

časopis pro život s dystonií

1 / 2016

DYSTONIE

UZÁCNÁ
DIAGNÓZA?

PŘÍBĚH KATKY

KAM SE OBRÁTIT

Slovo úvodem

Zakladatelka patientského spolku Jana Vičarová
o Rodině spolu, z. s. Pro dystoniky a projektu
Osvětová kampaň na podporu pacientů s dystonií

Zvyšování povědomí o dystonii, je klíčem k včasné diagnóze a léčbě. Formou dialogu mezi širokou odbornou i laickou veřejností, může dojít ke změně. Veřejnost zná jiná neurologická onemocnění, ale o dystonické poruše málo kdo ví, většinou se o tom lidé, ale i lékaři mimo obor neurologie, dozvídají přímo od pacientů. Z našeho šetření vyplynulo, že periferní oblasti České republiky nemohou poskytnout adekvátní péči a často nedisponují ani informacemi, které se nedostanou k pacientovi, a není tak správně diagnostikován. Většina pacientů prošla strastiplnou cestou ke správné diagnóze. Naším cílem je pomoci ostatním.

Zahájení veřejné kampaně proběhlo v srpnu v Ústí nad Labem při společenské akci 22. 7. 2016 na Den mozku. Proběhlo profesionální focení pacientů na rollapy a plakátky, byla pozvána odborná i laická veřejnost a oslovovali jsme i lidi na ulici. Na akci byly k dispozici hry na procvičení mozku a zúčastnili jsme se tanečního odpoledne s veřejností. Proběhly besedy pacientů s lékaři v Praze, Chomutově a Olomouci. Pro spolupráci jsme získali dostatek odborníků-lékařů během přípravy besed. Aktivně se zapojil i střední zdra-

votní personál a sociální pracovníce v Olomouci. Navázali jsme však i další kontakty s dětským neurologem ve fakultních nemocnicích v Praze Motole a v Ostravě. Na akci v Praze přijela i Monika Benson z Europa dystonia, org, kde jsme členy. Dovídáme se tak o aktivitách a léčbě pacientů s dystonií z celé Evropy.

Pacienti s naší výtvarnou vedoucí Zuzkou, se sešli v létě na výtvarné dílně v Horním Štěpánově, okres Prostějov a připravili textilní výrobky do fotografické soutěže o nejlepší skoky pro dystonii. Vyhodnocení soutěže proběhlo 16. 12. 2016 na setkání pacientů, kde jsme přítomným rozdali výhry. Cílem časopisu je poskytnout informace o vývoji v léčbě a diagnóze u dystonií srozumitelnou formou. Podpořit pokusy o zajištění vhodné rehabilitační podpůrné léčby, zejména po aplikaci botulotoxinu. Poskytnout prostor pro otázky pacientů a odpovědi lékařů, představení našich členů a koordinátorů v jednotlivých krajích a upozornění na aktivity patientského spolku. Tento první výtisk slouží k seznámení s naší organizací. Zároveň mi dovolu, abych všem popřála klidný, šťastný rok 2017 se spoustou lásky bližních a všem zlepšení zdravotního stavu.

Organizace Rodina spolu, z.s.



Zabýváme se podporou rodin a pacientů s dystonií. Pořádáme vzájemná setkávání a aktivizování a vznikají dobré kamarádké vztahy a přátelství i mezi rodinami, ve kterých jsou pacienti s dystonií. Během dvou let se vytvořila skupinka aktivních lidí, kteří pracují na dílčích aktivitách dobrovolně.

Jsme členy České asociace pro vzácná onemocnění (zejména pro některé vzácné dědičné formy dystonie). Podílíme se na kampani včasná diagnóza, účastí na NGO marketu 2015, na kam-

pani „Sami vzácní spolu silní“: <http://vzacni.cz/> kde je i náš příběh. Podílíme se také na projektu Výuka mediků v akademickém roce 2015/2016.

Pořádali jsme besedu pacientů s lékaři odborníky ve Všeobecné fakultní nemocnici 1LFUK v Praze v Kateřinské ulici v posluchárně neurologického centra extrapyramidových onemocnění. V těchto besedách pokračujeme i v dalších centrech péče v České republice. Jsme členy Europa dystonia, se kterými se podílíme na kampani Jump for dystonia.





