

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 ZDRAVŮTNICTVÍ
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

Luhačovice 30.4.2015

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 ZDRAVŮTNICTVÍ
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



MINISTERSTVO ZDRAVŮTNICTVÍ
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

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



Schweizerische Eidgenossenschaft
Confédération suisse
Confederazione Svizzera
Confederaziun svizra



MINISTERSTVO ZDRAVŮTNICTVÍ
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 ZDRAVŮTNICTVÍ
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 ZDRAVŮTNICTVÍ
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 ZDRAVŮTNICTVÍ
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 ZDRAVŮTNICTVÍ
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 ZDRAVŮTNICTVÍ
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**



Schweizerische Eidgenossenschaft
Confédération suisse
Confederazione Svizzera
Confederaziun svizra



MINISTERSTVO ZDRAVŮTNICTVÍ
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

Rada SPHCH



Jana Židovská, Jiří Hruda, Zdeňka Vondráčková



Schweizerische Eidgenossenschaft
Confédération suisse
Confederazione Svizzera
Confederaziun svizra



MINISTERSTVO ZDRAVŮTNICTVÍ
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 ZDRAVŮTNICTVÍ
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 ZDRAVŮTNICTVÍ
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 ZDRAVŮTNICTVÍ
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 ZDRAVŮTNICTVÍ
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 ZDRAVŮTNICTVÍ
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.

1

Mozek pracuje jako počítač

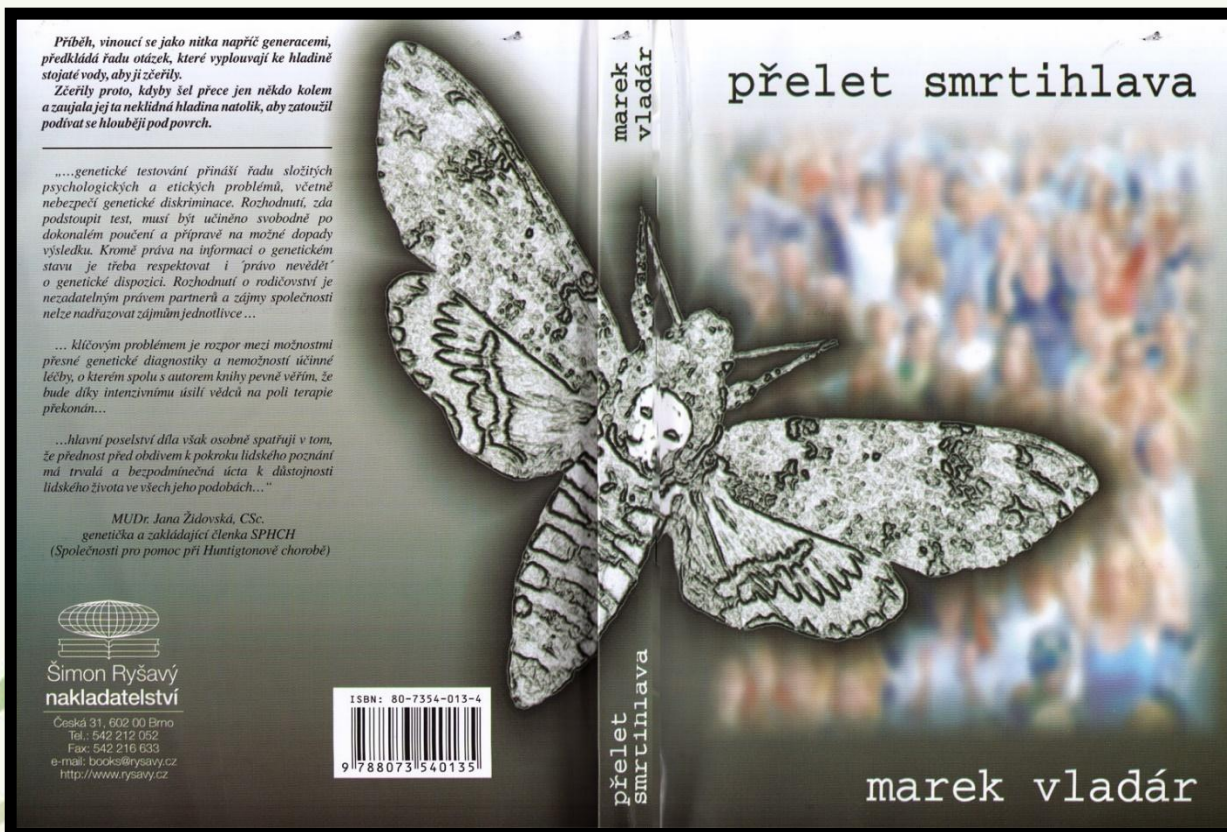


Schweizerische Eidgenossenschaft
Confédération suisse
Confederazione Svizzera
Confederaziun svizra



