

# Osvěta o HCH a vzdělávání v oblasti péče o dlouhodobě nemocné pacienty s HCH

## Představení SPHCH



**PharmDr. Zdeňka Vondráčková**



Schweizerische Eidgenossenschaft  
Confédération suisse  
Confederazione Svizzera  
Confederaziun svizra



MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ  
ČESKÉ REPUBLIKY

Podpořeno z Programu švýcarsko - české spolupráce  
Supported by a grant from Switzerland through the Swiss Contribution  
to the enlarged European Union  
CH.10/2/043

**Praha 26.3.2015**

# Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě

- Založena v roce 1991 jako svépomocné patientské neziskové občanské sdružení
- S celorepublikovou působností
- Od roku 2014 - SPOLEK



Schweizerische Eidgenossenschaft  
Confédération suisse  
Confederazione Svizzera  
Confederaziun svizra



MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ  
ČESKÉ REPUBLIKY

Podpořeno z Programu švýcarsko - české spolupráce  
Supported by a grant from Switzerland through the Swiss Contribution  
to the enlarged European Union  
CH.10/2/043

# Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě

## ● Co předcházelo vzniku?



Schweizerische Eidgenossenschaft  
Confédération suisse  
Confederazione Svizzera  
Confederaziun svizra



Podpořeno z Programu švýcarsko - české spolupráce  
Supported by a grant from Switzerland through the Swiss Contribution  
to the enlarged European Union  
CH.10/2/043

# Rodiny s výskytem HCH

**„Huntingtonova choroba není  
onemocnění jednotlivce, ale celé  
rodiny!“**



Schweizerische Eidgenossenschaft  
Confédération suisse  
Confederazione Svizzera  
Confederaziun svizra



MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ  
ČESKÉ REPUBLIKY

Podpořeno z Programu švýcarsko - české spolupráce  
Supported by a grant from Switzerland through the Swiss Contribution  
to the enlarged European Union  
CH.10/2/043

# Rodiny s výskytem HCH

**se rozhodly, že se pokusí HCH postavit**



Schweizerische Eidgenossenschaft  
Confédération suisse  
Confederazione Svizzera  
Confederaziun svizra



Podpořeno z Programu švýcarsko - české spolupráce  
Supported by a grant from Switzerland through the Swiss Contribution  
to the enlarged European Union  
CH.10/2/043



# IHA

## International Huntington Association

- IHA založena v roce 1967
- Zakladatelka Marjorie Guthrie, vdova po folkovém zpěvákovi Woodym Guthrie



Schweizerische Eidgenossenschaft  
Confédération suisse  
Confederazione Svizzera  
Confederaziun svizra



Podpořeno z Programu švýcarsko - české spolupráce  
Supported by a grant from Switzerland through the Swiss Contribution  
to the enlarged European Union  
CH.10/2/043

# Cíle vzniku SPHCH

- Podpora výzkumu HCH
- Podpora pacienta, pečující rodiny a osob v riziku
- Vzdělávání a veřejná osvěta o HCH
- Získávání prostředků na tyto aktivity
- Zakládání národních společností



Schweizerische Eidgenossenschaft  
Confédération suisse  
Confederazione Svizzera  
Confederaziun svizra



MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ  
ČESKÉ REPUBLIKY

Podpořeno z Programu švýcarsko - české spolupráce  
Supported by a grant from Switzerland through the Swiss Contribution  
to the enlarged European Union  
CH.10/2/043

# Rodina s HCH z Los Angeles

**Nancy, Milton a Alice Wexlerovi**



Schweiz  
Confédération  
Confederazione Svizzera  
Confederaziun svizra

MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ  
ČESKÉ REPUBLIKY

to the enlarged European Union  
CH.10/2/043



# Zakladatel HDF

## Hereditary Disease Foundation

- **Milton Wexler**
- **1968 – obě dcery v riziku HCH**
- **1872 – klinický obraz HCH – George Huntington**
- **1979 – workshop HDF**
- **Spolupráce s NINDS**  
(National Institute of Neurological Disorders and Stroke)
- **Nancy Wexler – neuropsycholog**
- **Projekt – co je příčina HCH?**



Schweizerische Eidgenossenschaft  
Confédération suisse  
Confederazione Svizzera  
Confederaziun svizra



MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ  
ČESKÉ REPUBLIKY

Podpořeno z Programu švýcarsko - české spolupráce  
Supported by a grant from Switzerland through the Swiss Contribution  
to the enlarged European Union  
CH.10/2/043

