



Život s Huntingtonovou chorobou Péče o pacienta



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

Život s Huntingtonovou chorobou

Péče o pacienta

**Autoři: PharmDr. Zdeňka Vondráčková, Mgr. Monika Baxa, Zuzana Maurová,
Ing. Martina Musilová**

Vydáno v rámci projektu „Osvěta o Huntingtonově chorobě a vzdělávání v oblasti péče o dlouhodobě nemocné pacienty s Huntingtonovou chorobou v ČR, zajištění činností organizace.“

Projekt je financován z Evropských fondů z Programu implementace švýcarsko-české spolupráce. Projekt je evidován na Ministerstvu zdravotnictví ČR pod evidenčním číslem CH.10/2/043.

Podklady pro publikaci vznikly ve spolupráci s Ústavem živočišné fyziologie a genetiky AV ČR, v. v. i., v rámci projektu ExAM, financovaného z Evropského fondu pro regionální rozvoj CZ.1.05/2.1.00/03.0124.

Poděkování patří všem pracovníkům multidisciplinárního týmu za spolupráci na projektu, přednášení a poskytování odborných rad a připomínek.



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.

Huntingtonova choroba není onemocnění jednotlivce, ale celé rodiny a podle toho je třeba k nemoci přistupovat.

Obsah

Úvod	5
Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě	7
Huntingtonova choroba	10
Historie	10
Výskyt.....	11
Dědičný přenos	15
Příčina onemocnění	16
Genetické testování HCH	17
Symptomatické testování.....	18
Presymptomatické (prediktivní) testování.....	18
Prenatální testování	19
Preimplantační genetická diagnostika	19
Patologické projevy HCH	20
Klinický obraz HCH	23
Průběh onemocnění.....	23
Průběh klasické formy	23
Průběh juvenilní formy.....	23
Průběh formy s pozdním počátkem	24
Stadia nemoci.....	24
Projevy HCH	25
Neurologické poruchy	25
Psychické poruchy	27
Terapie	34
Medikamentózní léčba.....	34
Terapeutická léčba	36
Strava	38

Komunikace s pacientem	40
Teorie nedirektivní komunikace	42
Preterapie	43
Specifika péče	44
Přijetí do zařízení.....	44
Vytvoření terapeutického plánu.....	44
Doporučené strategie péče dle stadia nemoci.....	45
Hygiena a ošetrovatelská péče	47
Bezpečné prostředí.....	50
Literatura.....	54
Kontakty	56
Multidisciplinární tým	56
1. LF UK a VFN Praha	56
Fakultní nemocnice a Univerzita Palackého Olomouc	57
Fakultní nemocnice Ostrava	58
Ostatní pracoviště.....	58
Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě.....	59

Úvod

Vážení pracovníci v sociálních službách, díky projektu „Osvěta o Huntingtonově chorobě a vzdělávání v oblasti péče o dlouhodobě nemocné pacienty s Huntingtonovou chorobou v ČR“, který je financován z evropských fondů, konkrétně z „Programu švýcarsko-české spolupráce“, dostáváte do rukou materiál, který by vás měl zasvětit do problematiky Huntingtonovy choroby (HCH) a připravit vás na případnou práci s pacienty s HCH.

Hlavním cílem projektu je zajištění možností pobytové péče pro pacienty s HCH v rámci stávající sítě pečovatelských zařízení. Pokud bude dostatek zařízení, která budou schopna a ochotna přijmout pacienta s HCH, nebude docházet k jeho úplnému odtržení od rodiny a současně bude zajištěna péče i o ty pacienty, kteří již žádnou rodinu nemají a hrozí u nich bezdomovectví.

Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě (SPHCH) tento projekt považuje za obrovský úspěch po více než 20leté práci pro pacienty a rodiny zatížené HCH. SPHCH tak získala obrovský edukační nástroj, který by měl usnadnit hledání vhodných zařízení v sociálních službách pro naše nemocné. Zatím existuje jen několik odvážných „vlastovek“, a to zejména v Diakonii církve ČCE a v charitní službě. Důležité je, aby tato zařízení dokázala poskytnout pacientům plnou péči, kterou jejich onemocnění vyžaduje a ve kterých se budou cítit bezpečně a svobodně.

Řeknete si možná, proč tak intenzivně usilujeme o pobytová zařízení v sociálních službách, když vše směřuje naopak do domácí péče?

Odpověď je velice jednoduchá. HCH je dědičné neurodegenerativní onemocnění mozku, které postihuje především osoby v produktivním věku (více než 70 % je

ve věku 20–64 let). Nejedná se tedy o pacienty v seniorském věku, pro které jsou především zřizována pobytová zařízení v sociálních službách. U tohoto onemocnění dochází k odumírání mozkových buněk a pacienti pomalu ale jistě ztrácí veškeré své schopnosti a dovednosti, které v průběhu života získali. Progrese nemoci je nevyzpytatelná a brzy si vyžaduje celodenní péči, kterou zdravý partner nemůže v plném rozsahu poskytnout, protože má zajišťovat finance a celý chod rodiny, včetně výchovy dětí.

Pro vás jako ošetřovatele, zdravotnický personál či sociální pracovníky je proto důležité seznámit se se specifiky péče, která rozhodně není snadná a zahrnuje celou řadu aspektů, jejichž osvojení a přijetí vyžaduje spolupráci s celým multidisciplinárním týmem. Také z vaší strany vyžaduje péče obrovskou dávku tolerance, trpělivosti a vynalézavosti.

Pro pacienty s HCH je typické, že mají sice celou řadu hendikepů, které jim přináší sama nemoc, ale při správné motivaci a zajištění základních životních jistot (ubytování, stravování atd.) dokáží zvládnout po dlouhou dobu svou sebeobsahu a udržet si i určitou dávku sebeuspokojení a radosti.

Pro nás je tento projekt obrovským příslibem, že dokážeme zajistit svým blízkým vhodnou péči a budeme velice rádi, když se i pro vás stane „výzvou posunout svoji profesionální práci o pořádný kus dál“.

Za SPHCH

PharmDr. Zdeňka Vondráčková

předsedkyně SPHCH

Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě

Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě (SPHCH) byla založena v Praze dne 14. 5. 1991. Zakladatelkou byla MUDr. Jana Židovská, CSc., a SPHCH vznikla ve spolupráci s Gerritem Dommerholtem, tehdejšíím předsedou Mezinárodní organizace pro pomoc při Huntingtonově chorobě (IHA).

Prvotním úkolem bylo oslovit co nejvíce rodin s výskytem HCH v ČR a zjistit jejich zájem o vybudování svépomocné organizace, která by jim poskytovala všestrannou podporu a pomoc. Najít první rodiny bylo velice obtížné, protože se diagnostikování HCH nevěnoval žádný specialista a neexistovala žádná evidence pacientů. V rámci spolupráce s neurologickou klinikou 1. LF UK a VFN v Praze a díky pomoci MUDr. Evy Havrdové bylo kontaktováno 27 pacientů a jejich rodin.

První osobní setkání s členy rodin proběhlo v Praze dne 11. 4. 1991 za účasti Gerrita Dommerholta, který přítomným vysvětlil cíle a význam svépomoci, a založení organizace bylo jednoznačně uvítáno. Od té doby organizace existuje jako svépomocné neziskové občanské sdružení s celostátní působností. Od roku 2014 je právní forma organizace „spolek“.

Členem se může stát kdokoli starší 18 let. SPHCH má přibližně 650 členů, počet aktivních členů je kolem 165. Rok od roku se počet členů v důsledku závažnosti diagnózy mění.

Hlavním posláním SPHCH je vytvářet podpůrný a vzdělávací program zaměřený na pomoc pacientům trpícím HCH a jejich rodinám, aby lépe porozuměli svým problémům a byli schopni je překonávat. Společnost nepracuje pouze pro pacienty trpící HCH, ale též pro osoby v riziku, pro děti a pro pečovatele, na které je kladeno největší a často desítky let trvající břemeno péče o celou rodinu. Pro osoby v riziku jsou nejdůležitější otázky genetického testování a dalšího vyrovnání se s osudem. Zde má největší význam edukace genetiků, psychologů a psychiatrů. Pro pečovatele jsou připravovány edukační přednášky o ošetrovatelské péči a správné komunikaci v rodině, o výživě, o zajištění bezpečnosti prostředí a různých možnostech terapií pro pacienty s HCH.

Na pravidelně organizované Rekondičně-edukační víkendové pobyty jsou zvány firmy, které prezentují své produkty usnadňující péči o pacienty. Důležitá je také informovanost o možnostech sociální pomoci, profesionální domácí péči, psychologické podpoře pečovatelů a blízkých a o relaxačních technikách.

Činnost směřuje také k profesionálům – lékařům, terapeutům, ošetrovatelskému personálu i sociálním pracovníkům. SPHCH se snaží šířit povědomí o této řídké diagnóze, aby v budoucnu v zařízeních sociálních služeb bylo o všechny pacienty s HCH dobře postaráno. Dalším cílem je aktivní podpora výzkumu různých aspektů této nemoci a zajištění ochrany osobních údajů pacientů a jejich rodin.

Financování aktivit SPHCH je řešeno převážně z darů soukromých osob, členských příspěvků, dotačních programů Ministerstva zdravotnictví ČR a Vládního výboru pro osoby se zdravotním postižením. V posledních letech SPHCH navázala spolupráci i se soukromým sektorem (farmaceutické společnosti, peněžní instituce, nadace atd.). Velkým přínosem pro zajišťování financí byla počáteční spolupráce s Diecézní katolickou charitou Hradec Králové.

Aktivity SPHCH

- Pořádání Rekondičně-edukačních víkendových pobytů, 2x ročně.
- Vydávání zpravodaje Archa, 2x ročně.
- Tisk a distribuce letáků a příruček o různých aspektech HCH.
- Vytváření finančních zdrojů, aby veškerá činnost a programy mohly pokračovat.
- Provozování půjčovny zdravotnických pomůcek pro pacienty s HCH ve spolupráci s královéhradeckou Diecézní katolickou charitou.
- Medializační činnost.
- Vytváření multidisciplinárního týmu odborníků spolupracujících s SPHCH.
- Spolupráce se sesterskými organizacemi EHA a IHA a s Evropskou společností pro řídká onemocnění (EURORDIS).
- Spolupráce s Národní radou osob se zdravotním postižením v ČR a Koalicí pro zdraví.
- Pomoc rodinám s HCH při různých jednáních a prosazování zájmů pacientů.
- Provozování vlastních internetových stránek a internetové poradny.
- Jednání s politiky ohledně diskriminace osob v riziku a rodin s výskytem HCH.

Plány do budoucna

- Provozování půjčovny specializovaných zdravotnických pomůcek pro pacienty s HCH ve spolupráci s královéhradeckou Diecézní katolickou charitou.
- Zajištění kvality života, standardů péče a zdravotně-sociálních lůžek pro pacienty všech věkových skupin.
- Aktivní psychologická podpora osob v riziku a jejich ochrana proti diskriminaci.
- Podpora pečovatелů a dětí z rodin s výskytem HCH.
- Podpora výzkumu HCH při zajištění ochrany osobních údajů.
- Trvalá edukace profesionálů (lékařů, terapeutů, ošetrovatelského personálu nebo sociálních pracovníků), kteří se ve své praxi mohou setkat s pacienty s HCH.

Huntingtonova choroba

Huntingtonova choroba (HCH) je neurodegenerativní onemocnění centrálního nervového systému, které se projevuje mimovolnými pohyby, změnami osobnosti a intelektuálním úpadkem. Jedná se o dědičné onemocnění, které postihuje stejnou měrou muže i ženy. K nástupu klinických příznaků u klasické formy nemoci dochází obvykle v dospělosti, nejčastěji mezi 35.–45. rokem života. Nemoc však může začít v libovolném věku. Kromě klasické formy se rozlišuje i forma juvenilní (nemoc se projeví do 20 let věku) a forma s pozdním nástupem onemocnění (nemoc se projeví po 60. roce života). V průběhu onemocnění postupně dochází k progresivnímu ubývání všech tělesných i duševních schopností a během 15–20 let dochází k úplné závislosti pacienta na péči okolí.

Historie

Huntingtonova choroba byla poprvé popsána již ve 14. století jako epidemie taneční mánie. Angličtí kolonizátoři v roce 1600 začali pro tuto chorobu používat pojmenování tanec Svatého Víta. Podrobný klinický popis tohoto onemocnění pochází až z roku 1872, kdy americký lékař George Huntington napsal pojednání o pacientech, které on a jeho otec léčili. Navzdory tomu, že onemocnění a jeho projevy byly popsány již před více než sto lety, velice dlouho se nevědělo, jak toto onemocnění vzniká a co ho způsobuje.

