

# ZPRÁVODAJ

ASOCIACE MUSKULÁRNÍCH DYSTROFIKŮ



Ročník 28, číslo 3, říjen 2009



## Z obsahu ➔

- ➔ Mouth Mouse
- ➔ Učíme se zvládat SMA
- ➔ Osobnost - pokračování
- ➔ Dopisy čtenářů 1. ročník
- ➔ Informace od NRZP
- ➔ Sociální okénko
- ➔ Rekondiční pobyty
- ➔ MDA RIDE



AMD je členem České rady humanitárních organizací, Národní rady zdravotně postižených 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 nejtěžšímu postiženým, z nichž mnozí jsou odkázáni na používání vozíku a na pomoc jiných osob se všemi negativními důsledky, které z této skutečnosti vyplývají.

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

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

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

Všem dárcům a sponzorům předem děkujeme.

Naše adresa:

Asociace muskulárních dystrofií v ČR

Petýrkova 1953/24, 148 00 Praha 414

tel./ fax: 272 933 777,

webová adresa: [www.md-cz.org](http://www.md-cz.org), email: [amd@md-cz.org](mailto:amd@md-cz.org)

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

Úřední hod.: Út, Čt 13:00 - 16:00 hod., St 12:00 - 15:00 hod., Pá 9:00 - 12:00

V době nepřítomnosti volejte na tel.: 722 946 323

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

## ÚVODNÍ SLOVO

Tak první MDA RIDE proběhla. A byla úspěšná i přesto, že to byl její první ročník. Trochu s obavami jsme sledovali blížíci se datum, jestli přijdou známé osobnosti, které přislíbily účast, jestli vyjde počasí, zda sponzoři dodrží, co slíbili, a hlavně jestli přijdou návštěvníci. Bez nadsázky se dá říct, že vše, snad kromě počasí, předčilo naše očekávání. Přišli desítky motorkářů, kluci z Black Dogs, kteří dohlíželi na bezpečnost celé akce, a známé osobnosti, jako Adéla Gondíková, Lucie Výborná a David Drahonínský, patron sdružení MDA Ride. K vidění byly krásně nablýskané Harleye, džípy, tříkolky a červený Chevrolet Corvette. Vystoupil Jiří Zonyga a zahrály dvě rockové kapely. Nechyběly ani stánky s atrakcemi pro děti a motokárová trať. Nakonec i to počasí přece jen nebylo tak nemilosrdné a před silným větrem se občas dalo skrýt v Obchodním centru Letňany, které mělo odvalu se do této akce pus-  
tit, a patří mu za to dík. Poděkování patří také sponzorům, o kterých se dozvíte na stránkách MDA RIDE. A děkujeme všem, kteří celý rok věnovali přípravám svůj volný čas i finanční prostředky, aby pomohli nám. Jmenovitě bych chtěl vyzdvihnout především Danielu Odehnalovou Rybovou a „Kád'u“ Kadeřábka, jejichž empatie pro postižené svalovou dystrofií je motivovala k uspořádání této akce a v jejichž výrazu jsem četl neskrývanou radost, z toho, že se to povedlo. Výtěžek z akce včetně darů a předaných šeků činí 182 787 Kč. Asi se teď mnozí z Vás zeptají, kam budou tyto peníze směřovat. Umožní uskutečnit některé aktivity a projekty AMD, ale také Vám, kteří budete potřebovat přispět na různé pomůcky, které nehradí žádná ze státních institucí nebo je hradí jen z části. To bylo smyslem celé akce, ale nejen to. Měla i význam směrem k veřejnosti. Lidé se mnohdy ptali a někteří již věděli, co to muskulární dystrofie je. A o to také šlo. Ukázat, že ne všichni lidé na vozíku mají stejné možnosti a problémy, že existují lidé, jejichž postižení je natolik závažné, že značně nebo zcela omezuje jejich soběstačnost a zvyšuje tak závislost na pomoc druhých osob, což s sebou přináší specifické problémy. Jak jsem již v některých článcích zmiňoval, ve Spojených státech a Švýcarsku je podobná akce každoroční tradicí a velmi úspěšná, veřejnost ji podporuje a bere jako samozřejmost. Věřím, že i u nás za pár let již bude jen málo těch, kteří se zeptají „A co to ta MDA RIDE vlastně je?“. Možná jsem snílek, ale já tomu věřím.

*Zdeněk Janda*

## INFORMUJEME

Bezplatné právní poradenství pro členy AMD v ČR stále poskytuje JUDr. Jan Bébr, telefon 257 003 451. Možnost zastupování při soudním řízení.

*Red.*

Poradenství z oblasti sociální problematiky Vám poskytujeme přímo v kanceláři AMD, úterý, čtvrtek 13:00 - 16:00, středa 12:00 - 15:00, pátek 9:00 - 12:00, nebo na tel.: 272 933 777. Mimo tyto hodiny pak na tel.: 602 250 252. Se svými dotazy se můžete obracet i písemně na adresu kanceláře či e-mailem na [amd@md-cz.org](mailto:amd@md-cz.org).

*Red.*

Ti, kteří ještě neobdrželi testovací balíček na Pompeho nemoc a jste postižení nervosvalovým onemocněním, obraťte se na naši kancelář.

*Red.*

Ti z Vás, kteří dosud nezaplatili členské příspěvky, ať co nejdříve tento svůj závazek napraví.

*Red.*

## S Ligou proti diskriminaci pomocí virtuální asistence

Novou službu virtuální asistence začíná nabízet Poradna pro život s postižením Ligy vozíčkářů v rámci projektu S Ligou proti diskriminaci. Spočívá v možnosti bezplatného telefonického poradenství před jednáním na úřadu, v průběhu jednání a případně i po něm.

### Virtuální asistence - nová služba Poradny pro život s postižením

Jste na úřadě a potřebujete poradit?  
Nejste si jisti správností získaných informací?  
Nerozumíte zákonům a paragrafům?

Zavolejte nám - tady a teď!  
Bezplatná linka: 800 100 250

### Co je virtuální asistence?

Nová služba nabízí efektivní a rychlou možnost, jak získat potřebné informace při osobním jednání na úřadech a v institucích. K dispozici jsou Vám sociální pracovníci, kteří Vám po telefonu, tzn. na dálku, sdělí potřebné informace. Cílem je připravit Vás na jednání na úřadě, poskytnout Vám nezbytné rady ve chvíli, kdy je nejvíce potřebujete a dopomoci Vám k řešení dané situace. Virtuální asistence neslouží jako prostředník mezi Vámi a úředníkem, ale podporuje Vás při samostatném jednání.

### Komu je služba určena?

Osobám se zdravotním postižením, které potřebují radu, pomoc či odborné informace při jednání na úřadech a v institucích. Služba je poskytována bezplatně v rámci celé ČR v pracovní dny od 9 do 16 hod.

### Co nabízíme?

Okamžitou pomoc a radu při úředním jednání. Přípravu před samotným jednáním v podobě informací týkajících se invalidních důchodů, příspěvků a výhod po zdravotně postižené, kompenzačních pomůcek, bariér a aktuální legislativy. Vzory odvolání a žalob ve věci důchodů a příspěvků.

### Jak virtuální asistence probíhá?

Před jednáním: Obrat'te se na nás před samotným jednáním, zjistěte si potřebné informace a buďte dobře připraveni. Během jednání: Kontaktujte nás přímo během Vaší schůzky - pomůžeme Vám v danou chvíli vše ujasnit, doplnit, potvrdit. Po jednání: Budete-li v jednání pokračovat, dodáme Vám podrobné informace, legislativní podklady, vzory odvolání či žalob.

Kontaktujte nás:

Liga vozičkářů

Bezplatná linka: 800 100 250

Tel.: 537 021 490, 774 635 564

E-mail: [poradna@ligavozic.cz](mailto:poradna@ligavozic.cz)

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

*Zdroj: Liga vozičkářů*

## Bezbariérový mamograf

Vážení přátelé, jelikož se dle mého názoru jedná o velice potřebnou akci pro zdravotně znevýhodněné ženy, prosím o rozeslání tak, aby se o ní dozvědělo co nejvíce žen.

Na základě svých zkušeností vím, že málokteré pracoviště je zcela bezbariérové. Proto jsem uvítala možnost, aby se naše družstvo zapojilo do této akce, ve které se nabízí zdravotně znevýhodněným ženám nechat se vyšetřit mamografem, který je jednak na vysoké úrovni a hlavně veškeré prostory této kliniky jsou zcela bezbariérové - sama jsem se o tom přesvědčila. Navíc je v rámci této akce možné, aby se nechaly vyšetřit ženy již od věku 40 let.