# Projekt HDF ve Venezuele

- U jezera Maracaibo 70 na 10 000 obyvatel nejvyšší prevalence HCH ve světě
- V Evropě, USA a Austrálii prevalence 1-5 na 10 000 obyvatel
- Nancy Wexler - neuropsycholog



Schweizerische Eidgenossenschaft  
Confédération suisse  
Confederazione Svizzera  
Confederaziun svizra



MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ  
ČESKÉ REPUBLIKY

Podpořeno z Programu švýcarsko - české spolupráce  
Supported by a grant from Switzerland through the Swiss Contribution  
to the enlarged European Union  
CH.10/2/043

# Projekt HDF ve Venezuele

- **Zásadní význam v objevení lidského genomu**
- **1983 – marker HCH**
- **1993 – mutace HCH, Htt, IT-15**
- **Nancy Wexler – neuropsycholog**



Schweizerische Eidgenossenschaft  
Confédération suisse  
Confederazione Svizzera  
Confederaziun svizra



MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ  
ČESKÉ REPUBLIKY

Podpořeno z Programu švýcarsko - české spolupráce  
Supported by a grant from Switzerland through the Swiss Contribution  
to the enlarged European Union  
CH.10/2/043

# Zakladatelé SPHCH



**Jana Židovská**



**Gerrit Dommerholt**



Schweizerische Eidgenossenschaft  
Confédération suisse  
Confederazione Svizzera  
Confederaziun svizra



MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ  
ČESKÉ REPUBLIKY

Podpořeno z Programu švýcarsko - české spolupráce  
Supported by a grant from Switzerland through the Swiss Contribution  
to the enlarged European Union  
CH.10/2/043



# Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě

- **Vytvářet podpůrný vzdělávací program na pomoc pacientům trpícím HCH a jejich rodinám s cílem lépe porozumět problémům a získat schopnost je překonávat**
- **Podporovat výzkum různých aspektů této nemoci**
- **Získat finance na činnost**



# Rada SPHCH



**Jana Židovská, Jiří Hruda, Zdeňka Vondráčková**



Schweizerische Eidgenossenschaft  
Confédération suisse  
Confederazione Svizzera  
Confederaziun svizra



MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ  
ČESKÉ REPUBLIKY

Podpořeno z Programu švýcarsko - české spolupráce  
Supported by a grant from Switzerland through the Swiss Contribution  
to the enlarged European Union  
CH.10/2/043

# SPHCH - FAKTA K ROKU 2014

- **asi 650 rodin**
- **165 aktivních členů**
- **Multidisciplinární tým lékařů, terapeutů a dalších odborníků na HCH**
- **Finance - z dotací Úřadu vlády, MZČR a Královéhradeckého či Pardubického kraje a od soukromých dárců a firem**



Schweizerische Eidgenossenschaft  
Confédération suisse  
Confederazione Svizzera  
Confederaziun svizra



MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ  
ČESKÉ REPUBLIKY

Podpořeno z Programu švýcarsko - české spolupráce  
Supported by a grant from Switzerland through the Swiss Contribution  
to the enlarged European Union  
CH.10/2/043

# Multidisciplinární tým odborníků SPHCH



**J. Roth, J. Koblihová, J. Židovská, J. Klempíř,  
Z. Lebedová, T. Uhrová**



Schweizerische Eidgenossenschaft  
Confédération suisse  
Confederazione Svizzera  
Confederaziun svizra



MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ  
ČESKÉ REPUBLIKY

Podpořeno z Programu švýcarsko - české spolupráce  
Supported by a grant from Switzerland through the Swiss Contribution  
to the enlarged European Union  
CH.10/2/043



# Výskyt HCH k roku 2014

- V ČR se předpokládá 700 – 1000 nemocných s HCH
- 4 – 5 x více osob v riziku HCH
- HCH patří mezi řídké diagnózy (EURORDIS)



Schweizerische Eidgenossenschaft  
Confédération suisse  
Confederazione Svizzera  
Confederaziun svizra



Podpořeno z Programu švýcarsko - české spolupráce  
Supported by a grant from Switzerland through the Swiss Contribution  
to the enlarged European Union  
CH.10/2/043

# Rozložení pacientů v ČR

Rok 2013

- 3 pacienti do 19 let (*juvenilní forma ~ 1%*)
- 318 pacientů ve věku 20 – 64 let (*klasická forma ~ 74%*)
- 111 pacientů nad 65 let (*forma s pozdním nástupem ~ 25%*)
- 49% muži : 51% ženy

