

ZPRAVODAJ

ASOCIACE MUSKULÁRNÍCH DYSTROFIKŮ



ROČNÍK 28, číslo 1, březen 2009



Z obsahu ➔

- ➔ Informujeme
- ➔ "Jedeme v tom s Vámi!" MDA RIDE
- ➔ Konference CEE-GN
- ➔ Seminář o.s. Parent Project
- ➔ Exon skipping - pokračování
- ➔ Rekondiční pobyty - přihlášky
- ➔ Dáma open
- ➔ Literární okénko

- vývoj, výroba a prodej produktů pro moderní sportovní aktivity – cyklistika, jogging, inline, turistika • výrobky s maximálním pohodlím, ergonomií, mobilitou, bezpečností • integrace nejen handicapovaných osob • překonávání barier, rozšiřování hranic, objevování nových míst
- realizace nových pohybových aktivit • originální konstrukce chráněná uživatelskými a průmyslovými vzory



BeneCYKL® - kola pro radost

BeneCYKL®

www.benecykl.cz



AMD je členem české rady humanitárních organizací, Národní rady zdravotně postižených, české republiky a pozorovatelem EAMDA - Evropské aliance asociací nervosvalových nemocí.



Asociace muskulárních dystrofií v ČR, která sdružuje postižené muskulární dystrofií (tzv. myopatií) a dalšími neryosvalovými nemocemi, je celonárodní nevládní nezisková organizace působící v České republice. Muskulární dystrofici patří k nejtěžší postiženým, z nichž mnozí jsou odkázáni na používání vozíku a na pomoc jiných osob se všemi negativními důsledky, které z této skutečnosti vyplývají.

Asociace muskulárních dystrofií prosazuje specifické zájmy a potřeby svých členů, pořádá rehabilitačně výchovné kurzy, rekondiční ozdravné pobyty, semináře, šachové turnaje atd., spolupracuje se zdravotnickými institucemi a se zahraničními asociacemi obdobného charakteru, které dnes existují ve většině zemí světa jako významná součást v boji proti nervosvalovým chorobám a jejich následkům. Poskytuje též sociálně právní a jinou pomoc svým členům.

Důležitou součástí činnosti Asociace muskulárních dystrofií je vydávání členského časopisu ZPRAVODAJ AMD, který vychází čtvrtletně a je určen pro poskytování informací členům jak z oblasti vlastní činnosti AMD, tak i z oblasti lékařské vědy a výzkumu nervosvalových chorob. Časopis přináší také novinky ze zahraničí, jež souvisejí s nervosvalovými nemocemi, a je základem pro vzájemnou výměnu zkušeností a názorů postižených.

Cílem AMD v ČR je trvale sledovat a pomáhat řešit širokou problematiku postižených nervosvalovými nemocemi včetně dětí a mládeže. Tato činnost je finančně značně nákladná a závisí na podpoře veřejnosti.

Všem dárcům a sponzorům předem děkujeme.

Naše adresa:

Asociace muskulárních dystrofií v ČR

Petýrkova 1953/24 148 00 Praha 414

tel./ fax: 272 933 777,

webová adresa: www.md-cz.org, email: amd@md-cz.org

Kancelář: Petýrkova 1950/18 (suterén), 148 00 Praha 414

Úřední hodiny: Út, Čt 13.00 - 16.00 hod, St 12.00 - 15.00 hod, Pá 9 - 12 hod

V době nepřítomnosti volejte na tel.: 602 250 252

Číslo konta: Komerční banka, Praha 4: 30333041/0100

ÚVODNÍ SLOVO

Asi se dnes nemohu nezmínit o sociální politice, která je předmětem diskuzí na různých úrovních. Dotace do sociální oblasti byly sníženy o dvě miliardy korun. V době, kdy píše tento úvodník, již sice byly opět o miliardu a půl navýšeny a jednání pokračují, nic to však nemění na tom, že koncepce, s jakou jsou přerozdělovány, není dobrá. Občanská sdružení se každoročně na začátku roku potýkají s nejistotou, jestli budou mít prostředky na svoji činnost. Nejhorší je to u poskytovatelů sociálních služeb, na kterých jsou závislí těžce postižení a staří občané. Domovy pro osoby se zdravotním postižením, domovy pro seniory, stacionáře a jiná zařízení a subjekty poskytující služby sociální péče a sociální poradenství. Hlavně že se lacině poukazuje na to, jak se mají tito lidé zapojovat do běžného života a jak jim právě tato zařízení a organizace mají zprostředkovávat kontakt s okolím a pomoci jim zapojit se do běžného života společnosti. Z vlastní zkušenosti vím, jak obtížné je provozovat pečovatelskou službu a sehnat odpovědné lidi, kteří se starají o postižené. Naproti tomu jsme my i oni každý rok vystavováni nejistotě, jestli budou mít práci, jestli budeme schopni je zaplatit. A my pokaždé říkáme: záleží na tom, jestli dostaneme dotace. Za takovéto situace, kdy nevíte, jestli „přežijete“, se služby nedají rozvíjet a stagnují. Připadá mi, že tato společnost staví občanská sdružení, poskytovatele soc. služeb a jejich uživatele do role žebráků a čím dál větší spoluúčast na financování směřuje pomalu k tomu, že se za chvíli budeme financovat sami, což je samozřejmě utopie. Budeme mít však dobře zpracované, nesmyslně byrokratické, Standardy sociální péče, které jsou nezbytnou podmínkou pro poskytovatele sociálních služeb a které si musí každý individuálně vytvořit sám. Pak bude záležet na tom, jestli supervizor, který přijde na kontrolu, nebude chtít, aby v nich bylo to či ono slůvko, aby byl spokojen. Ten, kdo se s touto problematikou setkal, ví, že to stojí hodně peněz, na služby však jaksí nejsou. Politici by se již měli zamyslet, nebrat si nás jako rukojmí a v sociální oblasti vytvořit koncepci, která by nám, kterých se to týká, zaručila jistotu, že i zítra si budeme moct v případě potřeby zavolat pečovatelskou službu, že se neocitneme někde na okraji společnosti. Zanechat nechutných „telenovel“ v podobě zdravotnických poplatků a myslet na to, že i oni se mohou dostat do podobné situace.

Zdeněk Janda

VÝZVA

Milí čtenáři a zároveň členové AMD, tři měsíce uběhly jako voda, pomalu se blíží jaro a s ním k Vám přichází i nové číslo Zpravodaje. Snažili jsme se shromáždit co nejvíce novinek, které by Vás mohly zajímat, jak z dění naší organizace tak i z oblasti výzkumu. Představujeme Vám činnost podobných sdružení nebo mezinárodních organizací zabývajících se problematikou svalové dystrofie nebo jiných nervosvalových onemocnění. Současně přinášíme informace o chystaných aktivitách (zvláštní pozornost věnujte připravované benefiční akci MDA Ride) a rekondičních pobytech plánovaných na tento rok. Zároveň bychom se na Vás chtěli obrátit s výzvou, abyste se na tvorbě Zpravodaje, který tu je hlavně pro Vás, také aktivně podíleli. Pište nám své zážitky z cestování, příběhy z Vašeho života, zkušenosti z lázeňských pobytů, nemocnic, jednání s ošetřujícím lékařem, neurologem či jinými specialisty, s úředníky, výsledky Vašich žádostí o příspěvky na péči, prostě cokoliv Vás napadne. Také čekáme na Vaše odezvy na náš časopis, kladné i záporné, návrhy na nová témata či rubriky, co byste zde rádi v budoucnu našli. Hledáme také další členy do redakční rady nebo jen externí dopisovatele. Pište nám e-mailem na amd@md-cz.org nebo poštou na adresu redakce. Nejlepší příspěvky otiskneme a ten nej odměníme částkou 200 Kč. Závěrem bychom všem chtěli popřát veselé Velikonoce a krásné jaro.

Vaše redakce

INFORMUJEME

Dopis předsedy NRZP ČR Václava Krásy členským organizacím k novele zákona 479/2008 Sb.

Vážení přátelé,

ve sbírce zákonů č. 479/2008 Sb. je mimo jiné novela zákona č. 582/1991 Sb., o organizaci a provádění sociálního zabezpečení. Součástí novely tohoto zákona je také novela zákona č. 435/2004 Sb., o zaměstnanosti. V této novele zákona o zaměstnanosti se významně mění podmínky § 78, který kodifikuje podporu zaměstnavatelů zaměstnávajících více než 50 % zaměstnanců se zdravotním postižením. Nově se upravuje nejvyšší podpora, a to v částce max. 8.000 Kč měsíčně. Tato výše je stejná pro občany, kteří pobírají částečný či plný invalidní důchod a nerozlišuje se ani, zda je důchod přiznán dle písmene „a“ nebo dle písmene „b“. Novela dále upravuje možnost přiznání příspěvku pouze jednomu zaměstnavateli, pokud je zaměstnanec se zdravotním postižením zaměstnán u více zaměstnavatelů. Příspěvek náleží tomu zaměstnavateli, u kterého má zaměstnanec se zdravotním postižením uzavřen pracovní poměr nejdříve. Příspěvek již nebude poskytován zaměstnavateli za zaměstnance se zdravotním postižením, který je poživatelem starobního důchodu. Přesné znění jednotlivých ustanovení nově přijatých zákonů naleznete v příloženém souboru Sbírkový zákonů č. 479/2008 Sb.

S přátelským pozdravem.

*Václav Krása
předseda NRZP ČR*

Důležité informace

Bezplatné sociálně právní poradenství pro členy AMD v ČR stále poskytuje JUDr. Jan Bébr, telefon 257 003 451. Možnost zastupování při soudním řízení. Poradenství z oblasti sociální problematiky vám poskytujeme přímo v kanceláři AMD, úterý, čtvrtek 13.00–16.00, středa 12.00–15.00, pátek 9.00–12.00, nebo na tel.: 272 933 777. Mimo tyto hodiny pak na tel.: 602 250 252. Se svými dotazy se můžete obracet i písemně na adresu kanceláře či e-mailem na amd@md-cz.org.

Red.

Soutěž

Výherkyně z minulého čísla je Gertruda Somoláková z Chomutova a získává 200Kč. Správná odpověď byla – Průhonice.

Red.

Členské příspěvky

Jak jste si jistě všimli, vložili jsme do tohoto čísla Zpravodaje složenku k zaplacení členského příspěvku AMD, který činí 200 Kč. Znovu připomínáme, že v kolonce variabilní symbol je nutno uvést členské číslo a poslední dvě číslice roku, za který čl. příspěvek hradíte (např. pro členské číslo 215 a rok 2009 bude ve variabilním symbolu uvedeno 21509). Své členské (evidenční) číslo najdete na adrese přepravní obálky Zpravodaje AMD. Můžete se na ně také zeptat v kanceláři AMD, popř. nechat vzkaz na záznamníku nebo použít e-mailovou poštu. Členský příspěvek je též možno uhradit v úředních hodinách přímo v kanceláři AMD, Petýrkova 1950 (suterén), Praha 4 – Chodov. Členský příspěvek uhrad'te do 30. 5. 2009.

Red.