Při výzkumu nemoci hrály důležitou roli rodiny zatížené HCH. Velkou zásluhu na studiu HCH má psychoanalytik Milton Wexler z Los Angeles, kterému na tuto nemoc zemřela manželka. Poté, co zjistil, že jsou v riziku nemoci i jeho dvě dcery, založil Nadaci pro výzkum dědičných onemocnění (Hereditary Disease Foundati-

on) a vytvořil projekt, na kterém pracovali nadějní mladí vědci, včetně jeho dcery Nancy (neuroložka a genetička). Projekt byl realizován v huntingtonské komunitě u jezera Maracaibo ve Venezuele, kde je vůbec nejfrekventovanější výskyt (nejvyšší prevalence) HCH na světě. Po mnoha letech práce se tomuto týmu v roce 1983 podařilo objevit genetický marker (přibližnou polohu genu) HCH a v roce 1993 byl identifikován přímo gen – huntingtin (označovaný jako Htt, nebo IT-15), jehož mutace (pozměnění) je za HCH zodpovědná. Tento průkopnický výzkum pomohl následně k přečtení celého lidského genomu. Bližší popis, jak vědci a lékaři čelili HCH, společně s dlouhou historií předsudků a nepochopení, které doprovázejí rodiny postižené HCH, je zachycen v knize Alice Wexler „The woman who walked into the sea“ (Žena, která vkročila do moře).



Nancy, Milton a Alice Wexlerovi

Výskyt

Onemocnění patří mezi takzvaná řídká (vzácná) onemocnění s výskytem 1 pacient na 10 000–15 000 obyvatel. Ve výskytu (prevalenci) jsou však pozorovány velké geografické rozdíly. Nejvyšší výskyt HCH je u populace ze západní Evropy, kde prevalence není nižší než 5 na 100 000 obyvatel. Předci obyvatel Spojených států,

Jižní Afriky, Austrálie, Karibiku a Venezuely z velké části pocházejí z Evropy (období kolonizace) a prevalence HCH je v těchto zemích podobná jako v Evropě. Naopak v Číně a Japonsku je prevalence HCH odhadnuta na 0,1–0,5 na 100 000 obyvatel.

Podle vědců, kteří se zabývají prevalencí HCH ve světě, se bude celkový výskyt HCH v populaci zvyšovat. Je potřeba si uvědomit, že prevalence udává počet osob, u kterých se choroba projevila. Avšak každé dítě nemocné osoby je v 50% riziku a každé vnouče nemocné osoby je v 25% riziku, že onemocní HCH. Zvyšuje se také počet osob postižených HCH s neznámou rodinnou historií (úplně nové mutace, protože expandované CAG sekvence mohou být nestabilní a mají tendenci se z generace na generaci prodlužovat, zvláště když je nemoc zděděna od otce).

Odhady prevalence HCH ve světě



Prevalence HCH.

V mapě jsou zobrazeny průměry výskytu HCH ve světě. Více než 5 nemocných na 100 000 obyvatel je např. v Austrálii, USA, Kanadě, Venezuele, Španělsku, Francii či Německu. 1–5 nemocných na 100 000 obyvatel je např. v Itálii, Polsku, Rusku či Indii. V současné době je nejvyšší pozorovaná prevalence HCH ve Venezuele u jezera Maracaibo (700 nemocných na 100 000 obyvatel).

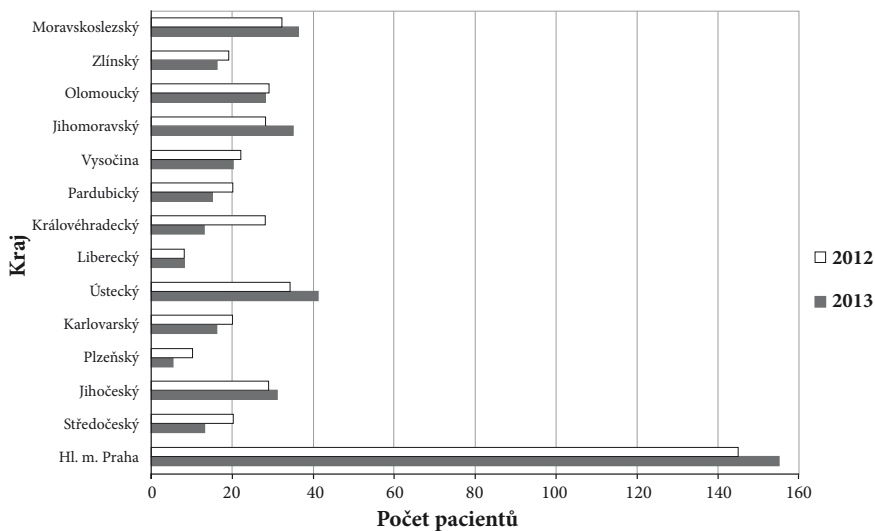
Upraveno podle Warby et al., 2011.

Předpokládalo se, že v České republice je kolem 700–1 000 nemocných s HCH a že v riziku onemocnění je dalších 4 000–5 000 osob. Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě (SPHCH) na Ústavu zdravotnických informací a statistiky ČR (ÚZIS) iniciovala sledování diagnózy G10, což je HCH. První údaje jsou za roky 2012 (celkem 444 pacientů) a 2013 (celkem 432 pacientů). Do té doby nebyla HCH v ČR nijak sledována. Tato čísla však nekorrespondují se skutečným počtem pacientů v ČR. Existují pacienti, kteří nejsou správně diagnostikováni, nejsou diagnostikováni vůbec a nebo údaje o diagnóze neposkytli.

Kraj	Počet obyvatel	
	2012	2013
Hlavní město Praha	145	155
Středočeský kraj	20	13
Jihočeský kraj	29	31
Plzeňský kraj	10	5
Karlovarský kraj	20	16
Ústecký kraj	34	41
Liberecký kraj	8	8
Královéhradecký kraj	28	13
Pardubický kraj	20	15
Kraj Vysočina	22	20
Jihomoravský kraj	28	35
Olomoucký kraj	29	28
Zlínský kraj	19	16
Moravskoslezský kraj	32	36
Celá Česká republika	444	432

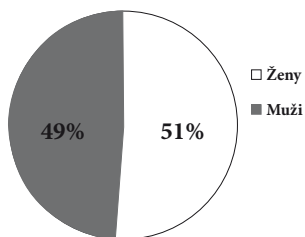
Zdroj: Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR

Počet pacientů s HCH v ČR



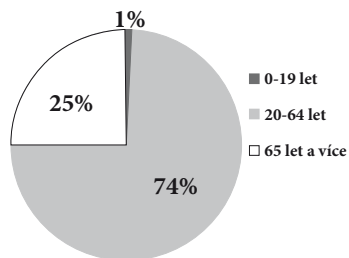
V grafu je znázorněn počet pacientů v jednotlivých krajích, celkem je v ČR přibližně 440 evidovaných pacientů.

Rozdělení podle pohlaví



HCH postihuje muže i ženy rovnoměrně.

Rozdělení podle věku



Nejvíce pacientů s HCH je v produktivním věku.

Dědičný přenos

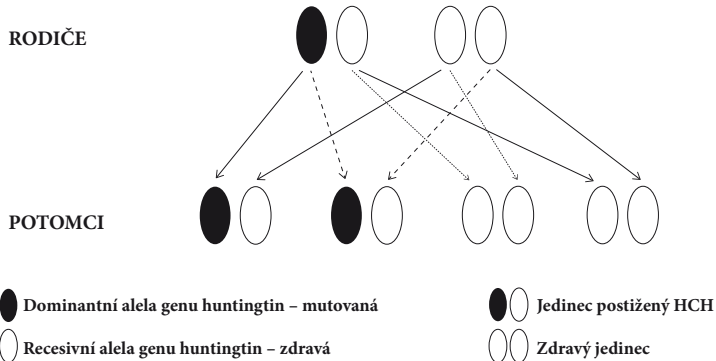
Genetická informace zděděná od rodičů se nazývá **DNA** a lze si ji představit jako knihu, kde je uveden např. vzhled, nadání nebo predispozice k nějakému onemocnění. Text v knize je psán pomocí čtyř písmen (**nukleotidů**) – Adenin (A), Cytosin (C), Guanin (G) a Thymin (T), která ve trojicích tvoří slova (**triplety**). V závislosti na zvolených písmenech a jejich pořadí vznikají různá slova, která společně tvoří věty (**geny**). Geny mohou mít různé varianty – **alely**. Existence více variant jednoho genu se nazývá **polymorfismus**.

Text knihy je rozdělen do kapitol (**chromozomů**), kterých je 23 párů – pár je tvořen genetickou informací od otce a od matky. Jednoduše lze říci, že od obou rodičů jsou v DNA dva návody na to, jak má jejich potomek vypadat nebo jaké bude mít schopnosti. Záleží však na tom, jak je který návod zapsán. Pokud je např. informace o barvě očí zděděná po otci zapsána „silněji“ než informace od matky, bude mít potomek barvu očí jako otec. Takto zapsaná informace se nazývá **dominantní alela**. Opakem dominantní alely je **alela recesivní**, která je vždy podřazena dominantní alele. Pro konkrétní variantu genu (čili pro konkrétní alelu) vždy platí, že může být zapsána buď jako dominantní nebo jako recesivní.

Souhrn veškerých genetických informací (genů) zapsaných v DNA (tedy v knize) se nazývá **genom** a vlivem různých faktorů v prostředí může dojít k jeho změně (mutaci). Souboru genů/alel, které se projeví (převážně dominantní alely) se říká **genotyp**. Výsledek genotypu a vlivu prostředí, čili soubor všech pozorovatelných znaků, se nazývá **fenotyp**.

V případě HCH je informace o mutovaném genu zapsána silněji – jedná se tedy o **alelu dominantní** a u každého jednoho potomka (těhotenství) je tedy pravděpodobnost zdědění mutované alely od nemocného rodiče 50:50. Každý potomek je tak v 50% riziku onemocnění. HCH se řadí mezi **autozomální onemocnění**, není tedy

vázána na pohlaví jedince a vyskytuje se rovnoměrně u mužů i žen. **HCH je tedy onemocnění s autozomálně dominantním přenosem.**



Příklad dědičného přenosu Huntingtonovy choroby.

Každý z rodičů má dvě alely genu huntingtin. Jeden z rodičů (nezáleží na tom, jestli otec nebo matka, protože se jedná o autozomální onemocnění) má jednu alelu pro huntingtin mutovanou (černá barva). Je stejná pravděpodobnost, že potomek zdědí jednu nebo druhou alelu – ať už je alela „zdravá“ (bílá barva) nebo mutovaná (černá barva). U těchto rodičů to znamená, že u každého jednoho potomka je 50% riziko, že zdědí mutovanou alelu.

Příčina onemocnění

HCH se projeví u osob, které mají v genetické informaci (DNA) obsažen **mutovaný gen huntingtin**. V genu huntingtin se několikrát po sobě opakuje triplet CAG. Toto opakování se nazývá **CAG repetic**. V případě HCH je tato **repetic prodloužená** (počet opakování je navýšen).

U zdravých osob je počet tripletů CAG v repetic maximálně 35 (u 90% populace méně než 30). Při 40 a více CAG opakování daná osoba onemocní HCH zcela jistě, pokud se dožije věku klinických projevů nemoci. Při počtu 36–39 tripletů je prognóza nejistá, označuje se jako šedá zóna.

Souvislost mezi počtem CAG repetic a onemocněním HCH	
Počet CAG tripletů	Pravděpodobnost výskytu HCH
10–25 (normální repetice)	Počet CAG tripletů u zdravé osoby
26–35 (intermediální repetice)	Při přenosu na další generaci (potomky) existuje malé riziko vzniku mutace způsobující onemocnění, ale nemusí se tak stát V případě přenosu z otce na potomka je riziko prodloužení repetice vyšší
36–39 (repetice se zvýšeným rizikem)	V budoucnu se pravděpodobně rozvine HCH, ale v pozdějším věku a s mírnějšími příznaky Potomci jsou v 50% riziku onemocnění a existuje riziko, že u další generace se délka repetice prodlouží V případě přenosu z otce na potomka je riziko prodloužení repetice vyšší
40–59 (mutovaná repetice)	HCH se u osoby projeví, nejčastěji kolem 40. roku života Potomci jsou v 50% riziku onemocnění a existuje riziko, že u další generace se délka repetice prodlouží
60 a více (mutovaná repetice)	HCH se projeví pravděpodobně již v dětství

Upraveno podle Genetic testing, 2015.