Statistika ÚZIS



Schweizerische Eidgenossenschaft  
Confédération suisse  
Confederazione Svizzera  
Confederaziun svizra



MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ  
ČESKÉ REPUBLIKY

Podpořeno z Programu švýcarsko - české spolupráce  
Supported by a grant from Switzerland through the Swiss Contribution  
to the enlarged European Union  
CH.10/2/043



# Činnost SPHCH

## Rodině:

- k pacientovi
- k osobám v riziku
- k pečovatelům a dětem

## Profesionálům:

- k sociálním a zdravotním pracovníkům



Schweizerische Eidgenossenschaft  
Confédération suisse  
Confederazione Svizzera  
Confederaziun svizra



MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ  
ČESKÉ REPUBLIKY

Podpořeno z Programu švýcarsko - české spolupráce  
Supported by a grant from Switzerland through the Swiss Contribution  
to the enlarged European Union  
CH.10/2/043

# Činnost SPHCH

- Pořádání rekondičně edukačních víkendových pobytů - 2x ročně
- Vydávání zpravodaje Archa - 2x ročně
- Tisk a distribuce letáků a příruček o různých aspektech HCH
- Vytváření tolik potřebných finančních zdrojů, aby veškerá činnost a programy mohly pokračovat



# Zpravodaj Archa



Schweizerische Eidgenossenschaft  
Confédération suisse  
Confederazione Svizzera  
Confederaziun svizra



Podpořeno z Programu švýcarsko - české spolupráce  
Supported by a grant from Switzerland through the Swiss Contribution  
to the enlarged European Union  
CH.10/2/043

# Monotematické brožury z cyklu „Život s HCH“



Schweizerische Eidgenossenschaft  
Confédération suisse  
Confederazione Svizzera  
Confederaziun svizra



MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ  
ČESKÉ REPUBLIKY

Podpořeno z Programu švýcarsko - české spolupráce  
Supported by a grant from Switzerland through the Swiss Contribution  
to the enlarged European Union  
CH.10/2/043



# Výživa pacientů s HCH



Schweizerische Eidgenossenschaft  
Confédération suisse  
Confederazione Svizzera  
Confederaziun svizra



Podpořeno z Programu švýcarsko - české spolupráce  
Supported by a grant from Switzerland through the Swiss Contribution  
to the enlarged European Union  
CH.10/2/043



# Pro malé děti



## Knižka pro malé děti

Huntingtonova choroba je nemoc, která postihuje mozek.



Náš mozek pracuje tak trochu jako počítač. Posílá zprávy dalším částem těla, které ovládají jak myslíme, jíme, chodíme a mluvíme. Pokud mozek nepracuje správně, zprávy, které posílá jsou nejasné a tělo pak nemůže správně pracovat.

