké. I větička, že se lidé s HCH v ústavech bojí, že neví, co s nimi, tak je raději neberou, prima vyškolený personál, který s nimi stráví 8,5 h a bojí se. A jak to mám zvládat já, nevyškolená, 24 h denně a se dvěma dětmi? To mi nikdo neporadil.

Ale člověk se asi smíří se vším. Dneska jsem ráda, že jsem to dala a neutekla. Neutěct je velmi těžké a bolí to, ale myslím, že to za to stálo. A hlavně děti vidí, že s podporou rodiny se dá zvládnout i tato nemoc, jen musí obě strany spolupracovat. Pořád jsem na vše sama a v jednom kolotoči, ale dá se v tom už tak nějak žít a existovat.

Bylo to a je to opravdu těžké, a když máte ještě relativně malé děti, je to o to horší. Opravdu jsem někdy úplně vyřízená. Ale přišla jsem na zajímavou věc, že mi to hodně vzalo, ale i hodně dalo. Už se tolik nebojím, že to nezvládnou, věřím víc v sama sebe, umím se lépe rozhodovat a hlavně si sama sebe víc vážím. Dalo mi to svobodu, i když to tak nevypadá. Jako kdybych sama vyskočila ze skořápky.

VEDENÍ JMENOVALO CHLAPCE (9 LET) ČESTNÝM DĚTSKÝM KAPITÁNEM JESTŘÁBŮ

Catie Malooly, překlad Ing. Jiří Hruďa

Pokud Aidan mohl, hrál se svými sourozenci Blakem a Katelyn celý den hru s rychlými auty. Ale od jistého dne se hra a chování chlapce musí soustředit na důležitější věci. V 6 letech byla Aidanovi z Oklahomy diagnostikována JHD (juvenilní forma HCH).



Tato nemoc je progresivní, závažné neurologické onemocnění, které napadá fyzickou i citovou stránku osobnosti a omezuje schopnosti chování. Krátce po zjištění diagnózy jeho matka, Denisa Hudgell, kontaktovala dětské oddělení univerzity v Iowě, aby zjistila, jaké možnosti jsou pro jejího syna vhodné.

„Tato univerzita je jedna z 21 celostátních center pro Huntingtonovu chorobu. Centrum spojuje klinické služby, vzdělávání a výzkumné příležitosti, aby zajistila pacientům přístup k nejnovějším možnostem léčby,“ říká Denisa. „Je důležité jít na místo jako je tato univerzita, kde mají specializované centrum pro juvenilní formu Huntingtonovy choroby, protože cítím, že to je pro nás ten nejlepší způsob péče.“

JHD ovlivňuje Aidana mnoha způsoby. Například jeho svaly jsou stažené a jsou rigidní, takže má problémy s chůzí a také se sezením. Má též problémy s mluvením, polykáním, spánkem, učením a má záchvaty. Již od roku 2012 je sledován v UI studii, jedinečné ve světě, která používá MRI znázornění k sledování postupu JHCH ve struktuře mozku a vlivu na funkce v čase. Aidanova rodina doufá, že synova účast v této studii nepomůže pouze jemu, ale i ostatním dětem a rodinám s výskytem juvenilní HCH. Ačkoliv je to vzácné, máme děti, které potřebují naději, a rodiče, kteří potřebují naději na léčbu pro své děti, říká Denisa. Juvenilní HCH je devastující onemocnění, takže každý výzkum může pomoci třeba jen na určité symptomy, což je nadějně. Takže jsem velmi vděčná za výzkum, který se provádí na universitě v Iowě.

Když Aidan nastoupil na dětské oddělení, prošel testy a hrami s výzkumníky v rámci studie. Potom se s jeho psychiatrem, neurologem, neuropsychologem setkala i jeho rodina, aby uvedla všechny potřeby, které se mohly vyskytnout. Denisa je vděčná za to, jak se všichni jejímu synu věnovali, což zahrnovalo i práci sociálního pracovníka, který cestoval 4 hodiny, aby vysvětlil JHCH Aidanovým spolužákům a učitelům. „Můžeme konstatovat, že měli touhu pomoci těmto dětem, což je pro mě velmi důležité“, říká Denisa. „Potřebujeme takové lidi, kteří mají touhu pracovat s našimi dětmi.“

Aidan, kluk s nakažlivým smíchem, působí na každého, s kým se setká. Denisa říká, že Aidan jí učil, co znamená být statečný. Dělal a viděl mnoho věcí, což dospělí nedokážou. Učil mě bezpodmínečné lásce a jak žít každý den v plnosti.

VZPOMÍNKY NA SPOLEČNÁ SETKÁNÍ

VZPOMÍNKA NA PROSTĚJOV 2014

PharmDr. Zdeňka Vondráčková

Rekondičně edukační pobyt SPHCH v Prostějově ve dnech 17.–19. 10. 2014 byl, ze všech rekondičních pobytů, které jsem kdy prožila, absolutně mimořádný. Škoda, že o něm nechťel nikdo napsat, ale asi to tak mělo být. Pro mne, jako pro předsedkyni SPHCH, ale hlavně jako matku Elišky, která přinesla mezi pacienty s HCH, jako osoba v riziku, něco pro mne absolutně nepopsatelného. Musím přiznat, že i nyní se mi chce dojetím plakat. Ale po pořádku.

Již v pátek se nás sešlo poměrně hojně a o přednášku paní Mgr. Bc. Dagmar Klučkové, Dis., o mapování osob s HCH ve Zlínském kraji, byl velký zájem. I v tak malém kraji jako je Zlínský, studie potvrdila veškeré statistiky, které jsou zjišťovány i v jiných krajích. Rozložení pacientů podle pohlaví (50:50), průměrný věk (nejčastěji mezi 20 až 64 lety) a i problémy s umísťováním pacientů s HCH do pobytových zařízení sociálních služeb.

Vzpomínám si na případ pacientky Marie, kterou uváděla paní magistra jako příklad a která byla umístěna v zařízení pro mentálně postižené děti. Popisovala, že toto je absolutně nevhodné umístění klientky, která má sama 4 děti, že to tam pro ni musí být velice bolestivé. Jelikož její rodiče byli na této přednášce, tak se následně s paní magistrkou domluvili na dalším postupu a paní Marie je nyní v zařízení, které jí odpovídá věkově.

Sobotní program zahájila přednáškou paní MUDr. Irena Lišková, MBA, o HCH a klinických projevech HCH; následovalo vystoupení paní MUDr. Václavy Curtisové, MSc., HCH z genetického hlediska. Jako obvykle obě přednášky byly velice přehledné a pro nové účastníky přinesly mnoho nových informací pro lepší pochopení HCH.

Po přestávce jsme se rozdělili a pacienti měli svůj program. Tentokrát byl mimořádný počet pacientů a hlavně mladých dívek ve věku 26–33 let. Přijela dvojčata Marcela a Jana z Ostravy, Veronika z Miletína, Klárka od Prostějova a doplňovala je Monika (42 let) z Pardubic. Většina z nich byla na rekondici poprvé. Nesmím zapomenout na neúnavnou tanečnici a již stálci paní Lídu z Nového Města nad Metují, která neustále pod vedením svého manžela chodí na procházky a do společnosti. Po delší době přijel v doprovodu svých ošetřovatelek velký sportovec Jiří Lhota, který byl již na invalidním vozíku, ale to mu nebránilo ve sportovních aktivitách. Další pacientku věrně doprovázel při aktivitách manžel a aktivně se zapojil i pan Novák z Liberce se svým synem Pětou.

Na fotografiích si můžete prohlédnout, jak bylo jejich cvičení s kmitajícími tyčemi, s balančními podložkami a různými druhy míčků radostné. Ani v kroužku pro muzikoterapii a relaxaci se pacienti nenudili, paní Mgr. Thérová a paní Dvořáková se na pacienty stále usmívaly a povzbuzovaly je v aktivitách. Obě skupiny se potom vystřídaly.

Když pacienti odjížděli po obědě do parku, byl to hotový konvoj aut. V parku měli nácvik chůze s nordic wolkingovými holemi a posilování na venkovních strojích. Jako

bonus shlédli sportovce na slackline lanech. Jejich procházku a veselou náladu podtrhlo i nádherné podzimní počasí. Celou početnou skupinu doprovodil jako řidič i pan Ing. Zdeněk Ryšavý z Betánie z Náchoda, muzikoterapeutky a několik dobrovolníků, včetně psa.

Jak říkám, vidět Elišku a její kamarádku Jiřinu, která vystudovala fyzioterapii, i muzikoterapeutky, jak s trpělivostí a úsměvem povzbuzují tato krásná mladá děvčata k pohybu, bylo neuvěřitelné. Eliška studuje tělocvik hendikepovaných a slíbila, že s kamarádkou Jiřinou do Prostějova na podzim zase přijedou. Teď už si můžeme přát jen krásné počasí.

Děvčata se zde skamarádila a přes skype Eliška každý týden s Veronikou cvičí a je v kontaktu i s Klárkou. Na příběhu Klárky je veselé i to, že její rodiče přijeli mezi nás v pátek tak trochu inkognito. Nic nechtěli, jen že budou chvíli poslouchat a dívat se. Ale druhý den už maminka přijela s Klárkou. Moc mne to potěšilo, protože asi zjistili, že jsme fajn společnost, a Klárka byla opravdu nadšená, jak je vidět i na fotografiích.

Pacienti se zapojili i večer při tanci, kde si zatančil i Jiří Hurda s dcerou. Celého večera se zúčastnil také Jiří Lhota se svou přítelkyní Yvonnou a zatancovali si i s kolečkovým křeslem. K tanci opět hráli manželé Ševčíkovi z Brna a jako vždy bylo i po náročném dni veselo. Ale na paní Lídě bylo vidět, že ji celý den trochu unavil, protože tentokrát netancovala téměř v jednom kuse jako obvykle.

