

# ZPRÁVODAJ

## ASOCIACE MUSKULÁRNÍCH DYSTROFIKŮ



ROČNÍK 31, ČÍSLO 1, DUBEN 2012



- ➔ Pozvánka na čtvrtý ročník MDA RIDE
- ➔ Setkání patientských organizací pro vzácná onemocnění
- ➔ Aktuálně z legislativy
- ➔ Pokračuje výzkum pro DMD/BMD
- ➔ Poruchy chování u chlapců s DMD
- ➔ Anestezie





AMD je členem České rady humanitárních organizací, Národní rady osob se zdravotním postižením České republiky a členem EAMDA – Evropské aliance asociací nervosvalových nemocí.



Asociace muskulárních dystrofií v ČR, která sdružuje postižené muskulární dystrofií (tzv. myopatií) a dalšími nervosvalovými nemocemi, je celonárodní nevládní nezisková organizace působící v České republice. Muskulární dystrofici patří k nejtíže postiženým, 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 poradenství a jinou pomoc svým členům.

Důležitou součástí činnosti Asociace muskulárních dystrofií je vydávání členského časopisu ZPRAVODAJ AMD, který vychází čtvrtletně a poskytuje informace 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.amd-md.cz](http://www.amd-md.cz), email: [amd@md-cz.org](mailto:amd@md-cz.org)

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

Úřední hod.: Po 9:00 – 12:00, Út, Čt 13:00 – 16:00 hod,  
St 10:00 – 13:00 hod, Pá 9:30 – 12:30

V době nepřítomnosti volejte na tel.: **722 946 323**

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

## ÚVODNÍ SLOVO

Asi nemohu začít jinak než u sociální reformy, která postihla každého z nás. Změny v sociální oblasti, které začaly platit od začátku letošního roku, působí mnohým nemalé problémy. Ať už je to snížení příspěvku na mobilitu, snížení příspěvků na kompenzační pomůcky, výdajů na sociální služby, převedení agendy na úřady práce atd. Zkrátka změny, které tady v takové míře ještě nebyly.

Přes všechny protestní akce, petice a jednání vláda ustoupila jen v málo bodech. Snad podle rčení „psi štěkají, ale karavana kráčí dál“. Zřejmě si zodpovědní činitelé neuvědomují, že už tak jsou například pečovatelské služby, ústavy, osobní asistence a další typy služeb, které přímo pečují o jakkoliv postižené, na hranici přežití. Jakoby to z těch odpovědných nikoho nezajímalo. Možná do chvíle, než se to bude někoho týkat osobně. Těžko si asi dovedou představit, že by je ráno neměl kdo přesadit na vozík, pomoci při osobní hygieně, přípravě jídla a mnoha dalších nezbytných úkonech.

Ostatně čemu se divit, když pan Žárský z MPSV v časopisu *Můžeš* (2/2012) řekl, citují: „*Například když začneme tzv. kupecky počítat, zda je efektivnější domácí nebo tzv. ústavní péče, kupodivu zjistíte.... (následuje výčet všech možných nákladů), že domácí péče je pěkně drahá záležitost.*“ Možná že to nebyla náhoda, když nedlouho poté mluvčí tiskového odboru MPSV Táňa Švrčková k odebrání příspěvku na mobilitu lidem v ústavech a tomu, že mají peníze jaksí navíc, prohlásila, opět citují: „*Nevím, jak je to v konkrétních případech, ale předpokládám, že spousta té péče dostávají přímo v tom zařízení.*“ (Reportéři ČT 13. 2. 2012). Jinými slovy, v ústavu mají vše a ta tisícikoruna, která zbude těmto lidem z důchodu, jim má stačit na vše (hygienické potřeby, léky, oblečení atd., atd.) a ještě na dopravu.

Jak dalece jsou takoví lidé odtrženi od reality, netřeba komentovat.

V porevoluční době se začalo hodně mluvit o problematice zdravotně postižených, postupně se měnilo jejich společenské postavení a začali se více začleňovat do společenského života. Dnes mi připadá, jako bychom se začali vracet v čase. Ono je sice všechno dovoleno, nic se nezakazuje, jen podpora už není taková. Stále více se musí o vše bojovat a přesvědčovat. Někdy už se v tomto směru dostáváme na hranici důstojnosti. Že by nenápadný způsob, jak zahrnat lidi opět do vymezených míst ústavů? Oblíbené rčení jednoho politika kdysi bylo, že slyší trávu růst. Možná také slyším trávu růst, ale na mě to tak působí.

Vážení čtenáři, v dnešním čísle Zpravodaje AMD přinášíme opět mnoho informací ze sociální oblasti, výzkumu a připravovaných akcí, články od našich členů a další rubriky.

Hlavně bych pak chtěl upozornit na to, že jsme zahájili sbírku pomocí DMS (dárcovská SMS). Více informací najdete v časopise.

Zdeněk Janda  
předseda AMD v ČR

## DŮLEŽITÉ KONTAKTY

**Sociální poradenství vám poskytujeme v kanceláři AMD:**

### Úřední hodiny:

pondělí 9:00 – 12:00

úterý 13:00 – 16:00

středa 10:00 – 13:00

čtvrtek 13:00 – 16:00

pátek 9:30 – 12:30

Tel.: **272 933 777**, mimo tyto hodiny pak na tel.: **722 946 323** – Iveta Jelínková

Se svými dotazy se můžete obracet i písemně na adresu kanceláře:

**AMD v ČR, Petýrkova 1953, 148 00 PRAHA 4 - Chodov**

E-mailem na: [info@amd-mds.cz](mailto:info@amd-mds.cz), Webové stránky: [www.amd-mds.cz](http://www.amd-mds.cz)

**Bezplatné právní poradenství pro členy AMD v ČR poskytuje:**

JUDr. Jan Bébr

Telefon: 257 003 451

E-mail: [info@akabas.cz](mailto:info@akabas.cz)

Možnost zastupování při soudním řízení, sepsání odvolání proti různým rozhodnutím a další právní úkony.

**Odborná pracoviště:**

### PRAHA

MUDr. Radim Mazanec, Ph.D.

Vedoucí lékař neuromuskulární poradny FN Motol

V Úvalu 84, 150 06 Praha 5

Tel.: **224 436 866**, E-mail: [radim.mazanec@email.cz](mailto:radim.mazanec@email.cz)

Doc. MUDr. Miluše Havlová, CSc.

Neurologická klinika 1. LF UK a VFN

Kateřinská 30, 120 00 Praha 2

Tel.: **224 965 052**

### BRNO

MUDr. Stanislav Voháňka, CSc., MBA

Zástupce přednosty Neurologické kliniky pro LPP FN Brno

Jihlavská 20, 625 00 Brno

Tel.: **+420 532 232 502**, fax: **+420 532 232 249**

E-mail: [svohanka@fnbrno.cz](mailto:svohanka@fnbrno.cz)

## Projekt DMS

Vážení členové a příznivci, jistě všichni znáte projekt dárcovských SMS zpráv. Již delší dobu jsem uvažoval o tom, zkusit i tuto formu získávání finančních prostředků pro naši organizaci.

V druhé polovině března letošního roku se projekt DMS podařilo uskutečnit. Pomůže nám realizovat různé projekty, např. rekondiční pobyty, dopravu speciálně upravenými mikrobusey na tyto pobyty a jiné akce, pomoc osobních asistentů, ediční činnost, propagaci, pořádání odborných přednášek o problematice svalové dystrofie, přispívání na různé kompenzační pomůcky jednotlivým členům naší organizace atd.

Proto Vás chci požádat, abyste tuto informaci šířili co možná nejvíce a pomohli tak oslovit potenciální dárce.

*Za AMD předseda Zdeněk Janda*



Jednorázové heslo: **DMS AMD**

Heslo na opakované zasílání DMS jednou měsíčně po celý rok:  
**DMS ROK AMD**

DMS odešlete na číslo: **87 777**

Cena SMS je 30, Kč, AMD bude připsáno 27, Kč z každé SMS.

Službu zajišťuje Fórum dárců.

[www.darcovskasms.cz](http://www.darcovskasms.cz), [www.darujspravne.cz](http://www.darujspravne.cz), [www.donorsforum.cz](http://www.donorsforum.cz)

## Z činnosti Jihomoravské krajské rady zdravotně postižených

Dopis předsedkyně Pavlína Riglové ohledně problematiky péče v nemocnicích.

Vážená paní Nečasová,

*po domluvě s panem doktorem, vedoucím zdravotní komise, Vám zasílám zprávu, ve které shrnuji, co je pro JKRZP prioritou, a co by od zdravotní komise požadovala.*

*V Jihomoravském kraji je minimum sanitek, které mohou převážet osoby upoutané na invalidní vozík, což způsobuje právě těmto lidem značné potíže. Nejvíce tento nedostatek pocítuje okres Vyškov.*

*Kraj by pořízením takové sanitky a vyškolením personálu tyto problémy značně usnadnil. Personál by měl znát pravidla pro jednání a přesun zdravotně postiženého.*

*Častým problémem je také velký počet privátních ambulancí, kam se občan na invalidním vozíku nedostane prakticky vůbec. Chápeme, že tento problém není záležitostí zdravotní komise, ale lékaři by o těchto nedostatcích měli alespoň vědět.*

*Rádi bychom apelovali na lékaře, kteří nedokáží poradit při výběru kompenzačních pomůcek nebo sociální služby. Zde je třeba lékaře instruovat k tomu, aby pacienty vhodně odkazovali. V regionu je nespočet prodejen kompenzačních pomůcek, kam se mohou obrátit o kvalifikovanou radu, a stejně tak existuje i Registr poskytovatelů sociálních služeb, kde lze dohledat potřebnou službu. Situace v této oblasti by se zlepšila uspořádáním semináře pro lékaře a zdravotní personál.*

*Proškolení zdravotního personálu zvládat péči o těžce tělesně postižené vidíme nutné především u osob postižených muskulární svalovou dystrofií, protože zvláště tito pacienti snášejí hospitalizaci nejhůře. Pokud o ně není individuálně pečováno, nenávratně se zhoršuje jejich zdravotní stav (schopnost sedět, hýbat pažemi, ovládat vozík). Tito pacienti se musí v noci několikrát polohovat, aby nedocházelo k proleženinám, spát musí zásadně v polosedě a nejlépe je ukládat na polohovací lůžka. Proto žádáme, aby v rámci školení zdravotnického personálu byl tento personál poučen, jak s těmito lidmi pracovat.*

*Prvopočátkem těchto problémů je mnohdy jen neznalost používat zvedák, který usnadní práci personálu a příjemný přesun postiženého. Bude-li toto fungovat, postačí k manipulaci s postiženým jen jedna zdravotní sestra místo tří, které navíc nevědí, jak si počít.*

*Ráda bych upozornila na případ, který se stal v Brně v bohunické nemocnici. AMD sponzorským darem vybavila v uvedené nemocnici odd. neurologie polohovací postelí, nočním stolem a zvedákem. Přesto, že jsme navrhli, že bezplatně zaškolíme personál, jak se zvedákem manipulovat, bylo nám toto zamítnuto a zvedák se za tři roky vrátil zabalen a nepoužit.*

*Je třeba, aby naše nově vybavené nemocnice byly zásobeny zvedáky tam, kde jsou zapotřebí a kde usnadní přesun imobilních osob jak personálu, tak samotným pacientům.*

Srdečně zdraví  
Riglová Pavlína  
předsedkyně JMKRZP

## Čtvrtý ročník MDA RIDE

Dnes už tradiční akce pro lidi postižené svalovou dystrofií pořádá o. s. MDA RIDE.

Tento rok jsme se opět vrátili na nábřeží. Akce se bude konat 23. 6. 2012 od 10:00. Všichni jste srdečně zváni a byli bychom rádi, kdybyste přišli v co největším počtu. Vždyť je to akce pro nás!!!

Organizátoři věnují nemalé úsilí, aby pomohli lidem postiženým svalovou dystrofií, a bylo by pěkné svou účastí jejich snahu alespoň takto, ocenit.

Budou pro vás, ale i pro vaše rodinné příslušníky, kamarády, známé či příznivce i děti připraveny různé atrakce, stánky s občerstvením, živá hudba, krásné motorky a auta i mnoho dalších zajímavostí. Jako vždy pak proběhne atraktivní dražba trička nebo košile se znaky Harley Davidson.

Samozřejmě nebude chybět spanilá jízda Prahou a jejím okolím. Té se ti odváznější po domluvě také mohou zúčastnit. Přijdou i známé osobnosti.

Výtěžek z akce bude rozdělen podle potřeb.

Proto již teď můžete zasílat své žádosti o příspěvek na kompenzační pomůcky, vozíky, zvedáky a další potřeby, které souvisejí s problematikou zdravotně postižených.

Ti z vás, kteří přijedou vlastním vozem, budou mít zajištěné parkování blízko místa akce. Raději však pošlete e-mail na adresu kanceláře nebo zavolejte v úředních hodinách, abychom věděli, kolik míst máme rezervovat.

Další upřesňující informace naleznete postupně na [www.mdaride.cz](http://www.mdaride.cz) a také na našich stránkách [www.amd-mda.cz](http://www.amd-mda.cz).



Red.



# Jedeme v tom s Vámi IV. MDA RIDE

benefiční jízda na pomoc lidem se svalovou dystrofií

**23.6.2012**

**Hořejší nábřeží – Smíchov  
u botelu Admirál**

GPS: +50° 4' 12.75", +14° 24' 40.28"

**TVŮJ DEN  
TVOJE JÍZDA  
TVOJE POMOC**



ADMIRAL  
SAVES FOR THE WORLD

[www.mdaride.cz](http://www.mdaride.cz)



## Zápis ze schůze Výboru AMD v ČR konané 7. prosince 2011 v hotelu Globus, Praha 4

Předseda AMD v ČR pan Zdeněk Janda přivítal přítomné a omluvil nepřítomné.

Nepřítomni: Miroslav Valina, Jitka Kačirková, Jan Mikulenčák, Nikos Nerancolakis, Jiří Šandera

Přítomní členové výboru schválili navržený program schůze.

1. Výsledky voleb do Výboru AMD v ČR prezentovala členka volební komise pí. Jaroslava Kaslová.

Do Výboru AMD v ČR pro volební období do r. 2015 bylo zvoleno 9 členů:

Furišová Věra	61 hlasů
Janda Zdeněk	98 hlasů
Kačirková Jitka	87 hlasů
Mikulenčák Jan	64 hlasů
Nerancolakis Nikos	62 hlasů
Procházka Petr	67 hlasů
Šandera Jiří	57 hlasů
Valina Miroslav	71 hlasů
Vojáčková Zuzana	89 hlasů

Nezvolena: Pavlína Riglová 53 hlasů

2. Do revizní komise AMD v ČR pro volební období do r. 2015 byly zvoleny 3 členky:

Landová Věra	93 hlasů
Macáková Jana	90 hlasů
Roušalová Jana	83 hlasů

3. Volby řídil předseda volební komise Nikos Nerancolakis.

Byl odsouhlasen způsob volby výkonného výboru AMD v ČR.

Nepřítomní členové výboru se zúčastnili jednání schůze a následné volby statutárních zástupců a výkonného výboru prostřednictvím skype konference (čtyři) a telefonu (jeden).

Bylo rozhodnuto, že výkonný výbor bude i nadále pětičlenný a složený z dvou statutárních zástupců a tří dalších členů.

Volba byla veřejná.

4. Nejprve proběhla volba předsedy a místopředsedy. Na předsedu byl navržen Zdeněk Janda, na místopředsedu Petr Procházka. Oba byli zvoleni na období 2011 - 2015.

předseda AMD v ČR: Janda Zdeněk	9 hlasů
místopředseda AMD v ČR: Procházka Petr	9 hlasů

5. Poté proběhla volba do výkonného výboru AMD v ČR:

Navrženi byli: Jitka Kačírková, Nikos Nerancolakis, Zuzana Vojáčková.

Všichni navržení kandidáti byli zvoleni na období 2011 – 2015.

Kačírková Jitka	9 hlasů
Nerancolakis Nikos	9 hlasů
Vojáčková Zuzana	9 hlasů

Složení výkonného výboru:

Janda Zdeněk  
Procházka Petr  
Kačírková Jitka  
Nerancolakis Nikos  
Vojáčková Zuzana

6. Poté schůze pokračovala dle programu.

Finanční zprávu přednesl pan Petr Procházka. Hospodářský výsledek pro r. 2011 bude mírný zisk.

Členské příspěvky zaplatilo pouze 242 členů.

7. Pan Zdeněk Janda informoval o akcích, které se konaly v průběhu roku, zejména pak o konferenci EAMDA. Podrobnosti budou uveřejněny v prosincovém Zpravodaji AMD.