Skupina pro bezbariérovou Prahu

Překážek ve vstupu vozičkářům je ve městě stále ještě hodně. Zdá se, že tělesně handicapovaným Pražanům stejně jako návštěvníkům města na vozičku se v roce 2009 povede v městských ulicích znatelně lépe. Postarat se o to může Skupina pro bezbariérovou otevřenou Prahu. Na vzniku tohoto poradního orgánu se shodli občanská sdružení Asistence a Pražská organizace vozičkářů společně se zástupci pražského magistrátu, Dopravního podniku, Českých drah a Technické správy komunikací. Cílem je, zjednodušeně řečeno, docílit stavu, aby z pražských ulic postupně mizely příliš vysoké chodníky a další bariéry, aby chybějících výtahů ve stanicích metra bylo stále méně, zkrátka aby byla Praha vůči tělesně handicapovaným lidem vstřícnější. První jednání nově vznikající skupiny má proběhnout v nejbližších měsících a očekává se od něj, že na něm lidé znalí problematiky předloží hned několik zcela konkrétních návrhů přímo těm, kteří mají rozhodovací pravomoci, a rovněž lze očekávat, že na tomto jednání zazní i požadavky, aby se do navrhovaných projektů vedle města zapojili také soukromí investoři. Jednotlivé návrhy potřebných projektů existují už nyní a vznikají třeba tak, že zástupci zmíněných občanských sdružení mezi lidmi sbírají tipy na místa, kde by byla potřeba provést bezbariérovou úpravu chodníků nebo kde by měly vzniknout nové přechody pro chodce a tak podobně. V této souvislosti stojí dozajista za zmínku také pokračující dlouhodobá aktivita sdružení Asistence, která již dokázala sehnat na deset tisíc podpisů pod výzvu Za MHD přístupnou. Vznik skupiny si pochvaluje i pražský radní pro dopravu Radovan Šteiner, který oceňuje především to, že skupina soustředí informace všech dotčených organizací a podobně úspěšná může být i v úsilí získání většího objemu finančních prostředků na realizaci jednotlivých projektů.

Tisková zpráva - Středoevropská skupina

V rámci předsednictví České republiky v EU se ve dnech 3. a 4. února 2009 v Turčianských Tepliciach setkali představitelé osob se zdravotním postižením České, Polské a Slovenské republiky. Založili Středoevropskou skupinu pro integraci osob se zdravotním postižením, jejímž smyslem je pojmenovat společné problémy osob se zdravotním postižením těchto zemí.

Jako největší problém vidí zakládající členové skupiny v tom, že neexistuje jednotná evropská norma charakterizující přístupné prostředí.

Vzhledem k tomu, že české předsednictví si za svou prioritu vzalo heslo „Evropa bez bariér“, obrací se na předsedu vlády ČR Mirka Topolánka, aby se touto problematikou zabýval. Konkrétně, aby oslovil všechny členské státy EU a vyžádal si od nich informace, jak je pojem bezbariérové prostředí definován v jejich legislativě.

Přesto, že Brusel vyžaduje zavádění evropských standardů v členských zemích /naposledy například tolik diskutované zavádění více jeslí v ČR/, nikdo dosud neřekl, jaké prostředí je obecně považováno za bezbariérové. Žádná evropská norma nestanoví sklon nájezdových ramp, výšku toalety, šířku dveří, výšku umístění elektrických vypínačů apod.

Založení Středoevropské iniciativy není první snaha Národní rady osob se zdravotním postižením ČR o sjednocení podmínek pro osoby se zdravotním postižením. Již v říjnu loňského roku iniciovala například mezinárodní konferenci „Evropou bez bariér“, kde se diskutovalo o cestování občanů zdravotně postižených v rámci Evropy a nad sjednocením výhod pro osoby ZP. Toto téma bude opět otevřeno na konferenci, která se uskuteční v Praze 20. - 21. dubna 2009.

Zdroj: NRZP

NON-HANDICAP 2009 21.– 24. dubna 2009 na pražském Výstavišti INCHEBA EXPO PRAHA – HOLEŠOVICE.

Výstava NON-HANDICAP 2009 se bude konat v Křižíkových pavilonech souběžně s 31. ročníkem mezinárodního zdravotnického veletrhu PRAGOMEDICA-PRAGOLABORA-PRAGOFARMA-PRAGOOPTIK 2009 v halách Průmyslového paláce.

Výstava NON-HANDICAP se specializuje na zdravotně postižené osoby, různé druhy handicapů, snaží se napomáhat a překonávat tyto handicapy. Každoročně se stává místem setkání výrobců, dovozců, prodejců pomůcek pro zdravotně postižené a dobrovolných organizací.

Probíhají přípravy bohatého doprovodného programu (odborné přednášky, vzdělávací semináře, poradenství ..., ukázky činnosti neziskových organizací, výcvik asistenčních psů aj.) ve spolupráci s Národní radou osob se zdravotním postižením ČR. NRZP ČR připravuje v rámci veletrhu mezinárodní konferenci. O obsahu a termínech najdete informace na webových stránkách www.incheba.cz/non-handicap.

Pro návštěvníky veletrhu bude po celou dobu veletrhu opět zajištěna zdarma bezbariérová autobusová doprava - speciální linka č. 751 ze stanice Nádraží Holešovice přímo do Areálu Výstaviště Praha Holešovice - Křižíkovy pavilony a zpět.

Vozíček, který chyběl Evropě

Takto jednoduše by se dal pojmenovat koníček, který se stal hlavní podnikatelskou činností těžce zdravotně postiženého Lubomíra Krejčího z Brna, který je upoután na invalidní vozík s diagnózou quadruplegie. V Lubošově hlavě se zrodil nápad vymyslet a vyrábět handbike-tříkolku pro stejně postižené lidi. Na počátku byla chuť pomoci stejně postiženým, na konci je výrobek, který skutečně zaceluje mezeru na evropském trhu! Dobrý den, já jsem kočárek a cyklovozíček v jednom BeneCYKL Kozlík, velmi chybějící rodinám s těžce postiženým dítětem.

Cyklistika všeobecně se mu dostala pod kůži natolik, že se nespokojil s realizací jednoho nápadu.

Věděl, že stále více rodin dětí se zdravotním postižením by rádo provozovalo cykloturistiku jako všichni ostatní, ale chybí speciální cyklovozíček. Proto vymyslel a nechal vyrobit cyklovozíček Kozlík. Samozřejmě že je prospěšný nejen zdravotně postiženým dětem.

Dětský cyklovozíček, přípojný za běžné kolo, je stále častějším dopravním prostředkem pro rodiče, kteří holdují aktivnímu životu pomocí cyklistiky nebo při pěších toulkách přírodou.

Těžce zdravotně postižené děti mohou být v Kozlíku přepravovány nejen za kolem, ale i v běžném provozu městském a při turistických výletech. Kozlík Baby a Handi mohou totiž sloužit i jako kočárky.

Rodiče dětí s těžkým zdravotním postižením teprve tuto možnost objevují, a objevují i možnost spolufinancování Kozlíku pomocí dotace z městského úřadu ve výši 50 % - jako příspěvek na kompenzační pomůcku.

BeneCYKL Kozlík Baby se s variantou Handi liší ve velikosti a nosnosti. Zatímco u verze Baby lze převážet malé dítě s váhou do 50 kg, u verze Handi lze převážet i podstatně starší a velké těžce zdravotně postižené děti s váhou do 70 kg.

Cyklovoziček Kozlík Baby je, se svými 8 kg, v současnosti nejlehčím vozíčkem na trhu. Další skvělou vlastností je i možnost úpravy „cabrio“, kdy je dítě co nejtěsněji spojeno s okolní přírodou, aniž by rodiče museli mít strach o zasypání dítěte kamínky a prachem odlétávajících od zadního kola. Toto nebezpečí totiž zcela smazává použití plastového štítu, který je lapačem všech nečistot, které by mohly dítě ohrožovat.

Vývoj společnosti Luboše Krejčího – BeneCYKL – pokračuje neustále kupředu. Bude zajímavé sledovat, zda se osvědčí spolupráce mezi společností BeneCYKL a Sportovním klubem vozíčkářů ve Frýdku-Místku, který od počátku roku 2007 zajišťuje montáž, propagaci a prodej Kozlíků. Zakladateli BeneCYKLu, panu Krejčímu, zůstaly veškeré starosti spojené s vývojem a výrobou. Klub z tohoto důvodu vytvořil pracovní místo pro 1 osobu se ZPS a koncepčně tak rozvíjí činnost svého Centra Comeback, centra pro vozíčkáře.

Spolupráce s Lubošem Krejčím a BeneCYKLeM také velmi zapadá do projektu vytvoření Cyklistického centra pro ZTP děti a mládež, které s pomocí Nadace Charty 77, Výboru VDV, Nadačního fondu J+T a sponzorství firem ArcelorMittal, RWE a.s. buduje klub vozíčkářů ve Frýdku-Místku. V tomto cyklistickém centru si můžete v současnosti půjčit speciální tříkolku-handbike Shark, Kozlíky Baby i Handi.

Sportovní klub vozíčkářů Frýdek-Místek navíc naplňuje svůj největší počáteční cíl, aby se z neziskovky v budoucnu stal sociální podnik.

Radomír Krupa, www.benecykl.cz

Vánoční bowlingový turnaj v Plzni

V sobotu 13. 12. 2008 se konal již tradiční turnaj v bowlingu. I přes pro nás nepříznivé počasí se nás sešlo kolem 30. Kromě „Plzeňáků“ se zúčastnili i zástupci jiných měst. A to hlavně pravidelní návštěvníci z Prahy a okolí. Po dvou hodinách tvrdých bojů s bowlingovou koulí a kuželkami, a hlavně sami se sebou, jsme se všichni přesunuli do divadélka Pluto v Plzni Doubravce. Tam náš vánoční večírek pokračoval až do pozdních večerních hodin. Program byl nabitý a myslím, že všichni zúčastnění byli rádi, že se na chvíli vytrhli z předvánočních příprav a pobyli s partou spřízněných duší. Hlavní zásluha za zorganizování této akce patří Oldovi Netrvalovi a jeho i našim kamarádům. Děkujeme i sponzorům. Těšíme se na další velikonoční bowlingové klání.

Zuzana Vojáčková

EAMDA 38. Valná hromada, 11. – 14. září 2008, Sofie, Bulharsko

38. výroční zasedání Evropské aliance neuromuskulárních asociací EAMDA (www.eamda.net) se konalo od 11. do 14. září 2008 v Sofii, v Bulharsku. Schůze byla organizována spolu s bulharskou Asociací neuromuskulárních nemocí (BNMDA), ENMC a asociací TREAT-NMD (www.treatnmd.eu). Hlavními tématy této konference byly „Výzkum a vývoj léčby“, „Léčba a léčebné příležitosti“ a „Standardy péče & praktické otázky“.

Dne 12. září 2008 se konala valná hromada EAMDA. Konference probíhala ve dnech 13. až 14. září 2008. První den (pátek 12. září 2008) byl určen pouze pro registrované členy EAMDA. Zúčastnilo se zhruba 60 zástupců patientských organizací z 12 různých zemí, převážně z východní Evropy. První workshop organizovaný v rámci konference se zaměřil na „Roli patientských organizací na cestě k léčbě a lepším standardům péče“. Po úvodním referátu „Role pacienta v organizaci péče a léčby“ prezentovaném Peterem Strengem se účastníci zaměřili na minulý rok a na akce založené na diskusích a závěrech ustanovených v roce 2007. Problémy zjištěné při setkání v roce 2007 zahrnovaly neznalost (para) medicíny při léčbě, nedostatek specializovaných center, které by poskytovaly komplexní péči zahrnující diagnostiku, odbornou péči, rehabilitaci, jakož i možnost zúčastnit se různých výzkumných programů. Bylo zároveň konstatováno, že vlády jednotlivých zemí poskytují těmto organizacím jen velmi nízkou podporu a že mají omezený přístup k registrům. Od loňského roku několik zemí kontaktovalo TREAT-NMD za účelem stát se jejími členy a mnoho z nich se již účastní globálního projektu pro iniciativu a podporu různých školení. Po obecné diskusi o různých úspěších od roku 2007 Anna Ambrosini (z nadace Italian Telethon) představila vynikající příklad velmi inovační akce zaměřené na zlepšení péče a kvality života lidí s NMD. Italské centrum zvané NEMO je multispecializovaná klinika pro pacienty postižené nervosvalovým onemocněním a je přizpůsobené potřebám těchto pacientů.