OTÁZKA PRO

MUDr. Petru Havránkovou,
odbornou garantku naší
organizace

**Proč jste se rozhodla
s námi spolupracovat
zejména na besedách?**

Dystoniemi se zabývám od svého nástupu na kliniku, dokonce byly i tématem mé dizertační práce. Domnívám se, že se jedná o skupinu onemocněných, o kterých je odborná i laická veřejnost stále ne zcela dostatečně informována. Velmi proto vítám iniciativu ze strany pacientů. Mám velkou radost, že se podařilo patientskou organizaci založit a že dále vzkvétá. Myslím, že pro pacienty může být velkou útechou setkat se s někým, kdo má podobné obtíže, a řeší stejné starosti v denním životě. Na nic nemá být člověk sám a na nemoc už vůbec ne! Ale patientská organizace je potřebná i pro nás lékaře, zprostředkovává nám lepší kontakt s pacienty a jejich rodinami i mimo ordinaci. Víme pak lépe s čím pacienti bojují, co je nejvíce trápí. Jsem ráda, že se podařilo zorganizovat několik besed, na kterých jsme se snažili předat informace, které pacienty zajímají a na které v ordinaci při běžné kontrole nezbývá čas.

Moc přeji Rodině spolu hodně štěstí při dalším působení mezi pacienty s dystonií.

TELEGRAFICKY OD NOVÝCH ČLENŮ



Helena S. z Liberce,

t. č. ve zhoršeném zdravotním stavu

O patientské skupině jsem se dozvěděla zde na sociální síti. Přijata jsem byla do skupinky skvěle, a co očekávám? Snad to, že se s vámi někdy sejdu na nějakém tom pobytu a dále alespoň zde na „týhle mocný síti“ (myšlen facebook).

Aliy Bokash je maminka postižené Hanify, z Kazachstánu, mnoho let žila s rodinou v Londýně, nyní žijí v Praze

Když jsem hledala něco o dystonii, vyžádala jsem si někde kontakt na vás. Díky tomu jsem byla pozvaná na besedu pacientů a lékařů v Praze. Díky tomu jsem se setkala s dospělými lidmi s dystonií a mohu lépe chápat svou dceru, která není schopná sdělit mi své fyzické a psychické pocity. Ráda bych, aby se zapojilo více rodičů s dětmi, které mají projevy dystonie.

Ptejte se nás na Facebooku:

**Podpora pro dystonie -
Rodina spolu, z.s.**

Představujeme koordinátorky Katku a Lenku z patientské skupiny

Každé jsme položili tři stejné otázky

1. V rámci projektu ses osvědčila a stala koordinátorkou pro svůj kraj za Rodina spolu, z. s. Pro dystoniky, která aktivita během roku tě nejvíce oslovila a líbila se ti nejvíc?
2. V čem vidíš přínos patientského spolku?
3. Jak pomohlo členství v této organizaci tobě?

Lenka, Jihomoravský kraj

1. Odvedla se spousta práce jak v komunikaci s lékaři, tak mezi námi. Podařilo se setkání s Monikou Bensson, její návštěva byla velkým povzbuzením. Bohužel všech letošních aktivit jsem se pro zhoršený zdravotní stav nemohla účastnit. Krásné ale bylo setkání dystoniků s výtvarnou dílnou u nás na Moravě. Podílim se na tvorbě dárků a baví mě to. Skvělý nápad měla naše výtvarná vedoucí Zuzka na zhotovení obalů na mobily a tablety.

2. Podání ruky těm co bojují s dystonií i jejich rodinným příslušníkům. Dále

oceňuji snahu dostat se do povědomí lidí, dystonie není až tak vzácné onemocnění, jen o ni lidé nevědí. Osvěta je ještě potřeba i u zdravotníků. Důležité je neztrácet kontakt s novinkami a podporou pro patientské organizace. Sdílet tyto informace, a to i ze zahraničí, na tomto poli nejvíce spolupracuji a inspiroji se.