Z genu se tvoří protein (bílkovina), který za normálních okolností plní v buňkách svou roli – pracuje tak, jak má. V případě, že je gen mutovaný, vznikající protein se liší. Tato odlišnost může způsobit, že protein ztratí svou funkci nebo nějakou novou funkci získá. Nebo obojí. To je i případ HCH. Buňka postrádá „práci“ nemutovaného proteinu a zároveň se musí vypořádat s „prací navíc“ způsobenou mutovanou formou, přičemž obojí jí ubližuje. Protein huntingtin je také účastníkem mnoha biologických drah, ovlivňuje velký počet buněčných procesů a je tedy v organismu nepostradatelný. Navíc spolupracuje s mnoha jinými proteiny, které onemocnění pravděpodobně také ovlivňují.

Genetické testování HCH

HCH patří mezi monogenní onemocnění, mutace DNA je pouze na jednom jediném genu. Proto je možné provést molekulární analýzu DNA a prokázat tak velice snadno a přesně přítomnost patologického genu. HCH je první dědičnou nemocí, kterou bylo možné geneticky prokázat ze vzorku krve.

V ČR se provádí genetické testování HCH na akreditovaných pracovištích v Praze a Olomouci již od roku 1994 a je hrazeno z veřejného zdravotního pojištění.

Genetické testování HCH s sebou nese celou řadu etických úskalí, a proto jsou stanoveny „návod“ (guidelines – pravidla a postupy doporučené WFN a IHA v roce 1994), aby byly testované osoby řádně informovány o tom, co jim genetický test přinese anebo vezme.

Genetické testování lze rozdělit na 2 základní druhy:

- **symptomatické neboli diagnostické** (konfirmační) testování,
- **presymptomatické** (prediktivní) testování.

Symptomatické testování

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

Presymptomatické (prediktivní) testování

Prediktivní testování je využíváno hlavně u osob v riziku (nemoc musí být prokázána u biologického rodiče, případně prarodiče testovaného) a jedná se o potvrzení nebo vyvrácení, zda je testovaný nositelem genu HCH. **Positivní výsledek může mít silně traumatizující dopad na testovaného a také na jeho rodinu.**

Prenatální testování

Jedná se o testování plodu v děloze. Takovéto testování je možné pouze za předpokladu, že jeden z rodičů je nemocný nebo pozitivně testovaný. Prenatální testování je možné provádět již v začátku 11. týdne těhotenství z odběru plodových obalů (choriových klků). Výsledek je znám do 2–3 dnů. V souvislosti s testem zde existuje také malé, ale ne bezvýznamné riziko spontánního potratu.

Testovaný pár musí být jasně informován, že k testu není žádný validní důvod, pokud chce matka dítě donosit, ať už bude nebo nebude nositelem mutovaného genu. Nedoporučuje se ukončení těhotenství, pakliže test ukázal intermediální alely (počet repetice CAG je 26–35), ačkoli v budoucích generacích může mutace expandovat do alel s úplnou penetrací, tento fakt sám o sobě není důvodem pro ukončení těhotenství.

Preimplantační genetická diagnostika

Preimplantační genetická diagnostika (PGD) je metoda, která umožňuje zjistit u embryí 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. Toto testování mohou podstupovat páry, kdy jeden je nemocný, pozitivně diagnostikovaný nebo pouze osobou v riziku. V případě osoby v riziku nedochází k diagnostice osoby, pouze jsou vyloučena ta embrya, která mají genetickou informaci zděděnou od nemocného prarodiče. Je tedy nutné mít jeho genetický vzorek, případně vzorek zdravého prarodiče.

Tato metoda se u HCH provádí na třech akreditovaných pracovištích v ČR (Brno a Praha). PGD je plně hrazena z veřejného zdravotního pojištění a klienti si doplácí pouze na IVE, stejně jako u jakéhokoli jiného umělého oplodnění.

Patologické projevy HCH

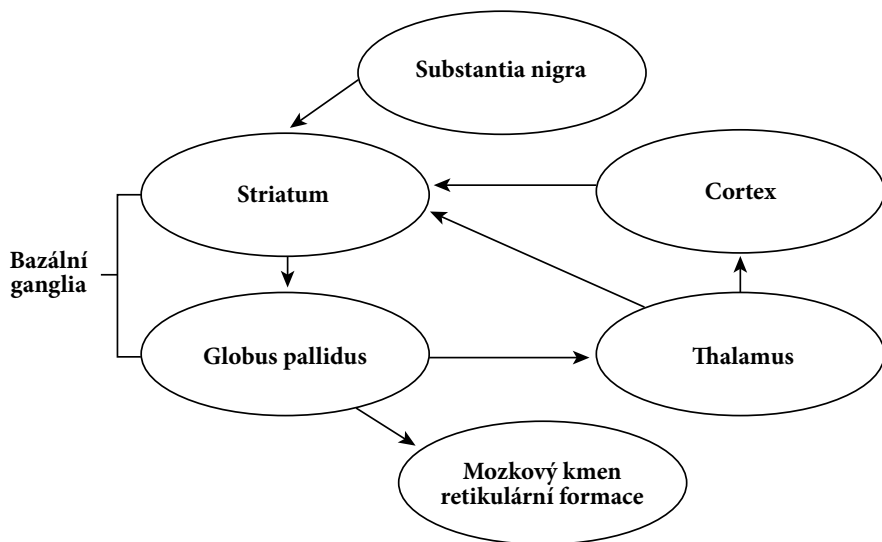
Mutovaný gen u HCH způsobuje odumírání mozkových buněk, především ve dvou důležitých oblastech mozku: v **bazálních gangliích a mozkové kůře**. U HCH odumírají jako první tzv. středně veliké ostnité neurony, které jsou přítomny v oblasti mozku nazývané **striatum**. Striatum je zanořené v hloubi mozkových polokoulí a je součástí bazálních ganglií. Striatum lze rozdělit na tři části, které mají různé funkce:

- zadní část striata je zapojena v motorických okruzích; řízení pohybu,
- střední část striata zodpovídá za ovlivnění poznávacích funkcí a za chování,
- přední část striata hraje významnou roli v regulaci motivačních a emočních funkcí a mimoto se účastní tvorby paměťových stop.

Mozková kůra, čili šedá část mozku, má celou řadu funkcí a především zodpovídá za duševní činnost a intelekt. Vše je důmyslně propojeno v různých okruzích přenosu informací. Nedá se říci, že za intelekt zodpovídá jen jedna jediná část mozku. K normální činnosti mozku je třeba, aby fungoval jako nepoškozený celek.

Striatum je v současnosti považováno za hlavní vstupní bránu do systému bazálních ganglií a tato brána je při HCH dominantně poškozena již v počátečních stadiích nemoci. Podle míry a lokalizace poškození striata a jednotlivých okruhů přenosu informací se potom rozvíjejí individuální projevy psychických dysfunkcí u pacientů. Neuropsychologické změny přítomné u onemocnění bazálních ganglií, jako je i HCH, však mohou mít původ i mimo tyto okruhy a jsou nadále předmětem zkoumání.

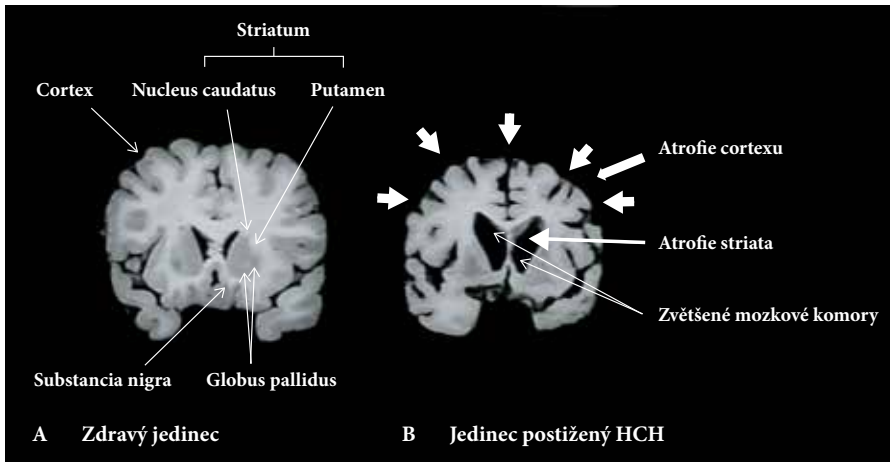
Projevy HCH jsou přísně individuální a závisí na tom, kde a jak rychle dochází k odumírání mozkových buněk (neuronů). Proč HCH postihuje pouze určité části mozku a jiné nechává relativně nedotčeny (alespoň na počátku nemoci) není dosud jasné.



Vstup a výstup z/do bazálních ganglií.

*Mozková kůra, která řídí myšlení a paměť, je u HCH také zasažena, zejména frontální – čelní laloky. Senzorické, motorické a emoční podněty z mozkové kůry (cortexu), thalamu a substantia nigra jsou přijímány v bazálních gangliích a poté je informace předána limbickému systému, což je oblast zodpovědná za emoce, část paměti a motivaci. Oblast bazálních ganglií reguluje a do-
tváří nejen hybné projevy vrozených, automatických a naučených pohybových vzorců, ale i dále reguluje motivační, emoční a poznávací (kognitivní) funkce a projevy chování. Při postižení bazálních ganglií je tedy patrná kombinace hybných a psychických změn.*

Upraveno podle Kent, 2004.



Porovnání vertikálních řezů mozku u zdravého člověka a pacienta s Huntingtonovou chorobou.

A) Vertikální řez mozku zdravého jedince. Na obrázku je šipkami vyznačena poloha mozkových struktur (částí), které jsou u jedinců s HCH poškozeny. Jedná se hlavně o striatum, které je tvořeno z nuclea caudata a putamenu, dále bývá poškozen cortex, substance nigra a globus pallidus.

B) Vertikální řez mozku jedince s HCH. Je vidět značné zvětšení mozkových komor, způsobené hlavně atrofií striata. Atrofii, čili zmenšení, způsobenou úbytkem buněk, je možné pozorovat i v oblasti cortexu.

Upraveno podle Huntingtonova choroba, 2008.

Klinický obraz HCH

Průběh onemocnění

Všeobecně lze průběh onemocnění popsat podle věku, kdy se projeví první symptomy HCH. Počáteční příznaky mohou být jak neurologické (motorické, pohybové), tak psychické (psychiatrické a kognitivní). U jednoho pacienta mohou převládat symptomy neurologické, u jiného psychické. Žádný pacient však nemá veškeré příznaky HCH. Průběh této diagnózy je přísně individuální, ani v rodině se nemusí příznaky vždy shodovat.

Průběh klasické formy

První příznaky nemoci se objevují mezi 35.–50. rokem věku a obtíže jsou obvykle nespecifické – poruchy chování a povahy, často také depresivní stavy. Od časných stadií se objevují mimovolní pohyby a porucha cílených pohybů. V pokročilejších fázích nemoci se projeví demence. Postupem času nastává nejistota v chůzi, porucha řeči, polykání, v těžších stadiích inkontinence a hubnutí (kachexie). V pokročilejších stadiích často ubývá mimovolních pohybů. Naopak se mění v krouživé, pomalé a stereotypní pohyby (dystonii). Pacient se v průběhu přibližně 15 let stává závislým na péči okolí a umírá v nezadržitelném marasmu, většinou na infekce a druhotné komplikace.

Průběh juvenilní formy

Tato forma nemoci začíná před 20. rokem věku a vzniká u cca 5 % všech případů HCH. Asi v 0,5–1 % všech případů dochází dokonce k manifestaci (projevu) nemoci před 10. rokem věku. Tato forma je obvykle zděděna od postiženého otce. Prvními příznaky jsou zpravidla poruchy psychiky, problémy se projeví především v plnění školních povinností. Poměrně časté jsou závažné psychotické stavy či změny osobnosti a chování. Poté dochází k rychlému rozvoji demence. Teprve později se pro-

jevují hybné symptomy. Mimovolní pohyby se vyskytovat nemusí, naopak je patrná brzy se rozvíjející svalová ztuhlost, pohybová zpomalenost a chudost. Asi u 30 % postižených se objevují epileptické záchvaty. Často dochází k těžké poruše výslovnosti a polykání. Progrese obtíží je rychlá a vede k nesoběstačnosti a k závislosti na péči okolí. Doba přežití je kratší než u klasické formy.