Ve druhém workshopu, nazvaném „Přístup k sociální a zdravotní péči, úvod do situace v Evropě“, tři mladí lidé, Ivo Jakovljevic (Slovinsko), Hann van Schendel (Nizozemsko) a Tibor Kobol (Slovensko), hovořili o svém každodenním životě, o svých snech a zkušenostech. Publikum ocenilo tento příspěvek jako velmi zajímavý, stimulující a motivující. „Věřte si a buďte sami sebou, buďte aktivní a pozitivní“ a „i když občas se vše zdá nebo skutečně je, mnohem složitější, mnoho snů se může uskutečnit“ jsou cenná tvrzení, která si účastníci odvezli s sebou domů.

Druhý den: asi 120 lidí s neuromuskulárním onemocněním, jejich rodiny a 30 lékařů z 16 různých zemí se zúčastnili konference. Hlavními tématy byly

„Výzkum a léčba jako vyvíjející se proces“, „Léčba a léčebné příležitosti“ a „Standardy péče & praktické otázky“. Čestnými hosty byly paní Zorka Parvanova, první dáma Bulharska, a Jasmina Mircheva, ředitelka odboru zdravotnictví. Paní Parvanova, Dr. Mircheva a pan Bojko Borisov, starosta Sofie, zdůraznili ve svých uvítacích projevech a dopisech, jak důležitá je existence evropské platformy jak pro rozvoj široké evropské infrastruktury s cílem zvýšit kvalitu života lidí s nervosvalovým onemocněním a jejich rodin a rozšířit možnosti a příležitosti pro jejich sociální integraci, tak i pro podporu vývoje nových léčebných postupů.

Zájem tisku a médií byl velmi vysoký. Proběhla tisková konference s novináři ze státního rozhlasu, televize a několika národních časopisů. Zúčastnili se též zástupci z TREAT-NMD, kteří vystoupili i na setkání pro odborníky konaném na konci dne.

Závěrem lze říci, že jeden z hlavních cílů konference – zlepšení přístupu ke zdravotním orgánům v Bulharsku – byl dosažen. Přítomnost paní Zorky Parvanové, první dámy Bulharska, Dr. Jasminy Mirchevy, ředitelky odboru zdravotnictví, zastupující ministra zdravotnictví Dr. Ivana Zheleva, dopis od starosty Sofie a vysoká návštěvnost ze strany bulharského tisku ukazují na značný zájem ze strany Bulharska o problematiku NMD. Setkání poskytlo zástupcům z 16 různých zemí ze střední, východní a západní Evropy příležitost diskutovat o pokroku v léčbě a péči o NMD a nastínilo možná řešení pro dosažení lepší péče a léčby. V diskusi během konference bylo jasné, že to není jen o vytvoření výzkumné infrastruktury, která má rozdílnou úroveň v jednotlivých zemích, ale že velmi důležitý je přístup k informacím.

Existují důvody k optimismu? Ano, ale je nutná trpělivost. Je zřejmé, že existuje ochota a schopnost vyvíjet nové léčivé přípravky pro vzácná nervosvalová onemocnění. Nicméně znalosti a zdravotní infrastruktura je velmi odlišná v různých evropských zemích. Dokonce i když tyto léky existují, cesta přes všechny fáze vývoje léků je dlouhá a obtížná a přístup k léčbě v celé Evropě je stále delší. Proto je důležité vypořádat se s každodenními problémy a výzvami. Standardy péče, technická podpora a dobře fungující zdravotní systém může být obrovskou podporou pro lidi s NMD a jejich rodiny.

zdroj: EAMDA

Z anglického jazyka přeložila a upravila: Mgr. Dona Zalmanová

Chytré „oko“ z ČVUT jde do světa

Unikátní český přístroj, umožňující handicapovaným plnohodnotně ovládat počítač očima, je po několikaletém vývoji a několika oceněních od minulého týdne v prodeji. Přístroj byl vyvinut na pražské Katedře kybernetiky ČVUT.

Na nápad přišla Marcela Fejtová z Katedry kybernetiky, když viděla televizní dokument, jak handicapovaní, kteří nemohou pohybovat rukama, musí ovládat počítač ústní tyčinkou. Jinde se totiž dočetla, že i při úplném ochrnutí těla nebývají často zasaženy oční svaly. Dalo by se tedy využít pohybu oka místo pohybu ruky při manipulaci s myší. Začala problém studovat a hned se také dozvěděla, že systémy na sledování pohybů očí se ve světě vyvíjí už od šedesátých let minulého století. Jenže tyto systémy bývají nesmírně složité a také finančně velmi nákladné. Marcela Fejtová se nakonec rozhodla vyvinout systém, který by byl jednak velmi jednoduchý a zároveň finančně dostupný prakticky všem handicapovaným. Na vývoji se s ní podíleli i docentka Lenka Lhotská z biolaboratoře Katedry kybernetiky a také bratr. A výsledek vynálezece patřičně proslavil. Získali už například prestižní cenu Evropské komise. Systém byl zařazen mezi 20 nejlepších návrhů z více než dvou set vynálezů z celé Evropy. Na Mezinárodním strojírenském veletrhu v Brně obdržel systém zlatou medaili. Na autory se sneslo i ocenění Česká hlava. A jaký je vlastně princip takové 'oční myši'?

„Základem zařízení je kamera, která je pevně přichycena k brýlové obrubě, aby snímala přímo pohyby oka. Je to tedy nezávislé na pohybech hlavy. Uživatel se nijak nemusí omezovat ve svém pohybu, pokud se ještě dokáže pohybovat, protože ta kamera se vždy pohybuje s ním.“

Říká Marcela Fejtová. Jak jednoduché, že? Ve světě například existují systémy, kdy je kamera zabudována například v monitoru. Jenže to má právě nevýhody, kterým se odborníci z ČVUT chtěli vyhnout.

„Tam je potom vždy primární problém v tom, že je nutné rozpoznávat složitou scénu. Tím pádem je ta aplikace finančně daleko náročnější jak na kvalitu kamer, tak na následující algoritmy. My to máme v tomto směru velice jednoduché, protože máme oko takřkajíc v přímém přenosu pořád.“

Přístroj se normálně připojí k počítači přes rozhraní USB, protože se tváří jako běžná myš. Proto je s ním také možné ovládat jakékoli aplikace, zatímco jiné systémy potřebují ještě dodatečný software. Český nález se bude smět od příštího roku prodávat také v ostatních státech Evropské unie. A dá se očekávat velký zájem. Na Marcelu Fejtovou se už delší dobu obracejí zahraniční charitativní organizace s dotazem, kdy bude možné přístroj koupit. Není divu, obdobné systémy stojí v přepočtu asi 130 000 korun, zatímco ten český – a

možno říci kvalitnější – necelých 40 000 korun. Podle Marcely Fejtové ale další vývoj systému neustrnul. Nyní je ale pozornost tvůrců zaměřena dalšími směry.

„Princip zařízení je možné využít s výhodou i v některých medicínských a průmyslových aplikacích. Teď tedy doděláváme to oko pro handicapované a pak se chceme věnovat dalším aplikacím právě do medicíny a průmyslu.“

15.09.2008

Zdroj: Český rozhlas



Luděk Paprskář - Kolaps

„Jedeme v tom s Vámi“



Tak to je heslo, pod kterým v letošním roce začínají probíhat dobročinné aktivity na podporu lidí postižených muskulární dystrofií a jinými nervosvalovými onemocněními. Pořadatelem je sdružení MDA RIDE, společnost odhodlaných

lidí, kteří se rozhodli pomáhat nám, dystrofiikům.

Vyvrcholením těchto aktivit bude benefiční jízda motorkářů s lidmi s muskulární dystrofií nazvaná MDA Ride „Jedeme v tom s Vámi!“ (MDA je zkratka anglického překladu asociace muskulárních dystrofiiků, slovo „ride“ znamená jízda). Myšlenka benefičních jízd pro postižené touto nemocí vznikla v USA, kde letos slaví 25. výročí. Ve Švýcarsku se pořádá již 16 let. Jsme tedy druhou zemí v Evropě a první v Evropské Unii, kde se tato akce bude konat. Cílem všech aktivit a samotné jízdy bude upozornit na problematiku lidí postižených muskulární dystrofií a získat maximální množství prostředků pro Asociaci muskulárních dystrofiiků, která tyto nemocné sdružuje a usiluje o zlepšení životních podmínek a zdravotní péče o takto postižené.

To je projekt, o kterém jsem se nepřímou zmínil v úvodním slově prosincového Zpravodaje. Nyní se tento slib pomalu začíná stávat skutečností díky nadšeným lidem z H.O.G. Praha Chapter (Klub majitelů motocyklů Harley - Davidson) a Daniele Odehnalové, kteří sdružení MDA Ride založili. Ke konci minulého roku se vydali do Švýcarska načerpat zkušenosti, inspiraci a rady od švýcarských pořadatelů a pustili se do příprav 1. ročníku MDA Ride v České republice. Veřejnosti projekt poprvé představili na výstavě MMOTION v listopadu 2008 a v prosinci byla spuštěna mediální kampaň.

V letošním roce budou probíhat různé akce na podporu naší organizace pod názvem MDA RIDE. V září se pak v Praze uskuteční již zmíněná spanilá jízda MDA Ride "Jedeme v tom s Vámi!", setkání motorkářů Harley-Davidson, nás, postižených nervosvalovým onemocněním, našich příznivců a kohokoliv, koho zajímají krásné motorky a třeba jen zakoupením nějakého předmětu chtějí přispět na dobrou věc.

A jak můžeme projekt podpořit my? Především co největší účastí dětí a dospělých s muskulární dystrofií a podobnými nervosvalovými onemocněními na akcích MDA Ride.

Protože přesné termíny některých akcí ještě nejsou známy, budeme se snažit Vás o nich informovat postupně a včas. Můžete také sledovat webové stránky MDA Ride (www.mdaride.cz), kde najdete více informací o samotném projektu a lidech, kteří jej podporují. Nejbližší událost, kde se veřejnost bude moci seznámit s iniciativou MDA Ride, bude na výstavě Motocykl 2009 (11.-15.3.) na Výstavišti Praha-Holešovice u stánku Harley-Davidson.

Zdeněk Janda

ZÚČASTNILI JSME SE

Občanské sdružení Parent Project ČR, Organizácia muskulárných dystrofií SR a Masarykova univerzita Brno uspořádaly 19. 2. 2009 v hotelu Troja v Praze odborný seminář „Databáze pacientů s DMD/BMD“.

Převážnou část účastníků tvořili lékaři z oboru neurologie a genetiky z České a Slovenské republiky, za laickou veřejnost se zúčastnili zástupci pacientských organizací – sdružení Parent Project, OMD SR, AMD ČR a SMA.

Na úvod vystoupil pan Josef Suchý z občanského sdružení Parent Project ČR a pan Zdeněk Havierník za OMD SR. Oba představili své organizace a ve stručnosti popsali svoji činnost. Pan Havierník ještě informoval o vzniku rodičovské skupiny pod OMD SR s názvem Duchenne Active Crowd.

Následovala přednáška Doc. MUDr. Petra Vondráčka, Ph.D. o současném stavu výzkumu a výhledech do budoucna. Naznačil, že v letech 2009-2015 by mohlo dojít k přelomu v léčbě nervosvalových nemocí. V současné době probíhá testování a jsou plánována klinická hodnocení nových preparátů a terapeutických metod. Informoval o registru českých a slovenských pacientů s DMD/BMD v České republice. Do tohoto registru může být zapsán kdokoliv s diagnostikovanou Duchennovou a Beckerovou MD. Tedy nejen děti, ale i dospělí. Mluvílo se o potravinovém doplňku Protandim, který by mohl mít kladné účinky na MD, zatím však není u nás dostupný.