## Mozek pracuje jako počítač



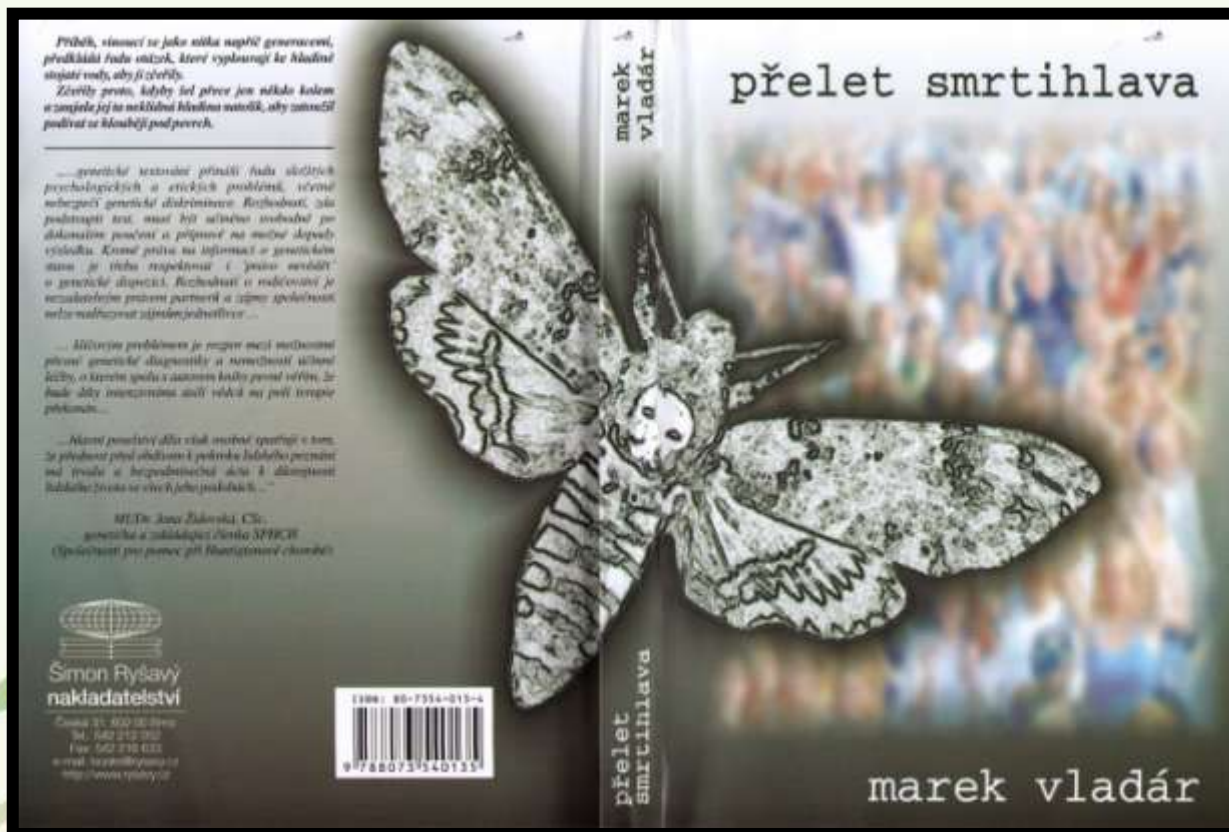
Schweizerische Eidgenossenschaft  
Confédération suisse  
Confederazione Svizzera  
Confederaziun svizra



MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ  
ČESKÉ REPUBLIKY

Podpořeno z Programu švýcarsko - české spolupráce  
Supported by a grant from Switzerland through the Swiss Contribution  
to the enlarged European Union  
CH.10/2/043

# Románové zpracování HCH



**Autor: Marek Vladár, 2004**



Schweizerische Eidgenossenschaft  
Confédération suisse  
Confederazione Svizzera  
Confederaziun svizra



Podpořeno z Programu švýcarsko - české spolupráce  
Supported by a grant from Switzerland through the Swiss Contribution  
to the enlarged European Union  
CH.10/2/043

# Specifické potřeby pacientů s HCH

- **Komunikace**
- **Pohyb, chůze**
- **Stolování**
- **Osobní hygiena**
- **Oblékání**
- **Spánek**
- **Odpočinek**



# Činnost SPHCH pro pacienty

- Informovanost o symptomatické léčbě
- Zlepšit kvalitu života
- Zmírnit některé projevy HCH
- Multidisciplinární tým (*genetik, psycholog, psychiatr, neurolog, logoped, nutricionista, ergoterapeut, fyzioterapeut, muzikoterapeut, sociální pracovník*)





# Činnost SPHCH pro pacienty

- **Kontakty na pracoviště, kde mají zkušenost s HCH**
- **Rekondiční pobyty s terapeuty a psychology**
- **Půjčovna specializovaných pomůcek**
- **Terapeutické sešity**



Schweizerische Eidgenossenschaft  
Confédération suisse  
Confederazione Svizzera  
Confederaziun svizra



MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ  
ČESKÉ REPUBLIKY

Podpořeno z Programu švýcarsko - české spolupráce  
Supported by a grant from Switzerland through the Swiss Contribution  
to the enlarged European Union  
CH.10/2/043



# Půjčovna zdravotnických pomůcek pro pacienty s HCH

- V provozu od roku 2004
- Diecézní katolická charita Hradec Králové
- Pomůcky v hodnotě celkem 783 705 Kč



Schweizerische Eidgenossenschaft  
Confédération suisse  
Confederazione Svizzera  
Confederaziun svizra



MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ  
ČESKÉ REPUBLIKY

Podpořeno z Programu švýcarsko - české spolupráce  
Supported by a grant from Switzerland through the Swiss Contribution  
to the enlarged European Union  
CH.10/2/043

# Půjčovna zdravotnických pomůcek pro pacienty s HCH

## Pomůcky k zapůjčení:

- Křesla Halesworth a Omega
- Zvedáky Aquatec Fortuna do vany
- Polohovací elektrická lůžka se zvýšenými zábrany PLN-Z90.0 a čalouněnými návleky na zvýšené zábrany