Případné dotazy ráda odpovím, jednak na e-mailové adrese - [smiskovaznovoz@email.cz](mailto:smiskovaznovoz@email.cz), nebo telefonicky na 739 277 618

S pozdravem

Alena Smíšková

předseda sociálního družstva Znovoz

Vozíčkáři Znojemska, o.s.

Znojmo 669 02, Kotkova 664/14

Tel.: 739 277 618

[www.porbar.org](http://www.porbar.org)

## Mouth Mouse znamená samostatnost a nezávislost

Díky Mouth Mouse a samostatnému ovládnutí PC získá člověk nový pohled na svět, ať je postižen vysokým ochrnutím, amputací končetin nebo svalovou dystrofií.

Díky univerzálnosti přístroje, která spočívá v jednoduchém připojení přístroje k PC a jednoduché instalaci mouthmouse na stůl, lůžko nebo invalidní vozík, se rapidně zlepšuje kvalita života člověka. Zlepšení nastává díky okamžitému zvýšení samostatnosti, zkvalitnění komunikace s okolím, zlepšení nezávislosti na okolí a přísunu téměř neomezených informací.

MouthMouse je náhrada klasické počítačové myši.

Mouth Mouse pomáhá lidem ovládat PC pohybem rtů. Pomoc se naskýtá těm lidem, kteří nemohou ovládat končetinami klasickou počítačovou myš. Mouth Mouse plně nahrazuje tuto klasickou počítačovou myš se všemi jejími funkcemi. Díky tomuto přístroji je možné kvalitně ovládat PC a software, ať už doma nebo v kanceláři. Zařízení dovoluje plnohodnotně pracovat s PC, užívat si zábavy, získávat informace a komunikovat s okolím.

## Informace od NRZP

### Očkování proti prasečí chřipce

Posílám několik informací z oblasti zdravotnictví. Dnes jsem měl jednání s paní ministryní zdravotnictví D. Juráskovou, se kterou jsem jednal o očkování proti tzv. prasečí chřipce. Paní ministryně mě ujistila, že si uvědomují velké nebezpečí této chřipky pro osoby se zdravotním postižením. Již dnes je rozhodnuto, že prioritně budou očkováni proti tomuto onemocnění především pacienti s onemocněním dýchacích cest a plic, např. lidé s chronickou bronchitidou, plicní fibrosou, chronickou obstrukční plicní nemocí ve třetím a čtvrtém stádiu, astmatem a dále pacienti s onemocněním srdce, s kardiostimulátory, případně nemocní po implantaci umělých chlopní. Upozornil jsem paní ministryni na skutečnost, že velké dýchací potíže mají další skupiny osob se zdravotním postižením, jako například muskulární dystrofici ve vyšším stádiu, lidé s deformacemi hrudníku po obrnách a podobně. Dohodli jsme se s paní ministryní na tom, že v první polovině října bychom se sešli s týmem odborníků, kteří připravují seznamy občanů pro očkování, abychom hovořili o dalších skupinách lidí, kteří by mohli být prioritně očkováni. Paní ministryně mě informovala o tom, že je pravděpodobné, že k očkování bude stačit jedna dávka vakcíny, nikoliv dvě, jak byly původní předpoklady. Tím by nakoupené vakcíny vystačily podstatně vyššímu počtu obyvatel České republiky. A tudíž je reálná naděje, že by byly očkovány všechny skupiny osob se zdravotním postižením, které mají potíže s dýcháním či oběhovým systémem.

Dnes jsem se opět obrátil na ředitele VZP ČR pana P. Horáka s dopisem, kde jsem ho požádal o další schůzku ve věci zdravotnických prostředků. Problém dosud není vyřešen, nejsou uzavřeny smlouvy s dodavateli a situace se poněkud zdramatizovala tím, že VZP ČR odmítá podepsat smlouvy dalším firmám. Panu řediteli P. Horákovi jsem poslal připomínky legislativního odboru NRZP ČR k návrhu smluv mezi VZP ČR a dodavatelskými firmami. Tyto připomínky směřují především k ochraně zájmů pacientů. Naše připomínky Vám posílám v přiloženém dokumentu.

*Václav Krása  
předseda NRZP ČR*

### **Připomínky legislativního odboru NRZP ČR.**

Dle odd. C, čl. VII., odst. 4) dodavatel má zajistit předání ZP ve výdejně dodavatele, nebo na jiném místě dohodnutém s pojištěncem. Toto ustanovení zřejmě v praxi znamená, že VZP, s největší pravděpodobností, nehodlá hradit dodavateli dopravu nových zdravotnických prostředků při jejich výdeji pojištěnci, ani dopravu při opravě. Tento můj závěr potvrdil i jeden z dodavatelů. (Argumentem VZP údajně bylo, že se pojištěnci k zdravotnickým prostředkům nechovají řádně, nešetří je a že toto je donutí k větší péči.) Je to pro pojištěnce velmi zatěžující ustanovení, protože dodavatelé budou chtít na pojištěnci úhradu cestovného v případě, že mu povezou zdravotnický prostředek. Pokud si ho bude sám vyzvedávat ve výdejně dodavatele, musí si pojištěnec zajistit a také hradit jeho dopravu sám. V případě, že je dodavatel vzdálen i 200 km od bydliště pojištěnce a při vysoké sazbě za 1 km, může cena dopravy dosáhnout velmi vysokých částek, které nebudou pojištěnci schopni hradit. U opravy se jedná i o 4 cesty, neboť je nejdřív, před vystavením poukazu, nutné nechat udělat kalkulaci opravy a v tom případě musí technik prostředek vidět. Tímto rozhodnutím by byli paušálně „potrestáni“ i ti pojištěnci, kteří jsou na své prostředky opatrní.

Dle odd. C, čl. X., odst. 3) má dodavatel povinnost před provedením servisního zákroku předat VZP písemnou nabídku servisního zákroku s uvedením jeho popisu, jeho ceny, potřebných dílů a jejich ceny. VZP má povinnost potvrdit, či odmítnout nabídku do 10!!! dní od do-



ručení nabídky. Podle mého názoru může toto ustanovení neúměrně prodloužit dobu opravy zdravotnického prostředku, a to asi o 14 dní, což se mi jeví spolu s vyřizováním poukazů na opravu, jako doba zcela neúměrná! Celkem tak může doba opravy trvat třeba i 3 týdny!

Mimo jiné jsou smlouvou dodavatelé zavázáni uchovávat kopie poukazů a objednávek po dobu 10 let. Což je ustanovení celkem diskutabilní, když životnost zdravotnických prostředků je většinou 5 let.

V samotné Smlouvě o výpůjčce, kterou VZP půjčuje zdravotnický prostředek pojišťenci, je kontroverzní:

- 1) čl. II., kde je uvedena doma výpůjčky. V případě, že by např. u vozíků nebyla na poukazu na zdravot. prostředek uvedena doba výpůjčky 5 let, činí doba výpůjčky pouze 2 roky. Před ukončením výpůjční doby by pak musel pojištěnec opět zažádat smluvního lékaře o potvrzení, že důvody zápůjčky trvají a vše by musel potvrdit též revizní lékař VZP. Pak by se doba zápůjčky prodloužila pouze o 1 rok! Toto ustanovení zbytečně velmi zatěžuje nejen pojištěnce, ale i smluvní a revizní lékaře.
- 2) V čl. III., odst. 2 je pak zakotvena povinnost vracet zdravotnický prostředek v místě zapůjčení (opět dopravní náklady a neúměrné zatížení).
- 3) V čl. III., odst. 4 je otevřena možnost VZP odmítnout opravu zdravotnického prostředku, pokud, podle jejího mínění, poškození vzniklo v souvislosti se špatným zacházením ze strany pojištěnce. Toto ustanovení je velmi nebezpečné. VZP by mohla požadovat úhradu nákladů na opravu i od pojištěnce, který, vzhledem ke svému zdravotnímu stavu, např. nezvládl řízení el. vozíku a při jízdě ho poškodil. Nebo např. když byl vozík přepravován 3. osobou a ta zavinila jeho poškození apod.
- 4) V této smlouvě není řešeno dopravné k opravám. Pouze je zakotvena povinnost pojištěnce předložit zdravotnický prostředek k potřebné údržbě. Mám za to, že pojišťovna hodlá přenést cenu dopravného na pojištěnce, jak je uvedeno výše.