Doc. MUDr. Taťána Maříková, CSc. informovala o možnostech genetiky, jejím zdokonalení v posledních letech a metodách vyšetření. Upozornila na nedostatky v komunikaci neurolog – pacient, kdy neurolog v převážné většině případů nepošle pacienta na doplňující genetické vyšetření, které by stanovilo přesnější diagnózu. Vyšetření může zdarma podstoupit kdokoliv z postižených s MD a může se obrátit na příslušné genetické pracoviště. A opět to platí i pro dospělé.

Ing. Petr Brabec představil technologické řešení registru pro DMD/BMD. Lékaři mohou zjišťovat potřebná data o pacientech (samozřejmě s jejich souhlasem), vkládat výsledky svých vyšetření a upřesňovat tak klinický obraz pacienta.

Rachel Thompson z TREAT-NMD poukázala na to, jak se Česká republika může zapojit do celosvětové sítě péče o pacienty s nervosvalovým onemocněním a klinických studií. TREAT-NMD je projekt, který se zabývá studii nových léčebných metod pro nervosvalová onemocnění a snaží se zkrátit dobu, kdy se lék dostane k pacientovi. Zároveň přispívá ke zlepšení spolupráce mezi různými specializovanými centry ve světě. Hlavními obory tohoto pro-

jektu jsou vytvořeny sítě klinických studií a specializovaných center, vypracování standardů péče, vytvoření národních a nadnárodních patientských registrů. Spolupracuje s farmaceutickými firmami a připravuje dokument o péči pro pacienty s DMD, který má být vydán asi za tři až čtyři měsíce. V tomto dokumentu budou uvedena všeobecná pravidla zajišťující optimální péči o pacienty s nervosvalovým onemocněním a zároveň bude sloužit odborné veřejnosti. Na závěr Rachel Thompson zdůraznila nutnost vytvoření specializovaných center v České republice.

Zdeněk Janda



Účastníci semináře pořádaného o.s. Parent Project



Rachel Thompsom z TREAT-NMD a doc. MUDr. Petr Vondráček, Ph.D.

Konference CEEGN „Cesta k léčbě“

Konference, která probíhala na sklonku ledna v pražském hotelu Pyramida a které se zúčastnili i zástupci AMD, byla inspirující a motivující. Diskuse a příspěvky, které během konference zazněly, měly jedno společné – hlavní myšlenkou bylo posílení role pacientů s genetickým onemocněním nikoli jako subjektu vědeckých studií a farmaceutického průmyslu, ale jako partnera a v některých oblastech i iniciátora vývoje výzkumu a léčby.

Hlavním tématem byly otázky týkající se včasné a přesné diagnostiky dědičných onemocnění, účasti pacientů na vývoji léčby a dostupnosti již existujících léčebných postupů pro pacienty ve střední a východní Evropě.

Konferenci vedl prof. Grzegorz Wegrzyn, předseda CEEGN a vedoucí Katedry molekulární biologie na Gdaňské univerzitě, Polsko. Cenné zkušenosti a podněty zazněly z úst Ysbranda Poortmana z Holandska, poradce CEEGN, otec dcery s SMA. Založil a působil v několika asociacích a aliancích organizací pacientů a rodičů dětí s genetickými onemocněními. V současné době je více-prezidentem Světové aliance organizací pro prevenci a léčbu genetických a vrozených onemocnění (WAO), místopředsedou Světové aliance asociací nervosvalových onemocnění (WANDA), tajemníkem Mezinárodní genetické aliance patientských organizací (IGA, Washington) a členem různých národních, evropských a celosvětových poradních výborů a odborných komisí.

Dalšími inspirujícími osobami, které se podělily o své zkušenosti a vyzářovaly odhodlání pomoci ve vyrovnávání příležitostí a standardů v Evropě, byly Selena Freisens z Německa, zakládající člen a koordinátor CEEGN, a Maryze Schoneveld van der Linde z Holandska, které v osmi letech bylo diagnostikováno dědičné nervosvalové onemocnění Pompeho nemoc. Selena vystudovala přírodní vědy a podstatnou část svého života prožila v zemích střední a východní Evropy. V přední biotechnologické společnosti Genzyme, která se zaměřuje především na diagnostiku a vývoj nových léčebných metod pro vzácná a velmi vzácná onemocnění, řídí projekt pro Evropu a několik posledních let se věnuje pomoci pacientům s méně častými dědičnými onemocněními; usiluje zejména o to, aby se již existující léčba dostala včas i k pacientům z méně vyspělých evropských zemí, což občas naráží na legislativní překážky a blokování léčby vládou příslušné země.

Jednou z dědičných nemocí, na kterou je již známa léčba, je Pompeho nemoc, která se vyznačuje progresivní svalovou slabostí a dýchacími potížemi. Maryze Schoneveld van der Linde na konferenci vyprávěla o svém životě před a po objevení léčby Pompeho nemoci. Když se v roce 1996 z rádia dozvěděla zprávu o tom, že holandská farmaceutická společnost Pharming začala vyvíjet lék

na Pompeho nemoc, začala se aktivně podílet na procesu vývoje terapie a úzce spolupracovala s Mezinárodní asociací Pompeho nemoci (IPA). Léčbu zahájila v roce 2003, čtyři roky po uskutečnění prvních klinických zkoušek, díky programu společnosti Genzyme, která převzala vývoj léčby poté, co se firma Pharming ocitla ve finančních potížích. Program umožnil jednotlivcům postiženým touto nemocí podstoupit nově vyvinutou terapii dřív, než byla uvedena na trh. Když Maryze začala léčbu, bylo jí 33 let. Nemohla již chodit ani stát, cítila celodenní únavu, téměř 24 hodin denně dýchala pomocí podpůrné plicní ventilace a výživu přijímala pomocí sondy. Po deseti měsících léčby došlo k znatelnému zlepšení, denní únava ustoupila. Nyní Maryze dokáže opět jít sama a udržet zdravou tělesnou hmotnost i bez enterální výživy. Není již závislá na celodenní podpůrné ventilaci, je plná plánů, její životní perspektiva se změnila. V současné době je poradcem IPA, nadále se zajímá o otázky a aktivity vztahující se k vývoji léků, výzkumu a genetice. V roce 2007 založila vlastní poradenskou firmu Patient Centered Solutions, přes kterou poskytuje klientům odborné znalosti, rady a postřehy z pohledu pacienta, založené na vlastní zkušenosti.

Předpokladem pro úspěšný výzkum a vývoj účinné léčby i jiných dědičných onemocnění je shromáždění velkého množství přesných informací o dostatečném počtu osob s určitým onemocněním v rámci celé Evropy. Klíčové je stanovení přesné diagnózy, která je pak i předpokladem pro to, aby měl pacient v případě objevení léčby šanci zúčastnit se klinických testů či podstoupit příslušnou léčbu.

Velkým problémem je to, že v mnoha zemích střední a východní Evropy včetně České republiky nejsou méně častá genetická onemocnění dlouhodobě sledovaná, nejsou zařazena do seznamů genetických onemocnění sledovaných národními registry vrozených vad, a neexistují tak ucelené informace o jejich výskytu, počtu pacientů postižených určitým onemocněním, neexistují databáze již zachycených případů, mnozí pacienti dokonce nejsou vůbec diagnostikováni nebo jsou diagnostikováni příliš pozdě, neboť mnoho lékařů nemá potřebné informace a neposílají pacienty včas na správná specializovaná pracoviště. V některých zemích, jako je například Turecko, specializovaná pracoviště chybí nebo je jich tak málo, že jsou jen těžko dostupná pro osoby z odlehlých míst. Proto je důležité, aby pacienti a organizace pacientů úzce spolupracovali s genetiky, neurology a příslušnými autoritami, snažili se získat jejich zájem, prosazovali zavedení databází a center jednotlivých onemocnění a využívali genetické poradenství. V některých oblastech bude potřeba spolupracovat a postupovat společně s jinými národními a mezinárodními organiza-

cemi, specifické potřeby budou jednotlivé asociace muset prosazovat jednotlivě.

Jitka Kačírková



Z jednání CEEGN



Závěrečné foto

Tisková zpráva

META – sdružení pacientů se střádavými onemocněními, o. s. Konference CEEGN o genetických onemocněních a jejich léčbě v zemích střední a východní Evropy

Praha 29. 1. 2009

Pražská konference pořádaná CEEGN (Central & Eastern European Genetic Network) otevřela nové možnosti spolupráce pacientů a lékařů ve střední a východní Evropě. Konference proběhla ve dnech 24. až 29. ledna formou diskusních setkání, která se zaměřila na problémy jednotlivých států s diagnostikou, léčbou a úhradou léků na genetická onemocnění. Příspěvky zástupců patientských sdružení i lékařských odborníků prokázaly, že situace v jednotlivých státech střední a východní Evropy je velmi rozdílná, obecně však mnohem složitější, než je tomu ve státech západní Evropy.

Značný důraz byl kladen na pacienty trpící neuromuskulárními onemocněními. Ze závěrů jednotlivých setkání vyplynulo, že je nezbytné umožnit spolupráci odborníků vyvíjejících léky na různé typy těchto onemocnění a sdílení jejich nejnovějších poznatků. Pacientům je však třeba již nyní poskytnout plnou lékařskou péči snižující zatížení způsobené onemocněním.

„Na svůj účinný lék zatím stále čekáme,“ uvedl Zdeněk Janda, předseda Asociace muskulárních dystrofií v ČR, který se konference zúčastnil spolu s pěti dalšími členy asociace, „ale již nyní bychom uvítali větší zájem ze strany lékařů. Neurologů, kteří se aktivně zabývají neuromuskulárními onemocněními, je opravdu velice málo. Také bychom uvítali vybudování specializovaného centra, kde by se dlouhodobě sledoval vývoj nemoci. Na konferenci zaznělo, že jedno takové centrum by mělo připadat na dva miliony obyvatel.“

Konference se za Českou republiku zúčastnili také zástupci sdružení META, sdružení pacientů se střádavými onemocněními. „V současné době jsou v České republice diagnostikováni pouze čtyři pacienti s Pompeho chorobou,“ uvedla Kateřina Uhlíková, předsedkyně sdružení META, „což je vzácné střádavé onemocnění, jehož projevy jsou velmi podobné projevům neuromuskulárních onemocnění. Je velmi pravděpodobné, že někteří pacienti diagnostikováni jako muskulární dystrofie by mohli ve skutečnosti trpět právě Pompeho chorobou, a ta je dnes již léčitelná.“

„Pokud odborní lékaři neprojevují dostatečný zájem, je tato situace příležitostí pro pacienty,“ zdůraznila Maryze Schoneveld van der Linde z Nizozemska, spolupředsedkyně konference. „Z vlastní zkušenosti vím, že v určitou chvíli musejí pacienti vystoupit a požadovat adekvátní lékařskou péči, jinak nedojde k žádné změně. Pacienti a jejich sdružení by měli více hovořit se svy-

mi odbornými lékaři, jednat s odpovědnými autoritami a spolupracovat v rámci CEEGN a dalších evropských organizací.“

Roman Lang



Účastníci konference za naši organizaci



Maryze Schoneveld van der Linde - Nizozemí

Projekt Podpora rodin s onemocněním SMA

Projekt Podpora rodin s onemocněním SMA /Spinal muscular atrophy/ vznikl na základě dlouhodobé poptávky lékařů a rodičů nemocných dětí, právě z důvodů systematické kvalitní péče a odborného sociálního poradenství pod občanským sdružením KOLPINGOVA RODINA SMEČNO v červnu 2007. Dle nového zákona o sociálních službách č.108/2006 proběhla registrace sociálních služeb a odborného sociálního poradenství, které zahrnuje také půjčovnu kompenzačních pomůcek a ranou péči. Sdružení je členem Národní rady zdravotně postižených, České rady humanitárních organizací, americké Family of SMA (www.fsma.org), která letos oslaví 25 let činnosti ve Spojených státech. S napětím sledujeme výzkumy, které se provádějí za účelem účinné medikamentózní léčby a léčby kmenovými buňkami, která již byla zahájena. Taktéž jsme partnery německé organizace INITIATIVE – SMA in DEUTSCHLAND. V současné době Kolpingova rodina Smečno, o.s. sdružuje 28 rodin s tímto onemocněním, převážně dětských pacientů od 0,3 roku - 23 let z celé ČR s onemocněním SMA I.- III. typu.