Schweizerische Eidgenossenschaft  
Confédération suisse  
Confederazione Svizzera  
Confederaziun svizra



MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ  
ČESKÉ REPUBLIKY

Podpořeno z Programu švýcarsko - české spolupráce  
Supported by a grant from Switzerland through the Swiss Contribution  
to the enlarged European Union  
CH.10/2/043

# Sortiment půjčovny

**Křesla Halesworth  
od anglické firmy Kirton**



**Křesla Omega  
od anglické firmy Kirton**



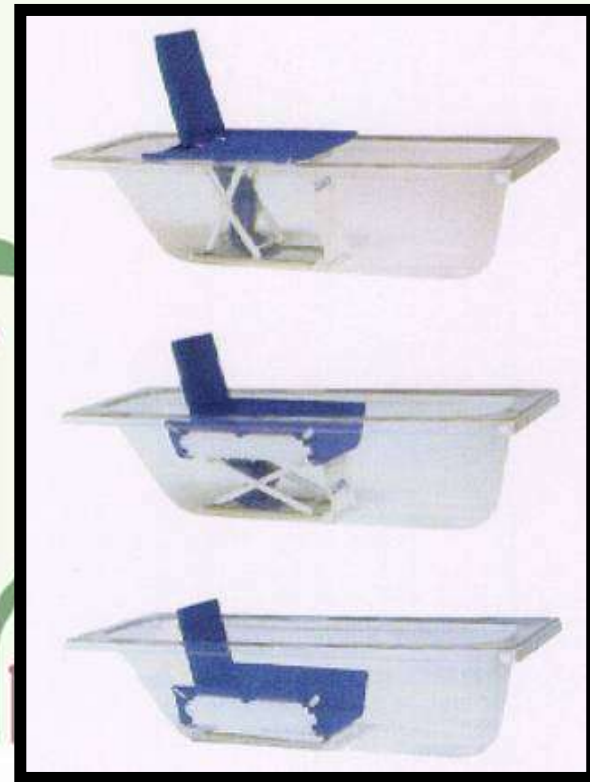
Schweizerische Eidgenossenschaft  
Confédération suisse  
Confederazione Svizzera  
Confederaziun svizra



Podpořeno z Programu švýcarsko - české spolupráce  
Supported by a grant from Switzerland through the Swiss Contribution  
to the enlarged European Union  
CH.10/2/043

# Sortiment půjčovny

## Zvedáky Aquatec Fortuna do vany



Schweizerische Eidgenossenschaft  
Confédération suisse  
Confederazione Svizzera  
Confederaziun svizra



MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ  
ČESKÉ REPUBLIKY

Podpořeno z Programu švýcarsko - české spolupráce  
Supported by a grant from Switzerland through the Swiss Contribution  
to the enlarged European Union  
CH.10/2/043



# Sortiment půjčovny

**Polohovací elektrická lůžka se zvýšenými zábrany  
PLN-Z90.0 a čalouněnými návleky na zvýšené zábrany  
od firmy PROMA REHA s.r.o. Česká Skalice**



Schweizerische Eidgenossenschaft  
Confédération suisse  
Confederazione Svizzera  
Confederaziun svizra



MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ  
ČESKÉ REPUBLIKY

Podpořeno z Programu švýcarsko - české spolupráce  
Supported by a grant from Switzerland through the Swiss Contribution  
to the enlarged European Union  
CH.10/2/043

# Konkrétní příklad z rodiny

- Výťah
- Speciální lůžko
- Zvedák do vany
- Křeslo Omega
- Nutridrinky
- Pomůcky pro stravování
- Pomůcky pro inkontinenci



Schweizerische Eidgenossenschaft  
Confédération suisse  
Confederazione Svizzera  
Confederaziun svizra



MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ  
ČESKÉ REPUBLIKY

Podpořeno z Programu  
Supported by a grant from Switzerland through the Swiss Contribution  
to the enlarged European Union  
CH.10/2/043

# Pomůcky pro stravování



Schweizerische Eidgenossenschaft  
Confédération suisse  
Confederazione Svizzera  
Confederaziun svizra



Podpořeno z Programu švýcarsko - české spolupráce  
Supported by a grant from Switzerland through the Swiss Contribution  
to the enlarged European Union  
CH.10/2/043

# Činnost SPHCH pro pacienty – hlavní cíl

- Zajištění kvality života pacientů s HCH
- Zavedení standardů péče
- Zajištění zdravotně-sociálních lůžek pro všechny věkové kategorie pacientů
- Edukovaný personál zařízení v sociálních službách