*Zdroj:NRZP*

## ZÚČASTNILI JSME SE

- 8. 6. - Plánování a rozvoj sociálních služeb - Magistrát hl. města Praha
- 23. 6. - Česká rada humanitárních organizací - Park Hotel
- 4. 8. - Tisková konference MDA Ride - Obchodní centrum Letňany
- 5. 9. - 1. ročník benefiční jízdy MDA Ride - Obchodní centrum Letňany (podrobnosti v tomto čísle)
- 17.9. - 20.9. Mezinárodní konference EAMDA v Bělehradě (detaily v příštím čísle Zpravodaje)

### Zpráva ze zasedání Krajské rady Jihomoravského kraje NRZP

Za AMD se zúčastnila Pavlína Riglová

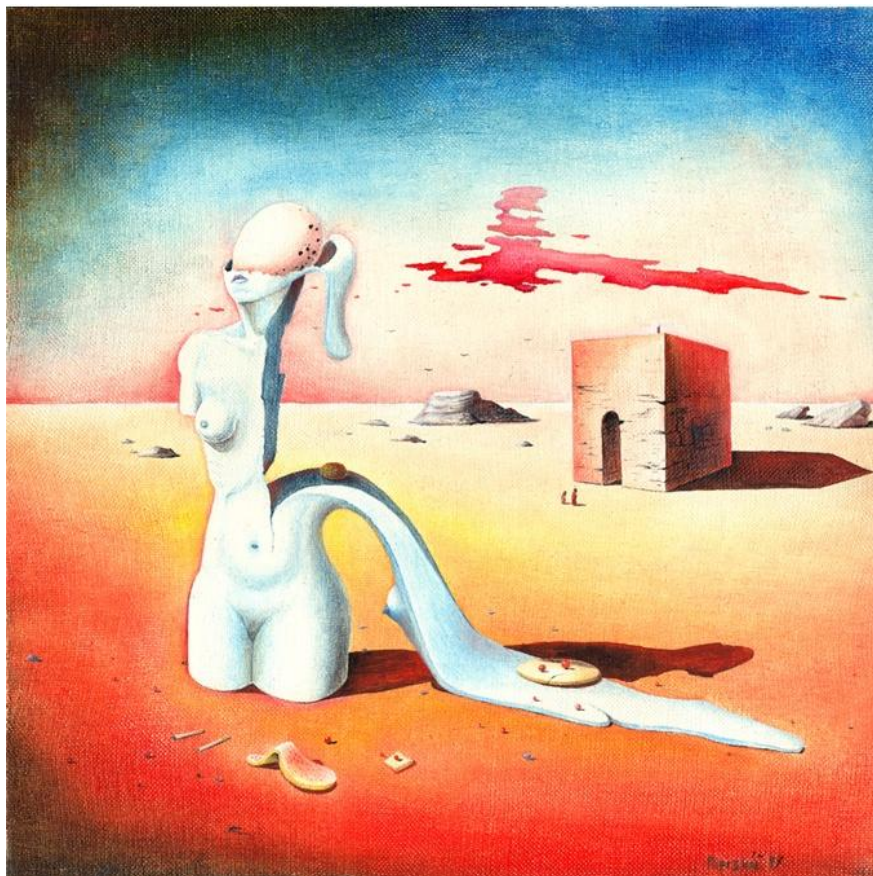
Na programu schůze bylo projednávání situace v oblasti plánování sociálních služeb v jednotlivých regionech JmK. Informace zpracovala a prezentovala Monika Galko. MUDr. Drbal seznámil účastníky s finanční situací JmK v sociální oblasti, kde uvedl, že díky celosvětové krizi bude i JmK mít nižší příjmy, než předpokládal, a proto se mají krátit i prostředky na sociální oblast. MUDr. Drbal ujistil, že se bude snažit částku na sociální oblast nekrátit nebo jen minimálně. Zde mohou napomoci situaci evropské fondy, ze kterých je možné financovat především příspěvkové organizace. Ty jsou největšími odběrateli financí z krajských prostředků na tuto oblast.

Výbor zadal dotazy svým členským organizacím ohledně Vyrovnávání příležitostí pro osoby se zdravotním postižením v JmK na období 2010 - 2012.

Součástí schůze byl též návrh na Cenu hejtmana JmK pro letošní rok. Navržen byl pan Jiří Šandera, který je těžce tělesně postižený, pohybuje se na elektrickém invalidním vozíku, tohoto času v ÚSP Habrovaný. Pan Šandera v tomto zařízení žije již více než 20 let, přičemž je hlavním mluvčím za klienty ústavu. Celá léta se podílí na plánování úprav, činností a chodu zařízení. Zejména se jedná o zlepšení kvality pobytu klientů, jejich kulturní, společenské a sportovní vyžití. Stal se důvěrníkem většiny klientů, kterým se snaží vyjít vstříc nebo prosazuje jejich požadavky na vedení ústavu.

V rámci Asociace muskulárních dystrofičků, kde pan Šandera působí ve výboru, pořádá psychorehabilitační kurzy pro zdravotně postižené, především pro osoby upoutané na invalidní vozík. Rovněž pořádá turnaje v šachu pro zdravotně postižené z celé ČR a školicí programy v informačních technologiích. Výbor tento návrh jednomyslně schválil.

*Leoš Spáčil*



*Luděk Paprskář: Ranní rozpolcenost*



evropský  
sociální  
fond v ČR



EVROPSKÁ UNIE



OPERAČNÍ PROGRAM  
LIDSKÉ ZDROJE  
A ZAMĚSTNANOST



Kolpingova  
rodina  
Smečno

PODPORUJEME  
VAŠI BUDOUCNOST  
[www.esfcr.cz](http://www.esfcr.cz)

## UČÍME SE ZVLÁDAT SMA PROJEKT Č. CZ.1.04/3.1.03/22.00083

Kolpingově rodině Smečno byl Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem v rámci OPERAČNÍHO PROGRAMU LIDSKÉ ZDROJE A ZAMĚSTNANOST podpořen projekt Učíme se zvládat SMA!

Projekt je rozdělen na dvě klíčové aktivity, které mají samostatné cíle:

1) Podpora sociálního začleňování, usnadnění pracovního uplatnění a seberealizace osob pečujících o osobu blízkou s onemocněním SMA (spinální muskulární atrofie) v rámci celé ČR.

Cíle je dosahováno realizací vzdělávacích aktivit pro osoby pečující, a to vzděláváním formou e-learningového kurzu a na víkendových vzdělávacích akcích.

2) Zvyšování kvality služeb prostřednictvím vzdělávání zaměstnanců sdružení Kolpingova rodina Smečno.

Cíle je dosahováno vzděláváním zaměstnanců v kurzech akreditovaných MPSV dle analýzy vzdělávacích potřeb.

Partnerem projektu je Somatopedická společnost.

Struktura víkendového kurzu:

Základem víkendových kurzů jsou bloky interaktivních přednášek a seminářů pro pečující osoby. Odborné bloky jsou vždy zaměřené na skutečné potřeby cílové skupiny. Jsou vedeny lektory, kteří jsou velmi pečlivě vybíráni tak, aby byl naplněn cíl projektu. Víkendový kurz začíná v pátek, kdy přijíždějí jednotlivé rodiny a po ubytování probíhá seznámení se strukturou a programem pobytu. Následuje neformální výměna zkušeností. Sobota je z hlediska odborného programu stěžejním dnem. Jednotlivé bloky jsou rozčleněny do oblastí neurolo-

gie, psychologie, speciální pedagogiky, sociálně-právní oblasti, rodinného poradenství, fyzioterapie, bezbariérových informací, možnosti vyzkoušení kompenzačních a rehabilitačních pomůcek a dalších oblastí. V neděli probíhá zhodnocení víkendového kurzu a zpětná vazba.