3. Pomohlo mi vědomí, že v tom nejsem sama a získala tím druhou rodinu. O všem se radíme a držíme spolu. Tak jak zní náš název Rodina spolu.

e-mail: ilgnerovalenka@gmail.com

Katka, Vysočina

1. Vrcholem byly určitě besedy s lékaři, mohu srovnávat tu v Praze a Olomouci. Odborně byly výborné obě, ale příjemněji bylo v Olomouci, asi pro větší účast. Velmi milé bylo letní setkání Dystoniků v Horním Štěpánově a samozřejmě návštěva Moniky Benson z Dystonie Europa v Praze.

2. Přínos pro dystoniky vidím hlavně v možnosti se navzájem setkávat a

vyměňovat si zkušenosti se zvládnutím dystonie, s rehabilitací a léčbou. Nejdůležitější ovšem je pomoc, dosud nedialogizovaným pacientům, aby se dostali do péče specializovaných center.

3. Pro mě je patientský spolek velmi důležitý pro získávání informací o dystonii a pro možnost vzájemného setkávání.

e-mail: katka7810@gmail.com

Dystonie není až tak vzácnou diagnózou, povědomost o ní však není dostatečná

.....

Dystonie je soubor extrapyramidových onemocnění, které se projevují stáčením nebo abnormálním postavením různých částí těla, může ovlivnit svaly obličeje, krku a způsobit horší vidění (díky postižení svalů očních víček), mluvení, jemnou i hrubou motoriku.

.....

Nejedná se o onemocnění svalů, ale centra řízení pohybů v mozku. V určitých případech, kdy selže základní léčba, se přistupuje k tzv. hluboké mozkové stimulaci. Hluboká mozková stimulace je založena na principu přímé stimulace příslušných mozkových oblastí prostřednictvím do mozku implantovaných elektrod spojených se stimulatorem, podobně jako u onemocnění srdce, kardiostimulátorem.

Základní léčbou je aplikace injekcí botulotoxinu a další farmaceutická léčba. Při aplikaci botulotoxinu dochází k zablokování a rozpadu přenosu impulzů mezi nervy a svaly. Toto přerušení je ale pouze dočasné a po určité době (týdny až měsíce) dochází

k plné obnově přenosu impulzů. Doba mezi jednotlivými injekcemi se liší podle typu choroby, stupně postižení a reakce na léčbu. Nejčastěji se jedná o rozmezí 2-3 měsíců. Dystonii nelze vyléčit, jde jen ovlivnit projevy této poruchy. Jedná se o onemocnění, která nejsou až tak vzácná, ale povědomost o těchto diagnózách není mezi terénními neurology velká.

Řada pacientů se dostává do specializovaných center, kde jsou diagnostikováni až po řadě let, tím pádem se odsouvá i možnost adekvátní terapie. Další důležitou kapitolou jsou dědičné formy, některé jsou opravdu vzácné, kde je důležité včasné podchycení diagnózy, z hlediska další reprodukce jedince.

autorka: MUDr. Petra Havránková

Z našich akcí 2016



Skok Olomouc



Vítězný skok



Výtvarné dílny



Beseda Chomutov



Skok Praha



Rozdávání dárků Ústí n/L



PŘÍBĚH KATKY

Katko, v kolika letech jsi začala mít první problémy a jak se projevovaly?

V 10 letech jsem začala mít problémy s řečí, zejména ve škole při čtení, stáhal se mi krk, že jsem nemohla téměř promluvit a postupně se mi změnil hlas do hrubé, zvláštní a pro okolí nepříjemné podoby. Na jiné projevy si nepamatuji, snad jen, že jsem vždy byla hodně nešikovná na tělocvik. Přesto jsem se naučila jezdit na koni a dodnes rekreačně jezdím. Ve 38 letech se mi objevily podivné záškuby šíje, byly to jen nenápadné pohyby a stávalo se to třeba jen jednou denně, typicky třeba v kuchyni při strouhání - hlava jakoby chtěla následovat pohyby ruky a lehce se rozkývala

nahoru a dolů. Později jsem kvůli rizikovému těhotenství užívala vysoké dávky hořčíku a projevy na čas zmizely. Po porodu se mi záškuby šíje postupně vrátily a zhoršovaly se tak, že mě omezovaly v běžné činnosti a staly se nepřehlédnutelnými pro mé okolí. V současnosti jsem na tom tak, že pokud si hlavu nedržím alespoň jednou rukou, tak se mi prudce pohybuje nahoru a dolů.