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

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 ZDRAVŮTNICTVÍ
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 ZDRAVŮTNICTVÍ
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 zábranami PLN-Z90.0 a čalouněnými návleky na zvýšené zábrany



Sortiment půjčovny

**Křesla Halesworth
od anglické firmy Kirton**



**Křesla Omega
od anglické firmy Kirton**



Schweizerische Eidgenossenschaft
Confédération suisse
Confederazione Svizzera
Confederaziun svizra

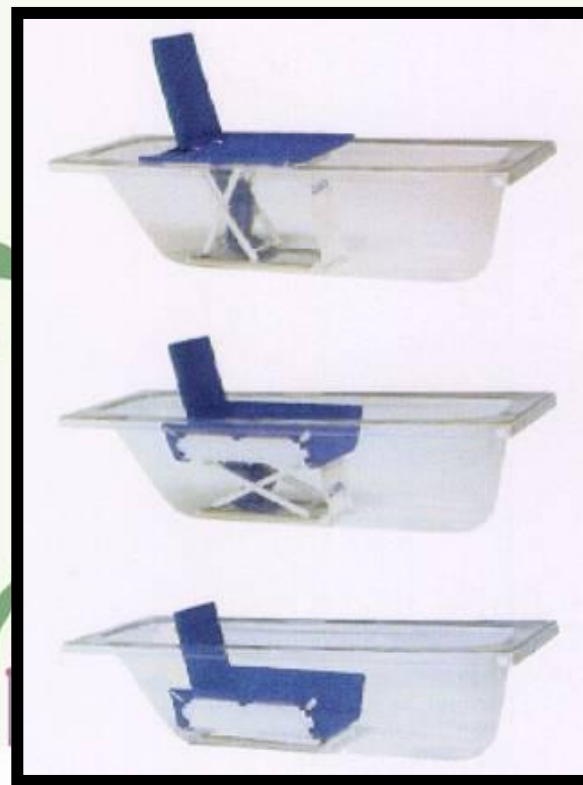


MINISTERSTVO ZDRAVŮTNICTVÍ
ČESKÉ REPUBLIKY

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

Zvedáky Aquatec Fortuna do vany



Schweizerische Eidgenossenschaft
Confédération suisse
Confederazione Svizzera
Confederaziun svizra