Základní informace o e-learningovém vzdělávání:

Smyslem a cílem e-learningového vzdělávání je podpora sociálního začleňování, usnadnění pracovního uplatnění a seberealizace osob pečujících o osobu blízkou s onemocněním SMA v rámci celé ČR. Cíle je dosahováno realizací e-learningového kurzu pro osoby pečující, který má především tu výhodu, že potřebné informace může osoba pečující vstřebávat v tempu, které mu nejlépe vyhovuje a nezvyšuje tak již enormní zátěž na osoby, které pečují o dítě s postižením. Jednotlivé moduly jsou koncipovány s ohledem jak na problematiku SMA, tak na problematiku podobných typů tělesného postižení. Budoucí uživatel e-learningu na adrese <http://elearning.dumrodin.cz> získá potřebné informace k registraci a přihlášení do systému, informace o struktuře a obsahu kurzu a podmínkách jeho úspěšného dokončení. Po ověření registračních údajů se bude moci přihlásit do systému a začít s výukou. Na otázky spojené s výukou odpovídá v dané oblasti vždy kompetentní tutor. Na konci každé kapitoly je připraven kontrolní test, po jehož vyplnění a vyhodnocení uživatel postupuje dále a pokračuje v další výuce. V případě, že uživatel testem neprojde, má možnost požádat tutora o opakování testu. Výsledkem úspěšného dokončení kurzu by mělo být získání nejnovějších informací a rozšíření již nabytých zkušeností tak, aby efektivně a dle skutečných potřeb pečujících osob docházelo k naplňování poslání a cíle projektu.

TENTO PROJEKT JE SPOLUFINANCOVÁN EVROPSKÝM SOCIÁLNÍM FOND  
DEM A STÁTNÍM ROZPOČTEM ČR

*Zdroj: Pavel Dušánek  
Kolpingova rodina Smečno*

### Ve švédské sociální péči nepracuje tolik dobrovolníků

S několika zařízeními sociálních služeb v Jihočeském kraji se během své návštěvy seznámila pětičlenná švédská delegace.

Za zařízení s velmi vysokou úrovní poskytovaných služeb označila Hospic sv. Jana N. Neumanna v Prachaticích vedoucí odboru sociálních služeb se specializací na postižené v oblasti Valdemarsvik Annica Ottoson. „Velký rozdíl v péči v České republice a ve Švédsku je právě v počtu lidí, kteří se o lidi v těchto zařízeních starají. V hospicu jsme viděli, že jsou to až dva lidé, ve Švédsku jsou to - matematicky vyjádřeno - 0,2 až 0,8 lidí,“ uvedla Annica. „Myšlenka, kterou si povezeme zpátky do Švédska, je, že u vás je více dobrovolníků, kteří poskytují dobrovolnou péči v sociální oblasti. Ve Švédsku je více znát tendence vyžadovat za tuto práci peníze,“ dodala.

Vedle prachatického hospicu navštívila delegace také českobudějovické 1. Centrum zdravotně postižených jižních Čech, Arpidu a setkala se se zástupci Zdravotně sociální fakulty Jihočeské univerzity. Systémy sociální péče v obou zemích považuje vedoucí odboru sociálních služeb v oblasti Atvidaverg Andreas Capilla za velmi podobné. „Odlišný je způsob dotací. Švédsko přijalo mnoho zákonů, které vymezují péči o postižené a o občany vyžadující sociální pomoc. U nás jsou tyto instituce financovány státem nebo obcemi,“ uzavřel.

*Mgr. Vladimíra Pavlová  
Krajský úřad - Jihočeský kraj  
Oddělení informací a styku s veřejností*

### Novela zákona o sociálních službách

Přináším Vám podrobnější přehled chystaných změn zákona o sociálních službách. Poslanecká sněmovna ČR schválila dne 13. 5. 2009 novelu, kterou se mění zákon č. 108/2006 Sb., o sociálních službách, ve znění pozdějších předpisů, a některé další zákony. Tento

návrh byl dne 18. 6. 2009 beze změn schválen i senátem a podepsán následně prezidentem ČR. Většina změn bude účinná od 1. 8. 2009.

Novela zákona mění výši příspěvku na péči a některé z podmínek nároku na příspěvek. V § 11 se zvyšuje příspěvek na péči ve IV. stupni závislosti z 11 000 Kč na 12 000 Kč, a to jak pro osoby do 18 let, tak pro osoby nad 18 let.

Mění se také § 14a, který dříve určoval, že příspěvek se nevyplácí, jestliže je oprávněné osobě po celý kalendářní měsíc poskytována zdravotní péče formou ústavní péče v nemocnici nebo odborném léčebném ústavu, nejde-li o poskytování sociálních služeb. Novela je doplněna o větu, že to neplatí v případě, kdy je s oprávněnou osobou do ústavní péče v nemocnici nebo odborném léčebném ústavu přijata jako průvodce fyzická osoba, která byla uvedena v žádosti o příspěvek, popřípadě ohlášena jako osoba poskytující pomoc.

Dle § 16 se rozšiřuje okruh osob a zařízení, které mohou nárokovat příspěvek na péči v případě úmrtí žadatele před přiznáním příspěvku. Nárok se dosud týkal manželky, dětí a rodičů žijících s žadatelem ve společné domácnosti. Nově mohou příspěvek požadovat také partneři (v rámci registrovaného partnerství) a další osoby blízké ve společné domácnosti. Pokud tyto osoby nejsou, nárok přechází na jiné osoby blízké, které byly označeny jako pečující. V případě, že žadatel využíval pobytové sociální služby v zařízeních sociálních služeb nebo ve zdravotnickém zařízení ústavní péče, nabývá nárok na částky příspěvku na péči toto zařízení.

Novým paragrafem § 18a se mění způsob výplaty příspěvku ve stupni I (lehká závislost) osobě starší 18 let. Osobě starší 18 let, která má nárok na příspěvek ve stupni I (lehká závislost) ve výši 2 000 Kč, se vyplácí část tohoto příspěvku ve výši 1 000 Kč v penězích a 1 000 Kč formou poukázky nebo formou elektronického platebního prostředku určeného k úhradě za sociální služby. Nevyčerpaná část poukázky se dá přesunout do dalších dvou měsíců.

### **Způsob rozdělení výplaty příspěvku formou financí a formou poukázky se nepoužije:**

a) jestliže jsou osobě poskytovány pobytové sociální služby nebo jí poskytuje pomoc speciální lůžkové zdravotnické zařízení hospicového typu, a to i po část kalendářního měsíce;

b) v případě, kdy osobě nemohou být poskytovány sociální služby z toho důvodu, že v územním obvodu obecního úřadu obce s rozšířenou působností, popřípadě v jiném místě, které je pro osobu dostupné, nepůsobí vhodný poskytovatel sociálních služeb nebo takový poskytovatel sociálních služeb nemá dostatečnou kapacitu k poskytování sociální služby, o kterou osoba žádá;

c) v případě, kdy je potřebná pomoc osobě poskytována v plném rozsahu pouze osobou blízkou, která je vedena jako osoba pečující a pomoc od poskytovatele sociálních služeb není zapotřebí;

d) pokud jde o zpětnou výplatu příspěvku či je příspěvek vyplácen do ciziny.

Upozorňuji, že způsob rozdělení výplaty příspěvku v I. stupni bude účinné až od 1. 1. 2010.

Upozornění pro osoby zdravotně znevýhodněné

Koncem června 2009 skončila platnost některých rozhodnutí o tom, že se občan považuje za osobu se zdravotním znevýhodněním (na základě zákona č. 109/2006 Sb., kterým se mění některé zákony v souvislosti s přijetím zákona o sociálních službách).

V rámci kategorie zdravotně znevýhodněných osob jsou dvě skupiny. První skupinu tvoří osoby, které byly uznány za zdravotně znevýhodněné rozhodnutím úřadu práce. Této skupiny se ukončení platnosti statutu osoby se zdravotním postižením netýká. Druhou skupinou jsou pak ti, kteří byli uznáni osobami zdravotně znevýhodněnými okresní správou sociálního zabezpečení. Půjde zejména o osoby, kterým byl tento status přiznán v době od 1. 10. 2004 do 1. 7. 2006. Tyto osoby musí znovu podat žádost o uznání osobou zdravotně znevýhodněnou, tentokrát na příslušném úřadu práce. Změna se týká i těch, kteří mají rozhodnutí o přiznání statutu osoby se zdravotním postižením vydané na delší dobu než do 30. 6. 2009, případně s trvalou platností.

Tato změna může mít vliv na zaměstnavatele, a to zejména z hlediska daní a plnění povinného podílu zaměstnanců se zdravotním postižením. Dále mohou nastat problémy s plněním smlouvy o příspěvku na zřízení či provoz chráněného pracovního místa, poskytování náhradního plnění atd. Je tedy třeba na změnu upozornit i vašeho zaměstnavatele.



Na [webových stránkách MPSV](#) je k dispozici žádost o nové uznání osobou zdravotně znevýhodněnou, která se podává na úřadu práce, v jehož správním obvodu má fyzická osoba své bydliště.