Hlavní edukační dopolední program pokračoval přednáškou pana doktora MUDr. R. Kubínka, Ph.D., z Olomouce, který byl mezi námi poprvé, o psychických potížích osob pečujících o dlouhodobě nemocné pacienty. Přednášku jsem z organizačních důvodů neslyšela, ale odpoledne byl diskusní kroužek kolem pana doktora plný dotazů a rad, jak myslet na sebe, odpočívat a nevyhořet.

Manželé Ostrížovi měli praktické vystoupení pro pečovatele a odpoledne opět velice aktivní diskusi mezi pečovateli.

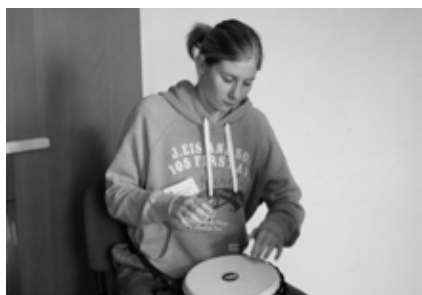
Jako každý rekondiční pobyt mezi nás zavítala od firmy Nutricia paní M. Opletalová, poradila pečovatelům s výživou a přivezla s sebou i edukační materiály a vzorky.

Odpolední blok kromě diskusních kroužků patřil informacím z kongresu EHA v Barceloně. Jednak vystoupila paní Ing Z. Ellederová, Ph.D., ze základního výzkumu z Liběchova, a poté Pavla Šašinková, DiS., promluvila o novinkách a přibězích, o kterých jsme slyšeli či viděli filmy v Barceloně.

Z mého pohledu to byl velice úspěšný a přínosný rekondiční pobyt především pro mladé pacienty.

Ještě donedávna jsme si mysleli, že juvenilních anebo hodně časných forem máme v ČR poskrovnu, ale tento pobyt nám to vyvrátil.

Pro mne se opět potvrdilo, že huntingtonské společenství je mimořádné nejen ve světovém měřítku, ale začíná být i v českém. Mezi mladé testované osoby nebo osoby v riziku, které pracují ve výzkumu HCH anebo jinak pomáhají v huntingtonských společnostech patří například Nancy Wexler, Jeff Carroll nebo Matt Ellison. Moje Eliška mne zde mile, až dojemně překvapila.



ZDRAVOTNÍ PROBLEMATIKA

POZDNÍ STADIUM NEMOCI: KOMUNIKACE VE VZTAHU A V RODINĚ

*Jimmy Pollard, překlad Pavla Šašinková, DiS., Zuzana Maurová
Hurry up and Wait*

HCH je ve své podstatě neústupně progresivní chorobou. Doktor Huntington ji v roce 1782 popsal takto: „dlouhé roky se vyvíjí a končí hořkou smrtí“. Po mnoho let se lidé mohou těšit dobrému zdraví, po mnoho let mohou pracovat a plně se zapojovat v rodinném životě. Ale jak roky utíkají, začínají se objevovat problémy s komunikací.

Vztahuje se to jak na pacienty s HCH, tak na osoby, které o ně pečují. Po čase cítíte, že už s nemocným nejste ve spojení tak, jako v minulosti. Cítíte, že se k němu nemůžete dostat, že vás vlastně nechápe. Je to bolestné, když cítíte, že člověka ztrácíte, že odchází. Částečně pociťujete beznaděj, částečně ztrátu a částečně paniku. Zajímá vás, co můžete pro člověka s HCH udělat, abyste ho zapojili do krásných momentů i aktivit rodinného života. Může to být velmi zdrcující pocit a možná si vybavíte, kdy jste jej cítili poprvé.

Lidé s HCH cítí něco podobného. Nejspíš si neuvědomují, že ztrácí někoho, koho milují. Ale mohou cítit frustraci a beznaděj, když už se nemohou domluvit. Můžeme skoro s jistotou říci, že je to pro ně bolestivé. Toto je ten nejdůležitější čas, kdy jsou potřeba kognitivní funkce.

V průběhu dlouhých let hospitalizace jsem Woodymu pokládala otázky a jedna z nich byla: „Chceš žít?“ a on vždy odpověděl, že ano. Domnívám se, že jeho touhou bylo vidět, co bude dál. Když jsem se ho zeptala: „Co tu děláš celý den, myslíš na minulost?“ odpověděl kývnutím hlavy. „Bojíš se budoucnosti?“ usmál se a řekl: „Ne.“ Při životě ho udržovaly vzpomínky, které si uchoval (Marjorie Guthrie).

Z perspektivy člověka s HCH je každá snaha o navázání kontaktu dalším bojem s nemocí. Je to úsilí o organizaci myšlenek, aby dokázal formulovat to, co chce říci, a aby to řekl. Má plně ruce práce s HCH.

Pokud máte ve svém okolí někoho v pozdním stadiu nemoci, tak si možná uvědomujete, jak vám často dokazuje, že vám rozumí a rozumí i tomu, co se kolem něho děje. Fakt, že jste tak separovaní, daleko od sebe, se velmi těžko zvládá. Snaha podělit se s pacientem o radostné momenty může být skličující. Huntingtonska maska (bezvýrazný výraz obličeje), zpomalené zpracovávání, zóna vlastního prostoru a fyzické hendikepy, které ovlivňují plynulost řeči, působí ve srovnání se snadnou důvěrnou komunikací v minulých desetiletích jako hrozivé bariéry. Oči, do kterých se díváte, nebo obličej, na nějž se díváte, i osoba přímo vedle vás může vypadat nezaujatě či vzdáleně. Dokonce se vám může zdát, že vám neodpovídá. Pokud toto pociťujete, vzpomeňte si na následující rady. Právě v takovém okamžiku jsou důležité.

V pozdějším stadiu nemoci se může objevit oslabení svalů v obličeji. Říkáme tomu „huntingtonská maska“. Usmát se nebo udržet úsměv na tváři může být pro pacienta těžké. Mikrokontrakce svalů kolem očí, které naznačovaly, že je s vámi, zmizely. Může se začít hrbít a být v polohách, které by pro vás byly nepohodlné. Potřebuje více prostoru pro odpověď, protože ji zpracovává pomaleji a její plánování mu zabere hodně času. Všechny tyto rysy se objeví, když náhle uděláte něco jednoduchého a intimního, např. když si vedle něho lehnete a jemně ho hladíte po vlasech. Možná spolu sedíte ruku v ruce na gauči a vzpomínáte. Možná se ho snažíte obejmout na vozíku a jemně políbit. V takovém momentu jsou všechny poznávací funkce stále ve hře. Vzpomeňte si na opožděné zpracovávání informací. Pokud vám neodpoví hned, neznamená to, že vám vůbec nechce odpovět. Když vám hned neodpoví, neznamená to „nerozumím“, „je mi to jedno“ nebo „neposlouchám“ a určitě to neznamená „nemiluji tě“. Každá konverzace nebo interakce bude záležet na vás a nebude probíhat jednoduše. Zapamatujte si tu ironii - „spěchejte a čekejte“. Jeho duše tam je, ale projevit se je pro ni mnohem náročnější než kdykoliv předtím.

Nezapomeňte také na pojem „v zóně“. Hlavní zájem vašeho milovaného je právě zde a s vámi. Jeho obavy se týkají toho, co se stane v následujících momentech. Ve své zóně preferuje méně rozptýlení, které by odvádělo jeho pozornost od vás. Preferuje jednoduchost a vaše pomalé, tiché, přátelské a známé způsoby. V nejpozdějším stadiu HCH se nabízí možnosti právě pro tyto intimní a milé společné momenty.

Výzvou pro nás je vidět HCH takovou, jaká je. Příjemné momenty přetrvávají, pokud akceptujeme „podmínky“ HCH. A těmito podmínkami jsou specifické poznávací procesy. Pokud je pochopíme, mohou nám posloužit jako „podmínky náklonnosti“. Využívání následujících taktik pro komunikaci s člověkem s HCH můžeme nazvat „pravidly pro komunikaci“.

Mám přítele, který mi před mnoha lety vyprávěl svůj příběh. Jeho žena byla v pořádku do té doby, než jí do cesty vstoupila HCH a život v pečovatelském domě.

Moje žena se ke mně vždy ráda tulila. Nedávno během jednoho večera, zatímco jsem ji byl navštívit v pečovatelském domě, jsem se na ni díval, jak leží v nemocniční posteli. Dal jsem jí něco k pití, masíroval krk, obličej, paže, ruce a záda. Vypadala velice spokojeně. Pocítil jsem, že bych ji chtěl mít nablízku, a tak jsem si lehl vedle ní - půlkou těla jsem spočíval na posteli a jednou nohou jsem se opíral o zem, abych nespádl (nemocniční postele nejsou moc široké). Položila si hlavu na mé rameno a tak jsme zůstali delší dobu. Začal jsem vzpomínat na dobu, kdy jsme vychovávali děti. Stalo se to pak součástí mých návštěv a oba jsme si to velice užívali! Bylo to pro mou duši velice uklidňující, a pokud mohu soudit, mělo to stejný účinek i na ni.

Jiný z mých dobrých přátel mi vyprávěl tento příběh. Jeho žena byla také v pozdním stadiu nemoci.

Dnes jsme s mou ženou oslavili 26 let od výročí svatby. Vzal jsem si volno z práce a šel do pečovatelského domu, že ji vezmu na oběd. Minuli jsme pizzerii a ona říká „Pizza!“ Tak jsme šli na pizzu a potom na zmrzlinu. Zatímco jsme jedli pizzu, žena stále říkála „Miluji pizzu.“ Normálně řekne tak jedno a občas dvě slova. Spojení tří slov (I love pizza) je v tomto stadiu opravdu úspěch. Ve chvíli, kdy jsem se ji snažil zadržet, aby se nespálila o horkou pizzu nebo od kašle z mazlavého kousku pizzy, se na chvíli zastavila a řekla „Miluji tě.“

Je velice jednoduché snít o výročí svatby, kdy vám v noblesní restauraci nejlepší obsluha servíruje jídlo na čínském porcelánu. A přesto se to nevyrovná dnešnímu dni. Sice jsme byli špinaví od pizzy a zmrzliny, ale jediný člověk, který pro mě kdy něco znamenal (samozřejmě nepočítám naše báječné děti), mi řekl, že mě miluje a učinil tak můj život ne pouze snesitelným, ale neskutečně nádherným.