Vytvořili jsme dynamický infoweb www.spinalka.cz, který spravuje také pacient se SMA a jehož prostřednictvím aktualizujeme novinky v oblasti sociálního poradenství, poradnu a fórum s mnoha užitečnými radami, jak žít s SMA (<http://forum.dumrodin.cz/>). Od počátku tohoto projektu jsme realizovali 3 víkendová setkání v Domě rodin ve Smečně (www.dumrodin.cz). Na www.spinalka.cz jsou k nahlédnutí témata všech setkání a fotografie.

Problém přijetí onemocnění se všemi důsledky má vliv na chod celé rodiny, často přichází manželská krize v důsledku zdravotního postižení. Stěžejní činností našeho projektu je proto psychoterapeutická práce jak s rodiči, tak se samotnými dětmi s onemocněním a jejich zdravými sourozenci, dále sociální poradenství v oblasti příspěvku na péči, mimořádných výhod ZTP/P, poskytnutí příspěvku na provoz a zakoupení motorového vozidla, bezbariérových úprav auta a domácnosti, využití možných kompenzačních pomůcek a získání grantů na jejich úhradu z nadací, individuálních a firemních dárců, které tyto specifika podporují, je stěžejní činností našeho projektu. Během roku jsou také v rámci pastoračních cest navštěvovány rodiny, které nemají možnost přijet na společná setkání.

Prostřednictvím letáku a informační brožury chceme oslovit rodiny, pediatry, dětské neurology a další specializovaná pracoviště, kteří ještě o naší činnosti nejsou informováni. Z Fakultní nemocnice Motol, oddělení klinické genetiky, máme informaci, že od r. 1999 bylo v ČR doposud diagnostikováno 135 pacientů s onemocněním SMA, z toho 95 v dětském věku. Z FN Brno pak počet dětských pacientů dosahuje 40. Z toho vyplývá, že je potřeba oslovit ty rodiny, které jistě stojí o velmi cenné rady, psychosociální pomoc a vzájemnou podporu. Zdaleka ne všichni používají moderní komunikační prostředky – např. Internet, díky němuž nás 28 rodin oslovilo. Je potřeba je oslovit tímto způsobem a nabídnout profesionální pomoc a podporu. Ve spolupráci s TREAT-NMD (Translational Research in Europe – Assessment and Treatment of Neuromuscular Diseases) bychom rádi zajistili odborný překlad a distribuci tzv. Standardů péče o pacienty se SMA - The Consensus Statement for Standard of Care in Spinal Muscular Atrophy. Jedná se o několikastránkový dokument doporučené péče o pacienty se SMA, který vznikl v týmu expertů, zabývajících se SMA. Je určen k nasměrování pacientů a jejich rodin v rozhovorech s lékaři a zdravotníky – specialisty. V kooperaci s doc. MUDr. P. Vondráčkem, Ph.D. z FN Brno bychom rádi vytvořili Národní registr SMA v ČR, tak aby bylo možné zapojení do výzkumu účinné léčby. Podstatou tohoto registru by bylo shromáždit všechny potřebné informace o českých pacientech, kteří mají toto závažné dědičné onemocnění.

Jak jsem již zmiňovala 25. výročí Family of SMA – největší světové organizace zabývající se problematikou SMA, včetně výzkumu, preklinických a klinických studií –, bude letos v červnu ve státě Ohio /Cincinnati/ výroční konference. Tento americký model konferencí je velmi pozoruhodný. Paralelně probíhají workshopy pro odborníky, výzkumné týmy a zároveň celé rodiny, včetně handicapovaných dětí, pro něž je připraven speciální program. Dochází tak k propojenosti dvou odlišných struktur, které jsou pro sebe navzájem velmi důležité a obohacující. A jedna bez druhé ztrácí smysl. Čas a zkušenost dále ukáže, jaké aktivity budeme rozvíjet. Víme jen, že vzhledem k tomu, že doposud v České republice nebylo obdobné sdružení, máme před sebou mnoho příležitostí k smysluplné práci pro rodiny s SMA.

*Mgr. Helena Kočová
koordinátor projektu Podpora rodin s SMA*

Genetická síť pro střední a východní Evropu – CEEGN

CEEGN je sdružení pacientů, rodin a jednotlivců, kteří spolupracují s lékaři, vědci a farmaceutickým průmyslem na podporu lidí s běžnými a vzácnými genetickými a vrozenými nemocemi v zemích střední a východní Evropy.

CEEGN si klade za cíl zvýšit povědomí o potřebách těchto lidí a jejich organizací, podporovat zdravotnické genetické služby, výzkum a nové metody léčby a umožnit přístup k lékařské péči pro co nejvyšší počet postižených genetickými nemocemi. Zároveň usiluje o zlepšení životních podmínek pro jednotlivce, jejich rodiny a komunity.

CEEGN byla založena v říjnu 2003 v Cavtatu, v Chorvatsku, na zakládající schůzi, které se zúčastnili zástupci z 8 zemí střední a východní Evropy. Tato organizace byla registrována v Haagu, v Nizozemsku, 25. března 2008. Hlavní sídlo má v Maďarsku. Činnost CEEGN je zaměřena na společné potřeby pacientů s genetickými chorobami a na pomoc jejich rodinám s cílem zlepšit zdravotní péči pacientů ze střední a východní Evropy v souladu s úrovní péče v ostatních zemích EU a usnadnit jejich integraci v rámci EU.

CEEGN se zaměřuje na podporu výzkumu a vývoje nových léků v zemích střední a východní Evropy a snaží se přimět pacienty, aby se aktivně podíleli na výzkumu. Své aktivity směřuje k včasnému stanovení co nejpřesnější diagnózy, genetickému poradenství a prevenci chorob.

CEEGN se snaží vybudovat povědomí a co nejpřesnější informace o genetických, běžných i vzácných, onemocněních mezi veřejností i odborníky a zvýšit svůj vliv na politiky. Podporuje pacientské organizace v zemích střední i východní Evropy. V současné době jsou jejími členy organizace z Polska, Maďarska, Turecka, Slovinska, Bulharska, Rumunska, Bosny, Ruska, Srbska, Chorvatska i České republiky.

CEEGN se v současné době podílí na projektech EU „Eurogenguide“ a „Eurogentest“ a má za cíl zvýšení své aktivity a zapojení se do různých významných EU/DG výzkumných projektů.

CEEGN vítá spolupráci s organizacemi, institucemi a společnostmi, které mohou přispět k dosažení jejích cílů. CEEGN je členem Evropské genetické aliance (EGAN) a Mezinárodní genetické aliance (IGA).

Zdroj: CEEGN, www.ceegn.org

Z anglického jazyka přeložila a upravila Mgr. Dona Zalmanová

ORTOSERVIS

Naši nabídku elektrických vozíků jsme rozšířili o nové elektrické vozíky švédského výrobce firmy Permobil. Tyto velmi odolné a designově propracované vozíky nabízí nadstandardně širokou škálu příslušenství a doplňků. Jejich velkou předností je jednoznačně jejich sedací systém! Již v základním provedení jsou tyto vozíky vybaveny zdravotním sedacím systémem CORPUS, který nabízí širokou variabilitu rozměrů sedaček a zádovkých opěrek, poskytuje velmi dobrou oporu a vedení trupu a nabízí také možnost doplnění o celou škálu fixačních opěrek. Rozhodně stojí za to si tyto vozíky vyzkoušet.



Permobil C350 Corpus



Elektrický vozík určený jak pro pohyb v interiéru, tak jízdu v exteriéru. Vozík má celkovou šířku 62 cm, rychlost jízdy 10 km/h a kompletně odpružená zadní kola i přední nápravy. Stupačky vozíku lze zcela přiklopit pod vozík, což je výhodné především při manévrování v malém prostoru, například ve výtahu. Již v základním provedení má vozík mechanicky polohovatelnou konzoli stupaček, nastavitelná záda a nastavitelnou výšku sedačky od země. Tento vozík má nejmodernější řídicí elektroniku R-net. Volitelné, elektricky polohovatelné funkce je možno ovládat joystickem přímo na ovladači nebo i pomocí externího tlačítkového ovladače. Vozík je plně hrazen

zdravotními pojišťovnami.

Permobil C300 Corpus



Tento model vozíku má velká kola vpředu. Elektrické vozíky s velkými koly vpředu nejsou v České republice příliš rozšířené, a to především proto, že tato koncepce byla obvyklá především u vozíků vyšší cenové úrovně. Převládá také ještě stále nesprávný názor, že vozíky s velkými koly vpředu mají směr jízdy řízen servomotory na malých zadních kolech, což pochopitelně velmi nepříznivě ovlivňuje manévrovací schopnosti vozíku v místnosti. U tohoto typu vozíku je však směr jízdy řízen předními velkými koly, respektive jejich různou rychlostí a smyslem otáčení, takže vozík se i v interiéru otočí „na pětiku“. K tomu přispívá i celková šířka vozíku, která je pouhých 61 cm. Jízdní vlastnosti tohoto modelu jsou velmi dobré i v exteriéru a to díky odpruženým zadním polohám. Doporučujeme Vám si tento model vyzkoušet! Vozík Permobil C300 je také plně hrazen zdravotními pojišťovnami

zdravotními pojišťovnami

ORTOSERVIS

Elektrický vozík Permobil C400 je svou koncepcí blízký typu C300, má tedy větší kola vpředu. Tento vozík však nabízí silnější baterie (2 x 73 Ah), o deset kilogramů vyšší nosnost (140 kg) a celkově robustnější konstrukci. Velkou předností tohoto typu je i to, že je možno jej dodat v provedení doplněném o vertikalizační (vzpřimovací) sedačku. Dosažení a setrvání ve vzpřímené poloze má řadu příznivých zdravotních efektů, které Vám určitě potvrdí i Váš odborný lékař. Řídící elektronika vozíku umožňuje měnit způsoby a rychlost vertikalizace a také uložit do paměti oblíbené nebo lékařem předepsané polohy. I ve vzpřímené poloze umožňuje vozík pomalou jízdu a zvyšuje tak sebeobslužný komfort uživatele. Vozík Permobil C400 je hrazen zdravotními pojišťovnami s doplatkem uživatele.

Permobil C400 Corpus



Permobil C350 PS



Jedná se o elektrické vozíky, které vycházejí z výše uvedených modelů, mohou však mít jiné provedení sedačky a zádové opěrky. Jsou vybaveny standardními, tedy odnímatelnými a sklopitelnými stupačkami.

Permobil C300 PS



V našem sortimentu jsou zastoupeny také tři modely elektrických vozíků firmy Ortopedia a celkem v naší nabídce naleznete deset modelů elektrických vozíků hrazených zdravotními pojišťovnami a několik vozíků koncipovaných pro úhradu z vlastních prostředků, respektive s pomocí příspěvku od sociálních odborů. Kompletní sortiment veškerých námi nabízených pomůcek najdete na:



WWW.ORTOSERVIS.CZ tel. 266 313 652

Navštivte některou z našich poboček nebo se na nás obraťte telefonicky. Rádi Vám poradíme nebo Vám zdarma zašleme náš katalog.

Praha - Brno - České Budějovice - Hrabyně u Opavy - Kladno

Pokračování článku o exon skipping

Kdy bude terapie na principu exon skipping dostupná?