8. Informoval také o podaných projektech na příští rok. Byly podány projekty na MZ na rekondiční pobyty – tuzemské i zahraniční, vydávání Zpravodaje AMD, překlady materiálů o svalové dystrofii. Na MPSV na sociální a právní poradenství. Na Vládní výbor – správa webového portálu, účast na konferenci v Budapešti, členství v zahraničních organizacích.

9. Bylo odsouhlaseno hostování na zasedáních výboru AMD pro pí. Kaslovou a pí. Riglovou.

10. Další zasedání širšího výboru proběhne 12. – 13. května 2012 v Hodoníně u Kunštátu.

Závěrem předseda AMD v ČR poděkoval za spolupráci odcházejícím členům výboru a poblahopřál nově zvoleným.

*Zapsala: Jana Macáková*

# **Odpověď z Ministerstva zdravotnictví na dopis ve věci budoucnosti lázeňské péče v Janských Lázních**

Vážený pan Zdeněk Janda  
Předseda Asociace muskulárních dystrofií

V Praze dne: 28. 12. 2011 Č. j.:76810/2011/OZD

Vážený pane předsedo,

k Vašemu dopisu, týkajícího se problematiky onemocnění svalové dystrofie a zachování lázeňské léčby v Janských Lázních Vám sděluji, že je připravena nová vyhláška, která bude platná pravděpodobně ve II. Q. 2012.

Návrh vyhlášky připravila pracovní skupina, jejímiž členy jsou zástupci Svazu léčebných lázní, Sdružení lázeňských míst, Všeobecné zdravotní pojišťovny, Svazu zdravotních pojišťoven ČR, Ministerstva zdravotnictví, Společnosti pro rehabilitační a fyzikální medicínu, ČLK a Odborového svazu zdravotnictví a sociální péče ČR, která vycházela z materiálů rozpracovaných Poradním sborem Svazu léčebných lázní v letech 2006 – 2008 a dále navázala na materiály zpracované pracovní skupinou při Ministerstvu zdravotnictví v roce 2009.

Vyhláška Ministerstva zdravotnictví, kterou se stanoví Indikační seznam pro lázeňskou péči o dospělé, děti a dorost, byla připravována v souvislosti s novými medicínskými poznatky, postupy léčby ve zdravotnictví jako celku a v zájmu zachování udržitelnosti financování zdravotního systému.

V návrhu jsou zatím pro léčení v Janských Lázních zařazeny indikace:  
...(Pozn. red.: *Následuje dlouhý výčet diagnóz, který můžete najít na <http://www.amd-mds.cz/aktuality/171/dotaz-a-odpoved-na-ministerstvo-zdravotnictvi>*

Pro nás jsou důležité body: **pro lázeňskou péči o dospělé**  
**VI/8** Nervosvalová onemocnění primární, sekundární a degenerativní

**pro lázeňskou péči o děti a dorost**  
**XXVI/2** Svalová dystrofie a jiná svalová onemocnění)

V Janských lázních bude nadále poskytována lázeňská péče v rozsahu výše uvedeném. Je tedy patrné, že se zde budou léčit pacienti s nervosvalovým onemocněním i nadále.

MUDr. Lenka Hřebíková  
ředitelka odboru zdravotního dohledu

## ZÚČASTNILI JSME SE

### **Setkání patientských organizací pro vzácná onemocnění**

24. 2. 2012 se sešlo 20 patientských organizací, které zastupovaly jednotlivá vzácná onemocnění.

Během setkání došlo k představení každého z účastníků a vyzdvižení problémů té či oné nemoci. V následných diskusních skupinách se pak pojmenovaly jednotlivé oblasti, které je potřeba prosadit do tzv. Národního strategického plánu pro vzácná onemocnění, aby se zlepšila situace lidí postižených některou ze vzácných nemocí.

Schůzka byla také základem pro vznik organizace, která by tyto zájmy hájila. To bude předmětem dalšího setkání.

### **Společné prohlášení patientských organizací ke Dni vzácných onemocnění 29. února 2012**

*Toto společné prohlášení zástupců organizací pacientů se vzácnými onemocněními poukazuje na oblasti a témata, která jsou z pohledu pacientů nejdůležitější a měla by být zohledněna při další práci na národním plánu pro vzácná onemocnění i při tvorbě národní legislativy v oblasti vzácných onemocnění.*

Když člověk onemocní vzácnou chorobou, je v podstatně složitější situaci než člověk s chorobou častou, ať už jde o diagnostiku, možnosti léčby nebo informace o nemoci. Přitom by měl mít stejná práva jako ostatní pacienti. Aby bylo možné napravit znevýhodnění, které takové diagnózy znamenají, je zapotřebí kategorii vzácných onemocnění zakotvit v příslušných předpisech a standardizovat specifický přístup tak, jak je tomu například ve většině zemí Evropy a USA a jak to předpokládá Nařízení rady Evropy z roku 1999/2000.

Diagnostika, léčba a péče o pacienty se vzácným onemocněním je v České republice na rozdílné úrovni. Většina případů je řešena ad hoc: nejsou zavedeny standardy léčby ani odpovídající legislativa. Aby bylo možné kvalitu péče do budoucna garantovat, považujeme za nezbytné zakotvit v odpovídajících normách především včasnou diagnostiku, rovný a včasný přístup k léčbě, a rozvoj sítě specializovaných center. Tyto cíle zmiňuje m. j. Národní strategie pro vzácná onemocnění a doporučení rady EU o vzácných onemocněních a měl by z nich vycházet i Národní plán pro vzácná onemocnění.

K dosažení těchto cílů je podle našeho názoru zapotřebí učinit následující kroky:

- vymezení specifické kategorie vzácných onemocnění v české legislativě
- standardizace léčebných postupů pro jednotlivé diagnózy v souladu s doporučenými evropskými standardy
- legislativní zakotvení zvláštního režimu orphan drugs (léků na vzácná onemocnění)
- usnadnění přístupu pacientů k novým lékům a léčebným postupům
- zakotvení statusu specializovaných léčebných center a rozvoj sítě těchto center (pro některé nemoci dosud neexistuje odpovídající pracoviště)
- posílení přeshraniční spolupráce při léčbě a výzkumu
- rozvoj diagnostiky tak, aby co nejméně pacientů zůstávalo bez správné diagnózy
- stanovení pevného časového harmonogramu uskutečňování jednotlivých cílů v rámci národního plánu, který bude naplňovat národní strategii vyhlášenou vládou v roce 2010
- zohlednění specifík vzácných onemocnění v oblasti sociální politiky

Národní plán pro vzácná onemocnění by měl obsahovat přesný postup, jak těchto cílů dosáhnout.

Toto společné prohlášení vzniklo v rámci přípravy založení a formulace cílů platformy na podporu činnosti sdružení pacientů se vzácnými onemocněními.

Zde je několik užitečných odkazů:

<http://vzacna-onemocneni.cz>

<http://www.vzacnenemoci.cz>

<http://www.orphanet.cz>



## Aktuálně z legislativy

### Jak se změnil příspěvek na zvláštní pomůcku od 1. 1. 2012

Od 1. 1. 2012 upravuje problematiku příspěvků pro zdravotně postižené osoby nový zákon č. 329/2011 Sb., o poskytování dávek osobám zdravotně postiženým. Ten upravuje pouze 2 typy příspěvků pro OZP - příspěvek na mobilitu a příspěvek na zvláštní pomůcku.

Do příspěvku na zvláštní pomůcku (§ 9-13) se nově sloučily také příspěvek na zakoupení a úpravu motorového vozidla a příspěvek na úpravu bytu. V tomto článku se blíže podíváme na podmínky čerpání tohoto příspěvku, zaměřím se především na to, co se oproti roku 2011 změnilo.

Příspěvek na zvláštní pomůcku lze čerpat na základě těžkého pohybového, zrakového či sluchového postižení charakteru dlouhodobě nepříznivého zdravotního stavu. Příspěvek na zvláštní pomůcku, poskytovaný na zakoupení motorového vozidla, lze nově čerpat také na základě hlubokého či těžkého mentálního postižení.

Jednotlivé zdravotní indikace a k nim příslušné možné zvláštní pomůcky přesně stanovuje vyhláška č. 388/2011 Sb. V tomto článku shrnu pouze pomůcky, které lze nově žádat na základě tělesného postižení (tzv. těžkých vad nosného a pohybového ústrojí):

- a) dodatečná úprava motorového vozidla; jedná se o úpravy vyžadující montáž, např. ruční ovládání, usnadňování nastupování, nakládání vozíku,
- b) stavební práce spojené s uzpůsobením koupelny a WC; jedná se o stavební práce a s nimi nezbytně související materiál na úpravu (nikoli o obklady, podlahové krytiny, sanitu apod.)
- c) speciální komponenty osobního počítače, např. uzpůsobená klávesnice, myš, speciální programové vybavení
- d) nájezdové ližiny
- e) přenosná rampa
- f) stavební práce spojené s rozšířením dveří v bytě.

Upozorňuji, že výše uvedené „pomůcky“ lze žádat na základě konkrétních zdravotních indikací uvedených ve vyhlášce.

Hlavními změnami oproti stavu v roce 2011 je vyřazení zdravotnických pomůcek (např. toaletní židle či elektrického vozíku), tyto pomůcky však i nadále hradí zdravotní pojišťovna.

Nově bohužel nelze žádat ani o příspěvek na speciální tříkolku, což byla do 31. 12. 2011 srovnatelná pomůcka s „dvoukolem“.

Negativní změnou je jistě zúžení oblasti úprav bytu – dříve bylo možné žádat na úpravu bytu v rámci speciálního příspěvku např. i o speciální kuchyňskou linku, sanitární techniku atd.

Dnes je možné čerpat příspěvek pouze na stavební práce a s nimi nezbytně související materiál (viz výčet výše).

Příspěvek je vždy poskytován max. do výše 350 000, -Kč, úřad práce hradí pouze 90 % z ceny pomůcky, pokud finanční situace osoby neumožňuje spoluúčast 10 % z ceny, může úřad snížit spoluúčast na min. částku 1000, -Kč.

Pokud je však cena pomůcky nižší než 24 000, -Kč a příjmy společně posuzovaných osob přesahují osminásobek životního minima těchto společně posuzovaných osob, příspěvek se až na zvláštní případy neposkytne. Zde se bohužel předpokládá, že si jej osoba může uhradit sama z vlastních finančních prostředků.

Osoby s některými těžkými vadami nosného a pohybového ústrojí a osoby s těžkou nebo hlubokou mentální retardací a stavy na rozhraní těžké mentální retardace pak mohou žádat také o příspěvek na zvláštní pomůcku, poskytovaný na zakoupení motorového vozidla. Tento příspěvek je možné získat v maximální výši 200 000, -Kč na období 10 let (bez nutné spoluúčasti 10%).

Na některé dražší pomůcky nelze od 1. 1. 2012 získat příspěvek, nicméně je lze vypůjčit od úřadu práce na základě smlouvy o výpůjčce dle občanského zákoníku. Jedná se o schodolez, schodišťovou plošinu a stropní zvedací systém.

*Lucie Marková, DiS.  
Odborné sociální poradenství Ligy vozíčkářů  
[poradna@ligavozic.cz](mailto:poradna@ligavozic.cz)  
Bezplatná linka 800 100 250*

## Dotazy z Poradny pro život s postižením

### Dotaz

Můj syn je držitelem průkazu ZTP/P s omezenou časovou platností. Když jsem se ptala, zda je možné o průkazku znovu žádat před uplynutím lhůty, bylo mi na úřadě v Břeclavi řečeno, že to nejde. Vzhledem k tomu, že vyřízení trvá okolo tří měsíců, mám obavy ze situace, kdy starý průkaz už nebude platit a nový ještě nevydají. Prosim, můžete mi celou záležitost objasnit?

### Odpověď

Jednání pracovníků úřadu práce v Břeclavi nemá oporu v zákoně. Nový zákon o poskytování dávek osobám zdravotně postiženým č. 329/2011 Sb., ani jiný právní předpis neuvádějí, že žádost o nový průkaz nelze podat před vypršením platnosti „starého“ průkazu ZTP/P. Informaci jsme ověřovali také přímo na Ministerstvu práce a sociálních věcí. Dle informací, které nám telefonicky sdělila vedoucí oddělení metodiky dávkových systémů, lze žádost o vydání [průkazu osoby se zdravotním postižením](#) podat již před ukončením platnosti stávajícího průkazu. Pokud pracovník ÚP odmítá Vaši žádost o průkaz převzít, doporučuji obrátit se na nadřízeného tohoto pracovníka a na podání žádosti trvat.

### Dotaz

Díky novým reformním zákonům jsem se dostal do zajímavé situace. Jsem vozíčkář po úrazu míchy, držitel průkazu ZTP/P, ale zároveň mi přidělili jen první, nejnižší stupeň příspěvku na péči. Takže bych podle zaváděné legislativy měl být držitelem mnohem nižšího průkazu. To je však úplně absurdní. Přišel bych tím o příspěvek na mobilitu, znak vozíčkáře do auta, další nepopíratelně potřebnou pomoc. Máte prosím představu, jak se tyto případy budou posuzovat? Víím, že nejsem jediný. Na mém úřadu práce mi bylo řečeno, že do konce roku 2015 bude moje stávající průkazka platit a do té doby se prý normy určitě změní, takže se nemám stresovat. Prosim o uspokojivější odpověď.

### Odpověď

Jsem velice ráda, že Vás mohu potěšit přesnějšími informacemi. Dle zákona o poskytování dávek osobám zdravotně postiženým č. 329/2011 Sb. náleží průkaz osoby se zdravotním postižením za těchto podmínek:

Průkaz TP náleží osobám, které jsou podle zákona o sociálních službách považovány pro účely příspěvku na péči za osoby závislé na pomoci jiné osoby ve stupni I (lehká závislost).

Průkaz ZTP náleží osobám, které jsou podle zákona o sociálních službách považovány pro účely příspěvku na péči za osoby závislé na pomoci jiné osoby ve stupni II (středně těžká závislost), a osobám starším 18 let, které nejsou

schopny zvládat základní životní potřeby v oblasti mobility nebo orientace z důvodu úplné nebo praktické hluchoty.

Průkaz ZTP/P náleží osobám, které jsou podle zákona o sociálních službách považovány pro účely příspěvku na péči za osoby závislé na pomoci jiné osoby ve stupni III (těžká závislost) nebo stupni IV (úplná závislost), a osobám, u kterých bylo pro účely příspěvku na mobilitu zjištěno, že nejsou schopny zvládat základní životní potřeby v oblasti mobility nebo orientace, s výjimkou osob se sluchovým postižením.

Z výše uvedeného vyplývá, že průkaz ZTP či ZTP/P nenáleží pouze na základě přiznaného příspěvku na péči, ale lze jej získat také v případě, že osoba nevládá potřebu mobility nebo orientace. V případě, že se pohybujete na vozíku, předpokládám, že potřebu mobility nevládáte. Nárok na průkaz ZTP/P by Vám tedy měl vzniknout i na základě legislativy účinné od 1. 1. 2012. Pro úplnost uvádím přesné vymezení „mobility“ dle vyhlášky č. 505/2006 Sb.:

**Mobilita:**

Za schopnost zvládat tuto základní životní potřebu se považuje stav, kdy osoba je schopna zvládat vstávání a usedání, stoj, zaujímat polohy, pohybovat se chůzí krok za krokem, popřípadě i s přerušováním zastávkami, v dosahu alespoň 200 m, a to i po nerovném povrchu, chůzí po schodech v rozsahu jednoho patra směrem nahoru i dolů, používat dopravní prostředky včetně bariérových.

Dodávám, že jako nevládnutý je tento úkon hodnocen v případě, kdy nevládnete s ohledem na Váš zdravotní stav alespoň jednu z výše uvedených aktivit.

Snad se mi podařilo odpovědí rozptýlit Vaše obavy.

**Dotaz**

Chtěli bychom Vás poprosit o radu, přítelkyně má přiznaný invalidní důchod a příspěvek na péči ve výši 4000,- Kč. Mám já, jako osoba pečující, nárok na podporu v nezaměstnanosti?