Láska vše překoná. Oba tyto příběhy jsem vám vyprávěl proto, že ženy mých přátel se potýkají s problémy kognitivních funkcí. Vroucnost a intimita u nich vydržela. Ať už na kraji nemocniční postele nebo u pizzy, oba dva se setkali se svými ženami „v zóně“. Oba se zaměřili na jednoduché věci – zmrzlinu, masáž krku, půlení pizzy nebo povídání o dětech. Oba byli jemní, něžní a neuspěchaní ve svých láskyplných projevech. Jsem si jistý, že své ženy políbili. A na tento okamžik nezapomenou. To vše díky tomu, že se drželi rady „Dělejte jen jednoduché věci!“ A našli v nich zázrak.

Rodinní příslušníci se mne často ptají, jaké aktivity by lidi v pozdních stádiích HCH mohly těšit. Jaké věci s nimi mohou dělat, aby je udrželi v kontaktu s ostatními členy rodiny. Neukazují jim nic speciálního. Nepotřebují hledat žádné nové věci, které by s nimi mohli dělat. Raději jim povím, aby dělali něco jednoduchého, co i přes omezení daná nemocí lze zvládnout. Podmínkou úspěchu je: pomalu, pouze jednu věc, odstranit rušivé elementy atd. Můžete dělat prakticky cokoli a přitom se s člověkem propojit. Zde máme příklad.

Představte si tyčinku „Milky way“. V Evropě je stejná tyčinka prodávána jako „Mars“. Naším cílem je podělit se o Milky way s tím, o koho pečujeme, kdo se potýká s problémy kognitivních funkcí. Pro usnadnění řekněme, že je fyzicky hendikepovaný a používá invalidní vozík. Nemluví ve větách, používá pouze několika slov, ale víme, že nám rozumí a že chápe vše, co se kolem něho děje. Začneme připravovat naši mysl na tuto jednoduchou věc. Milky way.

Posaďte se před nemocného a přitom trošku na stranu. Vypněte televizi. Pošlete děti ven, aby si šly hrát. Posaďte se tak, že máte oba dva oči ve stejné úrovni. Vyvěste telefon. „Pojďme si dát Milky way“ a ukažte mu tyčinku. „Tuto tyčinku mám rád a vím, že ty taky!“ Pomalu roztrhněte obal. Můžete ji na jednom konci otevřít a pomalu vysouvat. Je to lepší, než obal pouze roztrhnout. Proč? Zabere to více času a pro pacienta je to chvíle navíc, kdy se může soustředit.

Nyní chvíli počkejte a nahlas uvažujte, co je v tyčince. Je tam čokoláda. Mléčná čokoláda. Je tam karamel. Je tam nugát. Když tyčinku rozlomíte, můžete pomalu natahovat karamel, který je uvnitř. Nechte si kousek čokolády rozpustit v ústech. Můžete

ji také nechat zmrznout a poté rozbít na kousky. Nebo ji můžete dát na několik vteřin do mikrovlnky, aby byla konzistence měkčí. Anebo ji můžete dát do misky a nechat v mikrovlnce déle, dokud nebude rozteklá tak, aby se dala jíst lžící. Aaaach.... zázračná Milky way! Takové věci jsou opravdu skvělé, nemyslíte? Dobře, pojďme se vrátit k našemu úkolu. Pomalu rozlomte tyčinku a řekněte: „Pojďme kousek odlomit.“ Pomalu roztáhněte karamel a přitom upoutejte pacientovu pozornost tím, že řeknete: „Podívej, jak se ten karamel natahuje.“ Až tyčinku rozlámáte, uvidíte kousky, které se skládají z vrstev karamelu a nugátu. Vezměte jednu vrstvu a položte si ji do pusy a přitom říkejte: „Miluji ten pocit, když se mi čokoláda rozpouští v ústech.“ Další kousek dejte do pacientovy pusy a řekněte: „A teď se rozteče i v tvé puse!“ Řekněte to pomalu. Omezte svá slova na minimum. A totéž několikrát zopakujte.

Nugát! Oddělte nugátovou část od čokolády a karamelu. Dejte si ji do pusy. „Mám rád nugát.“ Možná jste nikdy předtím nejedli tuto tyčinku po jednotlivých ingrediencích. Pokud ne, tak toto je ta podstata. Nyní to děláme – jednu věc v jednu chvíli. Poté oddělte kousek nugátu a položte ho pacientovi do pusy. Můžete se zeptat: „Co máš ráději, čokoládu nebo nugát?“ Možná si budete muset na jednoduchou odpověď počkat, můžete také mluvit o jiných vlastnostech tyčinky. Můžete zavzpomínat, jak jíte zmrzlou tyčinku v létě. Můžete mluvit o tom, jak tyto hluboce zmražené tyčinky ve Skotsku smaží. Můžete mluvit dlouho, tak dlouho, dokud se téma točí kolem tyčinky. Poté můžete odlomit další kousek tyčinky, která bude obsahovat čokoládu, nugát i karamel a vyzkoušet, jak chutná vše dohromady. Když se soustředíte pouze na jednu věc v tyčince, tak vás to přirozeně zpomalí. Když se oba dva soustředíte na jednu malou věc, která má své unikátní vlastnosti, napadne vás mnoho otázek. Udržování pozornosti na jednoduché věci vám pomáhá lépe se na danou věc soustředit. A obvykle to bývá i zábava. Když už jednou vytvoříte to spojení nálady a tempa, máte jej nastavené i pro další společné momenty a jiná témata, která budou třeba důležitější.

Tento přístup můžete použít na jakoukoliv činnost. S trochou přemýšlení a chytrosti se „pravidla komunikace“ dají jednoduše aplikovat i na jiné aktivity. Jaké aktivity by pacienta mohly zajímat? Ty, o které se zajímal už předtím. Mnoho lidí to dělá úplně přirozeně a jsem si jistý, že i vy naleznete spoustu příkladů.

SOCIÁLNÍ PROBLEMATIKA

ZAČALA VÝMĚNA PRŮKAZŮ OZP

Kateřina Beránková, tisková mluvčí

www.mpsv.cz

Od 1. 4. 2015 zahajuje Úřad práce ČR (ÚP ČR) vydávání nových průkazů osoby se zdravotním postižením (průkaz OZP). Průkaz OZP má podobu plastové kartičky obdobně jako občanský nebo řidičský průkaz. Je odolný proti poškození a chráněný vůči jeho padělání.

Do konce března 2015 vydával ÚP ČR tzv. dočasné průkazy OZP. Ty jsou, stejně jako průkazy mimořádných výhod, které do konce roku 2011 vydávaly obecní úřady, platné do 31. 12. 2015.

„K tomuto datu skončí platnost všech průkazů. Jejich držitelé, kterých je přibližně 230 tisíc, už tak nebudou moci, v případě, že si včas nezajistí jejich výměnu, využívat žádné benefity a nároky, které jim z vlastnictví průkazu vyplývají. A to do doby vydání nového dokladu,“ upozorňuje Kateřina Sadílková, pověřená řízením ÚP ČR.

Úřad práce ČR proto vyzývá klienty, aby nenechávali vše na poslední chvíli a vyhnuli se tak zbytečnému čekání ve frontách na konci roku. Zároveň ale není nutné, aby chodili v hojném počtu na úřad hned v dubnu 2015, pokud platnost jejich průkazu nekončí v nejbližší době.

„Uvědomujeme si, že to může znamenat drobnou komplikaci pro naše klienty, ale musíme se řídit platnou legislativou. Uděláme vše pro to, aby byl proces výměny co nejrychlejší a žadatele zatěžoval co nejméně,“ říká náměstkyně pro sociální věci Generálního ředitelství ÚP ČR Zdeňka Cibulková.

Pro účely vydání nového průkazu OZP je třeba doložit aktuální fotografii, která odpovídá formátu podobizny určené na občanský průkaz (rozměr 35 mm x 45mm). Stejně jako při všech úředních jednáních musí držitel průkazu také prokázat svou totožnost občanským průkazem.

Lidé, kterým ÚP ČR priznal průkaz OZP po 1. 1. 2014, nemusí vyplňovat žádnou žádost. Stačí, aby pouze doložili úřadu fotografii a podepsali příslušný formulář, který dostanou na přepážce.

Držitelé průkazů mimořádných výhod (kartonové průkazy, které vydávaly obecní úřady do konce roku 2011) a dočasných průkazů OZP, které ÚP ČR vydával podle legislativy účinné do 31. 12. 2013, musí před samotnou výměnou podat „Žádost o přechod nároku na průkaz OZP“. Až poté jim může ÚP ČR průkaz v nové podobě vydat.

MPSV UPRAVILO POSUZOVÁNÍ STUPNĚ ZÁVISLOSTI U ZDRAVOTNĚ HANDICAPOVANÝCH

Petr Habáň, tiskový mluvčí

www.mpsv.cz

Od 15. listopadu letošního roku platí nová metodika, jejímž zásadním přínosem je sjednocení posuzování na první a druhé posudkové instanci, klade důraz na prevenci pochybení při posuzování stupně závislosti a zajištění možnosti rychlé a účinné nápravy v konkrétních případech pochybení.

Díky nové metodice posuzování již nebude docházet k případům, kdy například postiženým lidem trvale připoutaným na lůžko nebyl přidělen nejvyšší stupeň u příspěvku na péči. Ministerstvo tak vychází vstříc potřebám a připomínkám zdravotně postižených spoluobčanů a organizací, které je zastupují.