Průběh formy s pozdním počátkem

Tato forma nemoci propuká u osob starších 60 let a jedná se o cca 5 % všech případů HCH. Počátek nemoci po 70. roce věku je výjimečný. Lze předpokládat, že drobné symptomy byly již přítomné dlouho předtím, ale nebyly rozpoznány. Tato forma nemoci má pomalý průběh a nemocní se běžně dožívají průměrného věku zdravé populace. Hlavním příznakem jsou mimovolní pohyby typu chorey. Obvykle nepůsobí závažné postižení základních denních aktivit a nemocní jsou po motorické stránce soběstační. Výraznější demence se obvykle nerozvíjí.

Stadia nemoci

HCH je obvykle popisována ve třech stadiích, každé z nich trvá asi 5 let od objevení prvních příznaků, což zhruba koreluje s očekávaným přežitím 15 let.

Stadia HCH	
I. stadium	Počáteční výskyt neurologických nebo psychických symptomů V aktivitách každodenního života je udržena nezávislost Smrt je vzácná, kromě sebevraždy
II. stadium	Vzrůstá závislost na druhých, potřeba asistence při každodenních aktivitách Smrt je výsledkem nesouvisajících příčin
III. stadium	Ztráta funkční samostatnosti Ztráta volných pohybů Patrná celková demence Většinou musí být poskytována dlouhodobá péče ve specializovaných zařízeních

Upraveno podle Kent, 2004.

Projevy HCH

K návštěvě lékaře vedou především obtíže s pohybem (neurologické příznaky). Zdá se však, že u naprosté většiny nemocných jako první vznikají neurčité a nespecifické změny psychiky. Osobnost nemocného s HCH se mění ve smyslu zvýšeného zájmu o vlastní osobu a potřeby. Změny povahy a poruchy chování představují: apatie či zvýšená podrážděnost, nezvládnání běžných aktivit, agresivita, drobná kriminalita, změny sexuálního chování, problémy s alkoholem atd.

Neurologické poruchy

Nejcharakterističtější hybný projev klasické formy HCH je **chorea** – mimovolní nepravidelné „háživé“ či „škubavé“ pohyby v obličejí, na končetinách i na trupu, které pacienti vědomě nemohou ovlivnit. V počátcích nemoci jsou však pacienti schopni mimovolní pohyby dodatečně zamaskovat. U pacientů se postupně projevují také poruchy volního (cíleného) pohybu a chůze mává kolébavý až taneční ráz. Chorea se v průběhu nemoci po řadu let zesiluje, často těžce postihuje základní pohybové aktivity. Mimovolní pohyby narůstají, když jsou pacienti rozčileni, naopak při emocionálním zklidnění se počet mimovolních pohybů snižuje a během spánku mohou mizet úplně. V pozdních fázích nemoci se choreatické pohyby zpomalují a mění v kroutivé, pomalé stereotypní pohyby, tzv. **dystonii**. S postupem nemoci se cílené pohyby zpomalují (**bradykineze**), mají snížený rozsah (**hypokineze**) a začínají opožděně (**akineze**). V konečných fázích nemoci již mimovolní pohyby nemusí být patrné, svalstvo je ztuhlé (**rigidita**) a nemocní jsou obtížně pohybliví až nehybní. Juvenilní forma HCH obvykle nemá mimovolní pohyby, chorea zde zcela chybí a nemocná osoba se pohybuje obtížně, trhavě a ztuhle. Ale není to pravidlem, jsou známy případy, kdy pacient s JHCH měl výrazné, často neustávající mimovolní pohyby velkého rozsahu.

Prolínání mimovolních pohybů s volnými (vědomě cílenými) pohyby může na okolí působit přehnaně, výstředně až komicky. Tento projev nemoci je pro mnohé pacienty omezující (považují ho za společenský hendikep) a raději se proto společnosti straní.

Chůze je rušena mimovolnými pohyby dolních končetin a trupu. Objevuje se tzv. „rozházená“ chůze o široké základně. Většina pacientů ve středním stadiu nemoci padá jen zřídka, v pozdějších stadiích se pády objevují častěji, může se objevit i „zamrznutí“ uprostřed pohybu.

Porucha volných pohybů a také přítomnost mimovolných pohybů vede časem k poruchám polykání a řeči. Problémy s polykáním (**dysfagie**), které vedou ke kuckání, aspiraci až dušení, se mohou podílet na výrazném hubnutí (**kachexie**), i když příčina kachexie není jasná. Poruchy artikulace (vytváření hlásek pohyby mluvidel, **dysartrie**) se mohou objevit již v časných stadiích nemoci a s její progresí se řeč stává nesrozumitelnou.

S postupem nemoci se rozvíjí i **poruchy okulomotoriky**. Porušen je začátek a plynulost **očních pohybů** a může být snížena i jejich rychlost a rozsah. Pacienti zpravidla nejsou schopni ovládnout současné pohyby hlavy a očí i navzdory porozumění instrukci, že mají sledovat zvuk pouze očima.

Neurologické projevy HCH	
Mimovolní pohyby	Chorea (nepravidelné, náhodné, často kroutivé mimovolní pohyby různých částí těla)
	Dystonie (neovlivnitelné svalové stahy)
Poruchy volní hybnosti (poruchy cílených pohybů)	Bradykineze (zpomalení cíleného pohybu)
	Hypokineze (snížená hybnost)
	Akineze (opožděné spuštění pohybu)
	Rigidita (svalová ztuhlost)
	Poruchy okulomotoriky
	Dysartrie (špatná výslovnost)
Poruchy spánku	
Inkontinence močová i fekální	

Upraveno podle Roth et al., 2006.

Psychické poruchy

Psychické poruchy v mnoha případech patří k nejčastějším příznakům nemoci a také většinou bývají těmi nejzávažnějšími symptomy ovlivňující kvalitu života jak pacienta, tak jeho rodiny. **Poruchy chování a emocí** společně s **úbytkem kognitivních funkcí** mohou léta předcházet viditelným poruchám hybnosti.

Mezi první psychické změny patří **poruchy rozpoznávání emocí**, a to zejména negativních (strach, smutek, znechucení). Téměř současně se přidávají potíže s rozpoznáváním významu intonace řeči a neverbálních projevů („řeči těla“). To má za následek konflikty a nedorozumění v zaměstnání i soukromém životě a následně i v nemocničních nebo sociálních pobytových zařízeních.

U pacientů je pozorován **zvýšený zájem o vlastní osobu a potřeby**, který však kontrastuje s **nezájmem o práci, vlastní zevnějšek a potřeby druhých** (apatie). Projevit se může i „bezcharakterní“ chování, např. krádež či sexuální netaktnost, náladovost a selhávání v dříve běžných aktivitách. Zajímavé je, že někteří nemocní si jsou vědomi např. poruchy vykonávání naučených schopností (vaření, praní apod.), ale hybné abnormální projevy ignorují či o nich alespoň spontánně nehovoří. **Zvýšená podrážděnost** (iritabilita) je provokována okolnostmi, které by dříve takovou odpověď nevyvolaly. Její intenzita a trvání nebývají úměrné okolnostem, většinou se projeví v domácím prostředí jako výsledek stresu v zaměstnání (např. práce, která vyžaduje poslušnost úkonů, přecházení z jednoho pracoviště na druhé) a může přecházet až v agresi. Pacientům vyhovuje trvalý denní režim a stereotypy v jejich běžných denních aktivitách, protože tak mají pocit, že mají život kolem sebe pod kontrolou.

V časných stadiích a dokonce i několik let před prvními hybnými projevy se může objevit **deprese**. Tento stav bývá provázen ochromením vůle, pro nemocné je obtížné přimět se vstát a zahájit každodenní činnosti. I na drobné úkony typu ranní hygieny spotřebují značné množství energie a cítí se vyčerpaní. Deprese může být

provázena plačtivostí, úzkostí nebo podrážděností. Nezřídka se přidávají tzv. **tělesné projevy deprese**. Pacient často ztrácí chuť k jídlu a v důsledku omezení příjmu potravy se projevuje váhový úbytek. Téměř vždy dochází ke změně spánkového režimu. Může se objevit i pocit svírání na hrudi (někdy imitující infarkt myokardu) nebo v oblasti žaludku či bolesti kloubů, zad, hlavy. U části nemocných se vyskytne nějaká forma úvah o smrti – **sebevražďe**.

Úzkost (anxieta) bývá často součástí deprese, může se však vyskytovat i izolovaně jako reakce na běžné a nevýznamné události – pozdní příchod domů, rozhodnout, co si obléci, zda přijmout pozvání na návštěvu apod. Pacienti si často stěžují na úzkost hraničící s panikou, protože nejsou schopni nadále řešit dříve banální úkoly. U nemocných se projevují i další úzkostné poruchy, jako **obsese** (neodbytné, vtíravé myšlenky, nápady nebo představy), **kompulze** (nutkává jednání něco dělat) a **perseverace** (lpění na určité představě, častěji však vytrvalé opakování slov, gest či pohybů).

U HCH se mohou vyskytnout i jiné psychiatrické poruchy, tzv. **psychotické projevy** typu bludů a halucinací. **Bludy** jsou poruchy myšlení. Jedná se o mylné osobní přesvědčení založené na nesprávném vyhodnocení skutečností z vnější reality. Nemocný je o svém názoru či domněnce nezvratně přesvědčen a často podle toho také i jedná. Příkladem je paranoidní nastavení (někdo mi chce ublížit, otrávit...) nebo třeba žárlivostní blud (partner mne podvádí). **Halucinace** jsou poruchy vnímání definované jako šalebné smyslové vjemy bez jakéhokoliv vnějšího reálného podnětu. Pro pacienta je tento vjem naprosto reálný a nelze mu jej ničím vyvrátit. U nemocných s HCH jsou poměrně vzácné. Mohou se vyskytnout halucinace sluchové, kdy pacient slyší „hlas“ nebo „hlasy“, aniž by kdokoli v místnosti byl nebo mluvil. Zde je třeba podotknout, že pacienta s psychotickými projevy může nevhodný způsob komunikace vyprovokovat k nepředloženým závěrům nebo i rodinným tragédiím.

Kognitivní projevy zahrnují smyslové poznávání (sluch, vnímání), představy a obrazotvornost, myšlení (vytváření a používání pojmů, usuzování, vytváření soudů), paměť a učení. Někdy je ke kognitivním procesům řazena i řeč (jazyk, lingvistická dovednost) a pozornost.

Zhoršení kognitivních funkcí (kognitivní deteriorace) je představováno úbytkem či oslabením rozumových schopností, zejména logických operací a soudů. U pacientů má progresivní charakter, ale rychlost je individuální. Míra oslabení rozumových schopností nebývá přímo úměrná poruchám chování ani hybným symptomům.

Rozvíjí se **dysexekutivní syndrom** (tj. neschopnost časového plánování, logického uvažování, vykonávání více činností zároveň, adaptace na nečekané proměny událostí, vybavování nabytých znalostí). U nemocných vážně zejména schopnost plánování a udržení setrvalé činnosti, opakovaných úkonů. Ztráta duševní pružnosti pak vede např. ke ztrátě zaměstnání a později k selhávání v běžných denních aktivitách (vaření, úklid, sebeobsluha).

Od časných stadií je porušena **pozornost a soustředění se** na jakoukoliv činnost, s čím může souviset ztráta sebedůvěry. Pak se stává, že pacienti opakovaně kontroloují běžné činnosti. Tato nedůvěra se může později rozšířit i na partnera, děti a celé okolí. Může se to mimo jiné projevit také tím, že pacienti chtějí všechno vidět a slyšet, proto jim vyhovuje, mají-li věci osobní potřeby na očích.

V průběhu nemoci se mění také **psychomotorické tempo**. S pokračujícím průběhem onemocnění nejsou pacienti schopni **vytvářet domněnky**, mají narušené **abstraktní myšlení** a schopnost řešit i jednoduché úkoly vyžadující **představivost a paměť**, např. srovnat karty do skupin podle barvy a pak podle hodnoty.