# Činnost SPHCH pro osoby v riziku HCH

- **Od r. 1994 - molekulárně genetické vyšetření z krevního vzorku (analýzou DNA) v Praze a Olomouci**
- **Prediktivní test u osob v riziku**
- **Prenatální test u plodu, jehož rodič je buď nemocný nebo pozitivně testovaný**
- **Od r. 2007- Preimplantační genetická diagnostika (tzv. PGD) – Praha, Brno**



# Činnost SPHCH pro osoby v riziku HCH

- **Ochrana před diskriminací**
- **Dodržování guidelines při genetickém testování**
- **Presymptomatické testy je možné provést pouze u plnoletých osob po předchozí psychologické přípravě**
- **Testování nezletilých osob se provádí pouze v případě, že je symptomatické podezření na onemocnění**
- **Psychologická podpora**



# Činnost SPHCH pro pečovatele a děti

- **Edukace**
- **Rekondičně edukační pobyty**
- **Rekondiční letní tábory pro děti**
- **Máme velké rezervy ve smyslu psychohygieny pečovatelů**
- **Chybí nám specialisté na rodinu a děti**
- **Vyrovňávání se s HCH**



# Činnost SPHCH pro profesionály

- **Edukace – tištěné materiály o HCH, DVD, účast na kongresech**
- **EHDN - výzkum HCH**
- **Spolupráce se základním výzkumem – Laboratoř buněčné regenerace a plasticity Ústavu živočišné fyziologie a genetiky AV ČR Liběchov**



Schweizerische Eidgenossenschaft  
Confédération suisse  
Confederazione Svizzera  
Confederaziun svizra



MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ  
ČESKÉ REPUBLIKY

Podpořeno z Programu švýcarsko - české spolupráce  
Supported by a grant from Switzerland through the Swiss Contribution  
to the enlarged European Union  
CH.10/2/043



# Problémy

- **Dodržování předepsaného protokolu u prediktivní genetické diagnostiky**
- **Zajištění dostatečné výživy u pacientů**
- **Schválení standardů péče o pacienty s HCH**
- **Jak pracovat s osobami pozitivně testovanými, jak je chránit?**



# Plány SPHCH

- **Podporovat vznik specializovaných center a klinických jednotek pro HCH v ČR**
- **Přispět k rozšíření počtu pečovatelských pobytových zařízení, které přijímají pacienty s HCH jak pro přechodné (respitní), tak dlouhodobé pobyty**
- **Zajistit edukovaný personál pro pacienty s HCH v celé ČR**



# Z Rekondičně-edukačních pobytů

**Máme naději? Sami bez vás to nezvládneme!**



Schweizerische Eidgenossenschaft  
Confédération suisse  
Confederazione Svizzera  
Confederaziun svizra



MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ  
ČESKÉ REPUBLIKY

Podpořeno z Programu švýcarsko - české spolupráce  
Supported by a grant from Switzerland through the Swiss Contribution  
to the enlarged European Union  
CH.10/2/043



# Z Rekondičně-edukačních pobytů

**Dokud žijeme, učme se, jak žít!**



Schweizerische Eidgenossenschaft  
Confédération suisse  
Confederazione Svizzera  
Confederaziun svizra



MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ  
ČESKÉ REPUBLIKY

Podpořeno z Programu švýcarsko - české spolupráce  
Supported by a grant from Switzerland through the Swiss Contribution  
to the enlarged European Union  
CH.10/2/043



# Bližší informace

**Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě**

**Velké náměstí 37  
500 01 Hradec Králové**

**E-mail: [info@huntington.cz](mailto:info@huntington.cz)  
[www.huntington.cz](http://www.huntington.cz)**



Schweizerische Eidgenossenschaft  
Confédération suisse  
Confederazione Svizzera  
Confederaziun svizra



MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ  
ČESKÉ REPUBLIKY

Podpořeno z Programu švýcarsko - české spolupráce  
Supported by a grant from Switzerland through the Swiss Contribution  
to the enlarged European Union  
CH.10/2/043

# Děkuji za pozornost a odvahu nám pomoci v péči o naše blízké!



Schweizerische Eidgenossenschaft  
Confédération suisse  
Confederazione Svizzera  
Confederaziun svizra



MINISTERSTVO ZDRAVOTNICTVÍ  
ČESKÉ REPUBLIKY

Podpořeno z Programu švýcarsko - české spolupráce  
Supported by a grant from Switzerland through the Swiss Contribution  
to the enlarged European Union  
CH.10/2/043