„Za dobu, co jsem na ministerstvu, se na mě obrátila spousta lidí, kteří měli špatnou zkušenost s posuzováním zdravotního stavu. Častokrát se totiž stávalo, že na jejich handicap nebyl při posuzování brán ohled, protože postižení neodpovídalo nějakým kritériím. Chtěli jsme posuzování zlidštit a přiblížit realitě, proto jsme vytvořili metodiku, která by měla rychle napravit dosavadní stav,“ uvedla ministryně práce a sociálních věcí Michaela Marksová.

Na základě analýzy posuzování stupně závislosti pro účely nároku na příspěvek na péči a po více než dvouletých praktických zkušenostech lékařské posudkové služby sociálního zabezpečení s novým způsobem posuzování stupně závislosti byl ministerstvem vydán „Metodický pokyn ředitele odboru posudkové služby pro posudkové komise MPSV“. Jeho obsah reaguje rovněž na připomínky zástupců organizací osob se zdravotním postižením.

Metodika byla do posudkové praxe oficiálně aplikována od 15. 11. 2014 a v krátké době bude vydána rovněž aktualizovaná metodika pro potřeby lékařské posudkové služby České správy sociálního zabezpečení. Metodický pokyn upřesňuje posudkové zásady, kritéria a postupy při posuzování stupně závislosti, uvádí řadu konkrétních případů jak přistupovat k hodnocení některých skutečností a dává oporu v neobvyklých situacích a případech. Metodický pokyn je současně s touto tiskovou zprávou zveřejněn na webových stránkách MPSV, a to v rubrice Zdravotní postižení.

VÝŠI INVALIDNÍHO DŮCHODU POZITIVNĚ OVLIVŇUJE TZV. DOPOČTENÁ DOBA

WWW.CSSZ.CZ

Na invaliditu není nikdo připraven, bez ohledu na věk. Lidé, kteří se stanou invalidními především v mladém věku kvůli úrazu či vážné nemoci, se navíc často obávají, že jejich důchod bude velmi nízký, když kvůli invaliditě stačili získat jen relativně krátkou dobu důchodového pojištění. Zákon o důchodovém pojištění pamatuje na tyto situace tím,

že se do doby pojištění pro výpočet invalidního důchodu započítává i tzv. dopočtená doba. Ale pozor, toto pravidlo platí jen pro výpočet důchodu, už neplatí pro vznik nároku na invalidní důchod, kdy je třeba splnit podmínku získat potřebnou dobu pojištění.

Dopočtená doba v praxi znamená, že se při výpočtu invalidního důchodu zohledňuje nejen doba pojištění získaná do vzniku invalidity, ale i doba od vzniku nároku na invalidní důchod do dosažení důchodového věku. Zjednodušeně řečeno doba, kterou by hypoteticky mohl člověk získat, pokud by se nestal invalidním.

Pro účely zjištění dopočtené doby se pro muže i ženy určuje důchodový věk jednotně – považuje se za něj důchodový věk stanovený pro ženy stejného data narození, které nevychovaly žádné dítě. V úvahu se tedy nebere skutečný důchodový věk žadatele. Zákon o důchodovém pojištění umožňuje dopočtenou dobu započítat v plném rozsahu při splnění určitých podmínek, jde především o získání doby z českého důchodového pojištění. Pokud nejsou zákonné podmínky splněny, dopočtená doba se krátí.

Podmínky zápočtu dopočtené doby:

- dopočtená doba se započítává v plném rozsahu tehdy, je-li období od 18 let věku pojištěnce do vzniku nároku na jeho invalidní důchod kryto dobou českého pojištění, nebo vznikla-li invalidita následkem pracovního úrazu (nemoci z povolání), případně vznikl-li tento nárok před 18. rokem věku,
- dopočtená doba se též započítává v plném rozsahu, pokud doba, která není (v období od 18 let věku pojištěnce do vzniku nároku na invalidní důchod) kryta dobou českého pojištění, je kratší
 - 1 roku (vznikla-li invalidita před 28. rokem věku pojištěnce) nebo
 - 2 let (vznikla-li invalidita pojištěnce od dosažení věku 28 let do 40. roku jeho věku) nebo
 - 3 let (vznikla-li invalidita od dosažení věku 40 let pojištěnce).

Nejsou-li splněny výše uvedené podmínky pro to, aby byla dopočtená doba započítána v plném rozsahu, tak se dopočtená doba krátí. A to v poměru daném (v období od dosažení věku 18 let pojištěnce do vzniku nároku na jeho invalidní důchod) délkou získané doby pojištění k době, která v tomto období uplynula (tedy k počtu kalendářních dní od dosažení 18 let věku do vzniku nároku na invalidní důchod).

Pozor, dopočtená doba se nezapočítá vůbec v případech, kdy invalidita vznikla následkem úmyslného poškození zdraví, které si člověk způsobil nebo nechal způsobit, nebo pokud poškození zdraví vzniklo jako následek úmyslného trestného činu způsobeného žadatelem o invalidní důchod.

Výše invalidního důchodu závisí na zjištěné (získané i dopočtené) době pojištění, příjmech dosahovaných před vznikem invalidity a na uznaném stupni invalidity. Stejně jako v případě starobního důchodu se do doby pojištění pro výpočet invalidního důchodu započítávají rovněž tzv. náhradní doby pojištění, jako např. doba péče o dítě nebo doba evidence na úřadu práce. Také invalidní důchody se stejně jako ostatní druhy důchodových dávek valorizují.

Výše procentní výměry invalidního důchodu se stanoví procentní sazbou z výpočtového základu za každý celý rok doby pojištění v závislosti na stupni invalidity. Výše procentní výměry invalidního důchodu činí za každý celý rok doby pojištění:

- u invalidního důchodu pro invaliditu prvního stupně 0,5 % výpočtového základu,
- u invalidního důchodu pro invaliditu druhého stupně 0,75 % výpočtového základu,
- u invalidního důchodu pro invaliditu třetího stupně 1,5 % výpočtového základu.

Minimální výše procentní výměry invalidního důchodu stanovená zákonem činí 770 Kč měsíčně (platí pro všechny stupně invalidity). Výše základní výměry invalidního důchodu je stejná pro všechny stupně invalidního důchodu a v roce 2015 činí 2 400 Kč měsíčně. To znamená, že invalidní důchod jakéhokoli stupně přiznaný v roce 2015 nemůže být nižší než 3 170 Kč.

Příklad 1

Pojištěnci narozenému 15. 6. 1976 vznikl od 1. 9. 2014 nárok na invalidní důchod pro invaliditu třetího stupně. Celou dobu od dosažení věku 18 let do vzniku nároku na invalidní důchod (od 15. 6. 1994 do 31. 8. 2014, tj. 7 383 dní) má pokrytou pojištěním. Důchodového věku pro nárok na starobní důchod (66 roků a 10 měsíců) dosáhne 15. 4. 2043. Dopočtená doba, tedy doba od vzniku nároku na invalidní důchod do dosažení důchodového věku, tj. od 1. 9. 2014 do 14. 4. 2043 se rovněž započítává v plném rozsahu (činí 10 453 dní). S dopočtenou dobou činí celková doba pojištění 17 836 dní, tj. 48 roků a 316 dní. Výše procentní výměry, jedná-li se o invaliditu třetího stupně, činí 1,5 % výpočtového základu (měsíčně) za každý celý rok pojištění, tudíž 72 % ($48 \times 1,5$).

V rámci výpočtu důchodu byl zjištěn osobní vyměřovací základ (dále OVZ) pojištěnce ve výši Kč 25 000. Výdělky nebyly výrazně nadprůměrné ani výrazně pod průměrem. Po redukci OVZ podle pravidel platných pro důchody přiznávané v roce 2014 byl stanoven výpočtový základ Kč 14 947. Z tohoto výpočtového základu činí procentní výměra invalidního důchodu 10 762 (72 % z 14 947). Celková výše důchodu tedy činí 13 102 (procentní výměra 10 762 Kč + základní výměra 2 340 Kč). V roce 2015 se důchod valorizoval a od ledna náleží ve výši Kč 13 335 (procentní výměra 10 935 Kč + základní výměra 2 400 Kč).

Příklad 2

V případě, že by tentýž pojištěnec měl v období od dosažení věku 18 let do vzniku invalidity, tedy od 15. 6. 1994 do 31. 8. 2014 (7 383 dní) pokrytou pojištěním pouze dobu 10 let (3 650 dní), krátil se mu dopočtená doba (10 453 dní) poměrem získané doby pojištění (3 650 dní) k celkové době mezi dosažením věku 18 let a vznikem nároku na invalidní důchod (7 383 dní).

Výpočet: $10\,453 \times (3\,650 : 7\,383) = 5\,167$ dní, tj. 14 roků a 57 dní. S dopočtenou dobou činí celková doba pojištění 8 817 dní ($3\,650 + 5\,167$), tj. 24 roků a 57 dní. Z výpočtového základu Kč 14 947 činí procentní výměra invalidního důchodu 36 % ($1,5 \times 24$), tedy 5 381 Kč. Celková výše důchodu tedy činí Kč 7 721 (procentní výměra Kč 5 381 +

základní výměra Kč 2 340). V roce 2015 se důchod valorizoval a od ledna náleží ve výši Kč 7 868 (procentní výměra 5 468 Kč + základní výměra 2 400 Kč).

Při změně stupně invalidity se mění výše procentní výměry invalidního důchodu, a to tak, že se procentní výměra ve výši, v jaké náležela ke dni předcházejícímu dni změny stupně invalidity, vynásobí stanoveným koeficientem, který je přesně určen zákonem o důchodovém pojištění.

V konkrétní situaci poradí pracovníci okresní správy sociálního zabezpečení, klientského centra pro důchodové pojištění při ústředí České správy sociálního zabezpečení (ČSSZ) nebo call centra pro důchodové pojištění na telefonním čísle +420 257 062 860. Více informací o podmínkách nároku na invalidní důchod a jeho výši lze získat na webu ČSSZ.

SCHŮZKU NA OSSZ LZE NOVĚ OBJEDNAT ONLINE

Jana Buraňová, tisková mluvčí

www.ossz.cz

Možnost navštívit Okresní správu sociálního zabezpečení bez předchozího objednání zůstává zachována.