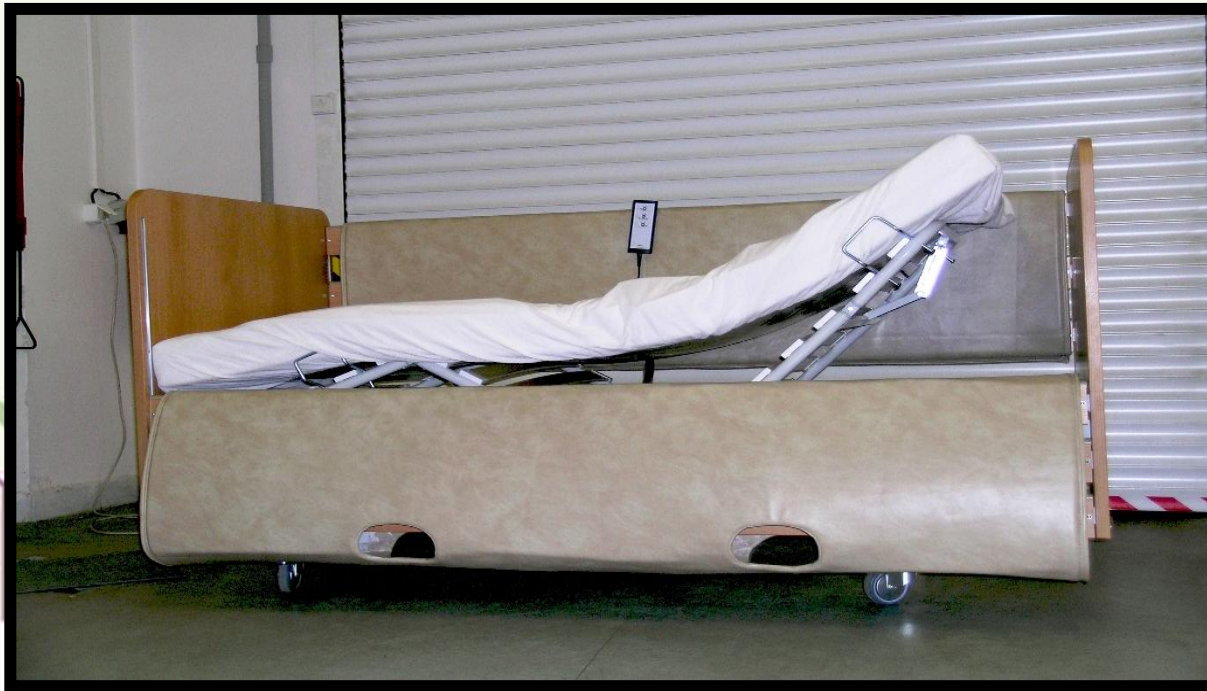


MINISTERSTVO ZDRAVŮTNICTVÍ
ČESKÉ REPUBLIKY

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

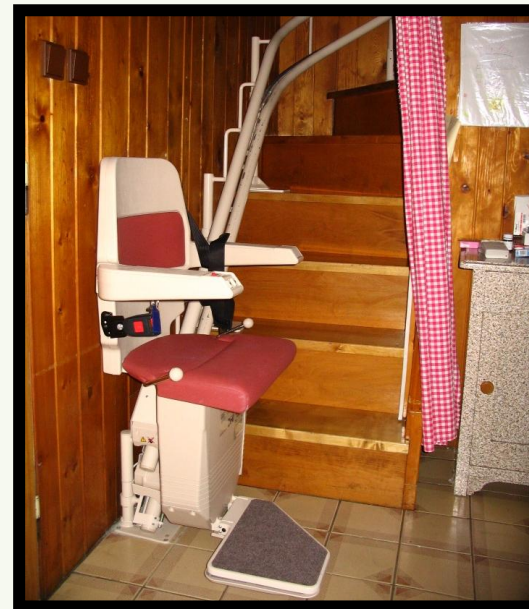


MINISTERSTVO ZDRAVŮTNICTVÍ
ČESKÉ REPUBLIKY

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



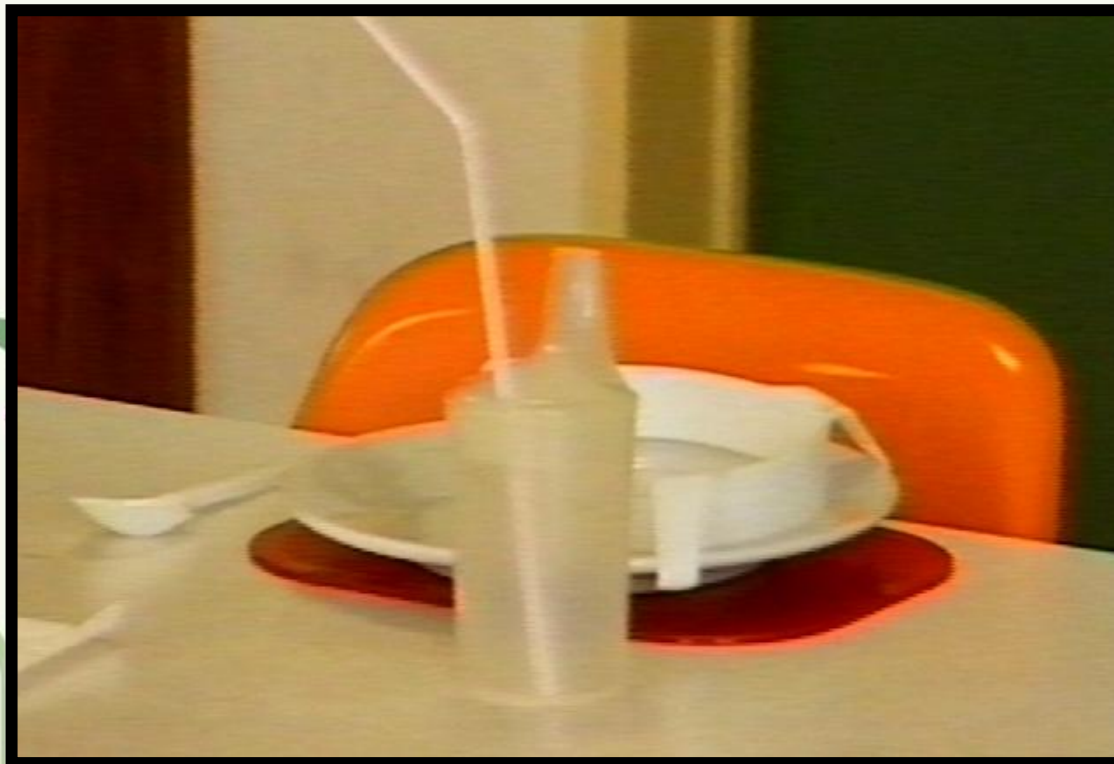
Schweizerische Eidgenossenschaft
Confédération suisse
Confederazione Svizzera
Confederaziun svizra



MINISTERSTVO ZDRAVŮTNICTVÍ
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



MINISTERSTVO ZDRAVŮTNICTVÍ
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 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 ZDRAVŮTNICTVÍ
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



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



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
www.huntington.cz**



Schweizerische Eidgenossenschaft
Confédération suisse
Confederazione Svizzera
Confederaziun svizra



MINISTERSTVO ZDRAVŮTNICTVÍ
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



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