**Odpověď**

Nárok na podporu v nezaměstnanosti má osoba v evidenci uchazečů o zaměstnání, která splňuje alespoň 1 rok pojištění v rozhodném období 2 let (před datem žádosti). Náhradní dobou pojištění (zaměstnání) jsou dle § 41, zákona o zaměstnanosti č. 435/2004 Sb., tyto skutečnosti:

- a) příprava osoby se zdravotním postižením k práci (§ 72)
- b) pobírání invalidního důchodu pro invaliditu třetího stupně
- c) osobní péče o dítě ve věku do 4 let

- d) osobní péče o fyzickou osobu, která se podle zvláštního právního předpisu považuje za osobu závislou na pomoci jiné fyzické osoby ve stupni II (středně těžká závislost), ve stupni III (těžká závislost) nebo ve stupni IV (úplná závislost), pokud s uchazečem o zaměstnání trvale žije a společně uhradují náklady na své potřeby; tyto podmínky se nevyžadují, jde-li o osobu, která se pro účely důchodového pojištění považuje za osobu blízkou
- e) výkon dlouhodobé dobrovolnické služby na základě smlouvy dobrovolníka s vysílající organizací, které byla udělena akreditace Ministerstvem vnitra, nebo výkonu veřejné služby na základě smlouvy o výkonu veřejné služby, pokud rozsah vykonané služby překračuje v průměru alespoň 20 hodin v kalendářním týdnu
- f) osobní péče o fyzickou osobu mladší 10 let, která se podle zvláštního právního předpisu považuje za osobu závislou na pomoci jiné fyzické osoby ve stupni I (lehká závislost).

Pokud tedy bydlíte s přítelkyní, společně hradíte náklady na své potřeby a péče trvá alespoň 1 rok (anebo jste v předchozích 2 letech pracoval či splňoval jinou náhradní dobu pojištění v celkové délce alespoň 1 roku v součtu), měl by ve vašem případě vzniknout nárok na podporu v nezaměstnanosti. Nyní je tedy třeba zaevidovat se na ÚP jako uchazeč o zaměstnání a požádat o podporu v nezaměstnanosti.

*Na vaše dotazy odpovídají pracovníci  
Poradny pro život s postižením Ligy vozíčkářů  
[www.ligavozic.cz](http://www.ligavozic.cz)*

**PROGRAM**

---

**Poradenství  
a informace**



**Liga vozíčkářů, Bzenecká 23, 628 00 Brno**  
 bezplatná linka: **800 100 250**  
 e-mail: **poradna@ligavozic.cz** **www.ligavozic.cz**

## Rozhovor s Vladkou Mackovou

Dnes si popovídáme s naší členkou Vladkou Mackovou, abychom ukázali, jak fungují nové úpravy sociálního zákona v praxi.

**Vzhledem k tomu, že máš svalovou dystrofii už od dětství, ale přesto ještě můžeš chodit, chtěla bych se tě zeptat, jaké máš zkušenosti s posudkovými lékaři?**

Dnes už mi tolik nevadí chodit na posudkovou, špatně jsem to nesla, když jsem byla dítě, resp. když jsem byla v pubertě. Každý to asi zná. Nejhorší na tom bylo, že tam seděli tenkrát i zástupci ROH a KSČ. Ale to je minulostí. Dnes mi vyhovuje, že na posudkovou chodit nemusím, po zaslání veškeré potřebné dokumentace mi přijde rozhodnutí poštou. U nás, na okresní posudkové, jsem se setkala jenom jednou s přístupem, který mi vadil, s nepřijemnou a arogantní doktorkou. Bylo to v r. 2000, kdy jsem si po pěti letech znovu žádala o příspěvek na auto. Doktorka mi řekla, když se nemůžu dostat do autobusu nebo do vlaku, ať si zavolám taxíka. Když jsem jí oponovala, téměř mě vyhodila a ještě mi řekla, že mi nepatří ani průkazka ZPT/P a že by mi ji nejradši vzala. To byla jediná moje špatná zkušenost, jinak jsem nikdy problémy neměla. Dnes bych si takové jednání líbit nenechala.

Jedná se o to, že některým našim členům byl špatně přiznán invalidní důchod právě z důvodu neznalosti onemocnění svalovou dystrofií. Lékař vidí, že dotyčný chodí nebo může stát, ale nedokáže posoudit, co tato choroba obnáší a hlavně, že se jedná o progresivní nemoc a tudíž stav postiženého se může změnit ze dne na den.

**Setkala ses ty osobně s tímto přístupem?**

Tohle já říct nemůžu. Když jsem chodila osobně na jednání, vždycky mi doktor řekl, že znám svůj zdravotní stav a sama vím, že se to bude zhoršovat. Špatnou zkušenost s přiznáním nebo kontrolou důchodu nemám.

**A jaké máš zkušenosti s přiznáním příspěvku na péči nebo jiných dávek, na které mají osoby s invaliditou nárok?**

Příspěvek na péči jsme měla hodně zamotaný. Přiznám se, že jsem o něj poprvé žádala až v r. 2010. Do té doby jsem nebrala nic, byla to moje neznalost. Když jsem si tedy žádala v r. 2010 o PnP, dali mi nejdříve 1. stupeň, celkem 18 bodů. Všechny body, které sociální pracovnice napsala, posudkový lékař uznal. Byla to chyba a neznalost úřednice, která o mém onemocnění nevěděla vůbec nic, a která špatně napsala body. Vůbec tam nepsala, co jsem jí říkala. Hned v 1. bodě bylo otevírání lahví. To nesvedu už několik let, vůbec mi to tam nenapsala a na spoustu dalších věcí si odpovídala sama. Pouze mě "omrkla" a "rozhodla". Na popud mých známých jsem podala odvolání. Podle rady jsem si vytiskla úkony, podle kterých se dříve hodnotilo a v momentě, kdy jsem někoho z rodiny požádala o nějakou pomoc, třeba i drobnost, jsem si to zapsala k příslušnému úkonu. Svedu toho docela dost, ale ne vždy. Zvládám věci za určitých podmínek a pouze ve svém prostředí, na které jsem zvyklá. Odvolání dopadlo špatně, dali dokonce návrh na úplné odejmutí PnP. Žádala jsem revizi posudku, ale dopadlo to stejně. Komise zasedala ve stejném složení, ve kterém už jednou v můj neprospěch rozhodla, navíc mi posudková lékařka málem přivodila úraz při vyšetřování. Závěr revize byl stejný, přiznali mi jenom 8!!!!!! nezvládnutých úkonů. Měla jsem už vyprac-

vanou žalobu na postup posuzujícího orgánu a chtěla to odeslat. Stalo se ale to, že Krajský úřad v Brně nemohl rozhodnout v můj neprospěch a nařídil nové sociální šetření a nové posouzení. Při návštěvě sociální pracovnice (byla u nás jiná než poprvé) jsem jí nejdříve vysvětlila, jaké mám onemocnění, co to obnáší a jak nemoc postupuje. Trvala jsem na tom, aby do spisu uvedla všechno a přesně co, jí říkám, že si přeji, aby to bylo zapsané. Posudková komise mi přiznala zpětně 2. stupeň, ale pouze do srpna 2011. V srpnu zase přišla jiná paní na sepisování. Postupovala jsem už stejně, nejdříve jsem jí povyprávěla o nemoci a pak teprve jsme to všechno sepsaly. A tak jsem nakonec dostala 3. stupeň do srpna 2014.

### **Minulý rok došlo k četným změnám v oblasti sociálního zákona, které začaly platit od začátku letošního roku. Jakým způsobem je vnímáš?**

Samozřejmě mi vadí snížení příspěvku na mobilitu. Vzali část peněz nám, kteří to potřebujeme a dali to lidem, kteří ho nepotřebují. Nějak nedokážu pochopit, proč příspěvek na mobilitu byl krácen lidem, kteří nejsou mobilní, aby byl dán těm, kteří mobilní jsou. S výplatou příspěvku na mobilitu a PnP jsem problémy neměla. Všechno bylo včas na účtu, ale vím, že někteří s tím problémy měli. S posuzováním PnP podle těch nových desítku zkušenost nemám.

### **Vím, že sis žádala o elektrický vozík, měla jsi s tím nějaké problémy?**

Vozík jsem odmítala dlouho, říkala jsem si, že ještě zvládám chůzi docela dobře, ale minulý rok v Jankách jsem zjistila, že už to jde zase hůř. Rozhodla jsem se, že nebudu čekat na poslední chvíli a že dám na rady těch, kteří už ho používají, i když taky ještě chůzi zvládnou. Problémy jsem neměla vůbec žádné. Pouze psycholožka se divila, na co chci vozík. Když jsem jí o všem povyprávěla, doporučení mi napsala a ani mi nedávala psát žádný test. S pojišťovnou taky žádný problém nebyl.

### **Co bys doporučila osobám, které si vyřizují invalidní důchod nebo žádají o jiné příspěvky, na které mají nárok, a setkají se s odmítavým postojem nebo jim jsou žádosti zamítnuty?**

Možná někomu pomůže to, co jsem tu psala. Při návštěvě sociálních pracovnic nejdříve začít vyprávět o problémech myopatie (svalové dystrofie), protože sociální pracovníci o tom nevědí vůbec nic. Trvat na tom, aby uvedli do spisu to, co říkáte. Nebát se říct větu: "Je to můj spis a já si přeji mít tam zapsané toto.....". Také je velice důležitá zpráva od neurologa. Já neuroložce vždycky řeknu, že mám jednání na posudkové a ona mi napíše obsáhlou zprávu, kde to posudkářům napíše tzv. "polopatě". V případě zamítnutí bych doporučila využít všech prostředků, odvolání, revizi posudku, a když ani to nevyjde, obrátit se na soud, příp. na ombudsmana. No, anebo se obrátit i na média. Do toho já bych ale nešla, k tomu člověk přece jenom musí být i trochu exhibicionista.

*Ptala se Dona Jandová*

## Postřehy od čtenářů

### Kladno - 20 000 zbytečných kilometrů

Tento krátký článek se týká sociální reformy, která „postihla“ nás postižené v letošním roce. Změn je více než dost... Bohužel ve většině případů v náš neprospěch.

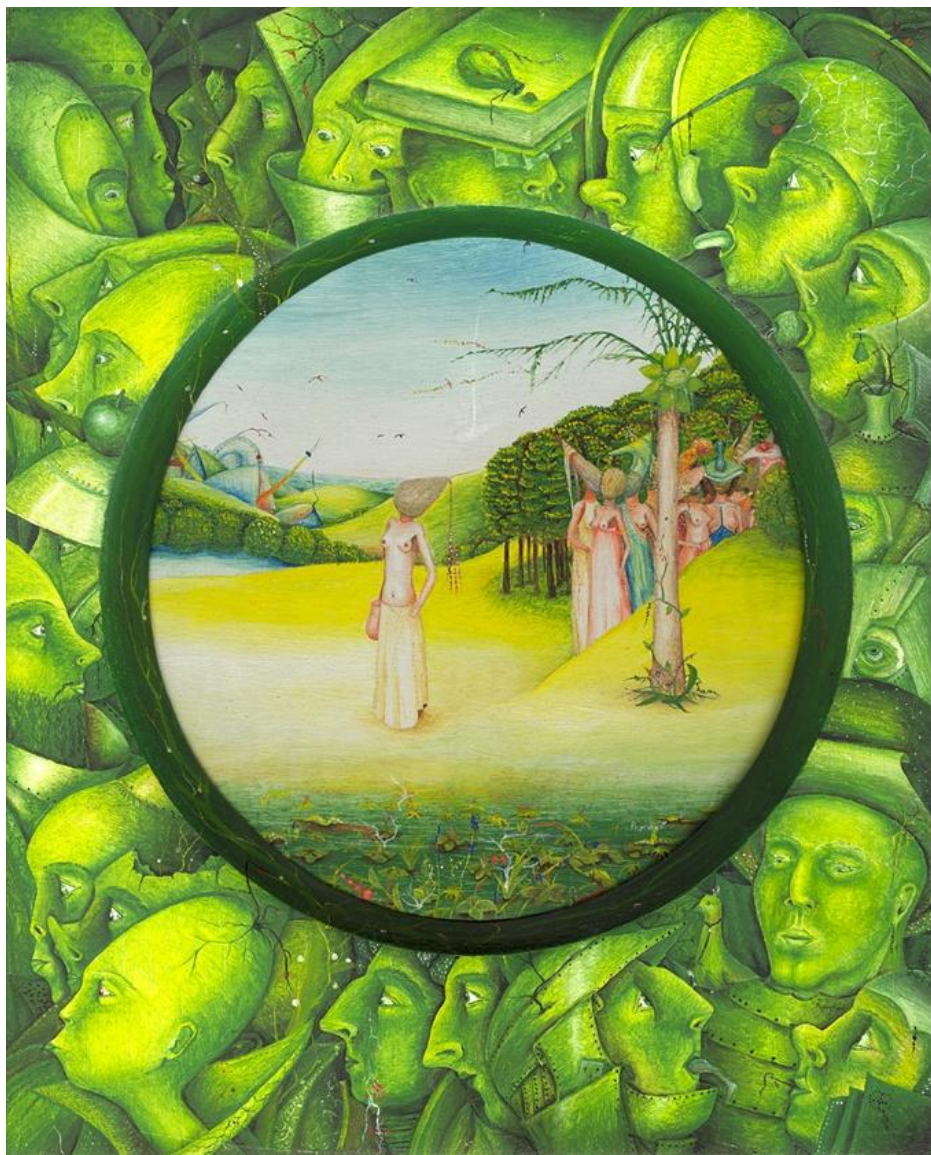
Jedna takováto změna „k lepšímu“, jak si myslí naši nejvyšší úředníci, dostihla i nás Kladeňáky. Ještě v loňském roce vydávalo označení vozíčkáře do motorového vozidla město Kladno a jeho sociální odbor. Jedna zaměstnankyně zvládla vydávat průkazky ZTP a ZTP/P a k tomu u jednoho okénka také příslušné označení vozíčkáře do vozidla. Po přestěhování agendy na náš úřad práce, kde se bude jednotně vyplácet státní sociální podpora, se ale rozdělilo také vydávání průkazek a znaků.

Nyní tedy zdravotně znevýhodněná osoba musí dojet na úřad práce, kde si zažádá o průkazku mimořádných výhod. Označení do vozidla ale nedostane, protože část agendy zůstala na druhé straně města. Bude si tak tento člověk muset dojet na sociální odbor celé 4 kilometry pro znak do vozidla a následně se 4 kilometry opět vrátit k původní úřednici, aby číslo znaku zapsala do průkazky ZTP nebo ZTP/P. Aby toho nebylo málo, původní úřednice seděla v bezbariérovém prostředí, ta nová sedí kdesi v patře bez výtahu...

A protože v letošním roce končí platnost dosavadních označení vozíčkáře do vozidel (ano, do 31. 12. 2012 si všichni musíme vyměnit znaky za nové), musí si přibližně 2500 zdravotně postižených občanů u nás na Kladně tyto znaky také vyměnit. A všichni tito lidé půjdou na úřad práce, odkud je pošlou na druhou stranu města, aby se posléze opět vrátili na úřad práce. Ať počítám, jak počítám, každý z těchto hendikepovaných najede 8 kilometrů, a protože nás je na Kladně 2500, je to tedy celkem 20 000 zbytečných kilometrů.

Nezbývá mi tedy nic jiného, než poděkovat našim zákonodárcům za dobře odvedenou práci a těšit se na jejich další reformy...

*Milan Suchopárek  
(mis)*



Luděk Paprskář: Prostý výběr

### **PTC pokračuje ve výzkumu atalurenu pro DMD / BMD**

V září 2011 obnovily firmy PTC Therapeutics a Genzyme dohodu o pokračování ve výzkumu nového léku atalurenu určeného pro svalové dystrofie typu DMD a Becker, jejichž příčinou jsou tzv. nesmyslné mutace. PTC získala obchodní práva na vývoj tohoto léku ve všech zemích a prohlásila, že je i nadále odhodlána ve výzkumu pokračovat.

Nesmyslné mutace jsou mutace, které způsobují vznik předčasného stop kodonu v sekvenci DNA a tím tvorbu zkráceného nefunkčního proteinu. Předpokládá se, že asi 5 až 15 procent lidí s DMD nebo BMD diagnózou mají nesmyslné mutace, které předčasně zastavují syntézu proteinu dystrofinu.

Ve Spojených státech probíhají klinické studie, do kterých se mohou přihlásit dobrovolníci, aby vyzkoušeli bezpečnost léku.

### **Pokračování klinických studií experimentálního léku GSK2402968 exon skipping u DMD**

První fáze studie experimentálního léku GSK2402968 u nechodících chlapců postižených svalovou dystrofií typu Duchenne ukončila registraci. Hodnocení se provádí v dětské nemocnici Nationwide v Columbusu, Ohio (USA) a ve Francii.