Další zkvalitnění služeb svým klientům nabízí Česká správa sociálního zabezpečení (ČSSZ) v podobě systému pro online objednání schůzky na okresní správu sociálního zabezpečení (v Praze Pražskou, v Brně Městskou – dále jen OSSZ).

Jeho základní smysl spočívá v tom, že si lidé mohou schůzku na OSSZ naplánovat tak, aby jim termín vyhovoval co nejlépe a dobře zapadal do jejich časového rozvrhu. Možnost navštívit OSSZ bez předchozího objednání je pochopitelně zachována.

Všichni klienti – tedy občané, zaměstnavatelé a podnikatelé – mohou tento systém objednávání využít od konce letošního března. Přijít se poradit nebo si vyřídit záležitosti týkající se agendy sociálního zabezpečení lidé mohou bez objednání i nadále každý pracovní den, tedy od pondělí do pátku, v běžných úředních hodinách OSSZ.

ČSSZ spustila online systém v pilotním provozu a po určité době potřeby svých klientů vyhodnotí. Velkou výhodou systému bude nepochybně i to, že si ho každá OSSZ bude moci přizpůsobit svým potřebám a možnostem – v zásadě se dá říci, že online objednávkový systém bude ušit přesně na míru klientům, kteří jsou s konkrétní OSSZ v kontaktu.

Na vypracování online systému objednávání si ČSSZ nenajala odborníky „zvenku“, ale připravil ho tým zaměstnanců z IT oddělení OSSZ, vznikl tedy s minimálními náklady a v krátkém čase.

Služba ONLINE OBJEDNÁNÍ NA PRACOVIŠTĚ je k dispozici na webové adrese <http://objednani.cssz.cz/>.

Klienti si mohou rezervovat termín na níže uvedené služby.

- Žádost o důchod – starobní, invalidní, pozůstalostní

- Žádost o důchod s mezinárodním prvkem
- Žádost o vystavení potvrzení o bezdlužnosti
- Žádost o povolení splátek dlužného pojistného (penále)
- Žádost o určení příslušnosti k právním předpisům sociálního zabezpečení pro zaměstnance (vyslání, souběh, výjimka, formuláře A1)

U jednotlivých agend je k dispozici objednávací kalendář. V pilotním provozu je možné využít pro objednávání pracovní dny pondělí a středu. Předpokládaná doba schůzky je prozatím vymezena na 30 minut.

ŽÁDÁTE O PŘÍSPĚVEK NA ZVLÁŠTNÍ POMŮCKU? POZOR NA NOVÝ OBČANSKÝ ZÁKONÍK

www.helpnet.cz

Příspěvek na zvláštní pomůcku je jednou z dávek, kterými stát pomáhá osobám se zdravotním postižením. V tomto případě přispívá na pořízení pomůcky, kterou potřebují například k získávání informací, styku s okolím nebo jež by jim umožnila sebeobsahu. Ministerstvo práce a sociálních věcí nyní upozorňuje na některá ustanovení nového občanského zákoníku, kterým je potřeba věnovat pozornost.

Rodičům dětí se zdravotním postižením a rodinám osob s omezenou svéprávností ministerstvo doporučuje, aby věnovali občanskému zákoníku a z něj vyplývajícím povinnostem pozornost. „Vyvarují se tak případným obtížím při zastupování dítěte nebo osoby s omezenou svéprávností při koupi nákladných pomůcek, při spravování jejich jmění a při plnění některých povinností, které stanoví zákon o poskytování dávek osobám se zdravotním postižením,“ uvedla ředitelka odboru sociální a rodinné politiky Kateřina Jirková.

Příspěvek na zvláštní pomůcku reaguje na speciální potřeby osoby se zdravotním postižením, je tedy jejím nárokem, nikoliv nárokem rodiče nezletilého dítěte či opatrovníka osoby. Může jít i o velmi drahé pomůcky, čemuž odpovídá i maximální výše dávky, která činí 400 000 Kč. Zákon o poskytování dávek osobám se zdravotním postižením mimo jiné požaduje, aby se osoba se zdravotním postižením stala vlastníkem pomůcky, využívala jí apod. Pokud se tak nestane, má povinnost poskytnutou dávku nebo její část vrátit.

Nový občanský zákoník změnil mnohé soukromoprávní vztahy, včetně těch, které zasahují rodinu. Pokud jde o právní jednání týkající se jmění dítěte (motorové vozidlo, schodolez či jiná pomůcka, v souvislosti se kterou je žádáno o příspěvek na zvláštní pomůcku, představuje jmění dítěte), potřebují rodiče souhlas soudu. Výjimkou jsou běžné záležitosti nebo záležitosti sice výjimečné, ale zanedbatelné majetkové hodnoty, tam souhlas soudu není třeba. „Vzájemná komunikace rodičů a Úřadu práce může vzniku řady problémů zabránit či obtíže minimalizovat, například vhodným stanovením lhůty, ve které je osoba povinna pomůcku pořídit,“ uvedla Kateřina Jirková.

V souvislosti s příspěvkem na zvláštní pomůcku na pořízení motorového vozidla ministerstvo připomíná smutnou skutečnost, že odcizení vozidla, případně jeho poškození, se nevyhýbá ani těm, kteří si vozidlo pořídili s příspěvím státu. Již to, že nemohou využívat vozidlo, které potřebují, je velkou komplikací, nadto se musí vypořádat i s dalšími dopady, například s povinností vrátit dávku nebo její část. V případě, že dojde k odcizení vozidla, osoba ho přestane používat. Nastává tak jedna ze situací, ve které vzniká povinnost vrátit vyplacený příspěvek na zvláštní pomůcku, respektive jeho část. V těchto případech ministerstvo doporučuje sjednání pojištění pro případ odcizení a havárie. Řada pojišťoven nabízí osobám se zdravotním postižením v oblasti pojištění vozidel cenově zvýhodněné produkty. Plnění z pojistné smlouvy pak umožní plně nebo částečně uspokojit vzniklou povinnost a čerpat další dávku.

Zákon o poskytování dávek osobám se zdravotním postižením požaduje vrácení dávky v určitých situacích, nicméně pamatuje na složité nestandardní situace. Krajská pobočka Úřadu práce může rozhodnout o prominutí povinnosti vrátit příspěvek na zvláštní pomůcku nebo jeho poměrnou část, shledá-li k takovému postupu důvody hodné zvláštního zřetele.

JAK SI PRÁVNĚ ZAJISTIT SVÉ BYDLENÍ NA STÁŘÍ NEBO V NEMOCI?

JUDr. Ondřej Preuss, Ph.D.

www.dostupnyadvokat.cz

Osoby se zdravotním postižením, ale také senioři, budou dříve nebo později řešit otázku právního vztahu ke svému dosavadnímu bydlení. Bude k tomu docházet nejčastěji v těch případech, kdy starší lidé převedou vlastnické právo ke svému bytu nebo domu na děti, ale budou chtít ve svém domově alespoň přechodně zůstat. Osoby se zdravotním postižením pak budou řešit nejen otázky právního zajištění svého obydlí, ale rovněž také například zajištění následné péče o svou osobu. Ale jak?

Tyto skupiny osob mají v zásadě dvě možnosti, jak si své obydlí dlouhodobě zajistit. První možností je uzavření nájemní smlouvy, možností druhou je pak zřízení věcného břemene. Srovnajme tedy stručně obě možnosti a identifikujme jejich podstatné rozdíly.

Věcná břemena se podle nové úpravy v občanském zákoníku dělí na služebnosti a reálná břemena. Rozdíl mezi těmito dvěma instituty spočívá v činnosti vlastníka nemovitosti. Zatímco u služebnosti je vlastník nemovitosti povinen něco strpět nebo se něčeho zdržet (například nechat někoho bydlet ve svém bytě), u reálných břemen je to přesně naopak, neboť vlastník je povinen k určité činnosti (něco konat, něco dát).

Věcné břemeno v podobě služebnosti bytu zakládá oprávnění určité osoby obývat byt, který patří někomu jinému, stejně jako platně uzavřená nájemní smlouva. Nájem je ale na rozdíl od služebnosti bytu pouze smluvním závazkem. Z tohoto titulu vyplývá posílená ochrana oprávněného ze služebnosti, která je podobná ochraně vlastnického práva,

jako například právo na vydání věci, předpoklad oprávněnosti užívání bytu oprávněným ze služebnosti atd. Takto široké možnosti ochrany se nájemníkovi nedostává.

Zřízení služebnosti je zapisováno do katastru nemovitostí, takže vylučuje případnou „dobrou víru“ osoby, která by tvrdila, že o právu oprávněného ze služebnosti nevěděla a tím by mohlo pro oprávněného docházet k právním komplikacím při dispozicích s nemovitostí nebo dokonce k svévolnému zrušení tohoto práva. Zapsat do katastru nemovitostí lze sice nově i nájemní právo, nedochází k tomu však automaticky, ale pouze v případě, že s tím vlastník bytu souhlasí.

Dalším podstatným rysem, který oba právní instituty odlišuje, je dlouhodobost trvání. Služebnost bytu lze zřídit na dobu neurčitou bez možnosti výpovědi (například „do konce života oprávněné osoby“). Naproti tomu nájem bytu nelze uzavřít na dobu neurčitou bez možnosti výpovědi, neboť v samotné podstatě tohoto institutu je zakódována „dočasnost“. Navíc sjednat dlouhodobý nájem bytu se ztíženou možností nájem vypovědět, bude vyžadovat podstatně propracovanější smluvní dokumentaci a tím vyvolá zvýšené náklady na právní službu.

Osoby se zdravotním postižením, které se o sebe samy nejsou schopny postarat, pak ocení jiný typ věcného břemene, a to reálná břemena. Zřízením reálného břemene je vlastník věci povinen něco konat nebo něco dát a prakticky tento institut funguje na základě vztahu dlužník – věřitel, přičemž dlužníkem je vlastník věci a věřitelem je osoba oprávněná z reálného břemene. Typickým příkladem reálného břemene je výměnek, kdy povinná osoba musí nejen poskytnout bydlení oprávněné, ale rovněž musí zastat například její výživu nebo osobní péči.