Jak dlouho trvalo, než jsi našla pomoc a dozvěděla se správnou diagnózu?

K lékaři jsem šla ve chvíli, kdy už jsem absolutně nedokázala ovládat pohyby své hlavy a nebyla vůbec schopná normálně fungovat. Měla jsem vlastně

veliké štěstí, protože obvodní lékařka rozpoznala těžké neurologické onemocnění a okamžitě mě poslala k neurologovi. Dostala jsem se k výborné lékařce neuroložce, která u mne určila diagnózu dystonie a doporučila mně do EXPY - specializované centrum pro výzkum a léčbu dystonie v Praze ve Všeobecné fakultní nemocnici Neurologické kliniky 1LFUK v Kateřinské ulici. Musím říci, že v tu chvíli pro mně bylo nejdůležitější vědět, že mám nemoc, která má nějaké jméno, dá se nějak léčit a netrpím jí sama. Tím vůbec nechci bagatelizovat farmaceutickou léčbu - zejména injekce botulotoxinu do postižených svalů a podle potřeby další léky. V EXPY se snažili určit konkrétní druh dystonie, podle výsledků genetických testů, se v mém případě jedná o variantu DYT 6, tedy vzácnost mezi vzácnými onemocněními. Jsem vděčná paní doktorce Havránkové z EXPY centra za psychickou podporu a vysvětlení podstaty mého onemocnění a léčby.

Jak nemoc ovlivnila tvůj život a co je nejtěžší?

Před propuknutím nemoci jsem pracovala v zemědělském podniku na pozici zootechnika. Byla to práce nesmírně různorodá, velmi odborná, akční a zajímavá. Obnášelo to řídit malý kolektiv, zvládat práci na PC a jednat s dodavateli. Tuhle práci už dělat nemohu, nejsem fyzicky schopná sedět hodinu u stolu a psát do počítače a chybí mi sebevědomí na

to, abych se svou šubající hlavou se postavila před podřízené, nebo jednala s obchodními zástupci. Opět jsem měla štěstí - získala jsem invalidní důchod druhého stupně. Píšu štěstí, protože zdaleka ne všem dystonikům je přiznána změněná pracovní schopnost. V současnosti pracuji v místě bydliště v chráněné dílně, mohu zde uplatnit svou manuální zručnost, organizační schopnosti i obsluhu PC, to vše úměrně mým tělesným schopnostem. Společenský život je díky nemoci v podstatě nulový. Rodinný život se mi příliš nezměnil, problémem jsou společné aktivity s dětmi mimo rodinu, například nejsem schopná s nimi jít třeba bruslit.

Co ti pomáhá po fyzické stránce, co po psychické stránce?

Po fyzické stránce mi dělá dobře plavání a vůbec pobyt ve vodě, zejména teplé. Výborná je i rekreační jízda na koni - mám za sebou dlouholetý výcvik založený na dokonalém uvolnění - díky tomu se i splašené krční svaly dokážou na chvíli uklidnit. Po psychické stránce pomáhá cokoliv, co odvede mou pozornost, výborná jsou zvířata - těch máme naštěstí doma dost. Ještě bych chtěla říci, že mi dystonie nepřinesla do života jen špatné věci. Díky dlouhodobé pracovní neschopnosti jsem se dostala k domácí výrobě sýrů a k pečení kváskového chleba, takže jak doufám, přispívám ke zdraví rodiny.



rdnspolu@gmail.com

www.rodinaspolu.estranky.cz

Rady do začátku

Diagnostika patří vždy a výlučně lékařům, pokud máte nějaké podezření na onemocnění dystonie, zajděte k odborníkovi. Pacienti také říkají, že ztratili mnoho času než se dostali ke specialistovi, který měl s onemocněním zkušenosti. **NEZTRÁCEJTE ČAS!** Onemocnění se zhoršuje nebo zlepšuje také na základě stavu psychiky, (proto může být hodně pacientů v péči psychiatrů, aniž by byli správně diagnostikováni po neurologické stránce). Často je nutná spolupráce neurologa a psychologa (například z důvodu sociálního vyčlenění nebo vlastního prožívání nemoci). Pokud si nejste jisti postupem, můžete nás kontaktovat