## Sloučení lékařské posudkové služby ÚP a ČSSZ

Od 1. 7. 2009 došlo ke sloučení lékařské posudkové služby úřadů práce a lékařské posudkové služby ČSSZ. Od tohoto dne se tedy veškerá agenda posudkové služby ÚP převádí na okresní správy sociálního zabezpečení (OSSZ). V praxi to znamená, že lékaři OSSZ budou vykonávat posudkovou činnost jak pro účely invalidity, tak pro další systémy sociálního zabezpečení, které dosud posuzovali lékaři úřadů práce.

ČSSZ uvádí konkrétní posudkové činnosti LPS OSSZ od 1. 7. 2009. OSSZ posuzují zdravotní stav a pracovní schopnost fyzických osob pro účely sociálního zabezpečení a pro účely poskytnutí dávek a mimořádných výhod podle jiných právních předpisů při zjišťovacích a kontrolních lékařských prohlídkách.

Za tím účelem posuzují:

- plnou invaliditu a částečnou invaliditu,
- dlouhodobě nepříznivý zdravotní stav dítěte a jeho neschopnost vykonávat z důvodu tohoto zdravotního stavu soustavnou výdělečnou činnost,
- zda jde o fyzickou osobu zdravotně znevýhodněnou,
- zda si fyzická osoba může zvýšit vzhledem ke svému zdravotnímu stavu příjem vlastní prací,
- zda jde o fyzickou osobu těžce zdravotně postiženou a druh a stupeň tohoto postižení pro účely poskytnutí mimořádných výhod, příspěvku na úpravu bytu, příspěvku na úhradu za užívání bezbariérového bytu a garáže, příspěvku na zakoupení, celkovou opravu a zvláštní úpravu motorového vozidla a příspěvku na individuální dopravu,
- zda jde pro účely dávek státní sociální podpory o osobu dlouhodobě těžce zdravotně postiženou, dlouhodobě zdravotně postiženou nebo o dítě dlouhodobě nemocné,
- stupeň závislosti fyzické osoby pro účely příspěvku na péči.

## Příspěvek na péči a výdělečná činnost dle zákona o sociálních službách

Často se setkáváme s obavami osob, které pobírají příspěvek na péči a domnívají se, že z důvodu výdělečné činnosti jim příspěvek může být odebrán. Abychom podpořili informaci, že výdělečná činnost nemůže být důvodem odebrání příspěvku na péči, požádali jsme o oficiální vyjádření JUDr. Jarmilu Královou z odboru sociálních služeb MPSV:

*Podle zákona č. 108/2006 Sb., o sociálních službách, ve znění pozdějších předpisů, má nárok na příspěvek na péči osoba, která z důvodu dlouhodobě nepříznivého zdravotního stavu potřebuje pomoc od jiné osoby při úkonech péče o vlastní osobu a soběstačnosti, a to v rozsahu odpovídajícím některému ze čtyř stupňů závislosti. Od 1. srpna 2009 je další podmínkou nároku na příspěvek na péči skutečnost, že závislé osobě poskytuje potřebnou pomoc osoba blízká nebo jiná fyzická osoba, která tuto činnost nevykonává jako podnikatel<sup>1</sup>, nebo poskytovatel sociálních služeb zapsaný v registru poskytovatelů sociálních služeb anebo hospic. Z takto vymezené podmínky nároku na příspěvek na péči vyplývá, že nejde o dávku závislou na příjmu. Při rozhodování o nároku na příspěvek na péči a na jeho výplatu není proto zjišťován příjem žadatele o tento příspěvek. Z hlediska nároku na příspěvek na péči a na jeho výplatu není příjemce příspěvku na péči nijak omezen ve výdělečné činnosti.*

*Novelou zákona o sociálních službách jsou od 1. srpna 2009 upřesněny skutečnosti, které obecní úřad obce s rozšířenou působ-*

---

<sup>1</sup> jedná se o pojmy, které jsou v zákoně o sociálních službách obsaženy již před jeho novelizací k 1. 8. 2009. Kdo je osobou blízkou se posuzuje podle § 116 občanského zákoníku. Pokud pomoc závislé osobě poskytuje jiná fyzická osoba než osoba blízká, a tuto činnost nevykonává jako podnikatel, rozumí se tím v praxi typicky např. sousedé, dále osoby, které nemohou být považovány za osoby blízké. Zákon o sociálních službách přitom odkazuje na ustanovení § 2 odst. 2 obchodního zákoníku, ve kterém je definováno podnikání. Kdo se zapisuje do registru poskytovatelů sociálních služeb je uvedeno v § 85 odst. 1 zákona o sociálních službách. Nové vymezení podmínky nároku znamená, že poskytuje-li poživateli příspěvku potřebnou pomoc výlučně jiný subjekt, než je uvedený v zákoně o sociálních službách v definici nároku na příspěvek, pak nárok na příspěvek od 1. 8. 2009 zaniká, nebo při podání žádosti po tomto datu nevznikne

ností ověřuje v souvislosti s kontrolou využívání příspěvku na péči, a to jak u příjemců příspěvku, tak i u fyzických a právnických osob, které jim poskytují pomoc. Ověřuje se např., zda způsob poskytované pomoci a její rozsah odpovídá stanovenému stupni závislosti a zda je tato pomoc zaměřena na úkony, které podle posudku lékaře okresní správy sociálního zabezpečení (před 1. červencem 2009 lékařem úřadu práce) není příjemce příspěvku na péči schopen zvládat. Zákon nestanoví povinnost ověřovat, zda příjemce příspěvku na péči je výdělečně činný. Samotný fakt, že příjemce příspěvku na péči je výdělečně činný, nemůže být důvodem pro zastavení výplaty tohoto příspěvku nebo dokonce pro jeho odnětí.

Výdělečná činnost příjemce příspěvku na péči může mít význam v případě, kdy je klientem některého z pobytových zařízení sociálních služeb uvedených v § 73 odst. 1 zákona o sociálních službách (např. domova pro osoby se zdravotním postižením, domova důchodců), a to v souvislosti se stanovením výše úhrady za ubytování a stravu v tomto zařízení. Po zaplacení úhrady za ubytování a stravu musí klientovi takového zařízení zůstat alespoň 15 % jeho příjmu. Příjmy pro účely stanovení tohoto minimálního zůstatku příjmu se posuzují podle zákona o životním a existenčním minimu. Pokud je klient zařízení výdělečně činný např. na základě pracovního poměru nebo dohod o pracích konaných mimo pracovní poměr, započítává se příjem z této činnosti pro účely stanovení minimálního zůstatku příjmu.



**program** ...žiju s přehledem  
**PORADENSTVÍ A INFORMACE**

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

Lucie Teresa Figurová  
Vedoucí programu Poradenství  
a informace  
Bezplatná linka 800 100 250

### Maryze Schoneveld van der Linde (Nizozemí) (pokračování)

#### Získání finanční podpory z Nizozemí (2004)

Budoucnost pacientů s Pompeho nemocí vypadala velmi slibně. Budeme první lidé s nervosvalovým onemocněním, kteří se mohou léčit. Nicméně VSN byla informována o nové politice našeho ministra zdravotnictví, kde se uvádělo, že drahé léky by neměly být ještě hrazeny. Byl to pro nás šok! Pokud to byla pravda, znamenalo to, že pacientům s Pompeho nemocí nebude hrazena léčba. Věděli jsme od začátku, že enzymové substituční terapie budou nákladné, protože se jednalo o vzácný lék. Miliony dolarů byly investovány do výzkumu, vývoje, výroby a klinických testů a tyto peníze by mohly být získány zpět od pouhých pár tisíc pacientů na celém světě. To byla zcela jiná situace než například s léky na cukrovku, které jsou určeny pro miliony lidí. Prostě jsem nemohla uvěřit, že by nyní po všech těch letech intenzivního výzkumu, tvrdé práce lékařů a průmyslu a finančních investic od naší společnosti, kdy se konečně podařilo objevit účinnou léčbu, vše může ztroskotat na tom, že vláda odmítá její úhradu. Nicméně právě v tomto období Nizozemsko převzalo předsednictví Evropské unie. V rámci tohoto předsednictví ministr zdravotnictví organizuje konferenci o 'Lékové prioritě'. Byla jsem také pozvána, a tak jsem se rozhodla jít společně s mou matkou. O přestávce jsem zahlédla ministra zdravotnictví, jak hovoří s nějakými lidmi na druhé straně starého kostela, kde se konala konference. Mezi mnou a jím bylo mnoho židlí a lidí. Jelikož jsem byla na vozíku, nemohla jsem se k němu dostat. Moje maminka se k němu přiblížila a zeptal se ho, jestli by byl ochoten ke mně zajít, že bych si s ním přála mluvit. Okamžitě ji následoval a šel ke mně. Podali jsme si ruce a já se představila a pověděla mu o enzymové substituční terapii, kterou užívám několik let ve speciálním programu. Řekla jsem mu, jak moc mi tento lék pomohl a že jsem velmi znepokojená z jeho nového plánu, protože kdyby tento plán měl vstoupit v platnost, znamenalo by to, že už nebudu mít možnost pokračovat v léčení a moje svaly začnou opět ochabovat. Podíval se na mě a řekl mi, že nebylo jeho záměrem při-