Psychické projevy HCH		
Poruchy chování a emocí	Zvýšený zájem o vlastní osobu	
	Iritabilita	Zvýšená podrážděnost Projevuje se širokým spektrem projevů od verbálních nadávek až po fyzické násilí
	Agresivita	
	Apatie	Snížení citové reaktivity spojené s vnitřním pocitem nezájmu
	Abulie	Ztráta vůle a selhání schopnosti iniciace aktivity
	Abúzus alkoholu	
	Nezdrženlivost	
	Drobná kriminalita	
Afektivní poruchy	Deprese	
	Suicidalita	Sebevražedné sklony
Úzkostné poruchy	Anxieta	Úzkost
	Obsese	Neodbytné nutkavé myšlenky
	Kompulze	Nutkavé jednání něco dělat
	Perseverace	Lpění na určité představě, nebo opakování gest či pohybů
Psychotické symptomy	Bludy	Mylné osobní přesvědčení založené na nesprávném vyhodnocení vnější reality
	Halucinace	Šalebné smyslové vjemy bez jakéhokoli vnějšího reálného podnětu
Kognitivní deficity	Dysexekutivní syndrom	Porucha kontroly průběhu určitého výkonu a jeho časové struktury a současné snížení schopnosti rychlé změny aktuální činnosti v konkrétní situaci
	Změna psychomotorického tempa	
	Porucha pozornosti	Typická je malá vytrvalost a špatná koncentrace
	Porucha procesu učení	Postupný úbytek schopnosti učit se, přizpůsobit se
	Porucha řeči	Porucha vnímání rytmu a změny intonace hlasu, v pozdějších stádiích porucha vnímání obsahu řeči
	Porucha orientace	Ztráta zrakově prostorových funkcí Porucha vizuální a prostorové paměti
	Porucha paměti	Porucha krátkodobé paměti, schopnosti zapamatovat si nové věci, včas si vybavit naučené, pokud na to mají pacienti dostatek času, dříve uložené informace si mohou správně vybavit
Demence	Převažuje porucha výkonných funkcí, dochází k zpomalení myšlení, projevuje se apatie a někdy i deprese	

Upraveno podle Roth et al., 2006.

Nejvýrazněji je zasažena kapacita **paměti pracovní**, potřebné pro řešení aktuálních problémů a nových situací. Pacienti si nevzpomenou, co mají udělat ve správných okamžicích, včas uplatnit předchozí rozhodnutí (zapomenou jít k lékaři, najíst se, dojít na poštu). Po připomenutí či nápoovědě si informace vybaví.

Dlouhodobá a významová (chápání významu slov) **paměť** bývají zachovány až do pokročilejších stadií nemoci, pacienti nezřídka překvapí svými znalostmi ve vědomostních testech. Na výsledném výkonu paměti se vždy negativně projeví brzká únava, úzkost, exekutivní dysfunkce, dyskinetický syndrom a vlivy léčby, které výsledný výkon paměti snižují.

Omezená **prostorová paměť** vede často k **poruchám orientace**, zejména v novém prostředí (nákupní centra, nemocnice). **Vizuální paměť** je často postižena již v počátku onemocnění.

Deficit zrakového vnímání se projevuje zejména v činnostech vyžadujících plánování a organizaci, pacienti mají obtíže též při poznávání tváří (své blízké a známé poznávají i v pozdních fázích onemocnění), ale špatně zpracovávají emoční obsah (výraz) ve tváři, zejména výraz znechucení a různé žoviální narážky. Poruchy zrakového vnímání mohou být ovlivněny i poruchami okulomotoriky.

S progresí nemoci postižení často dlouho hledají vhodná slova, ačkoliv slovní zásoba, gramatika a větná skladba (syntax) bývají zachovány až do pokročilých stadií nemoci. Vážně volně vybavení informací (**explicitní paměť**). Typická je **změna tempa řeči** (zrychlení či zpomalení). Pacienti jen s námahou započínají rozhovor a drží se tématu. Slovní projev navíc negativně ovlivňuje **snížená schopnost koncentrace pozornosti**. **Schopnost porozumět řeči** je zachována, i když vlastní řečový projev pacienta již není možný. Nemocní se převážně vyjadřují v krátkých nekomplikovaných větách a mají tendenci k významovým chybám. V běžné konverzaci nemají

problémy s používáním správných termínů, nepoužívají však parafráze (použití jiného, významově obdobného slova, resp. významové opsání scházejícího výrazu nebo produkování bizarně zdeformovaných tvarů slov, souvisejících se slovním základem jen velmi vzdáleně nebo vůbec). V pokročilých stádiích je porušeno **vnímání obsahu řeči**. Pacient, je-li zahlcen informacemi, může mít problémy s porozuměním řeči po obsahové stránce i v počátečních stádiích.

Typy paměti	Význam	Stupeň zasažení u pacientů s HCH	
Pracovní	Řešení aktuálních problémů Řešení nových situací	Postižena velice brzy a výrazně	
Prospektivní	Připomenutí si informace v určitém budoucím čase či po jistém ději	Porušena často	
Explicitní (vědomá)	Volné vybavení informací	Zasažena brzy	
	Explicitní epizodická	Vybavení si vzpomínek v čase a prostoru	
	Explicitní sémantická	Znalosti o okolním světě Význam slov	Zachovalá do pozdních stadií nemoci
Verbální	Konverzace, sledování televize, čtení souvislých textů	Snížená	
Prostorová	Orientace	Časté zasažení	
Implicitní (nevědomá)	Nevědomé učení motorickým dovednostem (vaření, pletení, hra na hudební nástroj, řízení automobilu)	Výrazné postižení	
Vizuální	Plánování, organizace, špatné zpracování emočního obsahu	Zasažena brzy a velice významně	
Dlouhodobá		Dobře zachovalá až do pokročilejších stadií choroby	

Upraveno podle Roth et al., 2006.

Dříve nebo později dospěje pacient do obrazu **demence**, převážně tzv. subkortikálního typu, kde dominují projevy porušené výkonné funkce (exekutivní dysfunkce) společně s apatií a často i depresí.

Častým symptomem HCH je také **ztráta náhledu nemoci**. Problémy působí zejména, když nemocní chtějí i nadále pokračovat v činnostech, které už nejsou schopni zvládnout – řízení auta, nakládání s financemi apod. Bývá to zdrojem častých konfliktů s rodinou. Nedostatečný či zcela chybný náhled na nemoc může být interpretován jako obranný mechanismus – „popření“.

Poruchy chování a emocí, kterými pacienti trpí, společně s úbytkem kognitivních funkcí silně ovlivňují průběh každého celého dne. Pacienti si své problémy uvědomují a často se obrací do svého nitra, což může být okolím negativně posuzováno. Rodina změny osobnosti a chování nemocného vnímá, často jimi trpí, ale málokdy tyto projevy hodnotí jako příznaky nemoci. Nemocní v těchto fázích téměř nikdy nevyhledají pomoc lékaře.

Málokterý nemocný s HCH svoji nemoc akceptuje a dobrovolně podstupuje včasnou medikamentózní a terapeutickou léčbu (fyzioterapie, logopedie atp.). Stává se, že partneři osob v riziku onemocnění, i přestože jsou o HCH plně informováni, dlouhá léta tyto symptomy nemoci popírají a nechťejí si přiznat, že u jejich milovaného nemoc začala a že už je to někdo úplně jiný.

Terapie

Průběh HCH je léčebně neovlivnitelný. Některé projevy nemoci však terapeuticky ovlivnit lze. Farmakologická léčba některých projevů přináší velkou úlevu a zlepšení kvality života nejen samotným nemocným, ale i pečovatelům a rodinným příslušníkům. Moderní a komplexní terapie vyžaduje multidisciplinární tým: neurologa, psychiatra, psychologa, rehabilitačního a sociálního pracovníka, ergoterapeuta, logopeda atd. Důležité je, aby členové tohoto týmu měli praktické zkušenosti s HCH. U každého jednotlivého pacienta by měly být přijaty odpovídající strategie terapie, které by zvládly přítomné symptomy a redukovaly rizika následných komplikací, která jsou výsledkem progresu nemoci. Je třeba mít stále na paměti, že projevy symptomů a vývoj nemoci jsou u každého pacienta jiné.

Medikamentózní léčba

Pro utlumení mimovolních pohybů typu chorey jsou používána tzv. **antipsychotika**, dříve neuroleptika – léky používané především v psychiatrii k tlumení závažných psychických poruch, mimoto však tlumící choreatické pohyby. Antipsychotika však mají celou řadu vedlejších účinků a měla by být nasazována pouze v případech, kdy mimovolní pohyby invalidizují, protože mohou způsobit nadměrný útlum či zhoršit stabilitu chůze. U formy s počátkem v mladém věku, kdy je dominujícím hybným příznakem naopak chudost a zpomalenost pohybů, tyto léky nelze použít.

Jak známo **deprese** jsou u pacientů s HCH velmi běžné a lze je v současné době velmi dobře zvládnout pomocí léčiv ze skupin nových antidepressiv, především tzv. **selektivními inhibitory zpětného vychytávání serotoninu (SSRI)**. Udržování známého denního režimu může redukovat problémy s chováním, které se často při HCH objevují. Je třeba zredukovat nadměrné podněty z prostředí, zapojit pacienta do péče o sebe samého, podporovat jeho rozhodování a snažit se vyhnout přímé konfrontaci.

Pocity (varovné signály), které mohou upozornit na deprese:

- špatná nálada,
- ochabující zájem nebo radost z různých aktivit,
- změny v průběhu spánku,
- únava,
- malá sebeúcta,
- snížená koncentrace nebo neschopnost rozhodnout se,
- ztráta váhy nebo změněná chuť k jídlu,
- opětovné myšlenky na sebevraždu.

Projevy nezájmu o okolí – tzv. **apatie** jsou špatně terapeuticky ovlivnitelné. Při terapii **akutní úzkosti** lze využít po **přechodnou dobu benzodiazepiny**. Jde-li o chronické stavy, jsou lékem první volby **antidepresiva typu SSRI**.

Bludy, halucinace, těžký neklid, agresivita jsou důvodem k okamžitému nasazení **antipsychotik** pouze v případech, kdy je potřeba akutní zklidnění pacienta. Jako prevence s dlouhodobým účinkem jsou vhodnější **antidepresiva typu SSRI**.

Pro HCH jsou typické pozvolna se rozvíjející **kognitivní deficity**, které progredují až do stadia těžké **demence subkortikálního typu**. V současnosti neexistují žádné léčebné postupy dávající naději zpomalit či zastavit jejich progresi. Sporná je i účinnost nejmodernějších léčiv, tzv. kognitivních inhibitorů acetylcholinesterázy. Na základě těchto informací tak může snadno vzniknout mylný dojem o zbytečnosti či nesmyslnosti jakékoliv intervence v oblasti kognitivních procesů u HCH, což je však omyl. Znalostí o zachovalých a postižených kognitivních dovednostech lze účelně využít ku prospěchu pacienta a jeho okolí vhodnou **kognitivní rehabilitací**. Kognitivní rehabilitace má několik důležitých aspektů. Hlavním cílem je udržet pacienta v natolik dobrém mentálním stavu, aby byl co nejméně závislý na pomoci druhých.

Předpokladem úspěšné kognitivní rehabilitace je její vhodný výběr a způsob odpovídající schopnostem pacienta. S rehabilitací se musí začít ještě v době, kdy je pacient schopen se naučit novým strategiím. Ty lze uplatnit i v pokročilých stádiích nemoci. Způsob **rehabilitace je značně individuální**, je potřeba se řídit potřebami a zájmy pacienta. Osoby s HCH mají problémy s udržením pozornosti, snadno se unaví a ztratí zájem. Návčik musí být proto pravidelný a pestrý. Podaří-li se najít vyvážený a pro pacienta dostatečně atraktivní rehabilitační program, dochází nejen ke zvýšení nezávislosti, ale také k **úpravě projevů chování a vyvolání pozitivních emocí**. Problémům s pamětí, které mohou ovlivnit všechny aspekty pacientových schopností postarat se o sebe, lze čelit tak, že se pacientovi navrhnou, aby si vytvořil seznamy, vedl diář a užíval terapii tzv. „Denního řádu nebo plánu“, což je psaná forma denních aktivit, jak mají následovat časově za sebou.

K léčebně zvládnutelným problémům u HCH patří i **inkontinence**, která je častá hlavně v pozdních stádiích nemoci. Inkontinenční pomůcky předepisují v dostatečném množství praktičtí lékaři na úhradu z veřejného zdravotního pojištění na zdravotnické poukazy maximálně na tři měsíce dopředu.

Terapeutická léčba

Výsledky výzkumu prezentované na evropských i mezinárodních konferencích potvrzují, že čím dříve se s pacientem systematicky pracuje, tím déle si zachovává schopnosti sebeobsluhy. Práce s pacientem vyžaduje vysokou míru připravenosti k nasazení pro terapii, porozumění obrazu choroby a znalosti příčin zvláštního způsobu chování pacientů s HCH, ale i trpělivosti.