Nový občanský zákoník zavedl relativně širokou paletu možností, jak si zajistit bydlení v případě stáří, nemoci nebo nemohoucnosti. S ohledem na výše uvedené lze učinit závěr, že zřízení služebnosti (ať už ve formě služebnosti nebo reálného břemene) je z hlediska dlouhodobé právní jistoty uživatele bytu podstatně stabilnější institut než nájem bytu. **Vždy je však nutné myslet na to, že základem všeho, je dobře sepsaná právní dokumentace.**

Dostupnyadvokat.cz

Dostupnyadvokat.cz je platforma, na jejímž základě dochází k obstarání dostupných právních služeb advokáty. Cílem webu www.dostupnyadvokat.cz je přispět k dosažení stavu, kdy si asistenci advokáta bude moci dovolit skutečně každý tak, aby podstatné právní kroky v životě každého člověka byly předem konzultovány s advokátem. Právní služby poskytují prostřednictvím tohoto webu pouze řádně „licencovaní“ a pojištění advokáti.

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 neimplantační genetické diagnostiky úspěšně testovat. Tento PGD PCR test je v Sanatoriu Helios Brno hrazen zdravotní pojišťovnou.

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

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

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

V případě zájmu či jakéhokoliv dotazu kontaktujte prosím:

Mgr. Lenka Raszyková, molekulární biolog, mobil: 732 856 553

MUDr. Věra Hořínová, klinický genetik, mobil: 604 415 649

Mgr. Dušana Vránová, IVF koordinátorka, mobil: 731 416 420

MUDr. Pavel Texl, gynekolog, ředitel sanatoria, tel.: 549 523 211

Sanatorium Helios spol. s r.o., Štefánikova 12, 602 00 Brno

www.sanatoriumhelios.cz

PREIMPLANTAČNÍ GENETICKÁ DIAGNOSTIKA HCH V GENNETU V PRAZE

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



MUDr. Věra Krutílková

Preimplantační genetická diagnostika (PGD) je metoda, která umožňuje zjistit u zárodků vzniklých při umělém oplodnění (IVF), zda nesou vlohu pro sledovanou genetickou chorobu. Jde o možnost zabránit přenosu dané choroby do další generace bez nutnosti 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 spermiemi partnera. Takto vzniklý zárodek se 3. den skládá z 6–10 dosud nespécializovaných buněk – blastomer. Každá z nich nese kompletní genetickou informaci.

pletní genetickou informaci.

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

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 95 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. Jedná se o jednu z nejčastějších diagnóz, pro kterou jsme o PGD žádání.

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

Co se týká finančních nákladů, na přípravě genetické analýzy se partneři podílí 10 000 Kč. V každém IVF cyklu si hradí tzv. mikromanipulace, tzn. injekci spermie do vajíčka (ICSI) při IVF, odběr blastomery a prodlouženou kultivaci (doba mezi odběrem blastomery a přenosem vyšetřeného embrya do dělohy). Jedná se zde 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 genetické vyšetření, které umožňuje zjistit u embryí vzniklých při umělém oplodnění (IVF), zda nesou vlohu pro sledovanou genetickou chorobu či nikoliv. Cílem je vybrat embryo, které tuto vlohu neponese, a přenést ho do dělohy matky. V případě Huntingtonovy choroby (HCH) se tedy PGD provádí za účelem narození dítěte, které neponese vlohu způsobující HCH.

V Centru asistované reprodukce Repromeda provádíme PGD různých genetických onemocnění způsobených nefunkčními nebo špatně fungujícími geny, které může nést kterýkoliv z nás. Takovým případem je i HCH. Specifikem této choroby jsou osoby v riziku onemocnění HCH. Tito lidé často nechťejí, nebo se stále rozhodují, zda podstoupit genetický

test, který potvrdí nebo vyloučí budoucí propuknutí choroby. V Repromedě používáme technologii KARYOMAPPING na DNA čípech, kdy přítomnost mutace u osoby v riziku HCH nepotřebujeme znát a také ji během PGD nevyšetřujeme. Využíváme genetické markery v blízkém okolí genu, které nám umožní rozpoznat geny pocházející z různých rodových linií. Při PGD pak 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 v budoucnu na vlastní přání 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 děti bez rizika onemocnění a přenosu HCH.

V Repromedě provádíme PGD genetických chorob již od roku 2004, nejdéle ze všech center asistované reprodukce v ČR. Naše bohaté zkušenosti a poznatky v oblasti PGD umožnily přivést na svět desítky zdravých dětí u rodičů, kterých se genetická onemocnění týkají. Ke všem etickým otázkám a soukromí jednotlivců spojených s tímto onemocněním přistupujeme v Repromedě s respektem a PGD provádíme v souladu se směrnicí pro správnou laboratorní praxi pro molekulární genetické vyšetřování Huntingtonovy choroby (V. Kerblová a J. Židovská, 2007) a Evropské společnosti pro lidskou genetiku (ESHG).

Samotné 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. Velkou výhodou metody KARYOMAPPING je i detekce chromosomových vad, jež vedou k selhání IVF.

Kromě testování buněk z raných stádií embryí (blastomer) provádíme vyšetření také na buňkách odebraných z vyšších embryonálních stádií – blastocyst. Vyšetření blastocyst se stává novým trendem, který umožní nejen spolehlivou diagnostiku, ale i výběr embryí, které embryologové pečlivě sledují a umí lépe vyhodnotit jejich kvalitu vývoje. Díky hodnocení morfologie a kvality embryí dokážeme vybrat pro přenos do dělohy matky ta nejvhodnější embrya a díky tomu dosahovat vysoké úspěšnosti otěhotnění. Naše laboratoř je akreditovaná dle mezinárodní zdravotnické normy ČSN EN 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 NEQAS), kterých se naše laboratoř účastní. Certifikáty potvrzující kvalitu naší práce nejen v oblasti PGD jsou k nahlédnutí na webových stránkách laboratoře.

PGD Huntingtonovy choroby je plně hrazeno zdravotními pojišťovnami. Díky nejnovější technologii KARYOMAPPING na DNA čípech lze vyšetření provést okamžitě a nečekat u páru s dokončením individuální přípravy. Léčený pár si hradí pouze výkony, které jsou během asistované reprodukce ve spojitosti s PGD nevyhnutelné a zároveň nejsou zdravotními pojišťovnami hrazeny. Jedná se například o injekci spermie do vajíčka (ICSI), prodlouženou kultivaci embryí a doplatek za léky pro hormonální

stimulaci, která je nutná pro odběr většího počtu vajíček. Doplatek za tyto výkony se aktuálně pohybuje kolem 25 000 Kč na léčebný cyklus.

Plně respektujeme a rozumíme tomu, že záleží pouze na individuálním rozhodnutí páru, kterého se HCH přímo týká, zda je vhodné založit rodinu. Pokud se ale pár rozhodne naplnit snad největší smysl existence člověka, pak PGD představuje spolehlivou alternativu a možnost, jak mít děti bez rizika onemocnění HCH.

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

V případě zájmu či jakéhokoliv dotazu kontaktujte prosím:

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

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

MUDr. Ilga Grochová, klinický genetik,

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

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

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

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

www.repromeda.cz

MOŽNOSTI POBYTOVÝCH ZAŘÍZENÍ PRO PACIENTY S HCH V ČR

DIAKONIE ČCE – STŘEDISKO BETANIE V NÁCHODĚ



Náchodská Betanie je domovem s kapacitou 20 lůžek, nabízejícím dva druhy služeb – 14 lůžek pro klienty v domově a 6 na odlehčovací službě. K trvalým pobytům ve středisku jsou přijímány ZTP osoby, včetně klientů trpících Huntingtonovou chorobou, ve věku od 18 do 60 let. Aktuální požadavky na trvalé umístění klientů s HCH, mužů i žen, několikanásobně převyšují současné možnosti domova. U krátkodobých odlehčovacích služeb je cílová skupina přijímaných osob rozšířena o seniory. Klienti

jsou ubytováni převážně ve dvoulůžkových pokojích, přičemž trvale umístění obyvatelé mají možnost zažádat si o umístění na pokoji jednolůžkovém. Stravování se odvíjí od zvyklostí a potřeb jednotlivých klientů. K základní celodenní stravě je možné přidat svačinu a druhou večeři a dokoupit jídlo dle individuálních požadavků. Klientům je poskytována, vedle nepřetržité ošetrovatelské a asistenční péče, zdravotní péče zajišťovaná odborným personálem a na základě doporučení lékaře či dle vlastních požadavků i rehabilitace a ergoterapie. V rámci volnočasových aktivit se klienti účastní koncertů, divadelních představení, výstav, návštěv restaurací, společného opékání či oslav narozenin ostatních obyvatel domova.

Kontakty:

Diakonie ČCE – Středisko BETANIE – 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 zajiš-

těno dlouhodobé ubytování, strava, asistenční, pečovatelské, rehabilitační a zdravotní služby a také možnost vzdělávání nebo pracovní činnost.

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

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

Kontakty:

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

Tel.: 241 406 859, e-mail: stredisko@diakonie-zvonek.cz

www.diakonie-zvonek.cz

DOMOV DŮCHODCŮ ŠTÍTÝ

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

Podmínkou přijetí je nutnost přiznání příspěvku na péči!

Kontakty:

Domov důchodců Štítý, Na Pilníku 222, 789 91 Štítý

Tel.: 583 480 050, 583 455 660, e-mail: vaclav.veprek@domovstity.cz,

pavlina.vlkova@domovstity.cz

www.domovstity.cz

HOSPIC SVATÉHO LUKÁŠE OSTRAVA

Hospic sv. Lukáše je specializované zdravotnické zařízení poskytující hospicové služby včetně léčby bolesti, kterou s sebou postupující nemoc přináší. Hospic je určen pro osoby nevyléčitelně nemocné v terminálním stadiu života, nejčastěji s onkologickou diagnózou, jejichž obtíže nevyžadují léčbu v nemocnici a není možné je zvládnout ani

v domácím prostředí. Než se těžce nemocný člověk dostane do hospice, musí být vyčerpány všechny ostatní možnosti léčby.