Lék GSK2402968, vyvinutý společností Prosensa na základě licence se společností GlaxoSmithKline, vytváří protein dystrofin u chlapců s DMD, kteří mají konkrétní mutaci na dystrofinovém genu. Svalové buňky ignorují (SKIP- přeskočí) úsek dystrofinového genu nazvaný exon 51 a sestávají zbývající genetické informace nutné k tvorbě dystrofinu. Druhá fáze studie GSK2402968 u chlapců s DMD, kteří jsou stále schopni chůze, probíhala v Cincinnati v listopadu 2011 a bude otevřena na 13 dalších místech v USA, pravděpodobně počátkem roku 2012. Účastníci musí mít mutace, jejichž účinky mohou být vyváženy přeskočením exonu 51 na dystrofinovém genu, musí jim být minimálně 5 let, musí užívat kortikosteroidy po dobu nejméně šesti měsíců před screeningem, a musí splňovat i další studijní kritéria.

### **AVI Biopharma vyvíjí lék zaměřený na exony 45, 50**

Biofarmaceutická společnost AVI Biopharma oznámila 15. listopadu 2011, že rozšíří vývoj léku na principu exon-skippingu k léčbě DMD pro osoby se specifickými mutacemi v dystrofinovém genu. Společnost uvedla, že bude spolupracovat s Národním dětským lékařským centrem ve Washingtonu, D.C., Lékařským centrem Carolinas v Charlotte, NC, a Americkým národním ústavem zdraví (NIH). Společně chtějí rozvíjet dva nové léky pro exon-skipping. Jeden lék by měl pomoci buňkám přeskočit exon 45 a ten druhý je zaměřen na exon 50 v dystrofinovém genu. AVI zároveň testuje experimentální lék eteplirsen, určený k přeskočení exonu 51 v dystrofinovém genu.

Druhá fáze studie zaměřená na eteplirsen u DMD probíhá v Dětské národní nemocnici v Columbusu, Ohio, za podpory MDA. Tato klinická studie už zastavila nábor účastníků.

## **Studie zaměřená na vliv Koenzymu Q10 a Lisinoprilu u DMD, BMD a některých typů LGMD (pletencová svalová dystrofie)**

Vědci z pěti amerických center a z jednoho kanadského provádějí klinické hodnocení Koenzymu Q10 a Lisinoprilu a jejich kladné účinky na srdeční funkce u osob postižených svalovou dystrofií typů DMD, Becker a pěti typů pletencové svalové dystrofie (LGMD) - LGMD2C, LGMD2D, LGMD2E, LGMD2F nebo LGMD2I.

Studie se provádí pod záštitou Mezinárodní výzkumné skupiny pro nervosvalové onemocnění (CINRG) a je financována z prostředků amerického ministerstva obrany.

Koenzym Q10 (CoQ10) se podílí na tvorbě energie v buňkách a je také antioxidantem, což znamená, že brání poškození buněk, tzv. oxidačnímu stresu. Je považován za doplněk stravy a je k dostání bez lékařského předpisu. Lisinopril (obchodní názvy Prinivil, Zestril) je lék na předpis, který snižuje zátěž kardiovaskulárního systému. Patří do skupiny léků označovaných jako inhibitory angiotenzin konvertujícího enzymu (inhibitory ACE). Studie zahrnuje 120 účastníků, kterým musí být nejméně 8 let. Budou občasně užívat buď Koenzym Q10 nebo Lisinopril nebo kombinaci obou či žádný lék. Potenciální účastníci musí mít geneticky potvrzenou diagnózu DMD, BMD nebo LGMD2C, LGMD2D, LGMD2E, LGMD2F či LGMD2I, nesmějí mít žádné klinické příznaky srdeční choroby, musí to být pacienti, kteří nikdy v minulosti neužívali léky známé jako beta-blokátory, a v posledních šesti měsících by neměli užívat Koenzym Q10 nebo inhibitory ACE.

## **BioMarin testuje lék BMN701 u pozdní formy Pompeho nemoci**

Farmaceutická firma BioMarin Pharmaceutical hledá účastníky pro klinickou studii zaměřenou na testování bezpečnosti a tolerance experimentálního léku BMN701 u dospívajících a dospělých osob postižených pozdní formou Pompeho nemoci.

BMN701 je enzymatická substituční terapie. Laboratorně vyvinutá směs je určena k nahrazení enzymu kyselé maltázy neboli alfa-glukosidázy (GAA), jehož nedostatek je hlavní příčinou Pompeho nemoci. Složení tohoto léku se liší od Myozymu nebo Lumizymu, v současné době jediných léků pro enzymovou substituční terapii na Pompeho nemoc. Všem účastníkům studie bude lék aplikován nitrožilní infuzí každé dva týdny po dobu šesti měsíců. Účastníkům musí být nejméně 13 let, předtím by neměli mít žádnou enzymovou substituční terapii a musí být schopni ujit alespoň několik metrů, i pomocí kompenzačních pomůcek.

Podrobné informace o kritériích pro výběr účastníků studie a o místech, kde studie probíhají, naleznete na [ClinicalTrials.gov](https://clinicaltrials.gov) (po zadání NCT01230801 do vyhledávacího pole).

*Z anglického jazyka přeložila Mgr. Dona Jandová*

# TYPY NERVOUSVALOVÝCH ONEMOCNĚNÍ

## Beckerova svalová dystrofie (BMD)

### Co je Beckerova svalová dystrofie?

Svalové dystrofie jsou skupinou genetických poruch, které způsobují svalovou slabost. Beckerova forma byla poprvé popsána v roce 1956 a je dnes známá jako mírnější varianta déle a lépe známé svalové dystrofie Duchenneova typu (DMD). Beckerova forma svalové dystrofie má obecně výrazně pomalejší a více variabilní průběh a postihuje pouze muže.

### Co Beckerovu svalovou dystrofii způsobuje?

Příčinou je mutace genu na pohlavním chromozomu X, která vede k tvorbě vadné bílkoviny ve svalových vláknech. Tento svalový protein se nazývá dystrofin. U osob postižených Duchenneovou formou svalové dystrofie tato bílkovina ve svalech chybí nebo je zcela nefunkční, zatímco u nemocných s Beckerovou formou svalové dystrofie je přítomná v abnormální formě nebo ve velmi nízké koncentraci. Když dystrofin neplní svoji funkci, svalová vlákna se postupně rozpadají, a svalstvo pomalu ochabuje. Tyto dystrofinové abnormality ve svalech jsou určující pro diagnostiku BMD.

### Jaké jsou příznaky BMD?

Průměrný věk v době stanovení diagnózy BMD je 11 let, ale věkové rozpětí je velmi široké

(někdy je diagnóza určena v raném dětství, jindy až později v dospělosti). Onemocnění se obvykle začíná projevovat v dětství velmi mírnými příznaky, často jsou zpočátku jediným problémem křeče při cvičení, někteří chlápci začínají chodit později. Většina lidí s BMD nebývá v dětství příliš fyzicky zdatná, mnozí mají ve škole potíže

s tělesnou výchovou.

Během dospívání nebo po dvacátém roce věku se svalová slabost stává zřetelnější a způsobuje obtíže při rychlé chůzi, běhu a chůzi do schodů. Později se stává problematickým zvedání těžkých břemen nad úroveň pasu.

Muži s typickou dystrofií Beckerova typu ztrácí schopnost chůze až po 40. nebo 50. roce věku, někdy i později. Existují však i méně časté, progresivnější formy BMD, kdy ke ztrátě chůze může dojít již po dvacátém či třicátém roce života. V průběhu let dochází k postupnému ochabování a úbytku svalů, zejména v oblasti ramen, paží a stehen, u méně slabých svalů dochází k hypertrofii, která se nejvýrazněji objevuje v lýtkových svalech.

Mimické svaly, řeč, polykání a mimovolní činnost svalů (například svalstva střev a močového měchýře) nejsou u BMD postiženy.

U některých pacientů s BMD se mohou rozvinout poruchy srdce a v dlouhodobém horizontu mohou být postiženy i dýchací svaly. Tyto poruchy nemusí být zpočátku patrné, jsou však často léčitelné, proto je důležité pravidelně navštěvovat specializované pracoviště.

## **Je možné BMD vyléčit?**

V současné době bohužel neexistuje účinný lék. Mnoho vědeckých pracovišť se pokouší najít způsob, jak přimět svaly vyrábět dystrofin. Jakákoliv léčba, která by byla účinná u DMD, by teoreticky měla být efektivní i u BMD.

## **Co lze dělat?**

Aktivní cvičení posiluje zdravá svalová vlákna a velká většina vláken v rané fázi BMD je normální. Je důležité snažit se udržet si kondici a být co nejvíce aktivní. Pravidelné každodenní cvičení je lepší než nárazové intenzivní cvičení. V určité fázi – často během dospívání – mohou lidé s BMD během cvičení pociťovat nepříjemné svalové křeče. Pokud začnou být příliš obtěžující, může být užitečné vyzkoušet "noční dlahy" (plastové dlahy, které umožňují mírné protažení lýtkových svalů během noci). Prospěšné mohou být také masáže lýtkových svalů nebo komprese svalů prostřednictvím „nafukovacích kalhot“.

V pozdějším stadiu onemocnění musí pacient počítat s tím, že bude potřebovat invalidní vozík, který mu umožní samostatný pohyb přinejmenším na dlouhé vzdálenosti. K dispozici je velké množství dalších kompenzačních pomůcek. Usnadnit určité činnosti jak doma, tak i v zaměstnání může rovněž výběr vhodného nábytku, vybavení koupelny atd.

Radu a pomoc v této oblasti může poskytnout příslušná patientská organizace.

## **Jak je to se školou?**

Většina mladých mužů s BMD absolvuje školu bez větších fyzických problémů, až na skutečnost, že obvykle zaostávají v běhu a nejsou příliš zdatní v tělesné a sportovní výchově.

Pokud svalové křeče začínají způsobovat problémy, je doporučeno informovat o tom vedení školy. V mnoha případech je onemocnění rozpoznáno a diagnostikováno až kolem 20. roku věku.

Někteří chlapci s BMD mají také poruchy učení. Většinou jsou lehkého stupně, přesto mohou prospěch ve škole do určité míry ovlivnit. Je důležité poznamenat, že poruchy učení se netýkají většiny postižených chlapců s BMD, ale pokud se tento problém vyskytne, je rozumné jej co nejdříve zhodnotit a zajistit co nejlepší plán pomoci při vzdělávání. Na rozdíl od svalové slabosti se poruchy učení v průběhu let nebudou zhoršovat.

Přestože se navenek může zdát, že BMD v dětství nezpůsobuje mnoho viditelných problémů, není pochyb o tom, že pro některé chlapce může být frustrující už skutečnost, že zaostávají v pohybových aktivitách, tím spíše ve společnosti, ve které jsou chlapci povzbuzováni k vynikajícím sportovním výkonům a ve které média každodenně oslavují sportovní hrdiny. Podpora sebevědomí a sebeúcty je v tomto období zásadním faktorem.

## **A co zaměstnání?**

Ačkoli povolání vyžadující značnou fyzickou aktivitu nejsou pro většinu lidí s BMD vhodná, mohou najít zaměstnání v celé řadě oborů, od oceláře až po vědce. Je zřejmé, že je potřeba svoji kariéru plánovat s ohledem na to, že se jejich stávající fyzické schopnosti nezlepší, ale budou naopak postupně klesat. Neexistuje žádný důvod, proč by lidé s BMD neměli pracovat.

Důležité je, aby se ve škole snažili získat co nejlepší kvalifikaci a využili každou příležitost k dalšímu vzdělávání. Pak si buď mohou naplánovat kariéru, která bude co nejméně vyžadovat fyzickou sílu a mobilitu, nebo se připravit na případnou rekvalifikaci a změnu zaměstnání v budoucnu.

## **Jaká je dědičnost BMD?**

Dědičnost tohoto onemocnění je gonozomálně recesivní, tzn., že je přenášeno prostřednictvím postiženého chromosomu X z matky na syna. Pravděpodobnost, že syn ženy, která je přenašečkou, onemocnění zdědí, je 50:50. U dcer je 50% pravděpodobnost, že budou přenašečkami. Všichni synové postižených mužů onemocnění nedědí, ani vadný gen nepřenašejí. Všechny dcery postižených mužů jsou však nositelkami genu a mohou onemocnění přenést do následující generace.

## **Jak rychle lze BMD diagnostikovat?**

Je-li v rodině muž, u kterého byla prokázána BMD, je možné onemocnění identifikovat, nebo vyloučit v jakémkoliv věku u každého mužského člena rodiny pomocí krevních testů. U většiny rodin, ne však u všech, je také možné využít metody prenatalní diagnostiky (umožňující diagnostikovat onemocnění u ještě nenarozeného jedince). Jedná se však o složitější proces, a je nutné vše pečlivě zvážit ještě před zahájením těhotenství.

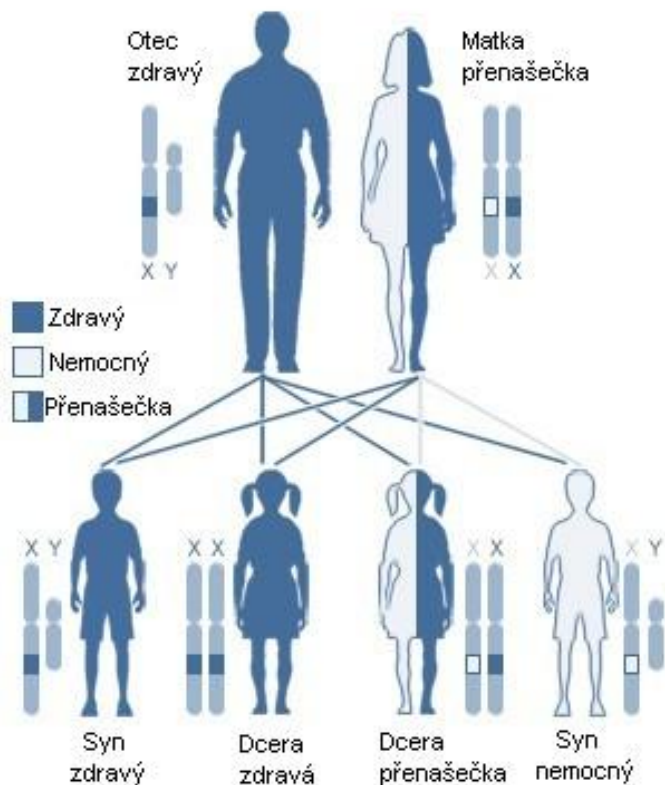
## **Lze zjistit, zda jsou v rodině ženy přenašečky?**

Zda jsou ženy v rodině přenašečkami chybného genu, je možné zjistit, jsou-li k dispozici vzorky krve od postižených mužů a některých dalších klíčových členů rodiny a je možné je porovnat prostřednictvím analýzy DNA.

Třebaže jednodušší krevní test na zvýšenou hladinu kreatinkinázy je u mnoha přenašeček pozitivní, mohou přenašečství u žen (např. u sestry postiženého muže) vyloučit jedině testy DNA. V případech, kdy nejsou k dispozici vzorky krve od příbuzných, je možné riziko onemocnění u syna potenciální přenašečky určit pouze statisticky.

*Z anglického jazyka přeložila Jitka Kačírková*

## Gonozomálně recesivní dědičnost



U.S. National Library of Medicine

## Charcot-Marie-Toothova choroba (CMT)

### Co je choroba Charcot-Marie-Toothova (CMT)?

Choroba Charcot-Marie-Toothova je pojmenována po třech lékařích, kteří ji jako první popsali v roce 1886. Vedle mnoha různých pojmenování je dalším běžně používaným názvem hereditární motorická a senzorická neuropatie (HMSN). Tento termín odkazuje na dva základní rysy tohoto onemocnění, a to, že jde o dědičné onemocnění a postihuje motorické a senzorické periferní nervy.

Název CMT choroba nebo HMSN neoznačuje jedinou chorobu, ale skupinu dědičných onemocnění, jejichž hlavními příznaky jsou slabost končetinového svalstva, která začíná zpravidla na dolních končetinách (později většinou postihuje i horních končetiny), atrofie svalstva a porucha citlivosti. Termín neuropatie odkazuje na skutečnost, že se jedná o postižení periferních nervů.

CMT je také často označována jako peroneální svalová atrofie (PMA), neboť atrofií bývá zasaženo zejména bérce svalstvo.

U pacienta s CMT chorobou je důležité přesně určit, o jakou formu CMT se jedná. Toho lze dosáhnout pečlivým klinickým vyšetřením, zkoumáním rodinné anamnézy, vyšetřením rychlosti nervového vedení a genetickou analýzou vzorku krve. Tento diagnostický postup také slouží k odlišení CMT od neuropatií, jejichž příčinou není genetická vada, což je zejména důležité pro osoby, které nemají příbuzné s tímto onemocněním.

### Různé typy CMT

Periferní nervy si lze představit jako elektrické vedení: nervová vlákna jsou jako dráty obalené izolačním materiálem (myelinem), která spojují míchu a mozek (centrální nervový systém) se svaly a kůží (periferní nervovou soustavou) a v obou směrech zprostředkovávají vedení informací.