Kdo má poprvé před sebou nemocného s HCH, je nejprve překvapen fyzickými charakteristikami nemoci. Funkční potíže při komunikaci, jídle, pohyblivosti, koordinaci očí a rukou způsobují nemocnému každodenně značné problémy. Neustálý postup nemoci mu navíc ztěžuje kontrolu nad těmito obtížemi.

Pro pacienty má rozhodující význam **tělesný pohyb a cvičení motoriky**, protože mají velké obtíže s kontrolou svých pohybů. Rehabilitační program zaměřený na speciální požadavky pacientů s HCH může pomoci překonat část pohybových problémů, nezastaví ale postup choroby. Může však působit proti svalové atrofii a zhoršování tělesné kondice a tím podle okolností významně zlepšit kvalitu života nemocného. Pomocí cílené, pravidelné terapie a cvičení je možné zachovat déle důležité funkce a samostatnost pacientů při provádění celé řady každodenních aktivit. **Fyzioterapie** představuje také určitou formu odpočinku. Přináší pacientovi změnu všedního dne, stimuluje pocit dobrého stavu a zprostředkuje mu kontakt vlastního těla s okolním prostředím. Mimo jiné dobře působí také na psychický stav pacienta nebo vyvolává placebo efekt, kdy je pacient například přesvědčen, že pravidelné cvičení mu pomáhá zvládat choreatické pohyby.

Od určitého stadia nemoci je rehabilitace pro pacienta velice obtížná, ale stále je přínosná – pacient pozitivně vnímá, že s ním někdo mluví, cvičí atd. Pro pacienty v pokročilém stadiu nemoci je velice důležitá **bazální stimulace**.

Jakákoli práce a komunikace s pacientem je velice důležitá ve všech stádiích nemoci, protože většina pacientů je v produktivním věku. Bez vnějších podnětů u nich často dochází velice rychle ke stagnaci a upadají do apatií a depresí.

Doporučované terapie:

- **klinická logopedie** – která řeší problémy komunikační a problémy polykání, je hrazena z veřejného zdravotního pojištění,
- **rehabilitační a ergoterapeutická terapie** – je hrazena z veřejného zdravotního pojištění, doporučení k této terapii vystavuje neurolog,
- **hydroterapie**.

Terapeut je konfrontován s celou řadou komplexních projevů HCH a funkčních problémů, které se u každého pacienta projevují zcela vlastním způsobem. Práce s těmito pacienty vyžaduje od terapeuta odborné znalosti a neobyčejné osobní nasazení.

Motivace pacientů s HCH pro terapie je velice obtížná, ale je žádoucí a nezbytná. Souvisí to s celkovým přijetím nemoci pacientem. Příčinou nedostatku motivace a jejího odmítání může být také snaha o „únik do nemocí“. Pacient se odevzdává plně do role nemocného a byl by rád, aby se s ním jednalo jako s nemocným. Odmítá se účastnit aktivit, protože: „Kdo je nemocný, potřebuje klid!“

Strava

Rozvoj **ztráty tělesné hmotnosti** je vždy u HCH alarmující příznak, kterému je nutno se pokusit čelit. Úbytek na váze je u HCH běžný, **příčiny** jsou různé, ať **psychické**, např. pacienti si nejsou schopni opatřit nebo připravit odpovídající stravu, zapomenou se najíst, anebo **neurologické**, např. chorea, změny metabolismu nebo problémy s polykáním či **společenské** (pacient ví, že má problém při jídle, potřebuje pomoc druhých a tak raději odmítá jíst). Je proto velice důležité, aby byla strava vždy uzpůsobena zdravotnímu stavu pacienta a energetický denní příjem by se měl pohybovat kolem 5 000 kcal.

Velmi často se také pacienti upnou na jeden typ jídla, např. tvarohový závin, okurkový salát, tatrunku, řízek, guláš atp., a odmítají nové typy jídel, které doposud neznali. Naopak, když jim něco chutná, snědí i několik porcí najednou. Pro pacienty je ve stravě typický nedostatek důležitých bílkovin (zdrojem je hlavně maso, sýry, vajíčka, luštěniny, atp.). Pacientům často chybí pestrá strava, nestravují se pravidelně a následně trpí zažívacími obtížemi (zácpy, nadýmání, průjemy). Stejný problém je u pacientů i s **pitným režimem**. Zpravidla vyžadují denně až neuvěřitelné množství černé kávy, často se dožadují piva, pitný režim ale není v pořádku a hrozí nebezpečí dehydratace.

V pozdějších fázích nemoci se k těmto nedostatkům přidružují i vážné **problémy s polykáním** a je důležité co nejdříve začít s logopedickým a dechovým cvičením. Dietetici musí být proto schopni poradit takovou dietu, aby příjem potravy problému s polykáním minimalizoval. Nutriční lékaři doporučují umělou vysoce kalorickou tekutou výživu se zvýšeným obsahem bílkovin. Pacient tak v malém objemu získá pro své tělo důležité a lehce stravitelné živiny a energii (jedná se o tzv. sipping). Logoped by měl posoudit těžkosti s polykáním a navrhnout péči a preventivní strategie při stravování. **Dysfagii** (poruše polykání) lze částečně čelit podáváním malých dávek léků zlepšujících hybnost střev a hltanu – tzv. prokinetika. Sledovat polykací schopnost má v péči o pacienty zásadní význam. Je zde vysoké riziko zakuckání, aspirace potravy a toho je třeba se vyvarovat. Pakliže dojde k vdechnutí potravy, pečovatelé by měli umět provést Heimlichův manévr. V pozdějších stadiích nemoci může být nezbytné podávat nemocným nutriční podporu perkutánní endoskopickou gastrostomií (PEG), to je přímo do žaludku. Zde se opět podává umělá tekutá výživa, která je u pacientů s HCH na doporučení nutričního lékaře (www.skvimp.cz) hrazena z veřejného zdravotního pojištění, stejně tak jako sipping (buď plně, nebo částečně, podle typu a doporučení). Správná a včasná indikace nutriční podpory včetně PEG vede ke zlepšení kvality života v pozdních stadiích HCH.

Pro pacienty je při stravování dobré využívat **speciálně upravené pomůcky**, např. upravený příbor a hrníčky, protismykové podložky, upravené židle atp., aby se co nejdéle **dokázali sami bezpečně najíst a napít**. Vždy je nezbytné, aby ošetřovatel prováděl příležitostně zhodnocení celého procesu stravování pacienta a v případě nutnosti navrhl další řešení k zajištění samostatnosti, bezpečnosti a dostatečného příjmu potravy i tekutin a konzultoval to s multidisciplinárním týmem.

Komunikace s pacientem

V případě pacientů s HCH je dobrá komunikace základem veškeré kvalitní a přínosné péče. Je zřejmé, že jejich zdravotní stav ovlivňuje možnost dobře komunikovat, porozumět situaci či významu sdělení. Vyplývá to přímo z příznaků onemocnění, kdy pacient postupně ztrácí veškeré své dovednosti, schopnosti, ale i své postavení ve společnosti. Toto jsou pro dobrou spolupráci s pacienty nejvíce limitující faktory. Vše velmi ovlivňuje i jejich předchozí povaha. Proto musí být komunikace velice **individuální, bývá obtížná a vyžaduje především trpělivý a vysoce tolerantní přístup.**

Pokud má být komunikace efektivní a splnit očekávání, je potřeba sledovat řadu prvků z oblasti verbální, ale i neverbální komunikace. Mezi základní kritéria úspěšné verbální komunikace patří:

- **jednoduchost,**
- **stručnost,**
- **zřetelnost,**
- **vhodné načasování,**
- **přizpůsobivost.**

Stručnost však nesmí vyznít jako strohost či neochota komunikovat. I čas, kdy jsou pacientovi poskytovány informace, vnímá nemocný jako dobu, kdy je mu věnována pozornost a velice si toho váží. Při komunikaci s pacientem je třeba se vyjadřovat jasně a nepoužívat dvojsmyslných obrátů.

Pokud již pacient **není schopen navázat nebo udržet oční kontakt, může tento nedostatek nahradit dotek.** Pro pacienta je jednodušší reagovat, pokud je předem upozorněn na úkol, dotaz nebo činnost. **Oslovení nemocného jménem** předtím, než mu je něco sděleno, splňuje stejný účel, protože je pacient akusticky upozorněn dříve,

než je po něm něco požadováno. U všech strategií v komunikaci s pacientem s HCH se vychází z faktu, že se jedná o progresivní onemocnění, kdy v průběhu času dochází k úbytku dovedností pacientů. V případě terapie je hlavním cílem **udržet nebo zlepšit zachované schopnosti a preventivně bojovat s jejich nadměrným úbytkem**, který může být výsledkem stagnace nebo nevhodné aplikace podnětů z okolního prostředí.

Porozumění emočním projevům může být podpořeno, **vytvořením vyhovujícího prostředí**. Je třeba myslet na to, že v prostorách chodeb, sociálních zařízení, společných prostor, hudebních místností, tělocvičen, ordinací, prostor pro pracovní terapii atp. dochází k různým způsobům a formám komunikace s pacientem s HCH a je vhodné zde eliminovat přílišný hluk, světlo a ostatní aktivity na minimum, protože se pacienti špatně soustředí a mnoho rušivých vlivů může komunikaci hodně ztížit.

Je-li porozumění emočním projevům omezeno, je vhodné používat ke sdělení emocí různé prostředky nebo zkoušet různé přístupy. Pokud není pacient schopen interpretovat verbální nebo neverbální projevy emocí, je vhodné použít komunikační pomůcku nebo emoci jednoduchým způsobem popsat, např. „Můj hlas se zvyšuje, protože se zlobím.“ nebo „Usmívám se, protože jsem spokojená.“

Zásady komunikace s pacientem:

- začínat hovor oslovením jménem (případně dotykem),
- v průběhu hovoru stát v pacientově zorném poli,
- mluvit pomalu,
- nepokládat více dotazů najednou,
- počkat 30 sekund (nebo i déle) na odpověď/reakci,
- zopakovat otázku jednodušeji – po uplynutí dostatečně dlouhé doby bez odpovědi,
- volit otázky vyžadující odpověď ANO/NE,
- ujistit se, že je pacient soustředěn na rozhovor,
- v komunikaci používat konkrétní jazyk/slova a jednoduché věty,

- nepoužívat fráze, žargon nebo sarkasmus,
- používat vhodné komunikační pomůcky – tabulky, obrázky atd.,
- minimalizovat fyzickou únavu nebo vliv rušivého prostředí – hluk, ostré světlo atd.,
- poskytnout okamžitě zpětnou vazbu a potvrdit pochopení odpovědi.

Používáním strategií kompenzujících chybějící schopnosti vytvářejí pečovatelé most, který pomáhá nemocným s HCH nahradit ztracené schopnosti a dále využívat schopností zbývajících. Existují dvě základní metody efektivní komunikace, jednak **teorie aktivního naslouchání** (nedirektivní komunikace) a **teorie preterapie** (teorie reagování na pacienta). Úspěšně se však v péči o pacienta s HCH může použít i metoda asertivního chování a sdělování činy.

Teorie nedirektivní komunikace

Nedirektivní komunikace (aktivní naslouchání) je způsob komunikace, kdy se nechává iniciativa na pacientovi, kdy jsou mu proječovány sympatie, zájem a akceptace pacientových slov. Podmínkou pro vedení nedirektivního rozhovoru je **vytvoření přátelské a pro pacienta bezpečné atmosféry**. Přičemž nedirektivní neznamena pasivní, ale znamená umět druhému naslouchat a reagovat. V tomto způsobu komunikace se do popředí dostává neverbální způsob komunikace, pomocí níž lze pacientovi vyjádřit svoji připravenost naslouchat mu, dát mu možnost ventilovat tenzi, najít vlastní řešení situace a doprovázet ho v jeho těžké životní situaci.

Zásady pro vedení nedirektivní komunikace:

- **akceptace pacienta** – znamená přijímat pacienta takového, jaký je, s jeho názory, stanovisky, klady i nedostatky,
- **empatie** – je umění vcítit se do pocitů pacienta zachytit jeho aktuální prožívání, vystupovat jako lidská bytost, jako spřízněná duše, která má pochopení a čas naslouchat,
- **reflexe** – je zrcadlení pacientových pocitů, myšlenek, přání.