Pacientům bez omezení věku poskytujeme dle jejich individuálních potřeb zejména komplexní ošetrovatelskou péči přizpůsobenou jejich zdravotnímu stavu, včetně paliativní léčby (léčby bolesti), psychické pomoci a podpory 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 V RÁMCI PROJEKTU „OSVĚTA O HCH...“



Přednáška v Diakonii ČCE středisku Betanie

První přednáška se konala 5. 2. 2015 (čtvrtek) ve středisku Diakonie ČCE Betanie v Náchodě. Celková doba přednášky byla asi 3 hodiny.

Přednášeli prof. MUDr. Jan Roth, CSc. (přednáška + diskuse), Rostislav Ostríž (přednáška + diskuse) a Mgr. Petra Ostřížová (diskuse).

Hlavní témata byla specifika Huntingtonovy choroby, stadia, příznaky a průběh nemoci, jaké jsou nejčastější problémy,

medikace a výživa. Pečovatel pan Ostríž přednášel o ošetrovatelské péči, jak pacient vnímá okolí, jak s pacientem jednat, jaké by mělo být prostředí (např. z hlediska bezpečnosti nebo mobility), možnosti terapie (fyzio-, logo-)...

Po přednáškách následovala diskuse a připomínky z hlediska vhodnosti prostředí pro pacienty s HCH.



Přednáška v Diakonii ČCE středisku Zvonek v Praze 4

Další přednáška se konala 26. 3. 2015 v Diakonii ČCE středisku Zvonek v Praze 4.

Přednášeli prof. MUDr. Jan Roth, CSc., Rostislav Ostríž a PharmDr. Zdeňka Vondráčková.

Hlavní témata byla představení SPHCH, specifika Huntingtonovy choroby a ošetrovatelská péče o pacienty s HCH. Po přednáškách opět následovala diskuse.

Ohlasy na přednášku byly v obou zařízeních velice pozitivní jak od posluchačů, tak od přednášejících. Více informací o probíhajícím projektu naleznete na našich stránkách a také na prednasky.huntington.cz.

OZNÁMENÍ

STAV PŮJČOVNY ZDRAVOTNICKÝCH POMŮCEK V HK

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

V tuto chvíli jsou ve skladu k dispozici 4 zvedáky, 2 nastavitelná postel, 6 křesel od firmy Kirtan a dostatečné množství náhradních podložek na oba typy křesel proti proleženinám. Při podpisu smlouvy o výpůjčce vypůjčitel uhradí vratnou **zálohu ve výši 1 000 Kč a dále měsíční nájemné 300 Kč. V případě, že je výše nájemného neúnosná, můžete zaslat na charitu žádost o snížení ze sociálních důvodů – je vhodné situaci podrobněji popsat (např. omezené zdroje příjmu v rodině, vysoké náklady na domácnost, léky...).**

HDBUZZ.NET 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. Českou variantu stránek najdete na www.cs.hdbuzz.net, kde jsou uvedeny odborné články v češtině. 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).

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.

KNIHA „NUTRIČNÍ PODPORA“

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

PROJEKT JDI DÁL ANEB JAK BÝT BEZ DLUHŮ

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

PORADNA „ZNÁM SVÉ LÉKY“

Unikátní edukační projekt určený pacientům – odbornou online poradnu „Znám své léky“. Poradna pomůže i vašim pacientům vyznat se v užívaných lécích, odhalit přípravky, které se mohou nesnášet, i bylinky a pokrmy, jejichž konzumaci by se měli vyhnout. Poradna je zcela anonymní a bezplatná.

Pokud byste měli zájem nabídnout služby poradny vašim členům a příznivcům, rádi pro vás zdarma připravíme banner na vaše webové stránky, který bude na poradnu přímo odkazovat. Přichystat pro vás můžeme i doprovodný, vysvětlující text. Podrobné informace o poradně naleznete na www.ZnamSveLeky.cz.

PORADNA „NAJDI LÉKÁRNU“

Portál www.najdi-lekarnu.cz, který již více než rok poskytuje službu hledání lékových interakcí. Hledání probíhá online a na základě dat z U.S. National Library of Medicine, která se někdy liší od dat v českých databázích lékových interakcí. Lékové interakce zobrazujeme i v detailu ke každému léku, takže uživatel může velmi rychle zjistit, zda náhodou není kombinace léčiv považována za nebezpečnou.

KONFERENCE AKADEMIE VĚD ČR

Konference o velkých zvířecích modelech pro neurodegenerativní onemocnění (Large Animal Models of Neurodegenerative Diseases) se bude konat 8.–10. listopadu 2015 na zámku v Liblicích. Je to již třetí mezinárodní setkání odborníků, kteří se věnují studiu neurodegenerativních onemocnění, zejména Huntingtonově chorobě. Přednášejí vědci, kteří jsou světovými špičkami ve svém oboru. Snahou je přiblížit novinky o zvířecích modelech, které mohou sloužit k testování potenciálních léčiv či terapeutických přístupů.

KONFERENCE A SETKÁNÍ EHA

European Huntington asociace (EHA) v letošním roce pořádá další EHA konferenci a EHA setkání, která se budou konat od 18. do 20. září 2015 ve Varšavě v Polsku. Konference bude zaměřena především na potřeby každodenního života rodin s HCH, jak se s nemocí vyrovnat a také zde budou prezentovány nové výsledky výzkumů. Konference je otevřená pro každého – patientské organizace a jejich členy, rodinné příslušníky, zdravotnické pracovníky a pečovatele ze sociálních zařízení. Konference se bude konat v hotelu Golden Tulip v centru Varšavy.

ZA CO VŠECHNO PACIENTI PLATÍ

Výborem pro zdravotnictví Poslanecké sněmovny Parlamentu ČR pořádá diskusní seminář pod záštitou místopředsedkyně Výboru pro zdravotnictví Mgr. Soni Markové, ve spolupráci s Koalicí pro zdraví na téma „Za co všechno pacienti platí...“, který se koná v pondělí 4. května 2015 od 14.00 hodin v budově Poslanecké sněmovny, Sněmovní 1, Praha 1 – Malá Strana, místnost č. 205/II. patro.

KURZY PEČUJ DOMA

Diakonie Českobratrské církve evangelické pořádá mnoho zajímavých vzdělávacích kurzů a seminářů. Dlouhodobý cyklus kurzů určený pro domácí péči je určen převážně pro rodinné příslušníky, kteří se doma starají o své blízké. Kurzy jsou vícedenní a konají se po celé republice. Kurzy jsou financovány z prostředků ESF prostřednictvím OPLZZ a státního rozpočtu ČR v rámci projektu Pomáháme pečovat, **pro účastníky jsou zdarma**. Více o plánovaných kurzech naleznete i na našich stránkách www.huntington.cz v kalendáři.

PODZIMNÍ REKONDIČNÍ POBYT V PROSTĚJOVĚ

Tradičně se bude konat podzimní Rekondičně-edukační víkendový pobyt v hotelu Tennis Club v Prostějově a to ve dnech od 16. do 18. října 2015. Již teď se těšíme na setkání.

KONTAKTY

MULTIDISCIPLINÁRNÍ TÝM

1. LF UK a VFN Praha

NEUROLOGICKÁ KLINIKA – CENTRUM EXTRAPYRAMIDOVÝCH ONEMOCNĚNÍ
Kateřinská 30, 120 00 Praha 2

Dotazy na neurologické problémy, ev. na zprostředkování péče vč. hospitalizace

Prof. MUDr. Jan Roth, CSc., tel.: 224 965 539, e-mail: jan1roth2@gmail.com.

MUDr. Jiří Klempíř, Ph.D., e-mail: jiri.klempir@seznam.cz.

Dotazy na psychiatrické problémy

MUDr. Tereza Uhrová, Ph.D., mobil: 602 327 487, e-mail: uhrovat@centrum.cz.

Dotazy na psychologické problémy, např. rozhodování osob v riziku, zda podstoupit genetické testování

Mgr. Olga Klempířová, Ph.D., Neurologická klinika a Centrum klinických neurověd UK, e-mail: Olga.Klempirova@vfn.cz.

Konzultace z logopedie

Mgr. Eva Baborová, tel.: 224 965 020, mobil: 777 942 147,
e-mail: eva.baborova@seznam.cz.

Konzultace z fyzioterapie

Mgr. Lenka Vinciková, tel.: 224 965 513, mobil: 723 968 415,
e-mail: vincikova.lenka@seznam.cz.

PSYCHIATRICKÁ KLINIKA

Ke Karlovu 11, 120 00 Praha 2

MUDr. Martin Anders, Ph.D., tel.: 224 965 220, e-mail: anders.martin@vfn.cz.

Doc. MUDr. Jan Vevera, Ph.D., tel.: 224 965 359, e-mail: janvevera@centrum.cz.

KLINIKA DĚTSKÉHO A DOROSTOVÉHO LÉKAŘSTVÍ

Odd. lékařské genetiky, Ke Karlovu 2, 128 02 Praha 2

Genetické konzultace

MUDr. Jana Židovská, CSc., mobil: 737 198 841, e-mail: jana.zidovska@seznam.cz.

Odd. lékařské genetiky: tel.: 224 967 171–2 (čtvrtek).

Privátní genetická ambulance (Sokolovská 35, Praha 2): tel.: 224 941 033 (úterý, středa, pátek).

Fakultní nemocnice a Univerzita Palackého Olomouc

I. P. Pavlova 6, 779 00 Olomouc

ÚSTAV LÉKAŘSKÉ GENETIKY

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@iol.cz, alena.santava@fnol.cz.

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

MUDr. Radek Vrtěl, Ph.D., tel.: 588 444 666, e-mail: radek.vrtel@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

Prof. 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.