pravit mě a ostatní pacienty s vzácnými nemocemi o léčbu. Musel se jenom starat o rostoucí náklady na zdravotní péči. Po konferenci jsme měli možnost si promluvit a následně ho ředitel VSN pozval na pracovní návštěvu. Ministr zdravotnictví pozvání přijal, za tři měsíce jsme se potkali znovu. Po dalších jednáních mezi ministerstvem zdravotnictví a VSN se plán změnil; ministr rozhodl, že léky pro vzácná onemocnění a některé nákladné léčby rakoviny budou plně hrazeny. To byl nádherný výsledek a mě bylo jasné, jak důležité je být aktivní a spolupracovat s dalšími patientskými organizacemi, ale také s úřady a státními institucemi.

### **Schválení Evropské lékové agentury - EMEA (2005 - 2006)**

Pacienti z Nizozemska už věděli, že naše léčba bude hrazena státem, ale tyto léky ještě nebyly schváleny Evropskou unií. Museli jsme počkat, až budou všechny dokumenty přečteny a nakonec schváleny. Do té doby mnoho pacientů, s výjimkou několika ve vážném stavu, kteří obdrželi léčbu pomocí rozšířeného přístupového programu, muselo čekat. V prosinci 2005 se konalo veřejné slyšení EMEA v Londýně. Spolu s lidmi ze společnosti Genzyme a některými lékaři jsem prezentovala své zkušenosti s enzymovou substituční terapií před mnoha odborníky z Evropy. Bylo to velmi vzrušujících 30 minut. Když jsem jim vyprávěla svůj příběh, měla jsem pocit, že osud všech podobně postižených pacientů v Evropě je v mých rukou. Musela jsem si být jista, že členové EMEA pochopili dopad této léčby na můj život. Léčby, na kterou tolik čekala Evropa i zbytek světa. Po slyšení mi dva zástupci EMEA řekli, že jsou spokojeni s mou prezentací, protože nyní dokážou pochopit vliv léčby na život pacientů a to je pro ně mnohem důležitější než všechny údaje a čísla, které jim předložila Genzyme a lékaři. Dne 27. ledna 2006 jsme se dozvěděli, že EMEA vydala své kladné stanovisko k enzymové substituční terapii u pacientů s Pompeho nemocí. Pro mě to byl velký okamžik a rozplakala jsem se. Na tohle jsme čekali od listopadu 1996 ... na léčbu Pompeho onemocnění! Dne 29. března byly podepsány oficiální dokumenty a společnost Genzyme dostala souhlas k prodeji léku na evropském trhu. Dva týdny po oficiálním podpisu jsem se doslechla, že chlapec v Německu, který byl také zařazen do klinického výzkumu, ale nemohl následně získat přístup k léčbě kvůli právním problémům v Německu, zahájil léčbu. Pro mě to znamenalo, že pacienti, za které jsem cítila zodpovědnost,

se dočkají tolik potřebné léčby. Bylo příjemné slyšet, že stále více pacientů v různých zemích zahájilo léčení.



Začátek prázdnin ve Francii  
(věk 34) bez podpůrné ventilace.

V září 2006 jsem začala chodit na hodiny zpěvu, abych trénovala bránici. Dost mi to pomohlo. Před zahájením léčby jsem nebyla schopná zpívat. Při testech, které jsem podstoupila 5. července 2007, se ukázalo, že mé plíce se zlepšují. U zdravých lidí se zlepšení funkce plic o pouhých 6% zdá zanedbatelná, ale pro mě to znamenalo, že už jsem nebyla plně závislá na ventilátoru, což mi dávalo daleko větší svobodu pohybu. Také jsem začala cvičit ruce i nohy, abych udržela své tělo v kondici. Enzymová substituční tera-

pie mi skutečně moc pomáhala. Nikdy jsem nezaznamenala žádné vedlejší účinky spojené s léčbou. Jsem schopná žít opět aktivní život a zapojit se do společnosti. Teď mám konečně budoucnost.

Mezitím byla, IPA Mezinárodní asociace Pompeho nemoci, stále aktivní a pracovala na různých programech pro pacienty a rodiče. Vydali jsme sadu informačních brožur pro lidi s Pompeho nemocí, ve kterých jsme jim radili, jak se mají udržovat v kondici, aby zůstali v dobrém zdravotním stavu a jejich život byl o něco snadnější. Po schválení léku Myozyme jsme též napsali potřebné informace o této léčbě a vysvětlili pacientům, co všechno obnáší a co mohou sami pro sebe udělat. Brožury byly přeloženy do několika jazyků, aby se i lidé z jiných zemí dozvěděli všechny potřebné informace o své nemoci v jejich vlastním jazyce. Společnost, která vyrábí enzymovou terapii, má speciální charitativní program pro pacienty z chudých zemí.

Jednou z aktivit, na které se podílím i já, je podpora pacientů pro zařazení do tohoto speciálního programu. Víím moc dobře, co znamená Pompeho nemoc a jak nám léčba může pomoci. IPA je uznávanou organizací, pokud jde o problémy spojené s Pompeho nemocí. Nebylo to vždy snadné, ale naše spolupráce napříč hranicemi a kontinenty se

ukázala jako velmi účinná. Jsem velmi ráda, že jsem to všechno mohla zažít a být součástí toho všeho.

### Léčba v domácím prostředí (2007)

Po pěti letech, kdy jsem musela pravidelně dvakrát týdně dojíždět na léčbu do Rotterdamu, mi můj lékař nabídl možnost léčit se doma. V Nizozemsku existuje dobrá infrastruktura domácí péče, takže je možné se v určitých případech léčit doma. Speciálně vyškolená sestra chodila ke mně domů a zůstávala se mnou po celou dobu infuze, která trvá asi 4 a půl hodiny. V mé situaci mi domácí léčba ušetřila 6 hodin cestování každé dva týdny. I v současnosti mohu pokračovat ve své práci a zároveň se léčit.



Při práci zároveň absolvuji enzymovou terapii.

### Můj život a má budoucnost (2009 - ...)

Vyrovnat se s Pompeho nemocí je týmová práce, která ovlivňuje všechny mé blízké. Jsem tak šťastná, že jsem mohla získat enzymovou substituční terapii. Díky této léčbě mohu pokračovat ve svém zaměstnání, kde se starám o migranty a uprchlické ženy, i v mé dobrovolné práci pro Mezinárodní Pompeho asociaci (IPA) a mohu prezentovat na konferencích své poznatky a zkušenosti nebo učit studenty na vysokých školách bez použití ventilátoru.



Právě podstupuji ERT. Dnes jsem schopná uvádět prezentace bez podpůrné ventilace.

Vím, že díky enzymové substituční terapii - s největší pravděpodobností - se ze mě stane stará dáma jako většina žen v Nizozemsku. Dříve jsem si tuto možnost neuvědomovala vzhledem k mému zdravotnímu stavu, ale nyní jsem si uvědomila, že bych se měla postarat o starobní důchod. Před léčbou s enzymovou substituční terapií jsem věděla, že se dožiju maximálně 40 let, ale teď se moje perspektiva zcela změnila. Abych byla schop-

na se postarat o svou budoucnost a svůj starobní důchod, založila jsem si poradnictví v oblasti sociální a zdravotní péče. Moje firma se jmenuje Patient Centered Solutions (Poradenské středisko pro pacienty), viz [www.pacesworld.com](http://www.pacesworld.com). Od února 2009 jsem také začala pracovat pro European Neuromuscular Centre (Evropské nervosvalové centrum) [www.enmc.org](http://www.enmc.org) v rámci projektu TREAT-NMD [www.treat-nmd.eu](http://www.treat-nmd.eu). TREAT-NMD je síť pro lidi s nervosvalovými onemocněními, která sdružuje profesionály pracující v terénu. Jejím cílem je správně určovat diagnózu a zajistit správnou péči a rozvoj nových způsobů léčby ve prospěch pacientů a rodin. TREAT-NMD úzce spolupracuje s vědci, lékaři a farmaceutickým průmyslem, jakož i se skupinami pacientů po celém světě. V rámci tohoto projektu mohu využít své zkušenosti a znalosti o Pompeho nemoci i pro jiná nervosvalová onemocnění.