Průběh nedirektivní komunikace lze rozdělit do tří fází:

- **první fáze** – kdy dochází k identifikaci emocí, je velice obtížná část, svěřující se může chovat nepředvídaně, zkratkovitě, spíše naznačuje než konkrétně popisuje své problémy,
- **druhá fáze** – vyslechnutí faktů, snaha porozumět souvislostem, je vhodné nechat volně hovořit svěřující se osobu, nepřerušovat ji, jen např. pokyvováním prokazovat stálou pozornost, osoba si často sama uvědomí reálný problém, příčiny a důsledky svých obtíží,
- **třetí fáze** – nalezení řešení problémů, je vhodné vést pacienta k samostatnému nalezení řešení, zvýší to jeho sebedůvěru a zlepší psychický stav.

Preterapie

Jedná se o metodu, která pomáhá při komunikaci s pacientem, který **již není schopen navázat nebo udržet kontakt**. Metoda vychází z přístupu zaměřeného na pacienta a je založena na **principu kontaktní reflexe** (zrcadlení, opakování), kdy pečovatel popisuje pacientovi konkrétní reálnou situaci, prostředí a reflektuje jeho chování a projevy. Smyslem metody je **vcítit se do vnímání pacienta, navázat kontakt a budovat vztah**. Samotná komunikace s pacientem je pak založena na pozorování projevů pacienta, které pečovatel zná a chápe jejich význam.

Základní techniky preterapie:

- **situační terapie** – popis reálné situace a prostředí,
- **obličejová terapie** – popis emoce pacienta vyjadřované v obličejí,
- **tělová reflexe** – popis pohybů pacienta, slovně nebo fyzicky,
- **slovní reproduktivní reflexe** – opakování slovního projevu pacienta,
- **opakovaná reflexe** – opakování pacientovy reakce na předchozí podnět.

Specifika péče

Přijetí do zařízení

Při péči o pacienta je vždy nejlepší vycházet ze znalostí jeho zájmů a znalosti jeho osobnosti v době, kdy byl ještě zdrav. Je důležité navázat spolupráci s rodinou, zjistit, co má pacient nejraději v televizi, zda ho bavil sport, myslivost, četba, film, co nejraději jí, pije, zda má rád procházky atp.

V případě, že je pacient umístěn do zařízení poskytujícího zdravotní a sociální péči, je pro jeho jednoduchou adaptaci na nové prostředí dobré dovolit mu obklopit se fotografiemi a předměty, které má rád a které mu připomínají jeho rodinu a aktivní život. Jsou to fakta, od kterých se lze v péči a komunikaci vždy odrazit, protože pacienta potěší a snáze ho získají pro další spolupráci.

Vytvoření terapeutického plánu

Nejúčinnější strategií při péči o pacienta je plánování. Pacient postupem času vyžaduje rutinu, a pokud jsou od počátku jasně nastavená pravidla, bývá spolupráce ve většině případů bezproblémová. Pravidla mohou být domluvená ústně nebo i písemně na určitou dobu a poté mohou být dle potřeby upravena.

Základním předpokladem pro fungování takového plánu je oboustranná domluva a shoda a dodržování jak ze strany pacienta, tak ze strany pečovatele. V dohodě lze nastavit i určitý trest za porušení, např. v daný den zákaz kouření.

Podstatnou zásadou je nechat na vlastních silách pacientů to, co jsou ještě schopni zvládnout sami a podpořit je ve využívání zbylých schopností. Zbytečně nespěchat, raději vytvořit podmínky (přiměřená teplota místnosti, intimní podmínky, klid na práci) pro získání dostatku času na danou činnost.

Doporučené strategie péče dle stadia nemoci

I. stadium

U pacientů v počátečním stadiu onemocnění vystupuje z komunikačních dovedností do popředí **metoda aktivního naslouchání**. Motorické a kognitivní změny v tomto stadiu ještě neoslábují soběstačnost pacienta, nebývají zvláště výrazné, projeví se spíše ve večerních hodinách, kdy je pacient unaven, anebo při mimořádných situacích. Přesto již pacient potřebuje pomoc s organizováním denního režimu nebo při přípravě na mimořádné aktivity (odjezd na dovolenou atd.).

Potřebuje již více odpočinku, volnější denní režim, zpravidla zvládá jen několik úkolů v průběhu dne. Většinou si chce svůj denní režim organizovat sám a nemá rád změny. Nejčastější komplikací je motivace pacienta k jakýmkoliv aktivitám. Těžké bývá i přesvědčit pacienty k doporučené rehabilitační a medikamentózní léčbě.

Pacienta je třeba často korigovat v situacích, kdy je zbytečně frustrován a následně agresivní. V případě afektu nebo pokud se pacient čehokoliv domáhá technikou obehnané desky, je třeba používat teorii aktivního naslouchání a **asertivního chování**. Když je pacient agresivní, zkusit to úplně stejně jako on čili metodou **zrcadlení**. Další možností je jednoduše odejít a nereagovat.

Metoda zákazu či trestu se uplatňuje u pacientů, kteří spolupracují a mají uzavřenou „dohodu“, kde jsou stanovena pravidla „hry“ i případné dohodnuté tresty.

II. stadium

V tomto stadiu se doporučuje používat především **metody aktivního naslouchání** spolu s **asertivním chováním**. V některých případech je dobré používat **metodu dotykovou a metodu preterapie**. U pacientů jsou výrazně postiženy jak motorické a emocionální, tak i kognitivní funkce. Dochází k narušení očního kontaktu a zrakové paměti, kdy pacienti špatně plánují, špatně identifikují emoce ve tvářích dru-

hých atd. Pacienti v této fázi onemocnění bývají v cizím prostředí velice úzkostní a cítí se bezpečněji, mají-li doprovod.

Při komunikaci je dobré si uvědomit, že nejlépe zachovalá je paměť dlouhodobá a sémantická (pacient chápe význam slov), a proto je dobré v komunikaci na této znalosti stavět. Na řešení aktuálních problémů a nových situací je třeba jít oklikou, vyjít z informací a situací, které pacient bezpečně zná, kde si je jistý a teprve pak přejít k řešení aktuální otázky či problému. Vhodně zvolená a vedená rehabilitační a motivační terapie může poměrně dobře zachovávat soběstačnost pacienta a je důležitá i pro zvládnutí soběstačnosti v pozdějších stádiích onemocnění.

Vzhledem k zhoršeným motorickým funkcím je třeba zajistit pro pacienta bezpečné prostředí (bezbariérovost). V případě neshod nebo problémů je důležité hledat příčiny, např. problém s koupáním může být zapříčiněn nevhodným šampónem nebo ručníkem. Po odstranění příčiny je většinou spolupráce v dané situaci bezproblémová.

Ve druhém stadiu je většinou nutné pacientovi zcela zorganizovat denní režim, dohlížet na dodržování dietního režimu (hlídat pitný režim a kalorický příjem), hledat bezpečná řešení při chůzi, spánku, jídle i odpočinku. Je vhodné používat celou řadu zdravotnických a ergoterapeutických pomůcek a spolupracovat s multidisciplinárním týmem (neurolog, nutriční specialista, logoped, fyzioterapeut atd.). Po nastavení pravidel a uzavření dohody je opět možné uplatnit metodu zákazu.

III. stadium

V tomto stádiu se do popředí dostává ztráta funkční samostatnosti pacienta, ztráta volných pohybů, rozvíjí se subkortikální typ demence a kvůli poruše mluvidel pacient komunikuje spíše skřeky nebo jednoslovně „Ano“, „Ne“, „Nechci“. Zde vstupuje do popředí **metoda preterapie, bazální stimulace a alternativní způsoby komunikace**. Je vhodné, pokud má pacient tyto metody nacvičené již z dřívější doby.

Při komunikaci s pacientem je vždy nejlepší vycházet ze znalostí jeho zájmů a znalosti jeho osobnosti v době, kdy byl ještě zdrav. Je důležité navázat spolupráci s rodinou, zjistit například jak a na co pacient reaguje nebo co má nejraději. Vždy je potřeba k pacientovi přistupovat jako k sobě rovnému, i přesto že v tomto stadiu jsou již jeho aktivity i komunikace hodně omezené.

I v tomto stadiu je vhodné dodržovat naučené rituály cvičení, díky kterému nedochází ke ztuhnutí a stagnaci pacienta nebo jsou pomocí masáží tlumeny choreatické pohyby. Opět je důležitá spolupráce s multidisciplinárním týmem, který zpracovává a dohlíží na dodržování terapeutického plánu.

Hygiena a ošetrovatelská péče

V tomto článku jsou uvedeny základní principy péče o pacienty převážně z oblasti hygieny. Tyto informace zde uvádíme pouze pro komplexnost obsahu brožury. Věříme, že níže uvedené je standardem pro péči o pacienty ve všech zařízeních.

Záležitosti týkající se **osobní hygieny** jsou velice intimní a péče by měla být prováděna s největší citlivostí. Ošetrovatelé by měli vycházet z přání či zažitých zvyklostí nemocných a používat to, co mají pacienti rádi a je pro ně přirozené (koupel vs. sprcha, klasické mýdlo vs. tělové tekuté mýdlo, žínky, houbičky, konkrétní vůně, tělové mléko po koupeli atd.). Pokud je to možné, vlasy umývat při sprchování či koupání ve vaně, protože takto je možné vlasy dobře promýt i propláchnout dostatkem vody. Po umytí je vhodné vlasy natočit, vyfoukat či jinak upravit dle zvyků nemocného. Pěkná úprava zevnějšku vede ke zvýšenému sebevědomí člověka a dodává často nemocnému spoustu energie a elánu.

Péče o zdravou **dutinu ústní** je prováděna pro pacienty obvyklým způsobem. Je třeba dbát na pravidelnost, vhodné je nachystat pomůcky k lůžku, tak aby péče byla pro nemocné co nejsnadnější. Péče o umělý chrup rovněž odpovídá běžným zvyk-

lostem. Nemá se zapomínat na nasazení chrupu, protože čím déle je zubní protéza nevyužívána, tím vyšší je pravděpodobnost, že již nebude v ústech „sedět“, a nemocní ji nebudou moci používat. Rozpraskaný jazyk ztěžuje sání a promíchávání potravy. Pokud se jedná o drobné změny a poškození, je na ošetření jazyka a dásní možno využít boroglycerin nebo jiné doporučené přípravky k ošetření dutiny ústní, případně pomádu na rty.

Znečištění u nemocného vzniká nejčastěji v důsledku inkontinence, popř. při zvracení či potřísnění jídlem. Při znečištění se doporučuje používat jednorázové pomůcky, které je možno jednoduše odstranit. Vždy nejdříve otřít hrubé znečištění, pak omýt danou část těla. Je vhodné ošetřit pokožku ochranným krémem či pastou. V péči o inkontinentní pacienty jsou nejvyužívanější různé typy plen. Mohou to být vložné pleny, plenkové kalhotky, podložky pro méně pohyblivé jedince.

Úprava **vyprazdňování** je opět navázána na zvyklosti pacientů. Některé zásady vycházejí z běžných společenských konvencí. Primárním požadavkem je plné soukromí a co nejpřirozenější způsob vyprázdnění. To znamená možnost použít WC. Pokud jsou podmínky natolik zhoršeny, že tato alternativa, ať už pro stavební uspořádání či ze zdravotního hlediska není možná, lze využít pokojové WC. U trvale ležících pacientů se upřednostňuje alespoň zachování přirozené polohy, tj. vsedě. Dalšími důležitými zásadami jsou pravidelnost vyprazdňování, dostatečné množství tekutin, vhodná skladba potravin, dostatek vlákniny, pohyb a včasné a správné řešení obtíží (průjem, zácpa).

Zácpa je poměrně častým stavem spojeným se sníženou pohyblivostí pacienta a se změnami v příjmu tekutin a potravy (nedostatek tekutin, málo ovoce a zeleniny, strava bez vlákniny atd.). Krátkodobě je možno využít podpory vyprazdňování pomocí léků dle uvážení ošetřujícího lékaře a stavu pacienta.

Změny stravy, infekce nebo onemocnění střev mohou způsobovat **průjem**, který může být příčinou výrazného nedostatku vody v těle (dehydratace). Pro řešení těchto obtíží se nejčastěji nasazuje dieta – bílé pečivo, slazený černý čaj, později např. piškoty, banán nebo zeleninový vývar. Pokud dieta není dostatečně účinná, podávají se léky dle uvážení ošetřujícího lékaře a stavu pacienta.

Tělesná teplota se snižuje, pokud je naměřená hodnota vyšší než 38 °C. Poklesu lze dosáhnout podáním léků nebo také přikládáním zábalů na celé tělo nebo na horní polovinu těla. Důležitý je dostatečný příjem tekutin.

Při námaze, při rozrušení, ve stresu, při konzumaci alkoholu, černé kávy apod. dochází ke **zrychlení pulsu a dechu**, naopak při spánku a při celkovém zklidnění (meditaci, modlitbě apod.) dochází k jeho zpomalení.