Dystrofinový gen byl nalezen před dvaceti lety. Všichni byli nadšeni, že příští rok bychom mohli mít lék. Co můžeme říct rodičům, kteří vidí, jak rychle běží čas jejich chlapců? Před dvěma lety mi Gertjan van Ommen z Leidenské university v interview řekl, že to bude trvat tak deset let, než exon skipping bude použitelné u chlapců. Dva roky uběhly, takže zbývá ještě osm. Ptal jsem se rodičů, jestli opravdu chtějí vědět, kdy bude metoda exon skipping použitelná. Jejich odpověď byla: „Ano, chceme to vědět a chápeme, že takovéto odhady nemohou být přesné, že to neznamená, že přesně v lednu 2014 bude něco, co pomůže našemu synovi.“ Jaká je teď situace? Jak dlouho si myslíte, že to bude trvat?

Ano, toto je hodně těžké. Na mítinku Parent Projectu jsem již po šesté. Bohužel, každý rok zde potkám nové lidi a každý rok někteří chybí a už nikdy neprijdou. Ale my musíme pokračovat pomalu, opatrně, krok za krokem tak, abychom se vyhnuli chybám, které by čekání ještě prodloužily.

Jsem optimistický v jedné věci - pokud budou první klinické testy provedeny pečlivě a bezpečně, potom budou velmi rychle následovat další. Nové testy budou zahrnovat nové cíle, které umožní přeskočení dalších exonů a léčení dalších mutací. Odpadne dlouholeté čekání na výsledky a jejich analýzu. Jakmile dostaneme pozitivní výsledky v jednom pokuse, ihned začneme další. Jedna z cest, jak urychlit vývoj, je místo vystříhávání jednotlivých exonů, zkusit dva nebo dokonce víc naráz, udělat multi-exon skipping. Proč neudělat koktejl z olig pro vystřížení několika exonů naráz. Už jsme udělali pokus na kultuře svalových buněk se směsí olig pro odstranění exonů 50, 51, 52 a 53 najednou, a funguje to dobře. Jiný koktejl, který jsme zhotovili, je zaměřen na exony 6, 7, 8, což jsou exony, které je potřeba odstranit u dystrofických psů. Takže to můžeme odzkoušet na psech před tím, než to vyzkoušíme na lidech. Tyto koktejly mohou léčit několik různých typů mutací. Další výhodou použití koktejlů je, že je možno dělat bezpečnostní testy tří nebo i více olig naráz. Toto by mělo výrazně urychlit výzkum. Takže, jak to teď vypadá, Gertjanův odhad je docela realistický. Možná ten čas bude i kratší, do pěti až šesti let bychom mohli léčit první chlapce s dobrými výsledky.

Když hovořím s rodiči, často slyším: „Proč DMD potkalo zrovna nás? Co je příčinou?“ Odpovídám: „Příčinou jsou mutace. Ty se objevují náhodně, nelze

je předvídat." Mutace jsou pouze nástroje evoluce. Kdyby nebyly mutace, nebyli bychom zde ani my, nebyl by život na Zemi, možná jen nějaký sliz. Ale díky evoluci jsou tu i vědci jako vy, kteří se tyto chyby evoluce snaží napravit, opravit vadný gen, vyřešit problém nalezením terapie.

To je zajímavý pohled na věc. Je pravda, že bez evoluce bychom nevznikli. Každý z nás je jiný, každý z nás má pravděpodobně trochu jiný dystrofinový gen. V některých případech dochází ke změně jednotlivých bází a vzniku jiné aminokyseliny, ale pokud to není zrovna velmi důležitá aminokyselina, nejsou tyto změny důležité. Každý dystrofinový gen je trochu jiný, genetická odlišnost je i u jiných genů a také u genů kontrolujících tvorbu bílkovin z jiných genů. Jsme prostě velmi složitá genetická zařízení, což je i důvod, proč různí pacienti s DMD mají různé symptomy.

Výroba oligonukleotidů

Kdo vlastně vyrábí oligonukleotidy? Pravděpodobně se vyrábí automatizovaně, ne?

První 20-metyl oligo jsem si udělal sám za pomoci zařízení, které máme v laboratoři. Zadal jsem AONovou sekvenci, naplnil jej potřebnými chemikáliemi a strávil mnoho bezesných nocí sledováním syntézy AONů. Použité chemikálie jsou velmi drahé a já nenávídím zbytečné plýtvání, takže syntetizér udržujeme nepřetržitě v chodu, jakmile je naplněn chemikáliemi. Dnes už existuje spousta firem, které umí oliga vyrobit, ale já preferuji kontrolu nad celým procesem. Také se tím dozvím víc o používaných chemikáliích. Jakmile jsme optimalizovali naše 20-metyl oliga na buněčných kulturách, kontaktovali jsme firmu AVI BioPharma v Oregonu, která pro nás teď dělá morfolina. Úzce s námi spolupracují, velmi nás podpořili a dobře se nám s nimi pracuje. A co je nejdůležitější, jsou schopni vyrobit morfolina v kvalitě potřebné pro klinické zkoušky.

Jak budou oliga drahá, až budou použitelná pro chlapce?

Budou drahá, ale ne tak jako produkce virů pro genovou náhradu. Exon skipping bude mnohonásobně levnější. Výrobní cena bude značná, a to ještě budeme potřebovat spoustu morfolin s různými sekvencemi. Pokud ale budeme schopni vytvořit oliga velmi účinná i v malém množství, která můžete podávat v malých dávkách, a budou mít dostatečný terapeutický účinek, tak pak lék nemusí být tak moc drahý.

Včasná diagnóza bude důležitá.

Jestliže exon skipping nebo nějaká jiná technika bude fungovat, neměla by být použita dříve, než svaly zmizí? Stále mám funkční laboratoř pro screening. Přál bych si nalézt investora, který by mohl počkat 5 let, než bude chtít své peníze zpět, a většinu jich utratit na podporu zjišťování svalové dystrofie u novorozenců. Ve Spojených státech právě probíhá pilotní program v Atlantě v Columbusu ve státě Ohio.

Včasná diagnóza bude důležitá. Pokud se prokáže, že metoda exon skipping bude fungovat a bude bezpečná, po včasné diagnóze pak snad bude možné začít léčbu dřív, než se objeví první příznaky. Takže si myslím, že novorozecká kontrola na svalové dystrofie je dobrá idea a měla by být prováděna všude.

Takže je naděje?

Na závěr interview mohl byste říct rodičům něco povzbudivého po mítinku v Cincinnati?

Nejdříve mi dovoluňte jedno překvapení: Pokrok s morfoliny za poslední rok byl ohromující, získali jsme lepší výsledky, než jsme očekávali. Jsme optimisté a očekáváme, že budou fungovat daleko, daleko lépe, než jsme ještě nedávno předpokládali. Na začátku naší práce jsme zjistili, že morfolino nefunguje dobře na buněčných kulturách. A když jsme začali pracovat na myších s in-vivo injekcemi, dělali jsme spoustu šílených triků, abychom dostali morfolina do svalů. V principu to fungovalo, pak jsme ale zkusili jistý druh negativní kontroly, morfolino pouze v solném roztoku, jen 0.9% běžný solný roztok, a ono to fungovalo bezvadně bez jakéhokoliv nosiče na zlepšení dopravy morfolinu do svalů. Jen čisté morfolino v solném roztoku, ten nejjednodušší způsob, jak morfolino podávat, fungoval velmi, velmi efektivně. A pak lidé z AVI Biopharma připojili kousek nějakého peptidu pro ještě lepší účinnost, a ono to fungovalo na myších ještě lépe. Nyní to musíme odzkoušet na lidech. Lidé z AVI, kteří dělají morfolina, jsou velmi akční a novátorští. Vytvoří nové chemikálie, nové modifikace a je báječné s nimi spolupracovat. Takže morfolina jsou to nejlepší v tento okamžik. I já doufám, že tito lidé přijdou v budoucnu s něčím ještě lepším.

Ale abychom to ukončili. Chci říci, že tento mítink Parent Projectu byl velmi pozitivní.

Zdroj: Ozvena č.1/2008

*Z německého jazyka přeložil: Miroslav Stuchlík
Upravila: Dona Zalmanová*

Bílkovina Sarkospan nečekaně zachovává svalová vlákna u postižených muskulární dystrofií

Studie výzkumníků z Kalifornské univerzity Los Angeles (University of California - Los Angeles) ukázala, že malá bílkovina známá jako sarkospan může mít mnohem větší potenciál při léčbě svalové dystrofie typu Duchenne (DMD) a možná i pro jiné typy svalové dystrofie (MD), než se dříve předpokládalo. Rachele Crosbie, financovaná od konce 90. let MDA, zveřejnila společně se svými kolegy v časopisu Journal of Cell Biology tyto nejnovější poznatky. (Crosbie obdržela pro tento projekt podporu od Národního ústavu zdraví - National Institute of Health.)

Sarkospan je součástí seskupení bílkovin nacházejících se v membránách svalových vláken, kde se vyskytuje také dystrofin, bílkovina chybící u svalové dystrofie typu Duchenne (DMD), a sarkoglykany, které chybí u některých typů pletencové muskulární dystrofie (LGMD). Obvykle tato seskupení, umístěná v pravidelných intervalech po obvodu svalových vláken, chrání před zraněními souvisejícími s mechanickou námahou. Ztráta nebo nedostatek jakéhokoliv prvku obsaženého v tomto seskupení, tak, jak se vyskytuje u DMD a některých pletencových svalových dystrofií, může destabilizovat celou strukturu, přičemž svalové vlákno zůstává náchylné k poškození. Při tvorbě svalu je v těchto seskupeních přítomný utrofin, který je velmi podobný dystrofinu, ale postupně jej tento nahrazuje. Některé studie prokázaly, že myši s nedostatkem dystrofinu a přebytkem utrofinu si vedly lépe než myši bez něj. Vědci zkoumali různé metody zvýšení produkce utrofinu jako strategii pro léčbu DMD.

Crosbie a její kolegyně se rozhodli prozkoumat zvyšování úrovně sarkospanu ve svalových vláknech. Přítomnost většího množství sarkospanu (myším s nedostatkem dystrofinu dodali několik genů sarkospanu) neočekávaně vedla ke vzniku seskupení obsahující utrofin v okolí svalových vláken, a ne jenom v místech, kde se setkávají nervy se svaly a kde se obvykle tato seskupení nacházejí. Kromě toho, svaly obohacené sarkospanem vypadaly zdravější než svaly neléčených myši s nedostatkem dystrofinu.

Vědci přesto nejsou přesvědčeni o tom, že sarkospan zvýšil výrobu utrofinu, ale spíše inklinují k názoru, že stabilizuje utrofin a umožňuje posílení jeho funkce, rozšiřuje jeho působnost a může nahradit dystrofin. Zároveň podotýkají, že vzhledem k malé velikosti genu sarkospanu v porovnání s genem dystrofinu nebo utrofinu by bylo poměrně snadné aplikovat genovou terapii a

jeho poměrně široký výskyt ve svalové tkáni by téměř vyloučil nežádoucí účinky imunitního systému.

Genzyme pokračuje ve studiu Myozymu při léčbě Pompeho nemoci

V biofarmaceutické společnosti Genzyme, se sídlem v Cambridge, Massachusetts, se nadále provádí několik studií k upřesnění využití jejich léku, Myozym, používaného k léčbě Pompeho nemoci (neboli deficiencie kyseliny maltázové). Studie zahrnuje:

- účast pěti pacientů, kteří onemocněli Pompeho nemocí v raném dětství, ale kteří nevykazují žádnou kyselinu maltázovou. Při výzkumu budou sledovány přínosy aplikace dvou léků na potlačení imunity před infuzí s Myozymem
- 30 dětí mladších jak jeden rok užívajících Myozym, u kterých bude dlouhodobě sledován růst a vývoj
- 14 dětí starších jak 6 měsíců, které nemají optimální reakci na standardní dávkování Myozymu a u kterých bude vyzkoušeno alternativní dávkování
- 9 dětí starších 6 měsíců, postižených Pompeho nemocí, u kterých se bude zkoumat účinek jednoho ze dvou imunosupresivních léků v kombinaci s Myozymem, zdali je bezpečný a prospěšný.