Pro mě, mého partnera i celou rodinu enzymová terapie znamenala obrovskou změnu v našem životě, o které jsme už nedoufali, že by mohla někdy nastat.



Společně s mojí sestrou v Jodránsku na Mount Nebo (listopad 2008).

*Maryze Schoneveld van der Linde,  
Nizozemí  
z anglického jazyka přeložila  
Mgr. Dona Zalmanová*



### Cvičení a svalová onemocnění - nejnovější výzkum a doporučení (2. část)

Nejzávažnějšími případy poškození svalů následkem určitých typů svalové zátěže jsou ty, které se objevují u metabolických svalových onemocnění, jako jsou např. Pompeho nemoc (deficit enzymu známého jako kyselá alfa-glukosidáza), McArdleova nemoc (deficit myofosforylázy), deficit karnitin palmitoyl transferázy (CPT) a jiná podobná onemocnění včetně mitochondriálních poruch.

Biochemická porucha má u těchto onemocnění za následek nesnášenlivost fyzické námahy a běžné cvičení vede k nadměrné únavě, bolestem svalů a křečím. Pokud pacient překročí hranice únavy nebo bolesti, dochází k závažnému poškození svalů, vyplavování myoglobinu (svalová bílkovina) do krve, což může vést k následnému poškození ledvin.

„Cvičitelé rádi používají motto ‚žádná bolest, žádný zisk‘,“ říká Alfred Slonim, dětský endokrinolog z Kolumbijské univerzity, „ale u metabolických svalových onemocnění je to spíše ‚s bolestí žádný zisk‘.“

Na druhé straně Slonim říká, že ani povalování se na gauči nebo nadměrné používání invalidního vozíku není dobré; kondice svalů se tak zhoršuje z důvodu jejich zahálení. Doporučuje proto lehké aerobní cvičení, jako je chůze na cvičebním chodníku nebo šlapání na rotopedu, pod dohledem lékaře nebo zkušeného fyzioterapeuta. Nenáročný silový trénink s činkami (ne těžších než 2,5 nebo 5,5 kg) může být pro některé pacienty vhodný, ale až po předcházejícím aerobním cvičení.

#### **Může správně prováděné cvičení zmírnit bolest?**

„Správné“ cvičení může někdy zmírnit určité druhy bolesti. Pokud je bolest způsobena např. ztuhnutím kloubů nebo dlouhodobým sezením či ležením v jedné pozici, může úlevu přinést jemné protahování nebo cviky na rozšíření rozsahu pohybu. Objeví-li se však bezprostředně po cvičení nebo po jednom či dvou dnech silné křeče nebo svalová bolest, je zřejmé, že cvičení není prospěšné, a je pak potřeba jej buď přerušit, nebo snížit jeho délku či intenzitu.

## **Existuje nějaká tělesná aktivita, která je vhodná pro všechna nervosvalová onemocnění?**

Existuje-li cvičení, které by se obecně dalo považovat za vhodné pro osoby s nervosvalovým onemocněním, je to pravděpodobně pohyb ve vodě. To, že je tělo ve vodě nadnášeno, usnadňuje pohyb a zmírňuje nápor na klouby. Určité riziko však může představovat plavání, zejména pro osoby se srdeční poruchou. Měl by jej proto nejdříve schválit lékař.

U onemocnění známého jako kongenitální paramyotoniemůže studená voda zhoršit mytonii (tonické křeče svalstva). „Je-li pacient s PMC vystaven chladu při plavání ve studené vodě, zvyšuje se riziko ataků myotonie, což ve vodě může ohrozit jeho život,“ říká Louis Ptacek, neurolog a lektor na Kalifornské univerzitě v San Franciscu, a dodává: „Nikdo by neměl plavat bez dozoru, tím spíše ne osoba s tímto onemocněním.“

## **Může mi cvičení pomoci zhubnout?**

Někdy ano. Přínejmenším můžete zvrátit růst hmotnosti, který obvykle doprovází sedavý způsob života. Chcete-li si udržet váhu nebo zhubnout, obvykle se doporučuje aerobní cvičení, neboť během něj dochází k přímému spalování kalorií. Nedávné studie však naznačují, že prospěšné může být i cvičení resistenční, které posiluje svalstvo (alespoň u některých osob). Sval je místo, kde dochází k metabolizaci většiny „paliva“, které se mění v energii, takže teoreticky čím více svalů, tím více „paliva“ se spotřebuje místo toho, aby se ukládalo ve formě tuku.

Výsledkem programu na Kalifornské univerzitě v Davisu, ve kterém osoby s pomalu progredujícími svalovými dystrofiemi byly požádány, aby prodloužily délku chůze o 25 %, bylo snížení hmotnosti, zlepšení fyzické kondice a lepší hodnocení kvality života.

## **Jak intenzivní by mělo být aerobní cvičení u osob s nervosvalovým onemocněním?**

To samozřejmě závisí na typu onemocnění, věku, kondici pacienta, stavu srdce a plic. Obecně lékaři doporučují pacientům s nervosvalovým onemocněním submaximální aerobní cvičení, což je svalová zátěž, která udržuje srdeční frekvenci na 65 procentech jejího maxima.

Maximální srdeční frekvenci vypočítáte odečtením věku od čísla 220. Vynásobíte-li výsledek číslem 0.65, získáte 65 %. Příklad: Submaximální srdeční frekvence pro osobu ve věku 30 let je:  $220 - 30 = 190$ ;  $190 \times 0.65 =$  přibližně 123 tepů za minutu.

Dalším způsobem, jak určit správnou míru aerobního tréninku, je sledovat, zda během cvičení můžete mluvit. „Pokud nemůžete mluvit,“ říká Ted Abresch z Kalifornské univerzity v Davisu, „děláte něco příliš rychle nebo příliš dlouho.“

Submaximální aerobní trénink zahrnuje cvičení v bazénu, chůzi nebo jízdu na kole po rovině.

### **Jak intenzivně by měla osoba s nervosvalovým onemocněním provádět rezistenční cvičení?**

Rovněž záleží na typu a závažnosti onemocnění a na individuální kondici pacienta. Obecně se doporučují jen lehké posilovací cviky. Zvedání činek, které váží více než 2,5 nebo 5,5 kg, stejně tak i cvičení s posilovací gumou nebo na posilovacích strojích, kdy překonáváte obdobný odpor, pravděpodobně povede k poškození svalových vláken. U většiny nervosvalových onemocnění se svalová vlákna obnovují velmi těžce nebo k jejich obnově nedochází vůbec.

Ted Abresch říká, že studie prováděná na Univerzitě v Davisu prokázala, že vysoce zátěžové posilovací cvičení u lidí s pomalu progredujícími svalovými dystrofiemi není prospěšnější než umírněný posilovací trénink.

### **Jaké místo má ve strategii cvičebního programu odpočinek?**

„Na naší univerzitě se řídíme pravidlem ‚jednou a dost‘,“ říká Ted Abresch. „To znamená, že pacienti zvedají činku o určité hmotnosti a pak následuje 15 minutový odpočinek. Poté pokračují s činkou, která je jen o trochu těžší, než byla předešlá. K další přistupují jen tehdy, pokud jim předchozí nečinila potíže. Jakmile činku nezdvihnou s lehkostí, nesmí již pokračovat. Obecně se u aerobního cvičení doporučuje odpočinek v takových intervalech, aby srdeční frekvence nepřekročila 65 % své maximální hodnoty.“

Existuje však výjimka. U periodických paralýz je to právě během odpočinku po svalové zátěži, kdy dochází k atakům paralýzy. U hyperkalemických periodických paralýz se atak dostaví během několika sekund či minut, někdy až hodinu po ukončení intenzivní činnosti. Pokud takto postižená osoba například odpočívá na židli,

poté co vykonala domácí práci, může se stát, že po 30 minutách je již natolik slabá, že ze židle nevstane.

