

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

Představení
Společnosti pro pomoc při
Huntingtonově chorobě
(SPHCH)

PharmDr. Zdeňka Vondráčková

Rýmařov 14. 10. 2015

Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě

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

- Co předcházelo vzniku?
- Rodiny s HCH se rozhodly, že se pokusí HCH postavit

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

IHA

International Huntington Association

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

Cíle vzniku IHA

- 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

Zakladatel HDF

Hereditary Disease Foundation

Milton Wexler

- měl nemocnou manželku, zemřela
- 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?

Projekt HDF ve Venezuele

- Zakladatel Milton Wexler, na projektu se podílela i jeho dcera Nancy Wexler (neuropsycholožka)
- U jezera Maracaibo 70 na 10 000 obyvatel nejvyšší prevalence HCH na světě
- V Evropě, USA a Austrálii prevalence 1–5 na 10 000 obyvatel
- Zásadní význam v objevení lidského genomu
- 1983 – marker HCH
- 1993 – mutace HCH, Htt, IT-15
- Nancy Wexler – také nemocná HCH

Výskyt HCH k roku 2014

- V ČR se předpokládá 700–1 000 nemocných s HCH
- 4–5 x více osob v riziku HCH
- HCH patří mezi řídké diagnózy (EURORDIS)

Rok 2013

(Statistika ÚZIS)

- 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

Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě

- Zakladatelé: Jana Židovská, Gerrit Dommerhold
- Rada SPHCH: Zdeňka Vondráčková, Jiří Hruda, Jana Židovská

Hlavní činnost SPHCH

- 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

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

Činnost SPHCH

Rodině:

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

Profesionálům:

- k sociálním
a zdravotním pracovníkům

- 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

Činnost SPHCH směřovaná k pacientovi

- Komunikace
- Pohyb, chůze
- Stolování
- Osobní hygiena
- Oblékání
- Spánek
- Odpočinek
- Informovanost o symptomatické léčbě
- Zlepšit kvalitu života
- Zmírnit některé projevy HCH
- Multidisciplinární tým (*genetik, psycholog, psychiatr, neurolog, logoped, nutricionista, ergoterapeut, fyzioterapeut, muzikoterapeut, sociální pracovník*)
- Kontakty na pracoviště, kde mají zkušenost s HCH
- Rekondiční pobyty s terapeuty a psychology
- Půjčovna specializovaných pomůcek
- Terapeutické sešity

Půjčovna zdravotnických pomůcek pro pacienty s HCH

- V provozu od roku 2004
- Královéhradecká diecézní katolická charita
- Pomůcky v hodnotě celkem 783 705 Kč



Pomůcky k zapůjčení:

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



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 směřovaná k osobám v riziku

- 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
- 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 směřovaná k pečovatelům a dětem

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

Činnost SPHCH směřovaná k profesionálům

- 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

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?
- Jak chránit děti v rodinách s HCH?
- Pozor! Syndrom zavrženého rodiče

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

Máme naději? Sami bez vás to nezvládneme!

Dokud žijeme, učme se, jak žít!



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

Společnost pro pomoc
při Huntingtonově chorobě

Velké náměstí 37
500 01 Hradec Králové

info@huntington.cz
www.huntington.cz