Pokud je myelinový obal (myelinová pochva) poškozený, vedení nervových impulsů je pomalejší, než je obvyklé. Pokud jsou poškozena vlastní nervová vlákna (neboli tzv. axony), je rychlost vedení vzruchů normální, ale jejich intenzita je nižší.

Tyto poruchy lze odhalit pomocí indukční studie a jehlové elektromyografie (EMG). Na podkladě těchto vyšetření byly nejběžnější formy CMT choroby rozděleny do dvou základních skupin. U první skupiny onemocnění (CMT 1) dochází převážně k poškození myelinové pochvy, což způsobuje zpomalení vodivosti periferních nervů. Tato forma onemocnění je označována jako demyelinizační typ CMT. U druhé skupiny (CMT 2) jsou převážně poškozena nervová vlákna, proto se tato forma označuje jako tzv. axonální typ CMT.

Přestože v posledním desetiletí došlo k výraznému pokroku v identifikaci genů zodpovědných za chorobu CMT, nejsou ještě známy všechny geny spojené s CMT.

To znamená, že elektrofyziologické vyšetření stále zůstává jedním z prvních a zásadních kroků při určování diagnózy. Výjimkou je případ, kdy je z rodinné anamnézy patrné, že se jedná o autozomálně dominantní onemocnění (viz níže), kdy se u nejběžnější formy CMT (typ 1A) jako první provádí analýza DNA z krve pacienta.

Přestože elektrofyziologická vyšetření obvykle umožňují jednoznačně rozlišit CMT 1 (postižení myelinu) od CMT 2 (postižení axonu), existují případy, kdy je u pacienta zjištěna kombinovaná porucha axonu i myelinu, a je obtížné stanovit přesný typ. V těchto případech se používá termín intermediární typ CMT.

Až se v budoucnu podaří identifikovat všechny zodpovědné geny, bude možná i komplexnější klasifikace CMT choroby. Vzhledem k předpokladu, že se na vzniku onemocnění podílí velké množství genů, zůstane elektrofyziologické vyšetření pravděpodobně i nadále důležitým krokem v diagnostickém postupu. Těžké formy CMT s nástupem v raném dětství jsou v klinické praxi známy jako Dejerine Sottasův syndrom (DSD), někdy také označován jako HMSN typ III, a kongenitální hypomyelinizační neuropatie (CHN), nejtěžší a nejčasnější forma CMT s rychlou progresí.

Dnes víme, že Dejerine Sottasův syndrom (DSD) je obvykle spojen s poruchou genů, která způsobuje CMT 1, a že ve většině případů je výsledkem nové mutace v genu, což vysvětluje, proč onemocněním nebývá postižen ani jeden z rodičů. Dědičnost DSD a CHN může být autozomálně dominantní i autozomálně recesivní.

Existují také formy CMT, u kterých se vedle periferní neuropatie vyskytují i další poruchy jako porucha zraku, ztráta sluchu, ochrnutí hlasivek nebo porucha dýchání.

## **Jak se CMT projevuje?**

První příznaky CMT se většinou objevují mezi 5. až 15. rokem věku, někdy se obtíže začínají projevovat až později, v některých případech dokonce až ve středním věku. Prvním příznakem jsou obvykle mírné obtíže při chůzi způsobené problémy se zvedáním nohou, což mohou jako první zaznamenat rodiče. Mnoho pacientů, zvláště s CMT typu 1, má už od útlého věku vysoce klenutá chodidla (pes cavus), která začínají být obzvláště nápadná v období dospívání. U některých pacientů svalová slabost postihuje i horní končetiny, obtíže se však obvykle objevují až po 20. roce věku.

Pacienti mohou také zaznamenat poruchy citlivosti na chodidlech a rukou, které většinou nezpůsobují vážné komplikace, časté jsou studené nohy. Pokud je porucha cití závažná, což není časté, pacient se může poranit, aniž by o tom věděl, může se spálit o horký šálek, špatná obuv může způsobit otlaky a vředy na chodidlech.

Bolest není společným znakem CMT, a pokud je přítomna, je sekundárním projevem postižení kloubů nebo svalů.

U pacientů s CMT dochází k výraznému snížení až vyhasnutí reflexů (např. patelární reflex – automatické vyvrstvení nohy po úderu kladívkem do podkolenní jamky – běžně schází).

U některých pacientů s CMT 1 je přidružen klidový třes rukou (tremor). Tato kombinace je někdy označována jako Roussy-Lévyho syndrom.

Vyskytuje se také mírné zakřivení páteře (skolióza), mnohem závažnější bývá u pacientů s časným nástupem příznaků onemocnění.

Typy CMT, které se v rodině přenáší z generace na generaci (viz dominantní dědičnost), obvykle pacienta neinvalidizují a po skončení období růstu nedochází k výrazné progresi. Lidé postižení CMT chorobou zpravidla neztrácí schopnost samostatné chůze, i když v pozdějším věku někteří mohou potřebovat hůl nebo jiné pomůcky usnadňující chůzi.

Závažnost a projevy onemocnění se často výrazně liší i v rámci jedné rodiny a 10 – 20 % osob postižených CMT nevykazuje žádné symptomy, přestože u nich bylo onemocnění elektrofyziologickým vyšetřením prokázáno.

### **Jaká je dědičnost CMT?**

Nejčastější formy CMT se dědí způsobem, který je označován jako autozomálně dominantní (AD). Tento typ dědičnosti je nejčastější u CMT 1 a CMT 2. Všichni vždy zdědíme dvě kopie každého genu, jednu od své matky a jednu od svého otce. V případě autozomálně dominantní dědičnosti má postižená osoba jeden abnormální gen a jeden normální gen. Je-li jeden z rodičů postižený, je u každého dítěte 50% pravděpodobnost, že zdědí vadný gen a s ním i postižení. Typ CMT choroby s autozomálně dominantní dědičností může postihnout obě pohlaví.

Dědičnost CMT 1 a CMT 2 může v některých případech být i autozomálně recesivní (AR), což znamená, že potomek je onemocněním postižen, jen pokud zdědí dvě vadné kopie příslušného genu (na rozdíl od AD dědičnosti, kdy stačí jen jeden vadný gen). Oba rodiče tedy musí být "přenašeči" vadného genu, aniž by sami měli jakékoli příznaky onemocnění. Pravděpodobnost, že dítě zdědí abnormální gen od obou rodičů a bude postižené, je 25 %. Pravděpodobnost, že zdědí dva normální geny a bude zdravé, je rovněž 25 %.

50% pravděpodobnost platí pak pro případ, kdy zdědí abnormální kopii genu jen od jednoho rodiče a bude přenašečem. Autozomálně recesivní typ onemocnění postihuje muže i ženy.

V některých rodinách je CMT způsobena vadným genem na chromozomu X (jedná se o tzv. X-vázanou dědičnost), který je jedním z tzv. pohlavních chromozómů, které určují pohlaví dítěte (ženy jsou XX, muži XY). Onemocnění tedy mohou zdědit jen synové od svých matek, které jsou přenašečkami. Přenašečky bývají zpravidla asymptomatické (bez příznaků) nebo jen s velmi mírnými příznaky. Každý z jejich synů má 50% riziko, že bude mít CMT a u každé z dcer je 50% pravděpodobnost, že bude přenašečkou. Postižení muži nemohou předat chybný gen svým synům.

Stanovení přesného typu CMT a vyšetření rodinných příslušníků je velmi důležité, neboť genetické poradenství závisí na typu CMT a způsobu dědičnosti. Vzhledem k tomu, že někteří postižení členové rodiny nemusí vykazovat žádné příznaky, bývá někdy nutné detailní vyšetření.

## Co je příčinou CMT?

V posledních deseti letech došlo k významným pokrokům v identifikaci genů zodpovědných za CMT. Dosud bylo identifikováno 16 genů a nejméně 8 lokusů (umístění na chromozomu, kde se kauzální gen vyskytuje, ale nebyl ještě identifikován). Většina z identifikovaných genů je zodpovědná za CMT 1.

Většina pacientů s demyelinizačním typem CMT má abnormální gen na chromozomu 17. Tento podtyp CMT je označován jako CMT 1A a je důsledkem abnormality proteinu nacházejícího se v myelinu, tzv. periferní myelinový protein 22 (PMP-22). Genetická abnormalita tohoto genu nejčastěji spočívá v tom, že pacienti mají jednu kopii genu navíc (celkem 3 kopie), protože mají navíc kopii malého úseku chromozomu 17, který gen PMP-22 obsahuje. Ačkoli se tato genetická abnormalita, známá jako duplikace chromozomu 17, obvykle dědí autozomálně dominantním způsobem, byla zjištěna i u několika osob, jejichž rodiče onemocnění nemají (jedná se tedy o novou mutaci). Výskyt jiné abnormality (mutace) genu PMP-22 je u pacientů s CMT 1A vzácný.

Podtyp 1A mají přibližně tři čtvrtiny pacientů s CMT 1. Druhou nejčastější formou CMT 1 je CMT 1X, která je způsobena mutací genu (který kóduje protein connexin32) na X chromozómu. V posledních letech se tato forma CMT již běžně diagnostikuje, neboť lékaři

více pronikli do X-vázané dědičnosti. Třetím, dobře rozpoznatelným podtypem CMT 1 s AD dědičností je CMT 1B, jehož příčinou je mutace genu P0 (myelin protein zero) na chromozomu 1.

V nedávné době byly popsány mutace pěti genů, které způsobují autozomálně dominantní CMT 2. Na rozdíl od CMT 1, však nelze určit jeden gen, který by byl zodpovědný za většinu onemocnění typu CMT 2, proto je ještě nutné zkoumat, jak často budou mutace těchto pěti genů příčinou CMT 2.

Zajímavé je, že mutace genu P0 (myelin proteinu zero), která obvykle způsobuje CMT 1B, může někdy vést i k CMT 2. Proč tomu tak je, zatím ještě není známo.

Ohledně CMT 1 a CMT 2 s autozomálně recesivní dědičností (vyjma vzácných případů DSD a CHN) byly rozpoznány mutace sedmi genů. Většina z nich byla popsána teprve nedávno, a je potřeba sledovat, jak často budou mutace těchto genů zodpovědné za AR CMT 1 a AR CMT 2.

Pro pacienty s CMT je důležité vědět, jaké geny lze v současné době testovat. Testy na duplikaci chromozomu 17, která způsobuje většinu případů CMT 1A, jsou běžně dostupné ve většině regionálních genetických laboratořích.

Snadno lze také provést test na CMT 1X (connexin 32), mutace PMP-22 (CMT 1A) a P0 (CMT1B a CMT 2). Testování všech ostatních mutací genů

zodpovědných za AD CMT 2, AR CMT 1 a AR CMT 2 zatím není běžně k dispozici, ale testování jednotlivých genů může být k dispozici v rámci výzkumu.

## **Obtíže a management CMT**

V současné době zatím neexistuje léčba, která by dokázala odstranit nebo napravit genetický defekt zodpovědný za CMT, třebaže se této oblasti věnuje mnoho vědeckých pracovišť.

Léčba, která je k dispozici, je zaměřena na zmírnění obtíží, zpomalení zhoršování hybnosti, prevenci rozvoje kontraktur a deformit. Jejím cílem je udržet a zlepšit kvalitu života pacientů.

Druhou, preventivní součástí managementu CMT, je přesná genetická diagnostika a genetické

poradenství. V této oblasti v posledních letech došlo k rychlému vývoji.

Jedním z nejčastějších problémů, se kterými se pacienti s CMT potýkají, je vzhledem k vysoce klenutým nártům obstarávání vhodné, dobře padnoucí obuvi. Obuv musí poskytovat dostatečnou oporu pro oslabené svaly chodidel, aby se omezilo zatěžování přední části chodidla a paty. Úlevu poskytují i speciální ortopedické vložky. V některých případech, kdy je oslabení svalů dolních končetin větší, jsou užitečné dlahy nebo ortézy, které brání přepadávání chodidla při chůzi. Vzhledem k tomu, že se vyvíjejí stále nové typy, je vhodné konzultovat různé možnosti s fyzioterapeutem. Děti a dospívající s CMT by měli ideálně jednou ročně navštívit klinického neurologa nebo ortopeda, aby se včas zabránilo vývoji závažných problémů nohou.

Vysokou klenbu chodidel lze řešit ortopedickou operační léčbou, jejímž cílem je buď chirurgická korekce klenby a souvisejících deformit prstů (kladívkové prsty) nebo zpevnění kostí na chodidlech.

Po operačních zákrocích je velice důležité co nejvíce zkrátit dobu trávenou na lůžku, neboť příliš dlouhá doba bez pohybu často vede ke zhoršení chůze. Chirurgický zákrok obvykle není nutný u skoliózy, s výjimkou velmi závažných případů.

Zvýšená péče o chodidla je nutná u osob se sníženou citlivostí chodidel. Zahnuje pečlivé mytí a následné vysušení a pravidelnou kontrolu kůže, aby se včas zjistilo, zda nedochází ke tvoření malých vředů. Je důležité se vždy ujistit, zda uvnitř bot nejsou kamínky a nerovnosti, které by mohly poškodit kůži.

Nedílnou součástí managementu CMT choroby je přesné genetické poradenství, které zahrnuje podrobné vyšetření, včetně krevních a elektrodiagnostických testů blízkého příbuzenstva. I přes značný pokrok v porozumění genetických příčin CMT zůstávají elektrofyziologická vyšetření u většiny pacientů prvním a klíčovým nástrojem v určení diagnózy. U dětí s CMT 1A se abnormita vodivosti nervových vláken vyskytuje už ve věku 5 let. Jakmile je u pacienta stanovena diagnóza, lze k určení diagnózy u ostatních postižených členů rodiny použít krevní testy.

Pokud je člen rodiny s CMT bez příznaků nebo abnormalit vodivosti, je někdy potřeba provést genetický test, který prozradí, zda je pravděpodobné, že se onemocnění u testované osoby projeví později v průběhu života (tzv. prediktivní genetický test).

Prediktivní genetický test se obvykle neprovádí u nepostižených dětí, preferuje se počkat až do jejich dospělosti, kdy budou moci sami rozhodnout, zda testování podstoupí.

Vyhodnocení prediktivního genetického testu může být obtížné u vzácných příčin CMT, neboť chybí dostatek informací o tom, zda přítomnost vadného genu vždy znamená, že se u testované osoby onemocnění rozvine.

Prediktivní testování je potřeba projednat a zvážit individuálně u každého pacienta.

V některých rodinách je možné použít krevní testy pro prenatální diagnostiku, kdy se analyzuje malý vzorek placenty, který se odebírá kolem 10. týdne těhotenství. Páry, které tuto možnost zvažují, by se měly informovat v centru lékařské genetiky ještě před zahájením těhotenství.

*Z anglického jazyka přeložila Jitka Kačirková*



*Foto: Hanka Kadeřábková*

## Poruchy chování u chlapců se svalovou dystrofií Duchenneova typu (DMD)

### Úvod

Je známo, že u některých chlapců se svalovou dystrofií Duchenneova typu (DMD) se mohou projevovat poruchy chování a učení. V různých obdobích života mají na chlapce a jeho rodinu vliv různé psychologické, fyzické a sociální faktory (jako je např. potřeba invalidního vozíku). To může někdy vést k problémům v chování a rodiče často hledají radu a podporu. S poruchami chování může být také spojeno užívání steroidů v léčbě DMD.

Pro rodiče je někdy obtížné zvládat chování svého dítěte. Může to být spojeno se skutečností, že se stále nesmířili s diagnózou svého dítěte a nedokážou nové situaci přizpůsobit každodenní běh rodiny.

Tento informační materiál by měl rodičům a pečujícím osobám poskytnout několik jednoduchých strategií, jak efektivněji zvládat chování svého dítěte, neslouží však jako náhrada odborné pomoci.

### Co jsou poruchy chování?

Mohou se projevovat následovně:

- náladovost, špatná nálada, odmítání spolupracovat
- mrzutost, záchvaty vzteku, křik, klení
- frustrace, házení předměty, bití, kousání
- dožadování se, vynucování, dokud nedosáhnou svého

Všechny tyto typy chování samy o sobě nejsou neobvyklé, za problém jsou považovány pouze tehdy, když jsou extrémní nebo neblaze zasahují do rodinného života.

### Poruchy autistického spektra a ADHD

Běžně se má za to, že děti s poruchami chování trpí určitou formou autismu nebo hyperaktivitou. Není to však vždy pravda. Většina dětí s DMD není autistická, avšak zdá se, že ve srovnání s jejich vrstevníky je autismus u dětí s DMD běžnější, což dosud nejsme schopni plně vysvětlit. Autismus je charakterizován sníženou schopností komunikovat s ostatními a opakujícími se vzorci chování.