Fakultní nemocnice Ostrava

17. Listopadu 1790, 708 52 Ostrava Poruba.

NEUROLOG. KLINIKA, AMB. PRO EXTRAPYRAMIDOVÁ ONEMOCNĚNÍ

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

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

ODDĚLENÍ LÉKAŘSKÉ GENETIKY

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

ODDĚLENÍ PSYCHIATRICKÉ

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

Ostatní pracoviště

PARDUBICKÁ KRAJSKÁ NEMOCNICE

Kyjevská 44, 532 030 Pardubice 3

Dotazy na výživu

MUDr. Zuzana Kala Grofová, Nutriční a dietologické oddělení, tel.: 466 012 999, 466 019 426, e-mail: zuzana.grofova@upce.cz.

Poradna pro extrapyramidová onemocnění

MUDr. Václav Dostál, tel.: 466 011 111, e-mail: comply@seznam.cz.

MUDr. Aleš Kopal, tel.: 466 011 111, e-mail: ales.kopal@seznam.cz.

SDRUŽENÍ PRO ALTERNATIVNÍ A AUGMENTATIVNÍ KOMUNIKACI

Tyršova 1835/13, 120 00 Praha 2, www.saak-os.cz.

Konzultace z alternativní a augmentativní komunikace

Mgr. Jana Šarounová, tel.: 222 518 280, e-mail: caak@braillnet.cz.

ČESKÁ ASOCIACE ERGOTERAPEUTŮ

Kloboučnická 1627/7, 140 00 Praha 4, www.ergoterapie.cz.

Konzultace z ergoterapeutické pomoci

ASOCIACE KLINICKÝCH LOGOPEDŮ ČR

Sokolská 35, 120 02 Praha, tel.: 222 518 769, www.klinickalogopedie.cz.

V odkazu „Pro veřejnost“ je k dispozici adresář pracovišť klinické logopedie.

PGD kliniky

SANATORIUM HELIOS spol. s.r.o., Štefánikova 12, 602 00 Brno,

www.sanatoriumhelios.cz

MUDr. Věra Hořínová, klinický genetik, mobil: +420 604 415 649.

Mgr. Lenka Raszyková, molekulární biolog, mobil: +420 732 856 553.

GENNET s.r.o., Kostelní 9, 170 00 Praha 7, www.gennet.cz

MUDr. Věra Krutílková, tel.: +420 222 313 000, e-mail: vera.krutilkova@gennet.cz.

SANATORIUM REPROMEDA s.r.o., Viniční 235, 615 00 Brno, www.repromeda.cz,

Mgr. Miroslav Hornák, Ph.D., molekulární genetik, e-mail: mhornak@repromeda.cz,
mobil: +420 776 850 577.

Půjčovna zdravotnických pomůcek

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

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

ORGANIZACE A INSTITUCE

České organizace

NÁRODNÍ RADA OSOB SE ZDRAVOTNÍM POSTIŽENÍM V ČR

Partyzánská 7, 170 00 Praha 7, tel.: 266 753 425, e-mail: nrzp@nrzp.cz, www.nrzp.cz.

KOALICE PRO ZDRAVÍ, O.P.S.

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

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

NÁRODNÍ CENTRUM DOMÁCÍ PÉČE ČESKÉ REPUBLIKY

www.domaci-pece.info

MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ ČR

Palackého nám. 4, 128 01 Praha 2, tel.: 224 971 111, www.mzcr.cz.

MINISTERSTVO PRÁCE A SOCIÁLNÍCH VĚCÍ

Na Poříčním právu 1/376, 128 01 Praha 2, tel.: 221 921 111, www.mpsv.cz.

KANCELÁŘ VEŘEJNÉHO OCHRÁNCE PRÁV

Údolní 658/39, 602 00 BRNO, tel.: 542 542 111, e-mail: podatelna@ochrance.cz, www.ochrance.cz.

Mezinárodní organizace

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

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

Hereditary Disease Foundation, www.hdfoundation.org, e-mail: cures@hdfoundation.org.

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

Huntington 's Disease Youth Organization, www.hdyo.org.

Slovenská spoločnosť pre pomoc pri Huntingtonovej chorobe, www.sphch.sk,

předsedkyně: Jana Pavlíková, Klokočová 727, 981 01 Hnúšťa, Slovensko,

tel.: (+421) 475 423 856, mobil: (+421) 915 800 155, e-mail: jana.pavlikova@pmxmail.sk.

Stowarzyszenie na rzecz osób z choroba Huntingtona w Polsce, www.huntington.pl, kontakt@huntington.pl.

Deutsche Huntington Hilfe e. V., www.huntington-hilfe.de.

PORADNY

Poradna NRZP ČR

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

poradnanrzp@nrzp.cz,

www.nrzp.cz. Odborné sociální poradenství je poskytováno bezplatně.

Poradna pro uživatele sociálních služeb

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

Zde jsou 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.

Umění doprovázet

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

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.

Psychologické poradenství

Dotazy na psychologické problémy, např. rozhodování osob v riziku o genetickém testování. **PhDr. Jana Koblihová**, jana.koblihova@cpost.cz

Poradenství v sociální oblasti

Mgr. & Bc. Dagmar Klučková, DiS., Hlavní 1, 768 32 Zborovice, tel.: 573 369 017, mobil: 736 528 119, e-mail: vedouci.uspd.zborovice@ouss-uh.cz.

Poradenství v domácí péči

Rostislav Ostrůž, Obránců míru 142/25, 533 12 Chvaletice, tel.: 776 364 690, e-mail: rusty1@centrum.cz.

Poradna pro rodinnou terapii

PhDr. Jana Kovařovicová, Vršovická 77, 100 00 Praha 10, tel.: 605 742 769, e-mail: jana.kovarovicova@email.cz.

Poradna pro výživu

www.vyzivavnemoci.cz.

Seznam ambulantů a lékařů, kteří mohou předepisovat nutriční výživu na lékařský předpis (úhrada z veřejného zdravotního pojištění), lze nalézt na stránkách Společnosti klinické výživy a intenzivní metabolické péče, www.skvimp.cz.

SPOLEČNOST PRO POMOC PŘI HUNTINGTONOVĚ CHOROBE

Velké náměstí 37, 500 01 Hradec Králové, e-mail: info@huntington.cz, www.huntington.cz.

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, EUR ING, Bělobranské nám. 6, 530 02 Pardubice, mobil: 724 903 243, e-mail: info@huntington.cz, hruďaHD@seznam.cz, jirihruďa@seznam.cz.

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

Pavla Šašínková, DiS. – pokladní a účetní, Purkyňova 535, 547 01 Náchod, mobil: 602 289 567, e-mail: pavla.krapacova@seznam.cz.

Ing. Martina Musilová – administrátor projektu „Osvěta o Huntingtonově chorobě a vzdělávání v oblasti péče o dlouhodobě nemocné pacienty s Huntingtonovou chorobou v ČR, zajištění činností organizace“, Bratranců Veverkových 2675, 530 02 Pardubice, mobil: 775 321 784, e-mail: office@huntington.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: lidaslavikova@seznam.cz.

Anna Majíčková, matka bývalé pacientky.

Ostrožská Nová Ves 505, 687 22 Ostrožská Nová Ves, mobil: 608 435 337.

Jana Špatná, manželka a matka bývalých pacientů a babička pacientky.

Spálov 30, 513 01 Semily, tel.: 481 623 064, mobil: 776 087 853,
e-mail: j.spatna@seznam.cz.

Ladislava Hockeová, dcera bývalé pacientky, sestra pacienta, zkušenost s presymptomatickým testem.

Lány na Důlku 125, 530 02 Pardubice, mobil: 721 201 015.

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 bývalé pacientky, zkušenost s presymptomatickým testem.

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

Iva Vestfálová, manželka bývalého pacienta a matka pacientky.

Stračovská Lhota 19, 503 15 Nechanice, mobil: 725 044 525,
e-mail: ivavestfalova@seznam.cz.

Eva Jedličková, dcera bývalé 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.

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 Rekondičně-edukačních pobytů pro pacienty a pečovatele. Dále se SPHCH podílí na vzdělávání zdravotníků i na osvětě širší veřejnosti a snaží se zajistit finanční zdroje pro veškerou svou činnost. Díky spolupráci s Diecézní katolickou charitou v Hradci Králové je zde v provozu půjčovna zdravotnických pomůcek pro pacienty s HCH.

Kontaktní adresa Společnosti pro pomoc při Huntingtonově chorobě:

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

Sídlo společnosti: Velké náměstí 37, 500 01 Hradec Králové

PharmDr. Zdeňka Vondráčková

Česká Čermná 41, 549 21 Česká Čermná

Tel.: 491 424 142, mobil: 723 349 327

E-mail: zdenka.vondrackova@seznam.cz

MUDr. Jana Židovská, CSc.

Oddělení lékařské genetiky, DAK, Ke Karlovu 2, 128 08 Praha 2

Tel.: 224 967 171-2, mobil: 737 198 841

E-mail: jana.zidovska@seznam.cz

Zapsána ve spolkovém rejstříku, spisová značka L 513 vedená u Krajského soudu
v Hradci Králové

IČO: 40614603

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



ZPRAVODAJ ARCHA

Společnosti pro pomoc při Huntingtonově chorobě

č. 46 – 2015

Počet výtisků: 750 ks

Redakční rada: Ing. Martina Musilová, Zuzana Maurová,

PharmDr. Zdeňka Vondráčková, Ing. Jiří Hruša

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

ISSN1803-4500

5x více
kyseliny hyaluronové



*Vzhledem k tomu, že produkt obsahuje kyselinu hyaluronovou

**Vyplnění hlubokých vrásek zevnitř.
Bez injekcí**

EUCERIN HYALURON-FILLER

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



Eucerin®

MEDICÍNSKÁ PÉČE PRO KRÁSNOU PLET

Odborné poradenství na www.eucerin.cz
nebo na infolinii 800 416 020 444