Zájemci o všechny tyto studie mohou kontaktovat Genzyme, lékařské informace na (800) 745-4447, (617) 252-7832 nebo MEDINFO@Genzyme.com. Informace lze také získat na www.mda.org/research/ctrials.aspx.

*Zdroj: Quest, no.1-2009
Přeložila: Mgr. Dona Zalmanová*

Co je míčkování?

Jedná se o pomocnou fyzioterapeutickou metodu, jejíž autorkou je česká fyzioterapeutka Zdena Jebavá. Využívá se při onemocnění dýchacích cest jako doplněk hlavní léčby ordinované lékařem. Je-li správně aplikována, vede ke zkrácení doby nutné k léčení, snižuje četnost a závažnost projevů onemocnění. Tato metoda je levná, příjemná a hlavně nenáročná, takže ji zvládne každý laik, po instruktáži fyzioterapeutem.

U kterých onemocnění lze míčkování využít?

- u astma bronchiale
- při zánětlivých onemocněních plic, průdušek, hrtanu, hlasivek, obličejových dutin
- při akutní i chronické rýmě
- při cystické fibróze
- u pylových alergií
- při migréně
- při vadném postavení páteře

Mechanismus účinku

Technika míčkování využívá komprese akupunkturních a akupresurních bodů. Je založena na teorii, že komprese tkání je vystřídána jejich relaxací. Přitom dochází k:

- facilitaci nádechu a inhibici výdechu
- relaxaci a protažení břišních, hrudních a krčních svalů, dále svalů pánve, páteře a pletence ramenního
- reflektorickému uvolnění svaloviny průdušek
- uvolnění bránice
- hrudní dýchání je převedeno na břišní
- prohloubení dechu a snížení dechové frekvence

- zvýšení vitální kapacity plic, zvýšení proudové rychlosti vydechovaného vzduchu, zvýšení vteřinového vdechu
- přímému vlivu na kosterní svalstvo a tím ke zlepšení držení těla
- relaxaci svalů, což vede k uvolnění in-spiračního postavení hrudníku

- **Technika**

- Používají se molitanové míčky o průměru 20 mm (na obličej) a 50, 70 a 90 mm (na tělo).
- **Vytírání** - sunutí míčku, který držíme pevně v prstech, tak aby se neotáčel
- **Koulení** - míček odvalujeme dlaní, prsty, zápěstím s přehmatáváním



Míček přidržujeme mírným tlakem tak, aby se před ním vytvářela kožní řasa. Rychlost posunu míčku má být 1 až 2 cm za sekundu. Každý tah se opakuje 3×, nejprve míčkujeme pravou stranu.

- **Jak často?**
- Prvních 10 dnů míčkujeme 1× denně, v dalších týdnech 1× až 2× denně. Při dušnosti a zánětech i několikrát denně.

Míčkování těla

Vždy začínáme na pravé části těla, pak přecházíme na levou.



Tah číslo 1



Tah číslo 2

Na dolním konci hrudní kosti vytvoříme přitisknutím míčku kožní řasu. Koulíme vzhůru podél hrudní kosti a napravo podél klíční kosti. Opakujeme 3×.

Koulíme od dolní části hrudní kosti vzhůru do jejích 2/3, pak odbočíme šikmo přes prsní sval na rameno. Opakujeme 3×.



Tah číslo 3



Tah číslo 4

Míček koulíme stejně jako u druhého tahu do 2/3 hrudní kosti. Pak pokračujeme přes prsní sval paži a lopatku. Tah je zakončen přitlačením míčku k páteři. Opakujeme 3×.

Zahajuje se v 1/2 hrudní kosti, míček koulíme vodorovně podpažní jamkou přes lopatku. Tah končíme přitisknutím míčku k páteři. Opakujeme 3×.



Tah číslo 5

Zahajuje se v dolní části hrudní kosti, míček koulíme přes spodní žebra vodorovně k páteři, pak vzhůru podél lopatky na rameno, od ramena vytíráme paži až po ukazovák a do ztracena. Opakujeme 3×.



Tah číslo 6

Zahajujeme vedle dolního konce bederní páteře, míček koulíme vzhůru k rameni, tah je ukončen ve středu trapézového svalu. Opakujeme 3×.



Tah číslo 7

Zahajuje se vedle dolního konce bederní páteře, míček koulíme až po záhloví. Opakujeme 3×.



Tah číslo 8

Provádí se dvěma míčky, jedním fixujeme trapézový sval (pod uchem), druhým koulíme zezadu od horního okraje lopatky na přední stranu ramenního kloubu. Opakujeme 3×.



Tah číslo 9

Provádí se dvěma míčky. Jeden vytírá hrudník od jeho spodní části nahoru, druhý vytírá záda od posledního krčního obratle, podél páteře směrem dolů až ke kostrči. Opakujeme 3×.



Tah číslo 10

Provádí se dvěma míčky (na obou pažích současně), vytíráme od ucha, přes krk, rameno, paži až po loket a do prostoru. Opakujeme 3×.



Tah číslo 11

Zahajuje se v pravém třísele, míček koulíme obloukem pod žebry do levého třísla - takzvané hodiny. Opakujeme 3×.

Zdroj: Internet

Pražský výlet

Konečně se na nás sluníčko usmívá z oblohy a zahřívá nás svými paprsky. Léto je tady a každý z nás má plány, jak si zpříjemnit horké letní dny. Někteří je strávíme v přírodě u vody a jiní zase cestují k moři. Každý podle chuti nebo peněženky.

Já též patřím mezi ty, kteří rádi jezdí na výlety a poznávají nová místa. Mým takovým malým přáním bylo navštívit stověžatou Prahu, hlavně kvůli historické atmosféře města. Takže koncem května jsme se s mým přítelem Ljubkom vydali na čtyřdenní výlet do Prahy. Právě jsem úspěšně skončila studium sociální práce a konečně jsem si vydechla, že nemusím sedět nad knihami. Uskutečnění výletu se samozřejmě neobešlo bez rezervování ubytování, hlavně když jsme sháněli bezbariérové prostředí, jelikož jsem na vozíku. Nakonec jsme s pomocí pražské organizace našli volný pokoj v domově mládeže Tobolka, který patří pod Jedličkův ústav. Plánovali jsme cestovat do Prahy vlakem. Pár dní před cestou jsme se informovali, zdali mají zvedací plošinu do vlaku, kterým chceme cestovat z Bratislavy do Prahy. Bylo mi oznámeno, že vlak plošinu nemá, ale při nastupování nám poskytnou pomoc. To jsem ale netušila, jaká se nám stane, nemilá příhoda. Na nádraží mi přišli pomoci dva pracovníci železnic, kteří mě společně s vozíkem zvedali do vlaku. Při tom jeden z nich zakopl a spadl na schodech. Naštěstí můj přítel jistil vozík vepředu, jinak bych skončila možná rovnou pod vlakem. Když už jsme seděli pohodlně v kupé, řekli jsme si, jaká je to ostuda, že hlavní město nemá plošinu do mezinárodního vlaku. V Praze jsme byli za tři hodiny a půl a „světe div se“, tam na nás čekala příjemná paní se zvedací plošinou, kterou obsluhovala ručně. Úplná pohoda. Takže, milí slovenští vozičkáři, až se vydáte cestovat vlakem, nezapomeňte si přibalit do ruksaku dva statné Herkuly. V Praze jsme bydleli v domově mládeže. S ubytováním jsme byli velmi spokojeni a hlavně jsme byli deset minut od metra, kde byl výtah pro vozičkáře. Tam jsem také poprvé cestovala metrem a byla jsem příjemně překvapená, že některé stanice jsou přístupné. Škoda, že v Bratislavě metro nemáme. Cestování by bylo velmi rychlé a zjednodušené. V Praze jsme se procházeli historickým centrem, byli jsme na Karlově mostě a u Orloje. Sobotní slunečný den jsme strávili v zoologické zahradě, která je zajímavě upravená. Musím také podotknout, že čeští bratři se k nám chovali velmi vstřícně, až nás to příjemně překvapilo. Naše krátká dovolená velmi rychle uběhla, ale zůstaly v nás pěkné vzpomínky. Na závěr chci napsat, že i když jste na vozíku, nebojte se bariér a vydejte se do světa. S pozdravem, Katka Albertová

*Zdroj: Ozvena, č.3-2008
Upravila: Dona Zalmanová*

Dovolená u moře vhodná pro vozičkáře

Upozorňujeme na bezbariérové středisko na Kanárských ostrovech, Tenerife, vhodné pro vozičkáře. Pokoje jsou se sociálním zařízením, u bazénu je zve-

dák, možnost rehabilitace. Majitel měl manželku na vozíku, a proto vše přizpůsobil. Zájemci mohou získat další informace na webu: www.marysol.de

Red.

Nabídka rekondičního pobytu u moře

Máme ještě několik volných míst na jedenáctidenní rekondiční pobyt u moře v Chorvatsku. Lokalita Makarská, v bezbariérovém prostředí Hotelu Biokovka, v termínu od 25. 8. do 5. 9. 2009.

Vhodné i pro zájemce na mechanickém vozíku, kteří si mohou v autobusu přisednout na sedačku. Předběžná cena je 13.000 Kč, ve které je zahrnuto ubytování, stravování formou polopenze, doprava speciálně upraveným autobusem.

Přihlásit se můžete na tel. číslo 603 255 820, nebo na e-mailové adrese: prochap@volny.cz.

Za AMD v ČR Petr Procházka.

Rekondiční pobyt AMD v Třemošné u Plzně

Čtyřdenní rekondiční pobyt:

Místo pobytu: Bezbariérový dům *Exodus v Třemošné u Plzně*, ubytování ve dvou- až čtyřlůžkových pokojích.

Termín konání: **23. 5. až 27. 5. 2009**, nástup i odjezd je v dopoledních hodinách. Po domluvě je možné přijet již v pátek odpoledne.

Pobytové poplatky: **340 až 390 Kč** na osobu a den (celodenní strava, cena je závislá na kategorii ubytování)

Doprava: Vlastní, cestovní náhrady nebudou hrazeny.

Přihlášky: Do **5. května 2009**, telefonicky na čísle 603 216 943, písemně na e-mail: amdplzen@volny.cz nebo na adresu: Zuzana Vojáčková, - Chříč 98, 331 41 Chříč.

Letos pořádáme již **6. ročník Národního putování po Plzeňském kraji**. Tento rekondiční pobyt je určen pro ty z nás, kteří mají alespoň trochu dobrodružnou povahu a chtějí zažít příjemné chvíle napětí. Nemějte však obavy se přihlásit.

Vždy je vše připraveno a přizpůsobeno našim možnostem. Na programu bude každoroční sjezd „divoké“ řeky Berounky. Celodenní výlet. Turnaj v bowlingu. Návštěva plzeňské ZOO. A mnoho jiných překvapení. Pokud potřebujete podrobnější informace, neváhejte a obraťte se na mne. Za všechny pořadatele srdečně zve

Zuzana Vojáčková

Pozvánka na rehabilitační pobyt členů AMD 15.–22. 8. 2009 se zdravotním a sportovním zaměřením

Místo konání: RZ Hodonín u Kunštátu

Datum konání: 15. 8. - 22. 8. 2009, začíná se večeří, končí se obědem

Program: 3x denně rehabilitační cvičení, individuální cvičení, 3 přednášky zaměřené na zdraví, sociální oblast a zdravou výživu, předváděcí a prodejní výstavka rehabilitačních a kompenzačních pomůcek s odbornou poradnou, přebor AMD ČR v šachu a kuželkách, večer kulturní program.