Autismus nelze vyléčit, odborníci však mohou poskytnout strategie a techniky, které jsou pro autistické děti přínosem.

U chlapců s DMD se často také vyskytuje hyperaktivita s poruchou pozornosti (ADHD – „Attention Deficit Hyperactivity Disorders“). Tato porucha se projevuje především nesoustředěností, nepozorností, impulzivitou a hyperaktivitou. Děti s ADHD mohou potřebovat pomoc školního psychologa, speciálního pedagoga, medikamentózní léčbu nebo behaviorální terapii.

## **Diagnóza a rané dětství**

Raná dětská léta přinášejí rodičům dětí s DMD radost a potěšení, neboť vidí, jak se jejich dítě rozvíjí a dělá první krůčky. Často to však může být zastíněno nedávno stanovenou diagnózou. Někteří rodiče mohou diagnózu v sobě zpochybňovat, když vidí, jak se jejich dítě vyvíjí, nebo popírají, že je něco v nepořádku. Není to neobvyklé a pro některé rodiče je to způsob, jak se se skutečností vyrovnávají. V době, kdy je diagnóza DMD vyřčena, mohou být rodiče zvláště citliví a je důležité, aby jim byly poskytnuty přesné informace a podpora.

První měsíce po oznámení diagnózy mohou být rodiče přehlceni spoustou informací od lékařů, zdravotních sester, fyzioterapeutů, sociálních pracovníků atd. Někteří to vítají a mají pocit, že potřebují ještě větší podporu.

Rodiče mohou mít zvýšenou potřebu své dítě chránit, často nejsou schopni s nimi o jejich nemoci mluvit a někdy ji před nimi dokonce tají. Vztahy v rodině mohou být napjaté. Mohou se objevit pocity viny a obviňování vzhledem ke skutečnosti, že DMD je dědičné onemocnění, ačkoli je jasné, že za genetickou příčinu onemocnění žádný z rodičů nemůže.

Toto období může být těžké také pro sourozence, protože postiženému dítěti je věnována zvýšená pozornost. Mohou pociťovat vinu, že onemocnění nepostihlo i je, nebo závidět pozornost a péči, kterou rodiče jejich postiženému sourozenci věnují. Může se rovněž objevit obava, že onemocnění „chytanou“. Je proto důležité, aby sourozenci věděli, v čem onemocnění jejich bratra spočívá, a necítili se odstrčením.

Diagnóza často bývá stanovena v době, kdy jsou postižení chlapci v útlém věku a nemohou plně chápat, co se kolem nich děje. Když však vidí, že je jejich rodina smutná, může je to zneklidnit.

Pro rodiče je často obtížné stanovit hranice, které by běžně uplatňovali u nepostiženého dítěte, neboť každodenní běh rodiny je jiný, nebo cítí zvýšenou potřebu své dítě chránit a v důsledku toho se snaží plnit každé jeho přání. To může vést ještě k většímu zmatku a neklidu dítěte, což se může projevit zlostí nebo vzdorovitým chováním, jako jsou záchvaty vzteku.

## **Zvládání problémového chování**

Pokud se u vašeho dítěte objeví poruchy chování, neznamená to, že jste "špatnými rodiči".

Buďte důslední. Dejte svému dítěti jasné hranice a očekávání, na kterých jste se dohodli se svým partnerem. Pokud se neshodnete a budete každý vyžado-

vat něco jiného, vyvoláte ve svém dítěti pocit zmatku. To se pak může naučit štvát jednoho rodiče proti druhému.

Pokud udělá něco dobře, hodně své dítě chvalte. Často chválit zapomínáme.

Jasně (rázným "NE") dejte najevo, které chování je nepřijatelné.

Dávejte svému dítěti jasné instrukce. Spíše než říkat "chci, abys byl hodný", vysvětlíte, co konkrétně očekáváte, např. "rád bych, abys mi pomohl tím, že..."

Děti mohou být frustrované, pokud se jim něco nedaří. To často vede ke zlosti, pláči a záchvatům vzteku. Zkuste vyzorovat, které situace je frustrují, a snažte se jim, pokud je to možné, vyhnout. Pokud se vám to nedaří, pokuste se najít způsoby, jak jejich frustraci zmírnit, například tím, že jim s určitým úkonem pomůžete (ne však uděláte za ně) použitím různých pomůcek, které jim ho usnadní zvládnout. Záchvaty vzteku zásadně přicházejí ve chvílích, kdy spěcháte a jste ve stresu. Klasickým příkladem je nakupování v supermarketu. Snažte se zachovat klid (snadněji se řekne, než udělá) a nehleďte na to, co si ostatní lidé myslí. Jakkoli se k situaci postavíte, vždy se najde někdo, kdo "bude kroutit hlavou", ale budou i lidé, kteří budou mít pochopení.

Existuje několik strategií, jak u dítěte záchvaty vzteku zvládat:

Nejdříve můžete zkusit odvést jeho pozornost na nějaký jiný předmět zájmu, nebo je vzít a odejít s ním na nějaké klidné místo. Někteří lidé zastávají názor, že by se dítě mělo nechat vyvztekat, ignorovat je nebo odejít (není snadné v supermarketu!). Jiní věří, že dítě pomůže uklidnit, když je pevně obejmete. (Můžete však také zjistit, že to jejich vzdor ještě umocňuje).

Pokud tyto strategie nezabírají a chování dítěte se stává nezvladatelným, je nejlepší poodejít a vyčkat, až vztek odezní. Když bouře ustane a dítě se zcela zklidní, promluvte si o tom, co se stalo. Pokud s tím začnete předčasně, ještě než se dítě zcela uklidní, může to vyvolat další výbuch vzteku.

Snažte se nedávat příliš mnoho instrukcí najednou. Místo abyste řekli "jdi nahoru, umyj se a přines boty", dávejte pokyny v menších dávkách.

Dbejte na to, aby vaše instrukce byly jasné a srozumitelné.

Ved'te své dítě k pořádku.

Některým rodičům se ve snaze podpořit u dítěte dobré chování osvědčily tabulky, kam pomocí hvězdiček zaznamenávají dobré a špatné chování.

Neberte hrubé a agresivní chování osobně, hněv vašeho dítěte nemusí být namířen proti vám, může jen odrážet jejich úzkost.

Dejte svému dítěti stejný mantinely jako jeho sourozencům.

Pamatujte, že váš syn je normální chlapec, jako je každý jiný z jeho vrstevníků.

## **Jak s dětmi mluvit**

Buďte ke svému dítěti upřímní. Děti mohou být v této době zmatené, protože nechápou, proč je jejich rodina smutná. Otevřené odpovědi na jejich otázky jim pomůžou situaci porozumět a výsledkem může být zlepšení chování.

Je pravděpodobné, že vaše dítě bude klást tyto otázky v době, kdy to nejméně čekáte.

Nepropanejte panice a buďte upřímní.

Na otázku můžete odpovědět otázkou. (Tak získáte čas, abyste si uvědomili, na co přesně se dítě ptá, a promysleli, co odpovíte.)

Dítě obvykle očekává jednoduchou odpověď. Mnozí rodiče se obávají, že když se jejich dítě začne ptát, budou mu muset podrobně vysvětlit diagnózu a prognózu. Tak to obvykle není.

Odpovězte přesně na to, na co se ptá, s ohledem na jeho věk.

## **Otázky, které mladí chlapci mohou klást:**

Proč musím jít do nemocnice?

Co je se mnou?

Proč nemůžu běhat tak rychle / daleko jako moji kamarádi?

Proč mám v nohou křeče?

Proč jsou maminka a tatínek tak smutní?

Příklad: Proč nedokážu běhat jako jiní kluci?

Odpověď: „Máš nemocné nohy“ nebo „tvoje svaly jsou slabé“.

To dítěti pomůže pochopit, co se s ním děje.

Děti mají tendenci přijímat informace věcně, aniž by byly traumatizované.

Rodiče se často ptají: "Když jim řekneme o jejich onemocnění, jak se s tím vyrovnají?". Uvědomte si, že v tomto věku se váš syn daleko více zajímá o svou nejnovější hračku, počítačovou hru apod. než o to, jakou má diagnózu.

Může také pomoci, když použijete příklad jiného dítěte ve škole / školce, které musí používat inhalátor nebo kvůli oční vadě nosí brýle apod.

## **Co nedoporučujeme**

Říkat dítěti nepravdivé informace ve snaze, aby se cítilo lépe, jako např. „brzy to bude lepší“ nebo „tato cvičení ti pomohou“.

Neodpovídat vůbec. Žádná odpověď je sama o sobě odpovědí a může vést k tomu, že se dítě uzavře a nebude mít odvahu zeptat se znovu. Pokud rodiče s dítětem nemluví z důvodu, že jsou sami ještě příliš zranění nebo chtějí své dítě chránit, pak je možné, že dítě přestane mluvit, protože nechce, aby jeho rodiče byli smutní.

## **Sebeuvědomování**

S přibývajícím věkem chlapci postupně ztrácejí schopnost samostatné chůze / mobilitu, což může vést k problémovému chování. Více si uvědomují tělesné změny, které u nich nastávají, a mohou mít pocit, že nad svým tělem ztrácí kontrolu. V důsledku toho se mohou pokoušet získat kontrolu v jiných oblastech svého života a chovat se vzdorovitě až agresivně.

Některé děti se mohou naučit, že když budou urputní, dostanou, co chtějí. U jiných dětí mohou pocity úzkosti vést k popudlivému chování a vzdoru. Mohou ztrácet sebevědomí a sebeúctu, což může vést až k pocitům bezcennosti.

## **Strategie**

Buďte upřímní.

Podporujte v rodině otevřenou komunikaci.

Důvěra je velmi důležitá. Dítě potřebuje mít někoho, na koho se může obrátit se svými obavami. Tzv. milosrdná lež ve snaze dítě ochránit se může později, až dítě zjistí pravdu, obrátit proti vám.

Pokuste se zjistit, jak se vaše dítě cítí.

Zapojte své dítě do rozhodování ohledně jeho tělesných a sociálních potřeb.

Poskytněte mu více informací o jeho onemocnění a udělejte si čas na otázky.

Snažte se vést "normální" rodinný život.

Buďte důslední a trvejte na stanovených pravidlech, abyste svému dítěti dali nějaké mantinely.

Všichni členové rodiny musí dítěti podávat shodné informace.

Pokuste se dítě připravit na tělesné změny dříve, než nastanou. Řekne-li například, „až budu větší, budu hrát fotbal“, může být vhodný okamžik mu vysvětlit, že jeho nohy nebudou asi tak

silné, ale že najdete tým, ve kterém budou hrát chlapci, jako je on.

## **Steroidy**

V posledních letech přibývá stále více důkazů, že užívání steroidů u chlapců s DMD může pomoci zvýšit svalovou sílu, oddálit dobu, kdy chlapci usedají na invalidní vozík a zlepšit jejich dýchání. V současné době je to běžná léčba, ale jako u všech léků jsou tu i nežádoucí účinky. Jedním z vedlejších efektů, o kterých někteří rodiče hovoří, jsou narůstající poruchy chování. Je pravděpodobné, že některé se začaly projevovat, než dítě začalo užívat steroidy, ale byly méně závažné a nápadné, a nebyly považovány za problém. Je několik možností, které mohou rodiče vyzkoušet, pokud se domnívají, že chování jejich dítěte se stává nezvladatelným.

1. Zkuste podávat steroidy v noci
2. Snížení dávky
3. Přerušované užívání steroidů
4. Přerušete užívání steroidů

Třebaže záleží na individuálním rozhodnutí rodičů, kterou z možností zvolí, důrazně doporučujeme, aby k úplnému přerušení užívání steroidů přistoupili až tehdy, kdy vyzkouší všechny předchozí možnosti, neboť steroidy mají prokázaný přínos v léčbě DMD.

Také důrazně doporučujeme, abyste toto rozhodnutí učinili po konzultaci s lékařem, kteří o vašeho syna pečují, protože steroidy nelze přestat užívat najednou, ale dávky je nutné postupně snižovat.

## **Škola**

Škola je nejen místem, kde se děti vzdělávají, ale i místem, kde navazují přátelské vztahy. Škola je běžnou součástí dětství.

U některých chlapců s DMD se objevuje tzv. „kognitivní deficit“, který vede k poruchám učení. Někteří chlapci mají potíže se čtením a verbálními dovednostmi, mají poruchy pozornosti. Často jsou však dobří v mechanickém učení (učení opakováním) a mají dlouhodobou paměť.

Tyto poruchy učení nejsou progresivní a chlapci mohou ve škole celkem dobře prospívat.

Pro mnoho rodičů může být období, kdy jejich děti začínají chodit do školy, emocionálně náročné. Bývá to většinou poprvé, kdy je jejich dítě mimo domov a přichází do styku s jinými lidmi bez ochrany svých rodičů. Pro rodiče chlapců s DMD mohou být obavy znásobené.

Počítejte s možnými překážkami, jako je obtížný přístup do školy, šikana, problémy s toaletou, zaostávání ve škole a postupná ztráta mobility. To vše může u vašeho dítěte vést k sníženému sebevědomí, frustraci a hněvu, který se projevuje poruchami chování.

## **Co dělat, když vaše dítě začne chodit do školy**

Informujte školu o tom, že vaše dítě má DMD.

Domluvte se s koordinátorem speciálních vzdělávacích potřeb a ředitelem školy na zajištění speciální pomoci a podpory, kterou vaše dítě bude potřebovat.

V ideálním případě by měla být sepsána Zpráva o zvláštních vzdělávacích potřebách, která je jednou za rok přezkoumána.

Je důležité, aby škola o charakteru onemocnění obdržela co nejvíce informací. Přínosnou může být publikace Inkluzivní vzdělávání dětí se svalovou dystrofií a jinými nervosvalovými onemocněními (vydaná organizací Muscular Dystrophy Campaign), stejně jako konzultace se členy odborného týmu, který o chlapce pečuje.

Škola by měla brát ohled na fyzická omezení dítěte a skutečnost, že dítě může být v odpoledních hodinách a ke konci týdne unavené.

Je potřeba zvážit, jaké je prostředí školy, popř. zajistit bezbariérový přístup. Pokud dítě navštěvuje běžnou školu, je důležité, aby se účastnilo také aktivit, kde se může setkávat s jinými zdravotně postiženými dětmi. To může pomoci posílit jeho sebevědomí. Neustálé porovnávání se s chlapci bez postižení a pocit, že se jim nikdy nevyrovná, může vést k frustraci, hněvu a mrzutosti.

Těmito aktivitami může být divadelní kroužek pro zdravotně postižené děti, kroužek výpočetní techniky, šachový klub, fotbal na vozících, umění, hudba. Pokud se dítě zapojí do činností, kde mají všichni podobné fyzické schopnosti, pomůže mu to přestat vnímat své tělesné postižení a soustředit se na své vnitřní schopnosti a silné stránky. Posílí to jeho sebevědomí a sebeúctu a umožní navazovat přátelství a rozvíjet sociální kontakty a dovednosti.

Budte připraveni na to, že se vás ostatní děti budou na onemocnění vašeho syna ptát. Může být užitečné domluvit se se školou, jak na jejich otázky odpovídat a jaké informace poskytnout. Mějte na paměti, že informace, které sdělíte ostatním dětem, se nakonec dostanou i k vašemu synovi.

## **Používání invalidního vozíku**

Období, kdy je již nutné začít používat invalidní vozík, může být obtížné jak pro rodiče, tak i pro chlapce. Může to být vnímáno jako negativní milník, bod, kdy již dítě není schopno samostatné chůze, a aby si zachovalo mobilitu, musí se spolehnout na invalidní vozík. Přestože vozík může dítěti, které se potýká se sníženou pohyblivostí, poskytnout úlevu, může to být právě v tomto období, kdy se jeho chování stává problematickým.

Než dítě získá invalidní vozík, je závislé na druhých, aby mu pomohli uspokojit jeho potřeby. Invalidní vozík mu nabízí určitou dávku nezávislosti. Není neobvyklé, že děti začnou narážet vozíkem do nábytku, předmětů, do lidí, čímž vyjadřují svůj hněv a frustraci. Může to být také vyjádřením jejich osobnosti, jako je sklon k rošťáctví. Takové jednání může být nebezpečné, a rodiče by měli být v tomto ohledu přísní.

Přechod na invalidní vozík je velmi viditelným znamením, že dítě má fyzické potíže, a rodina by se měla zajímat o to, jak se jejich dítě cítí a dát mu čas a prostor, aby vyjádřilo svoji úzkost a obavy.