Nemocným **dlouhodobě upoutaným na lůžko** je vhodné měnit polohu dle celkového stavu, nejkratší interval je každých 10 min, nejdelší každé 2 hodiny. Polohovat nehybného je potřebné jak během dne, tak i v noci. Změny polohy je dobré zapisovat. Nepolohuje se na místo vzniklého dekubitu. Konkrétní polohy a také využití pomůcek k polohování lze nalézt na webových stránkách www.osobniasistence.cz.

V případě, že jsou pacienti dlouhodobě upoutáni na lůžko (přestávají být aktivní fyzicky i psychicky), může dojít ke vzniku **imobilizačního syndromu**. Je to soubor příznaků, ke kterým patří poruchy koordinace pohybů, snížení plicní ventilace, svalové kontraktury, zpomalení střevní peristaltiky, osteoporóza, poruchy močení, změny v psychické oblasti, např. se mohou objevit deprese, úzkost, apatie, poruchy sociálních kontaktů. Lze mu předejít pomocí léčby bolesti, včasnou rehabilitací, mobilizací, dechovou gymnastikou, polohováním, příjmem dostatečného množství tekutin, správnou výživou, prevencí dekubitů a opruzenin, psychickou stimulací a komunikací s nemocným.

Bezpečné prostředí

Pacienti s HCH upřednostňují **přehledné prostředí**, kde se nepřemísťuje nábytek, kde má vše své místo a kde mají, pokud možno, věci své běžné potřeby na viditelných místech. Dále mají raději stále stejné místo, kde sedí, leží či jedí nebo pijí kávu a také rádi nosí stále stejné oblečení. Narušení jejich „neměnného“ prostředí je snadno rozruší.

Prostředí, ve kterém se pacienti pohybují, však musí být hlavně bezpečné, aby nedocházelo ke zbytečným úrazům nejen pacienta, ale i pečovatele nebo jiných obyvatel zařízení. Je důležité, aby bylo bezpečné vybavení nejen v pokojích, ale i na chodbách, sociálních zařízeních, společných prostorech, tělocvičnách, prostorech pro pracovní terapii atd.

Pacienti by se měli pohybovat **ve volném prostoru, bez překážek** v hlavních směrech, např. od postele ke stolu, od křesla k toaletě atd. Nedoporučují se koberečky, předložky, prahy, stolky, volně pohyblivé předměty (cvičební balón) atd., kdy hrozí zakopnutí nebo uklouznutí. Nejvhodnější je zcela bezbariérový prostor, v případě že je nezbytný pohyb po schodišti, mělo by být zábradlí po obou stranách a hlavně velice pevně ukotvené. To samé platí i pro chodby.

Nábytek by měl být **stabilní a pevný**, protože ho pacienti často **používají jako oporu**. Ideální je připevnění nábytku ke stěnám. Rovněž nejsou vhodné volně položené předměty, které mohou shodit, případně může dojít ke zranění. Ostré hrany stolů je vhodné zajistit gumovými krytkami.

Umístění lůžka by mělo vyhovovat především nemocnému, lůžko by se nemělo nacházet v průvanu ani na přímém slunečním záření a měl by kolem něho být

dostatek prostoru, aby mohl nemocný pohodlně vstát a zároveň měl pečující lepší přístupnost k lůžku, což usnadňuje jak úpravu lůžka, tak i ošetřování nemocného. V počátečních stadiích se doporučují lůžka spíše širší a vyšší, aby se z nich dobře vstávalo. Lůžko by mělo být upravené nejen pro pohodlné ležení nemocného, ale také z důvodu prevence proleženin (dekubitů). Z tohoto důvodu je vhodné použití **antidekubitních matrací**. **Lůžkoviny** by měly být vždy čisté, ideálně se zapínáním na zip, doporučuje se použití napínacích prostěradel, která se při pohybu ležícího téměř neshrnují. Lůžko dlouhodobě ležícího se má stlát nejméně 2x denně. Jako prevenci proti ušpinění u inkontinencích lze použít jednorázové podložky umístěné na střed lůžka. Minimálně 1x týdně je nutné lůžko, včetně hrazdy a postranic, dezinfikovat. V pozdějších stadiích nemoci jsou vhodnější **elektricky polohovatelná lůžka s polstrovanými zábranami a hrazdou**. Pro bezpečné odpočívání během dne se doporučují **speciální křesla** pro pacienty s HCH.



Elektricky polohovatelné lůžko se zábranou



Speciální křeslo určené pro pacienty s HCH

V **koupelně** a na **toaletě** jsou nepostradatelná madla a úchyty, osvědčuje se používání umyvadlových a sprchových baterií s bezdotykovým nebo pákovým ovládním. V případě koupelny s vanou je důležité použití protiskluzových podložek jak ve vaně, tak i mimo ni, vhodnější je ale sprchový kout, ideálně se sedátkem. Situaci ulehčí i zvýšené WC, případně nástavec.

Pro podávání nápojů nebo polévek je ideální používání **speciálních hrnků se dvěma uchy, víčkem a pítkem** s různě velkými otvory. Talíře jsou vhodnější plastové, existují speciálně upravené příbory a také se osvědčilo používání protiskluzových podložek na stůl.

Velké nebezpečí pro pacienty představují **pády**, které jsou u nich bohužel časté. Ideální pomůckou jsou vhodné **přidržovací nebo pomocné pásy**, díky kterým pečovateli nebo ošetřovateli pomáhá s udržováním rovnováhy při chůzi. Jako prevence úrazů lze používat různé **chrániče nebo helmy** (například ragbyová). Pro bezpečnější pohyb lze používat vysoká chodítka, je však důležité, aby byla s pacientem chůze s chodítkem řádně natrénována, jinak může dojít ke zranění nejen pacienta, ale i osob v jeho okolí.

Kouření představuje další možné nebezpečí, kdy kvůli choreatickým pohybům upadne zapálená cigareta a propálí oblečení nebo způsobí popáleniny. V těchto případech lze jako pomůcku použít různá **kuřítka**, kdy je cigareta upevněna na pevném stojánku a inhalace probíhá přes hadičku s náustkem. Jednodušší pomůckou mohou být **špičky**, kdy je zabráněno popálení prstů o dohořívající cigaretu. Propálení oblečení lze zamezit používáním **zástěr nebo přehozů z nehořlavých materiálů**. **Popelníky** jsou vhodné velké a těžké, ideálně **přípevněné** ke stolu nebo popelníky na noze, **přípevněné** k podlaze, zamezí se tím možnosti převrhnutí.

Vždy je však důležité, aby pacient byl se vším seznámen, byly mu vysvětleny všechny důvody těchto opatření a také s nimi souhlasil. Některé situace mu mohou být nepříjemné, např. postranice u postele, plastové talíře nebo různé chrániče. V případě použití pomůcek a prostředků, které nějakým způsobem omezují pohyb pacienta (např. postranice u postele), je vždy nutné mít souhlas pacienta. Proto je dobré toto řešit co nejdříve, např. při vytváření terapeutického plánu.

S postupem nemoci je třeba **přizpůsobit i šatník a obutí pacientů** (což je spíše v režii rodiny). Boty musí být pevné, nejlépe na suché zipy, prodyšné. Pacient se v nich musí cítit dobře a nesmí mít tendence v nich zakopávat. Oblečení je opět nejvhodnější z přírodních a prodyšných materiálů, nejlépe oblékané přes hlavu, bez knoflíků, zipů a šněrování. Kalhoty jsou nejlepší na gumu. Pokud dojde ke změně hybnosti některé končetiny, je nutno při oblékání nejdříve pracovat s postiženou stranou a teprve potom se zdravou končetinou, která se vyznačuje vyšší hybností. Při vysvlékání je postup obrácený. Musí-li pacient nosit venku nějakou tašku, pak na doklady nejlépe poslouží ledvinka na břichu nebo taška s jednou kapsou napříč přes rameno.

Literatura

ZUCCATO, C., VALENZA, M. a CATTANEO, E., 2010. Molecular mechanisms and potential therapeutical targets in Huntington's disease. *Physiological reviews*. **90**(3), 905-981. ISSN 0031-9333.

KREMER, B., GOLDBERG, P, ANDREW. S. E et al., 1994. A worldwide study of the Huntington's dinase mutation: the sensitivi and specificity of measuring CAG repeats. *New England journal of medicine*. **330**(20), 1401–1406. ISSN 1533-4406.

Genetic testing [online], 2015. Huntington's Disease Youth Organization, c2015 [cit. 2015-01-19]. Dostupné z: <http://en.hdyo.org/eve/articles/53>

PREISS, M., KUČEROVÁ, H. et al., 2006. *Neuropsychologie v neurologii*. Praha: Grada. ISBN 80-247-0843-4.

ROTH, J. et al., 2004. Huntingtonova nemoc: základní informace. *Archa: zpravodaj Společnosti pro pomoc při Huntingtonově chorobě*. (25), 14–24. ISSN 1803-4500.

ROTH, J. et al., 2009. Současné terapeutické možnosti u Huntingtonovy nemoci. *Psychiatrie pro praxi*. **10**(5), 205–207. ISSN 1213-0508.

ROTH, J., KLEMPÍŘ, J. a ŠPAČKOVÁ, N., 2006. Kognitivní deficit u Huntingtonovy nemoci. In: PREISS, M., KUČEROVÁ, H. et al. *Neuropsychologie v neurologii*. Praha: Grada. ISBN 80-247-0843-4. Kapitola 7, s. 271–301.

Huntingtonova choroba [videozáznam na DVD], 2008. Hradec Králové: Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě.

KENT, A., 2004. Huntington's disease. *Nursing Standard*. **18**(32), 45–53. ISSN 0029-6570.

CHOVANCOVÁ, P., KRYLOVÁ, H., PETŘEKOVÁ, M., ŠAŇÁKOVÁ, Š. a VOČKA, Z., 2012. *Vybrané otázky péče o osobu blízkou*. Olomouc: CARITAS – Vyšší odborná škola sociální. ISBN 978-80-87623-00-8.

DOMMERHOLT, G. a VARKEVISSER, K., 1991. *Huntingtonova choroba: brožura pro rodiny s výskytem HCH*. Praha: Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě.

ANDERS, M., UHROVÁ, T. a ROTH, J., 2005. *Depresivní porucha v neurologické praxi*. Praha: Galén. ISBN 80-7262-306-0.

POKORNÁ, A., 2006. *Efektivní komunikační techniky v ošetrovatelství*. Brno: Národní centrum ošetrovatelství a nelékařských zdravotnických oborů. ISBN 80-7013-440-2.

SEIDMAN-CARLSON, R. a WELLS, D. L., 1998. The ability to comprehend affective communication in individuals with Huntington's disease. *Journal of gerontological nursing*. **24**(12), 16–23. ISSN 0098-9134.

WARBY, S. C., VISSCHER, H., COLLINS, J. A., DOTY, C. N., CARTER, C., BUTLAND, S. L., HAYDEN, A. R., KANAZAWA, I., ROSS, C. J. a HAYDEN, M. R., 2011. HTT haplotypes contribute to differences in Huntington disease prevalence between Europe and East Asia. *European journal of human genetics: EJHG*. **19**(5), 561–566. ISSN 1018-4813.

PROUTÝ, G., WERDE, D., PÖRTNER, M., 2005. *Preterapie*. Praha: Portál. ISBN 80-7178-949-6.

Kontakty

Multidisciplinární tým

1. LF UK a VFN Praha

NEUROLOGICKÁ KLINIKA – CENTRUM EXTRAPYRAMIDOVÝCH ONE-MOCNĚNÍ

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.

Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě

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 Pra-

ha 2 (čtvrtek). Privátní genetická ambulance, Sokolovská 35, Praha 2 (úterý, středa,

pátek), mobil: 737 198 841, e-mail: zidovska.jana@vfh.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“, Bratřanců Veverkových 2675, 530 02 Pardubice, mobil: 775 321 784, e-mail: office@huntington.cz.

Počet výtisku: 500 ks

Autoři: PharmDr. Zdeňka Vondráčková, Mgr. Monika Baxa,

Zuzana Maurová, Ing. Martina Musilová

Grafická úprava, sazba a tisk: TASK s.r.o.

Publikace byla podpořena z Programu švýcarsko-české spolupráce,

ev. číslo CH.10/2/043

<http://prednasky.huntington.cz>

©

Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě

2015

ISBN 978-80-90-4199-5-7



ISBN 978-80-90-4199-5-7