PŘIHLÁŠKA

15. 8. - 22. 8. 2009 v RZ Zámeček v Hodoníně u Kunštátu

Jméno a příjmení: _____

Datum narození: _____ Číslo OP: _____

Adresa bydliště: _____ PSČ: _____ Telefon: _____

Jsem držitelem průkazky: TP - ZTP - ZTP/P _____

Používám: mechanický vozík - elektrický vozík - zvedák

Budu mít průvodce: ano - ne

Jméno a příjmení průvodce: _____

Datum narození: _____ Číslo OP: _____

Adresa bydliště: _____ PSČ: _____ Telefon: _____

Je držitelem průkazky: TP - ZTP - ZTP/P č.: _____

Používá: mechanický vozík - elektrický vozík

Použiji dopravu: spec. mikrobus (hradí si přepravování) - vlastní

Dne: _____ podpis: _____

Rekondiční pobyt ve Velkých Losinách

Vážení členové,

opět Vás zveme na již tradiční rekondiční pobyt ve Velkých Losinách, který se bude konat od 4. do 11. července 2009 s ubytováním v hotelu Praděd. Jak je zvykem, začínáme sobotní večeří. Končíme za týden v sobotu snídaní. Vzhledem ke zvýšeným cenám za ubytování a lázeňské služby jsme byli nuceni zvýšit cenu účastnického poplatku pro jednu osobu na 4.000,-Kč. V částce je zahrnuta cena za ubytování, stravování (polopenze, snídaně a večeře), pojištění účastníků, bazén a určitý počet masáží, který bude upřesněn dle finančních možností. Dopravu si hradí každý sám. Pro ty účastníky, kteří budou potřebovat dopravu mikrobusem z Prahy a nejbližšího okolí, ji můžeme organizačně zajistit.

Příhlášku, kterou najdete v tomto zpravodaji, berte již jako závaznou a pošlete ji prosím, nejpozději do 30. dubna na moji adresu: Petr Procházka, 272 01 Kladno, Hřebečská 2674. Tel. Spojení 603 255 820, Email: prochap@volny.cz Vzhledem k tomu, že bezbariérových pokojů je omezený počet a nebudeme moci asi zřejmě uspokojit všechny zájemce o ně, budeme dávat přednost těm, na které se loňského roku nedostalo.

V případě Vaší účasti dostanete podrobnější informace, nejpozději do 15. května, zvacím dopisem.

Pro účastníky, kteří odřeknou přihlášku v době kratší než jeden měsíc před nástupem, budeme nuceni použít storno poplatky schválené VAMD.

Věříme, že budete mít tak jako minulá léta zájem o tento pobyt v pěkném prostředí a již dnes se těšíme na setkání s Vámi.

Za AMD Petr Procházka
vedoucí rekondice

Rekondiční pobyt se zdravotním zaměřením ve Velkých Losinách 4. 7. - 11. 7.
2009

Přihláška

Jméno a příjmení: _____

Adresa bydliště: _____ PSČ: _____

Datum narození: _____ Číslo OP: _____

Telefon: _____

Jsem držitelem průkazky: ZTP/P č: _____

Používám: 1) mechanický vozík, 2) elektrický vozík, 3) zvedák

Doprava: 1) vlastní vozidlo 2) žádám o pomoc při zajištění mikrobusu.

a) z Prahy _____ b) z blízkého okolí Prahy (odkud) _____

Budu mít průvodce: ano - ne

Jméno a příjmení: _____

Adresa bydliště: _____ PSČ: _____

Datum narození: _____ Číslo OP: _____ Telefon: _____

Je držitelem průkazky: ZTP/P č: _____

Mám zájem o: termální bazén - masáže

Průvodce má zájem o: termální bazén - masáže

Dne: _____

Podpis: _____



Česká federace dámy,
Družstevní 7, Praha 4, 140 00

Tel/faxu 241 741 227. e-mail: damweb@damweb.cz

**Asociace muskulárních dystrofičků v České republice
a Česká federace dámy**



pořádají

2.ročník turnaje v dámě



AMD DÁMA OPEN

Termín:

s o b o t a 25. dubna 2 0 0 9

Místo:

Kulturní centrum Zahrada

Malenická 1784, Praha 4 – Jižní Město

Časový program:

10.00 hodin – prezence účastníků

10.30 hodin – zahájení

12.30 hodin – přestávka na občerstvení

15.30 hodin – vyhlášení

16.00 hodin – zakončení turnaje

Kategorie: *Turnaj pro členy a přátele AMD v ČR bez rozlišení kategorií*

Pravidla:

Hrát se bude podle pravidel **české dámy** (deska 8X8 polí, 12 kamenů každé barvy, tři řady na tmavých polích) vyhlášených Českou federací dámy viz www.damweb.cz.

Hrací řád:

Hrací systém a časový limit bude určen hlavním rozhodčím podle počtu hráčů. Partie se hrají bez zápisu.
Startovné: 30,- Kč

Přihlášky: do **7.4.2009** - Eva Pištěková,

tel. 775 927 855, email: pistekova.eva@gmail.com.

Počet míst je omezen kapacitou hrací místnosti.

VÝROČÍ

Významné životní jubileum oslavili 1. 1. 2009 – 31. 3. 2009

Rigl Zdeněk	65
Pokorná Eva	55
Brabenec Miroslav	85
Zalmanová Dona	50
Schramhauserová Milada	65
Steuer Pavel	50
Repář Rostislav	35
Sládek Pavel	60



Navždy nás opustili

David Broušek ve věku 24 let



Jak svět málem přišel o Její pastorkyňu

Od klientů jsme se dozvěděli mnohé. Třeba i tuto příhodu poštovní. Pošty mnohým z nás připravily těžké až trapné chvílky, když jsme předpokládali, že někomu došla naše zásilka, ale nedošla. Nebo došla, ale nevyzvedli jsme ji. Dojít si třeba po třítydenní dovolené pro balíček, ve kterém bylo pečené kuře, jako se stalo mně ve dvaceti letech, bych nikomu nepřál. Následující epizodka, stará jedno století, se ale týká ještě pošt rakouskouherských. Je ze života Leoše Janáčka a byla kdysi zaznamenaná jen pro soukromé účely, takže ani nejrenomovanější janáčkovští badatelé jako byli Štědroň či Kožík o ní nikdy nevěděli. Pro pár zájemců ji kdysi vyprávěl ctihodný kmet V. K., původem ze Vsetína. Zde je tudíž publikována poprvé.

U presidenta c.k. moravskoslezských pošt, pana Formánka, je po práci a v bytě klid. Někdo zvoní. Ve dveřích se objeví rtuťovitý muž, který chce mluvit přímo s panem ředitelem. Živě se omlouvá, že ruší klid večera, a jde k věci: Představte si, pane presidente, poslal jsem z Brna do Prahy balík notového materiálu své nové opery Její pastorkyňa, - promiňte, já jsem Janáček, ředitel konservatoře, no a ten balík nedošel a asi se ztratil. Prosím vás, udělejte honem něco.

Zkušený představitel moravských pošt neměl rád hudbu ani u sousedů, natož doma, ovšem v tomto trapném případě ujistil skladatele, že nové opery se na poště neztrácejí, takhle cenné obrazy, to ano. Balík se na štěstí pro lidstvo brzy našel.

Zlatá mládež první republiky

Někdejší podnikový právník VD Prodex dr. Kurt Heinrich Metzker vyprávěl, jak ve svém prvorepublikovém mládí dostal od svého bohatého tatínka prvního Forda. S dvěma kamarády popíjeli u Mánesa a před půlnocí se vsadili, že musí dojet, každý svým autem, odtud až na Staroměstské náměstí – ale po chodníku! Dojeli, dokonce pak objížděli zdejší sousoší pořád rychleji stále dokola. Nad představou takovéhle zábavy jsem při poslechu tohoto vyprávění zaplesal, na nic takového se nezmužu. Tehdejší policie pracovala asi pohotověji než dnešní, ba i promptně spolupracovala s novinami. Když se vyspávající synáček dostavil po poledni k snídani, měl jeho již obědvající tatínek na stole pražské noviny s titulkem: Noční řádění zlaté mládeže. A u toho identifikované všechny tři synáčky zámožných vážených otců. Občané z okolí si tehdy stěžovali na hluk oněch tří aut – to byly doby. Dnes mají pod okny dunění různých oslav a jejich stížnosti nikoho nezajímají.

Karel Funk

Obsah

ÚVODNÍ SLOVO	4
VÝZVA	5
INFORMUJEME	6
Členské příspěvky	7
Skupina pro bezbariérovou Prahu.....	7
Tisková zpráva - Středoevropská skupina	8
NON-HANDICAP 2009 21.– 24. dubna 2009 na pražském Výstavišti INCHEBA	
EXPO PRAHA – HOLEŠOVICE.	8
Vozíček, který chyběl Evropě	9
EAMDA 38. Valná hromada, 11. – 14. září 2008, Sofie, Bulharsko.....	11
Chytré „oko“ z ČVUT jde do světa	13
„Jedeme v tom s Vámi“	15
ZÚČASTNILI JSME SE.....	16
Konference CEEGN „Cesta k léčbě“	18
Konference CEEGN o genetických onemocněních a jejich léčbě v zemích střední a	
východní Evropy	21
PŘEDSTAVUJEME	23
Projekt Podpora rodin s onemocněním SMA	23
Genetická síť pro střední a východní Evropu – CEEGN	25
VÝZKUM.....	28
Pokračování článku o exon skipping	28
Bílkovina Sarkospan nečekaně zachovává svalová vlákna u postižených muskulární	
dystrofií	31
Genzyme pokračuje ve studiu Myozymu při léčbě Pompeho nemoci	32
ZDRAVÍ	33
Co je míčkování?	33
CESTOVÁNÍ.....	38
Pražský výlet	38
Dovolená u moře vhodná pro vozíčkáře	38
Nabídka rekondičního pobytu u moře	39
Rekondiční pobyt AMD v Třemošné u Plzně.....	39
Pozvánka na rehabilitační pobyt členů AMD 15.–22. 8. 2009 se zdravotním a	
sportovním zaměřením	40
Rekondiční pobyt ve Velkých Losinách	41
AMD DÁMA OPEN	43
VÝROČÍ	44
LITERÁRNÍ OKÉNKO.....	45
<i>Jak svět málem přišel o Její pastorkyňu</i>	45
<i>Zlatá mládež první republiky</i>	45

**ZPRAVODAJ AMD VYDÁVÁ
ASOCIACE MUSKULÁRNÍCH DYSTROFIKŮ V ČESKÉ REPUBLICE**

Odpovědný redaktor: Mgr. Dona Zalmanová

Redakční rada:

Blanka Jedličková
Jitka Kačírková
Dona Zalmanová
Eva Pištěková

Grafická úprava: Kristina Pochmanová

Redakce:

Petýrkova 1953/24, 148 00 Praha 414

VÝKONNÝ VÝBOR AMD V ČR:

Předseda: Zdeněk Janda
Místopředseda: Petr Procházka
Členové: Zuzana Vojáčková
Jaroslava Kaslová
Nikos Neracolakis
Tajemnice: Jana Macáková
Hospodářka: Jana Roušalová předsekyně RK: Věra Landová

Adresa:

AMD v ČR, Petýrkova 1953/24, 148 00 Praha 414

Kancelář: Petýrkova 1950/18, suterén

Foto na titulní straně: František Újezdský, na zadní straně Petra Melicharová

Vychází čtvrtletně a je neprodejné

Zpravodaj AMD je dotován Ministerstvem zdravotnictví ČR a je registrován Ministerstvem kultury ČR pod ev. čís. E 11139

Tisk - TISK EXPRES s.r.o.

Uzávěrka příštího čísla 30.05.2009.