## **Dospívání**

Obavy z budoucnosti se mohou stupňovat v období dospívání, neboť chlapci si ve stále větší míře začínají uvědomovat progresivní povahu svého onemocnění. Běžné problémy dospívání se tak často znásobují. Chlapci procházejí normálním obdobím puberty a mohou pociťovat frustraci, neboť se domnívají, že ji neprožívají tak jako jiní chlapci a že nemají dostatek příležitostí.

Je to období změn a jako každý jiný teenager mají chlapci s DMD rostoucí potřebu rozhodovat o tom, co jí, s kým se přátelí, jaké oblečení nosí apod.,

potřebují nové podněty a soukromí. Zároveň se však stávají více závislími na pomoci druhé osoby, a vzniká tak konflikt mezi tím, co si přejí, a tím, co jsou schopni sami udělat.

Je to také období plánování budoucnosti, příprav na zkoušky, zaměstnání a samostatný život.

## **Možné pocity dospívajících s DMD**

Ztráta sebevědomí.

Pocit opuštěnosti, když vidí, jak se jeho sourozenci osamostatňují.

Pocit, že jsou chráněni před budoucností a vnějším světem. Pro rodiče bývá obtížné dopřát svému dítěti nezávislost.

Omezené společenské aktivity / příležitosti pro zdravotně postiženou mládež.

Pocity studu, neboť jejich postižení je kvůli nutnosti používat invalidní vozík a potřebě pomoci při péči o svoji osobu, viditelnější.

Obviňování rodičů a / nebo vztek na své sourozence.

## **Strategie**

Vezměte na vědomí, že teenageři potřebují mít kontrolu nad určitými věcmi, stávají se mladými dospělými. I váš syn je normální mladý muž, jen s tím rozdílem, že má slabé svaly.

Mluvte s nimi otevřeně o jejich zdravotním stavu. Pokud se tomu budete vyhýbat, najdou si informace jinde, a výsledkem budou pocity izolovanosti. Zatajování informací může vést k úzkosti a poruchám chování. Vaše dítě o svém onemocnění může hovořit s ostatními, s jejich vrstevníky, prostřednictvím internetu, nebo může zaslechnout rozhovor jiných lidí – a vyslechnuté informace nemusí být nutně správné. Máme zkušenosti, že méně škody způsobí, pokud svým dětem na jejich otázky odpovíte co nejupřímněji. Jakmile se to dostane ven, je to pro rodinu mnohem jednodušší.

Průměrná délka života. Neexistuje jednoduchý a správný způsob, jak o této skutečnosti mluvit. Povzbudili bychom však rodiny, aby svému dítěti řekly, že jejich nemoc zkracuje život. Děti možná budou vyžadovat návštěvu odborníků bez přítomnosti svých rodičů, aby s nimi mohly hovořit o problémech, o kterých se svými rodiči nemohou mluvit z obavy, že by je to mohlo zranit.

## **Shrnutí**

Poruchy chování se mohou objevit v kterékoli fázi, ale většinou se vyskytují v obdobích, kdy v životě dítěte dochází ke změnám. Například ztráta schopnosti běhat nebo chodit a nutnost používat invalidní vozík může mít velký vliv na utváření identity dítěte. Pamatujte, že ne všichni chlapci budou mít poruchy chování, a pokud se některé vyskytnou, neznamená to, že budou přetrvávat po celou dobu jejich dětství. Poruchy chování nemusí být známkou toho, že jste špatnými rodiči. Mluvte o chování vašeho syna s lidmi, kteří jsou zapojeni

do péče o něj, a pokud nepomáhají jednoduché strategie, vyhledejte odbornou pomoc.

Některá období budou těžká, ale prožijete i mnoho dobrého.

*Vydáno: leden 2009*

*Autoři: Louise Hastings a Catherine Prem,*

*Principle Genetic Counsellors*

*Newcastle MuscleTeam*

*Centre for Life*

*V Praze dne 24. února 2012*

*Z anglického jazyka přeložila Jitka Kačírková*



*Luděk Paprskář: Boj o moc*

## Anestezie

Velké opatrnosti je třeba, pokud se u osob se svalovou dystrofií a podobnými nervosvalovými onemocněními plánuje lokální nebo celková anestezie. Dokonce i v případě velmi mírné formy nervosvalového onemocnění nebo při výskytu onemocnění v rodinné anamnéze je nutné v dostatečném předstihu informovat anesteziologa, aby mohly být provedeny testy a zajištěna adekvátní pooperační péče.

Kdo by měl tuto příručku číst?

- Každý, kdo má svalovou dystrofii nebo podobné onemocnění, a to i v případě, kdy jsou jejich příznaky velmi mírné.
- Každý, kdo má nebo měl příbuzného s jedním z těchto onemocnění.
- Ošetřující tým, který se podílí na péči o osobu s nervosvalovou poruchou v době operace nebo léčby vyžadující anestezii.

## Anestezie, svalová dystrofie a jiná nervosvalová onemocnění

Nízká míra komplikací a počet úmrtí v důsledku anestezie ukazují, že jde o velmi bezpečnou proceduru. Napomáhá tomu důkladné porozumění zdravotnímu stavu pacienta, pečlivé posouzení před operačním výkonem, značný pokrok v technickém vybavení, zejména v monitorování pacienta a jeho životních funkcí v průběhu anestezie, a zajištění pooperační péče na odděleních intenzivní péče.

Mnoho z látek používaných v anestezii působí jak na svaly, tak i na nervové tkáně.

U pacientů se svalovou dystrofií nebo podobnými onemocněními mohou mít tyto látky větší vliv. Největší obavy vyvolává otázka, jak anestetika působí na svaly a na srdce, které je rovněž sval. Deformity skeletu, jako je skolióza (zakřivení páteře), mohou také ovlivnit způsob, jakým pacient reaguje na anestezii.

## Anestetika a srdce

Lidé se svalovou dystrofií a podobnými onemocněními mívají někdy související srdeční onemocnění. Bývá jím buď kardiomyopatie, kdy srdeční sval nepracuje efektivně, nebo porucha převodního systému srdce (kondukční porucha neboli porucha vedení), kdy je narušen přenos elektrických vzruchů v srdci.

Prchavá (volatilní) anestetika, jako éter a halotan, snižují srdeční frekvenci a sílu srdečního stahu a mohou také zhoršit poruchu vedení.

Účinky různých těkavých anestetik se od sebe liší, některé působí na srdce více, jiné méně. Před operací je proto nutné, aby anesteziolog posoudil stav

srdce. Hodnocení zahrnuje úroveň zátěže, kterou srdce pacienta zvládne, a elektrokardiogram. Někdy je zapotřebí rozsáhlejší vyšetření.

## **Anestetika a dýchání**

Lékaři rovněž potřebují vědět, jak slabé jsou pacientovy svaly. Hodnotí úroveň tělesné aktivity pacienta a v odebraném vzorku krve měří hladinu svalového enzymu kreatinkináza. Jakákoliv látka, která ovlivňuje svaly, bude působit i na svaly dýchací. Silná analgetika a sedativa působí na tyto svaly nepřímo, myorelaxancia mají vliv přímý. Pacienti s nervosvalovými poruchami již mohou mít potíže s dýcháním, proto by se tyto látky měly používat s velkou opatrností, a po operaci je nezbytné dýchání pacienta dále monitorovat. Nejlepší péči bezprostředně po operaci zajišťují jednotky intenzivní péče. Dále mohou být ovlivněny i svaly používané k polykání, což je další důvod, proč je kvalitní pooperační péče důležitá.

## **Svalová relaxancia (myorelaxancia)**

Myorelaxancia by se měla použít jen v nezbytných případech, protože u pacientů s nervosvalovým onemocněním mohou mít v porovnání s jinými pacienty silnější a prodloužený účinek. Je třeba se vyhnout obzvláště jednomu typu myorelaxancií, tzv. suxametoniu. Suxametonium způsobuje masivní uvolňování iontů draslíku ze svalových tkání do krve, což u zdravých pacientů obvykle nemá závažné nežádoucí účinky. Avšak u pacientů s nervosvalovým onemocněním, u kterých běžně dochází k úniku draslíkových iontů ze svalů, může další zvýšení jejich koncentrace v krvi způsobit poruchy srdečního rytmu. Velmi důležité je proto předoperační vyšetření krve a kontrola hladiny draslíku.

## **Lokální anestetika**

Lokální anestetikum působí tak, že blokuje vznik a šíření vzruchů v nervových vláknech, a tím vyvolává místní znecitlivění. Lokální anestetika se používají pro mnoho menších chirurgických zákroků, jako je např. šití řezných ran, protože mají méně vedlejších účinků.

V případě rozsáhlejších lokálních anestezií, jako jsou spinální nebo epidurální, je nutné pečlivé předoperační vyšetření pacienta a jeho zdravotního stavu.

## **Změny tělesné teploty a předoperační "hladovění"**

Pacienti s nervosvalovými onemocněními hůře snášejí změny tělesné teploty nebo předoperační hladovění spojené s anestézií nebo operačním zákrokem než „zdraví“ pacienti. Tyto problémy lze minimalizovat tím, že se pacient udržuje v teple a jsou mu podávány tekutiny pomocí kapénkových infúzí.

## Maligní hypertermie a nervosvalová onemocnění

Maligní hypertermie je dědičná porucha, která způsobuje nečekané, někdy fatální, reakce pacienta na některá anestetika. Obecně se má za to, že jediné nervosvalové onemocnění, s nímž je maligní hypertermie spojena, je Central core disease, není to však vždy pravda. Pacienti s Central core disease mohou mít sklon k maligní hypertermii. Tu lze odhalit pomocí svalové biopsie.

### Důležitá upozornění/doporučení

- Použití anestezie u lidí s muskulární dystrofií a příbuznými onemocněními by se neměla brát na lehkou váhu. Pacienti by měli očekávat, že před operačním zákrokem bude jejich postižení a aktuální zdravotní stav důkladně posouzeny anesteziologem.
- Lékaři by měli provést předoperační vyšetření. Po zákroku by měla být zajištěna adekvátní pooperační péče, která se u pacientů s nervosvalovým onemocněním většinou liší od běžné praxe.
- Pacienti s nervosvalovým onemocněním musí o své diagnóze informovat anesteziologa i v případě, kdy jsou projevy onemocnění minimální nebo se neobjevují vůbec.
- Někdy se u osob bez příznaků zjistí nervosvalová porucha až na základě neočekávaných komplikací při anestezii. To se může stát zejména u malých dětí. Anesteziolog by měl být proto upozorněn i v případě výskytu dědičného nervosvalového onemocnění u rodinných příslušníků.
- Požádejte, aby byl anesteziolog obeznámen s vaší diagnózou před vaší hospitalizací. Pro případ neplánované hospitalizace může být užitečné nosit náramek nebo přívěšek s informací o vašem onemocnění.
- Poskytněte ošetřujícímu týmu včetně anesteziologa informační materiál týkající se vaší diagnózy a souvisejících potřeb.

### Reference

1. Emery A, *Svalová dystrofie: Fakta (Muscular dystrophy: the facts)*, 3. vydání, 2008, Oxford University Press, New York
2. Chalkiadis G, Branch K, *Zástava srdce po isofluranové anestezii u pacientů s Duchenneovou svalovou dystrofií (Cardiac arrest after isoflurane anaesthesia in a patient with Duchenne's muscular dystrophy)*, *Anaesthesia* 1990, Ročník 45, 22-25
3. Klingler W, Lehmann-Horn F, Jurkat-Rott K, *Komplikace anestezie u nervosvalových onemocnění (Complications of anaesthesia in neuromuscular disorders)*, *Neuromuscular Disorders* 2005, Ročník 15, 195-206
4. Vercauteren M, Heytens L, *Důležité informace o anestezii pro pacienty s neurologickým deficitem: je neuroaxiální anestezie bezpečná? (Anaesthetic considerations for patient-swth a pre-existing neurological deficit: are neuraxial techniques safe?)*, *Acta Anaesthesiol Scand* 2007, Ročník 51, 831-838

Z anglického jazyka přeložila Jitka Kačirková

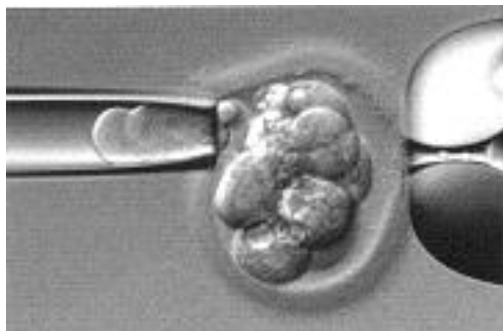
## Preimplantační genetická diagnostika

**Preimplantační genetická diagnostika (PGD)** je vyšetřovací metoda, která umožňuje zjistit některé genetické choroby již u zárodků vzniklých při mimotělním oplodnění (IVF). Preimplantačně se vyšetřují závažné choroby, které se již v rodině vyskytly a které mají vysoké riziko opakování. Pro PGD se mohou rozhodnout i páry, u kterých bylo zjištěno skryté nosičství změny (mutace) stejného genu a vysoké riziko postižení jejich potomka.

Páry, které uvažují o PGD, nesouhlasí s prenatální diagnostikou a přerušením těhotenství až při průkazu choroby u plodu. Preimplantačně se vyšetřují také choroby se závažnými projevy až v pozdějším věku bez poruch inteligence a zjevných vrozených vad - třeba mutace spojené s vysokým rizikem rakoviny prsu.

PGD je vždy spojena s mimotělním oplodněním. To znamená, že většinou normálně plodná žena podstoupí hormonální léčbu, která zajistí dozrání více vajíček. Ta jsou pak operativně vyjmuta a v laboratoři oplodněna spermiemi partnera. Takto vznikne více zárodků, které je možno vyšetřit a do dělohy matky vložit jen zárodky zdravé.

Zárodek starý 3 dny se skládá z 6 - 10 podobných, dosud nesespecializovaných buněk - blastomér. Každá z nich v sobě nese kompletní genetickou informaci nového jedince. Pomocí mikromanipulačních technik je v tomto období možno ze zárodku vyjmout jednu nebo dvě blastoméry bez ovlivnění jeho dalšího vývoje. Výsledek genetického vyšetření vyjmutých blastomér většinou platí pro celý zárodek a umožní vybrat zárodky nepostižené sledovanou genetickou chorobou.



obrázek: Odběr blastoméry biopsií třídenního embrya (6 - 10 buněk)

Preimplantačně lze vyšetřit i několik buněk obalu zárodku – trofoektodermu - pátý den vývoje.

Vyšetřené zárodky je možno zmrazit a vložit do dělohy později. Nové techniky mražení (vitřifikace) mají vysokou účinnost a umožňují opakované pozdější přenášení pouze jednoho zárodku po co nejpřirozenější přípravě děložní sliznice.

## Pro koho je PGD určena?

Techniky, které používáme, mohou být použity pro většinu závažných genetických chorob s vysokým rizikem opakování. Podmínkou je jasný průkaz odpovědlné změny (mutace) genu nebo chromozomu.

Příkladem chorob, pro které PGD provádíme, jsou autosomálně recesivně dědičné cystická fibrosa (CF) či spinální muskulární atrofie (SMA) s rizikem opakování 25 %, autosomálně dominantně dědičná Huntingtonova choroba (HD) s rizikem opakování 50 % nebo na pohlaví vázaná Duchennova svalová dystrofie (DMD) s 50 % rizikem postižení chlapců. To jsou příklady tzv. monogenních chorob způsobených mutací jednoho genu. Preimplantačně vyšetřujeme i dědičné chromozomální poruchy, kdy jsou postiženy celé skupiny genů (chromozomální translokace). V odůvodněných případech - například u starších matek v programu IVF - vyšetřujeme přítomnost náhodně vzniklých změn počtu chromozomů: například ztrojení chromozomu č. 21, které způsobuje Downův syndrom.

## Možnost PGD a způsob jejího provedení je navržen při genetické konzultaci.

PGD monogenních chorob je na našem pracovišti prováděna tzv. nepřímou neboli haplotypovou analýzou. Každý gen se v buňce vyskytuje ve 2 formách – alelách. Jedinec jednu alelu zdědí od otce a jednu od matky. Pomocí určitých genových markerů (značek) odlišíme tyto dvě alely (haplotypy) a sledujeme, která alela obsahuje mutaci způsobující onemocnění. Haplotyp je možno přirovnat k čárovému kódu - jedna čára v kódu představuje mutaci, ostatní čáry slouží k přesnému označení celé alely. Podmínkou pro tuto diagnostiku je genetické vyšetření obou partnerů, kteří PGD žádají a přímého příbuzného s geneticky potvrzenou chorobou. Vyřazena jsou embrya (zárodky), která nesou alelu (u recesivně dědičných onemocnění alely) genu společnou (společných) s nemocným příbuzným (většinou rodičem či sourozencem).