Odborná lékařská pomoc

V Praze se zabývají dystoniemi, blefarospasmem a jako jediní i vzácnými mutacemi např. myoklonickou dystonií

NEUROLOGICKÉ KLINIKY 1. LF UK

Centrum extrapyramidových onemocnění

Kateřinská 30, 128 21 Praha 2, tel.: 224 965 539
děkujeme paní MUDr. Petře Havránkové Ph.D. za ochotu s námi spolupracovat po odborné stránce a velice si vážíme členství v naší organizaci, Prof. MUDr. Roberta Jecha Ph.D.

Onemocnění ovlivňuje i míra psychické pohody, zde dostanete také odbornou pomoc: MUDr. Tereza Uhrová – působí na **Neurologické klinice 1LF UK** v Kateřinské ulici

Odkaz pro genetické vyšetření při podezření na genetickou příčinu onemocnění (projevy v dětství nebo časně dospělosti):

MUDr. A. Křepelová, CSc

Ústav biologie a lékařské genetiky 2.LF UK a FN Motol

V Úvalu 84, 150 06 Praha 5 - Motol
Tel.: 224 433 564 (pouze v pracovních dnech 7.00-8.00 a 14.00-15.00)
E-mail: geneticka.ambulance@fnmotol.cz

FAKULTNÍ NEMOCNICE V MOTOLE

Klinika dětské neurologie 2 LF UK a FN Motol a oddělení lékařské molekulární genetiky
Spolupracující lékaři: MUDr. Kraus Josef., CSc. a MUDr. Haberlová Jana,PhD.

Pracovní doba: PO-PÁ, 7.00 - 16.00

Klinika dětské neur. UK 2.LF a FN Motol

V Úvalu 84, 150 06 Praha 5

FAKULTNÍ NEMOCNICE PLZEŇ

Alej Svobody 80
304 60 Plzeň-Lochotín
Tel: 377 103 111
aplikace botulotoxinu

NEUROLOGICKÁ KLINIKA LF MU A FN U SV. ANNY BRNO

Centrum pro abnormní pohyby a parkinsonismus. Děkujeme za podporu panu profesoru MUDr. Martinu Barešovi,Ph.D.

NEUROLOGICKÁ KLINIKA LF MU A FN BRNO

Jihlavská 20, 625 00 Brno
primář: MUDr. Stanislav Vohánka, CSc., MBA. Na tomto pracovišti se zabývají léčbou a diagnostikou různých typů dystonií

NEUROLOGICKÁ KLINIKA LF UP A FN OLOMOUC

(zajišťují péči od diagnostiky, léčbu včetně aplikace botulotoxinu nebo i zákroky hluboké mozkové stimulace u generalizovaných dystonií)

Děkujeme zástupci přednosta LP MUDr. Pavlu Otrubovi, MBA, že ochotně spolupracoval při nasměrování činnosti patientského sdružení při samém začátku
tel.: 588 443 402, e-mail: neurologie@fnol.cz

PODPŮRNÁ POMOC SOCIÁLNÍ A SPOLEČENSTVÍ LIDÍ S DYSTONIÍ

rdnspolu@gmail.com
tel.: 724 580 947, 604 545 814

Projekt je pro nás významný

Veřejnost se postupně dozví, co je to dystonie, jaké má projevy, jaké druhy dystonie jsou a s čím se pacienti v každodenním životě potýkají.