Pro vyšetření chromozomálních vad používáme metodu hybridizace fluorescenčně značených sond (FISH). Před PGD dědičných chromozomálních vad provádíme testy a výběr optimálních FISH sond pro danou situaci a daný pár, pro hodnocení počtu chromozomů (screening aneuploidii - PGS) používáme standardní vyšetřovací sondy pro všechna vyšetření.

Při preimplantační diagnostice nastává dvojí výběr: při prvním výběru vybíráme ze všech dostupných zárodků polovinu až  $\frac{3}{4}$  vhodných na základě genetického testu podle typu dědičnosti vyšetřované choroby. Druhý výběr je „přírodní“, kdy se z nám neznámých příčin některé zárodky přestanou vyvíjet nezávisle na výsledku genetického vyšetření ještě před vložením (transferem) do dělohy a některé z transferovaných zárodků se neuhnízdí. Ztráty v tomto druhém výběru mohou být až 50 % z dostupných zárodků.

*MUDr. David Stejskal*

## KULTURA

Ve zbrusu nové kulturní rubrice bychom vám rádi postupně představovali ukázky tvorby členů a přátel naší asociace – ať už to budou díla a dílka básnická, prozaická, výtvarná, fotografická i rukodělná. Existence téhle rubriky však bude záviset na tom, zda se mezi námi najdou tvůrci a kutilové ochotní jít s kůží na trh a podělit se o své zážitky a výtvary s námi ostatními. Proto prosíme všechny, kdo se zabývají vytvářením čehokoli, ať posílají svá dílka či jejich fotografie poštou nebo e-mailem na adresu redakce.

První vlašťovkou v tomhle Zpravodaji budou ukázky velikonočních veršů ostravského tělesně postiženého básníka Radima Tchorze:

### Poezie všemu navzdory

"Jmenuji se Radim Tchorz, je mi 41 let. Bydlím v ÚSP v Hrabyni. Mám progresivní formu roztroušené sklerózy. Básničky píšu asi 11 roků. Hledal jsem v tom únik ze samoty, která mě náhle potkala, když se projevila nemoc a všichni kromě rodičů se na mě vykašlali. Ze začátku jsem psal verše pesimistické, protože v nich byly mé pocity smutku a beznaděje. Teď se snažím přesto všechno přenést a píši pozitivněji, optimističtěji. Doufám, že se čtenářům budou ukázky svých básní líbit."

#### Beránek

Zdobí každý stůl,  
na ubruse kraslic.  
Se zvonečkem na krku,  
a výrazných očí.

Zdobený bílým cukrem,  
s náladou sváteční...  
Nejlepším druhem,  
pro dny velikonoční.

Nevinná tvář beránka,  
veselé paprsky slunce.  
Přichází láska,  
přichází Velikonoce.

## Holky na útěku

Pomlázka se podepíše,  
na tvůj kouzelný zadeček.  
Láska nemá břeh,  
období jarních lásek.

Roztává všechen sníh,  
i ledové obrázky.  
Holky spouští smích,  
utíká za krásou lásky.

Útěk je jediná zbraň,  
vyhlídnutých holek.  
Takové útěky znám,  
holčičí spolek.

## Jarní vůně

Všechno se zelená,  
láska kvete taky.  
Holky ukazují kolena,  
stále v lásce žáky.

Rozevřené dlaně,  
přírody i lásky.  
Vůně jara táhne,  
za krásnými obrázky.

Skutečnost vidíš,  
co dokáže jaro.  
Ptáčky zpívat slyšíš,  
děkujeme přírodo.



*Foto: František Újezdský – paintball na vozíku*

## Kam bez bariér?

*Na přelomu července a srpna letošního roku vyjde v nakladatelství CPress (součást společnosti Albatros Media) první kniha z plánované ediční řady Kam bez bariér. První titul této série cestovních průvodců pro všechny cestovatele, zohledňujících i specifické potřeby seniorů, rodin s kočárky a především turistů s tělesným postižením, včetně vozíčkářů, bude věnován regionu Plzeňska a jeho autorem je PhDr. Miroslav Valina. Knižku **Kam bez bariér – Plzeňsko** si čtenáři budou mít možnost koupit prakticky ve všech knihkupectvích a na internetu, v eshopu na webových stránkách nakladatele ([www.albatrosmedia.cz](http://www.albatrosmedia.cz)).*

Člověk se jako osoba se sníženou schopností pohybu rodí a jako osoba se sníženou schopností pohybu umírá. Někteří z nás pak následkem úrazu, či nemoci prožijí s omezenou schopností pohybu i celý život, nebo jeho část. V raném dětství, ve stáří a stejně tak v případech zdravotního postižení je ovšem člověk stále lidskou bytostí a má veškeré představitelné lidské vlastnosti a potřeby, k nimž patří mj. touha sdílet zážitky se svými blízkými – a to včetně zážitků cestovních. Právě téhle touze by rád vyšel v ústrety cestovní průvodce, svého druhu první v České republice, který systematicky zpracovává určitou oblast (zde tedy Plzeňsko) takovým způsobem, aby ho při svých cestách využili všichni turisté bez ohledu na věk a zdravotní stav.

Chci respektovat skutečnost, že omezení schopnosti pohybu i schopnost toto omezení překonat má individuální charakter a závisí na mnoha faktorech (vlastní fyzická kondice, počet a kondice doprovázejících osob, finanční možnosti, technické pomůcky). Z toho důvodu jsem nevytvořil soupis cílů vhodných např. pro vozíčkáře, ale na základě osobních zkušeností s realizováním turistických a sportovních akcí pro zdravotně postižené jsem popsal jednotlivé cíle a lokality tak, aby čtenáři získali dostatek informací, jež jim umožní, aby sami zvážili situaci a své možnosti a z vlastní vůle se rozhodli, zda – a jak – se v té či oné lokalitě budou pohybovat, jaké akce a cíle zde navštíví a jak dlouho zde chtějí pobývat.

Vždy se tedy seznámíte nejen s daným cílem, ale i s architektonickými a přírodními bariérami, na které u něj můžete narazit, s dopravními možnostmi a se zázemím (bezbariérové občerstvení, ubytování, WC aj.), se kterým v blízkosti cíle můžete počítat. Důležitá je též vzdálenost cílů do 50km od Plzně – od místa, kde je toto zázemí stoprocentně k dispozici a odkud se (když z jakéhokoli důvodu zvolí takovou variantu) může kdokoli pohodlně a důstojně vypravit jen na jednodenní, nebo i několikahodinový výlet uvnitř daného okruhu. V něm se Plzeň čtenáři představuje jako moderní dynamická, celé oblasti dominující regionální metropole – Evropské hlavní město kultury 2015 – město se silným ekonomickým potenciálem, jenž mu umožňuje poskytnout širokou nabídku služeb občanům a návštěvníkům, včetně občanů a návštěvníků handicapovaných.

Z Plzně vás pak kniha zavede severovýchodním směrem, údolím, kterému duši vdechla řeka Berounka. Snad vám tu učaruje atmosféra luk, lesů a skal, přívozů a chalup na březích, svět rybářů, trampů a vodáků, tajemství starých keltských hradišť a zřícenin hradů. V další kapitole zavítáte jihovýchodně od horní Berounky, do lesnatých končin Zbirožské a Brdské vrchoviny. Tady jsou největším městem Rokycany, ale navštívíte i město Radnice, Mýto, Spálené Poříčí a další. Na své si tu přijdou hlavně milovníci lesních toulek a historie i současnosti vojenského řemesla. Ve čtvrté kapitole

se z brdských lesů vynoříte jižně od Plzně, v kraji, který ve srovnání s brdskými bučini-  
nami působí dojmem zahrady, nebo zámeckého parku. Cesta vás povede mezi zdmi  
klášterními, zámeckými i městskými a krajinou venkova přes Chotěšov, Přeštice a  
Nepomuk do Starého Plzeňce – do města, jež bylo Plzní dřív než Plzeň. Pak zamíříte  
od Plzně na západ. Otevře se vám kraj Stříbrska, Konstantinolázeňska a Nečtinska –  
syrová, lidmi opuštěná země, odkud byli vyhnáni nejprve její čeští a potom její němečtí  
obyvatelé, a ti, kdo přišli po nich, teprve začínají umět navazovat na kořeny svých  
předchůdců. V poslední kapitole, se vydáte do končin severního Plzeňska, kterým  
baroko vtisklo podobu natolik, až se zdá, jako by tu nejen domy, ale i krajina vznikala  
v představách nejnápaditějšího z českých barokních architektů Jana Blažeje Santiniho  
a teprve pak se stala skutečností. Uvidíte to v Manětíně, Mariánské Týnici, Plasích a  
v dalších místech cestou k jihu, k Boleveckým rybníkům na severním okraji Plzně.  
Tady skončí putování Plzeňskem – pár kroků od míst, kde na lávce přes Berounku  
začínalo.

V knize najdou užitečné informace rodiny, které cestují s dítětem, či dětmi  
v kočárku, a především pak čtenáři z řad tělesně postižených a seniorů, jejich organi-  
zací, lidí, kteří k nim mají blízko (příbuzní, přátelé), a samozřejmě také instituce, jež jim  
poskytují služby – nejen v oblasti cestovního ruchu. Rád bych touto knihou zároveň  
upozornil na turistické, sportovní a další aktivity lidí s omezenou schopností pohybu a  
přispěl tím k jejich společenskému etablování v pozici něčeho, co je veřejností vnímá-  
no jako aktivita běžná a obvyklá. Důrazem na individuální přístup k volbě tras a cílů  
samotnými handicapovanými turisty bych chtěl kromě toho povzbudit a inspirovat i je  
samotné.

*Miroslav Valina*





*František Újezdský: rekondiční pobyt v Třemošné*

## SPOLEČENSKÁ RUBRIKA

V období od 1. 1. do 31. 3. 2012 oslavili životní jubileum tito naši členové.

45 let – Pařenica Milan, Prknová Radka

50 let – Gavorová Miluna, Landová Věra,  
Dejl Vladimír

55 let – Vágnerová Jana, Baldík Zdeněk

60 let – Fraj Václav, Koptářová Jarmila,  
Baloga Vladimír

65 let – Prokšová Věra

70 let – Jizba Karel

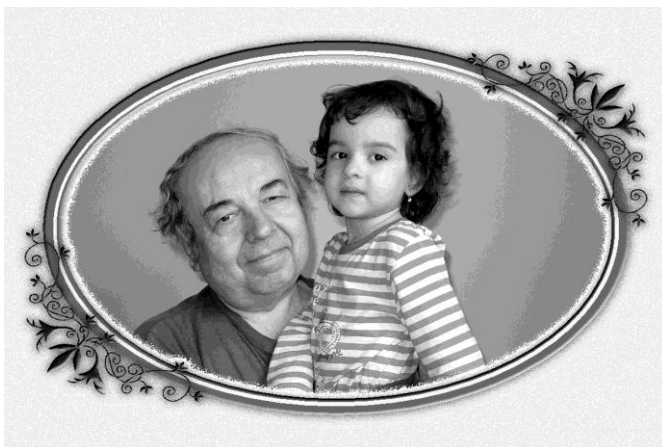
75 let – Krellerová Kateřina

85 let – Fišarová Milada



*Blahopřejeme!*

Dne 13. 1. oslavil 60. narozeniny pan Václav Fraj z Kladna. Vše nejlepší, hodně zdraví a pevné nervy přejí Suchopárci - R, M, KM a D.



# OBSAH

ÚVODNÍ SLOVO .....	6
DŮLEŽITÉ KONTAKTY .....	7
INFORMUJEME .....	8
Projekt DMS.....	8
Z činnosti Jihomoravské krajské rady zdravotně postižených .....	9
Čtvrtý ročník MDA RIDE.....	10
Zápis ze schůze Výboru AMD v ČR konané 7. prosince 2011 v hotelu Globus, Praha 4.....	12
Odpověď z Ministerstva zdravotnictví na dopis ve věci budoucnosti lázeňské péče v Janských Lázních .....	14
ZÚČASTNILI JSME SE .....	15
Setkání patientských organizací pro vzácná onemocnění .....	15
Společné prohlášení patientských organizací ke Dni vzácných onemocnění 29. února 2012 .....	15
SOCIÁLNÍ PORADENSTVÍ.....	17
Aktuálně z legislativy .....	17
Jak se změnil příspěvek na zvláštní pomůcku od 1. 1. 2012.....	17
Dotazy z Poradny pro život s postižením.....	19
Rozhovor s Vladkou Mackovou.....	22
Postřehy od čtenářů .....	24
Kladno - 20 000 zbytečných kilometrů.....	24
VÝZKUM .....	26
PTC pokračuje ve výzkumu atalurenu pro DMD / BMD .....	26
Pokračování klinických studií experimentálního léku GSK2402968 exon skipping u DMD .....	26
Studie zaměřená na vliv KoenzymuQ10 a Lisinoprilu u DMD, BMD a některých typů LGMD (pletencová svalová dystrofie).....	27
BioMarin testuje lék BMN701 u pozdní formy Pompeho nemoci .....	27
TYPY NERVOSVALOVÝCH ONEMOCNĚNÍ .....	28
Beckerova svalová dystrofie (BMD) .....	28
Charcot-Marie-Toothova choroba (CMT).....	32
ZDRAVÍ .....	38
Poruchy chování u chlapců se svalovou dystrofií Duchenneova typu (DMD) .....	38
Anestezie .....	47
Anestezie, svalová dystrofie a jiná nervosvalová onemocnění .....	47
Preimplantační genetická diagnostika .....	50
KULTURA.....	52
Poezie všemu navzdory .....	52
Kam bez bariér?.....	55
SPOLEČENSKÁ RUBRIKA.....	58
OBSAH.....	59

# ZPRAVODAJ AMD VYDÁVÁ ASOCIACE MUSKULÁRNÍCH DYSTROFIKŮ V ČESKÉ REPUBLICE

**Odpovědný redaktor:** Mgr. Dona Jandová  
**Redakční rada:** Blanka Jedličková,  
Jitka Kačírková, Miroslav Valina  
**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  
Jitka Kačírková  
Nikos Nerancolakis

**Tajemnice:** Jana Macáková  
**Hospodář:** Jaroslav Macák  
**Revizní komise:** předsedkyně Věra Landová  
**členové:** Jana Macáková, Jana Roušalová

## **ADRESA:**

AMD v ČR, Petýrkova 1953/24, 148 00 Praha 414  
Kancelář: Petýrkova 1950/18, suterén

Foto na titulní a druhé straně obálky: Hanka Kadeřábková  
Foto na třetí straně obálky: Hanka Kadeřábková

**Vychází čtvrtletně a je neprodejný**

**Zpravodaj AMD je registrován Ministerstvem kultury ČR  
pod ev. čís. E 11139  
Tisk - TISK EXPRES s.r.o.**

**Uzávěrka příštího čísla 25. 6. 2012**

**Vzhledem k neposkytnutí dotace Ministerstvem zdravotnictví bude další vydání  
záviset na získání finančních prostředků.**





# ELEKTRICKÉ SKŮTRY 2012

**Deluxe**



**DELUXE**  
maximální rychlost: 12 km/h  
maximální dojezd: 40 km  
maximální stoupačnost: 12°  
baterie: 2x12 V / 50 Ah  
výkon motoru: 700 W  
odpružení všech kol  
průměr kol: 29 cm

**45 000 Kč**  
cena je uvedena s DPH

**Cadiz**



**CADIZ**  
maximální rychlost: 15 km/h  
maximální dojezd: 37,5 km  
maximální stoupačnost: 12°  
baterie: 2x12 V / 50 Ah  
výkon motoru: 700 W  
odpružení všech kol  
průměr kol: 32 cm

**65 000 Kč**  
cena je uvedena s DPH

**Elite**



**ELITE**  
maximální rychlost: 18 km/h  
maximální dojezd: 65 km  
maximální stoupačnost: 12°  
baterie: 2x12 V / 100 Ah  
výkon motoru: 700 W  
odpružení všech kol  
průměr kola: 38 cm

**85 000 Kč**  
cena je uvedena s DPH



Více informací naleznete na

**[www.dmapraha.cz](http://www.dmapraha.cz)**

DMA Praha s. r. o., Kunice 207, 251 63 Strančice, tel.: 323 610 610, fax: 323 664 335, email: [dmapraha@dmapraha.cz](mailto:dmapraha@dmapraha.cz)

Atraktivní design, maximální komfort a bohatá výbava za dostupnou cenu. Přesťáhněte o své pohodlí jen sítí, s námi j' máte na dosah...