Nezastupitelné jsou besedy lékařů s pacienty, je to přímý kontakt s lékaři, kteří nejen mají přednášku o této nemoci, ale odpoví i na otázky, které zajímají pacienty a jejich rodinné příslušníky. Besedy byly zajímavé, dozvěděli jsme se, jaké jsou možnosti léčby jinde ve světě, jaké výzkumy v této oblasti probíhají, jaké způsoby aplikace botulotoxinu využívají na různých pracovištích a v neposlední řadě jsme se dozvěděli, jak psychicky zvládat tuto nemoc, čeho se vyvarovat. Na besedách jsme měli možnost se seznámit s pacienty z jiných center, mohli jsme si předat zkušenosti, které máme nejen s aplikací léčby, ale i s přístupem zdravotnického personálu, se systémem objednávání na aplikace botoxu, ale i se zkušenostmi ostatních pacientů, co jim dělá dobře (rehabilitace, masáže, lázně) a naopak, co jim škodí, například stres. Pro mne například byla beseda v Praze důležitá vtom, že tam byla moje rodina a teprve tam si uvědomila, že to, co dělá moje hlava, to neovlivním a nic s tím neudělám a že je to opravdu nemoc. Beseda v Chomutově mě zase optimisticky naladila v tom, že je možný další cílenější způsob aplikace botoxu, který

by nám mohl ulevit od bolesti víc než nynější způsob aplikace, který někdy "zabere" více, někdy ale méně. Další aktivitou, tak trochu mimo tento projekt, byla střídavá účast na seminářích /s Janou Vičarovou a Karlem Pinkasem/ pro patientské organizace, které pořádá Akademie patientských organizací, <http://www.patientskaakademie.cz/> Semináře byly velice zajímavé a poznatky z nich se využívají a využijí v další práci v naší patientské organizaci, od hledání zdrojů financování, přes aktuální předpisy účetnictví a daní, až po možnosti využití internetu a médií při naší práci. Máme nyní i poznatky o lékové politice ČR. Semináře jsem využila i k seznámení se zástupci ostatních patientských organizací, dozvěděla jsem se, jak pracují, z jakých prostředků jsou financované a v neposlední řadě i to smutné, že je mnoho chorob, které se dají jen stěží léčit, některé se nedají léčit vůbec. Důležité jsou i získané kontakty na přednášející a na různé internetové stránky, kde je možné dohledat informace, které potřebujeme a které nás zajímají.

Věra Chybová,
ekonomka a koordinátorka za Prahu

NEMOCNICE CHOMUTOV, o. z.

Kochova 1185, 430 12 Chomutov
aplikace injekcí botulotoxinu, také je možná aplikace botoxu pod ultrazvukem - MUDr. Jan Kubík
Objednání: Vrchní sestra, Jiřina Nepovímová tel.: 474 447 494
e-mail: jirina.nepovimova@kzcr.eu

AMBULANCE PRO EXTRAPYRAMIDOVÁ ONEMOCNĚNÍ

Pardubická krajská nemocnice, a. s.
Kyjevská 44, 53203 Pardubice

péči a aplikaci botulotoxinu zajišťují:
MUDr. Václav Dostál, MUDr. Aleš Kopal
tel.: 466 014 704

FAKULTNÍ NEMOCNICE OSTRAVA

Pro dospělé

aplikuje BTX a sleduje MUDr. Woznicová
ivana.woznicova@fno.cz, tel.: 597 373 097

Pro děti

Oddělení dětské neurologie FN Ostrava, tř. 17. listopadu 1790, 708 52, Ostrava- Poruba, aplikuje BTX a sleduje MUDr. Jan Staněk, tel.: 597 373 628

DYSTONIE

Přednáška je podporována společností

Medtronic

podporuje



Dystonie - neurologické onemocnění mezi námi

13. února 2017

Brno / od 16.00
areál Fakultní nemocnice u sv. Anny,
budova C1, 6. NP, přednášková místnost
1. neurologické kliniky /zastávka MHD Hybešova/

PROGRAM:

1. DIAGNOSTIKA A LÉČBA

přednášející:

doc. MUDr. Marek Baláž, Ph.D.

prof. MUDr. Martin Bareš, Ph.D.

2. BESEDA

s patientskou organizací

Rodina spolu, z.s. Pro dystoniky

Prezentace o činnosti, co nabízí lékařům
a pacientům. Beseda na téma - Jak na dystonii?

3. JUMP FOR DYSTONIA



POŘÁDÁ: Rodina spolu, z. s. Pro dystoniky

Případné dotazy zasílejte na rdnspolu@gmail.com

Více informací na www.rodinaspolu.estranky.cz