U hypokalemických periodických paréz se atak svalové ochablosti po zátěži může dostavit až následující ráno. Lidé mohou někdy ataku parézy předejít tím, že intenzitu, se kterou vykonávají určitou činnost, postupně snižují. Svalovou slabost je možné také „rozchodit“, jakmile se atak dostaví.

**Co byste poradil lidem, kteří nemohou cvičit v tom běžném smyslu? Může denní projížďka na elektrickém vozíku po nákupním středisku nebo adrenalinové vzrušení při hraní videoher přispět ke zlepšení fyzické kondice?**

Nelze říci, zda tyto aktivity mohou přispět ke zlepšení tělesné kondice, mohou však pomoci navrátit energii, zmírnit únavu nebo překonat depresi, a pokud se provádí ve skupinkách s více lidmi, tak i zmírnit pocit sociální izolace.

**Co by měl člověk, který chce cvičit, ale nedostávají se mu jasné odpovědi, dělat?**

Ve většině případů je to rozumný aerobní trénink. Někteří lidé mohou posilovat svaly působením proti zemské přitažlivosti (z výchozí pozice vsedě s pokrčenými koleny lze například posilovat svaly, pomocí kterých natahujete nohy).

Před zahájením cvičebního programu by se lidé vždy měli poradit s odborníkem se znalostmi o jejich onemocnění, a pokud jejich onemocnění postihuje i srdce, rovněž i s kardiologem. Měli by také umět rozpoznat varovná znamení, která je upozorní, že ve cvičení zachází příliš daleko.

**Na co si při cvičení dávat pozor.**

Každý asi bude souhlasit, že cvičení je dobré - provádí-li se však v rozumné míře. Zde je několik varovných znamení, která jasně říkají „STOP“.

Dochází-li k poškození svalových vláken, obvykle, ale ne vždy, se to projeví velmi rychle ve formě křečů a bolesti. Někdy se však poškození svalů zjistí až poté, co vážně poškozená svalová vlákna vyloučí do krve svalovou bílkovinu myoglobin, která následně putuje do ledvin a

moči. Tmavá moč, jejíž zbarvení připomíná barvu Coca-Coly, signalizuje, že došlo k vážnému poškození svalů.

Varovná znamení upozorňující na poškození svalu nebo jeho ohrožení svalu:

- svíravý pocit ve svalech
- svalová bolest
- slabost procvičovaných svalů
- tmavá moč připomínající barvu Coca-Coly (v tomto případě ihned vyhledejte lékaře)

Některá svalová onemocnění postihují i srdeční sval, omezují jeho schopnost pumpovat krev dostatečně rychle na to, aby si poradil s nároky namáhavého cvičení. Jiná onemocnění způsobují nepravidelnosti srdečního tepu a náročné cvičení může vést k jejich zhoršení.

Příznaky srdečního stresu:

- dušnost
- bolest na hrudi
- zvýšený tep (150 - 160 tepů za minutu) i při velmi mírné tělesné námaze
- svalová ochablost
- žaludeční nevolnost
- pocení
- bublavý zvuk při výdechu

(objeví-li se tyto příznaky, ihned vyhledejte lékaře)

*zdroj: Quest, April-June, 2009  
z anglického jazyka přeložila: Jitka Kačírková*

## REKONDICE

**V období od května do konce srpna proběhly tři tuzemské rekondiční pobyty:**

23. 5. - 30. 5. pobyt pořádaný paní Pavlínou Riglovou v Hodoníně u Kunštátu: rekondičního pobytu se zúčastnilo 52 členů AMD, byl připraven bohatý program, přednášky z oblasti sociální a zdravotní problematiky, prodejní výstava rehabilitačních a kompenzačních pomůcek, probíhalo také pravidelné každodenní rehabilitační cvičení, turnaj v kuželkách, hudební večery, chvilka poezie i táborák.

4. 7. - 11. 7. pobyt ve Velkých Losinách, pořádaný panem Petrem Procházkou: součástí pobytu, kterého se zúčastnilo 22 členů AMD, bylo cvičení v bazénu v prostorách lázní i ve venkovním termálním, masáže, procházky po okolí, přednášky na různá témata.

15. 8. - 22. 8. opět v Hodoníně u Kunštátu pobyt pořádaný Jiřím Šanderou: zúčastnilo se 50 členů AMD, součástí pobytu bylo pravidelné cvičení třikrát denně, přebor v šachu o pohár AMD, turnaj v kuželkách, hudební večery, táborák, přednášky se sociální a zdravotní tematikou, výstava rehabilitačních pomůcek.

*Red.*

### Svoboda pohybu aneb jak se na nás podepsala KSČ

Při své služební cestě do Norimberku jsem se setkal s naprosto přístupným městem, kde se všichni lidé mohou svobodně pohybovat, lidi s různým postižením nevyjímaje. Při diskuzi s dalšími experty na přístupnost z různých míst Evropy jsem zjistil, jak hluboko se na nás podepsal minulý režim v samotném smýšlení o přístupnosti prostředí.

Norimberské metro je v provozu od roku 1972. Je tedy ještě o 2 roky starší než to pražské. Přesto je na rozdíl od pražského kompletně bezbariérově přístupné. Příčina? Zatímco Norimberk se nacházel v západním kapitalistickém Německu, Československo prožívalo období normalizace. Nebyl žádný předpoklad, že by lidé s postižením jednoho dne byli běžnou součástí společnosti. Například Jedličkův ústav se nachází v samém centru Prahy na Vyšehradě, ale v jeho těsné blízkosti byl velkolepě postaven Palác kultury (dnešní Kongresové centrum) a komunisté zakázali obyvatelům Jedličkářny (jak se tento ústav zkracuje) v určitých hodinách vycházet mimo její zdi, aby je v pracující společnosti nebylo vidět.

Na rozdíl od toho v Norimberku se v roce 1978 dostal do čela města starosta, který si vzal přístupnost jako jeden ze svých hlavních politických cílů a začal systematicky pracovat na tom, aby i lidé s postižením mohli beze zbytku využívat MHD. Výsledek? Po nějakých 30 letech se může toto město pyšnit kompletně bezbariérovou MHD.

Norimberk však stále nemá dost a místní dopravní podnik (VAG) se stále snaží vše zlepšovat. Žhavou novinkou jsou plně automatické soupravy metra, které jezdí bez řidiče a při otevření dveří se automaticky vysune práh pro překonání spáry mezi nástupištěm a vagónem. Je tak eliminováno, že by vozičkářům zapadala kolečka do tohoto prostoru a hrozilo tak nebezpečí vyklopení. Tuto vymoženost kvituje i běžná populace. Přiznejme si, komu nikdy nemůže zapadnout do této díry noha? Při prohlídce města nás místní představitel dopravního podniku neustále udivoval. Když jsme čekali na výtah, který dlouho nepřijížděl, omlouval se nám, že tento výtah je příliš malý a že se v brzké době postaví nový, který bude prostornější a rychlejší. Čelist mi spadla po otevření dveří, jelikož ve zmiňovaném malém výtahu byl prostor pro 2 vozíky. Kolik takových výtahů máme v Praze? Pána jsem poprosil, aby nám ho poslali, až ho budou vyřazovat, že my pro něj někde díru už najdeme.

Samozřejmě jsou nízkopodlažní spoje, jichž po městě jezdí pouhých 100%. Tramvajové ostrůvky jsou plně přizpůsobené, ale je pravdou, že i zde se

našly v celém městě ještě 2 nepřístupné. Nobody is perfect - omlouval se náš průvodce.

Hlavní rozdíl mezi námi a západem bych spatřoval v politické vůli a porozumění. V Evropě chápou, že přístupnost není omezena pouze pro určitou skupinu lidí, jakou tvoří třeba vozíčkáři. Jedná se o celospolečenský problém a všichni z toho budou mít prospěch. Pro politické strany je to jedna z hlavních myšlenek, u které vidí možnost získat plusové body. Pro naše politiky jsou bohužel zásadnějším tématem sociální dávky. Politika je v tomto směru u nás velice krátkozraká. Budeme-li mít přístupné prostředí, bude i více lidí moci chodit do práce a bude méně na sociálních dávkách závislých. Pro člověka s postižením je komplikované si najít práci, a když už by i nějakou našel, často to ztroskotá na dopravě. Chodíte na 8 hodin denně do práce a cestou strávíte 4 hodiny denně, což je de facto další půl úvazek, jenž vám nikdo nezaplatí a při vašich fyzických problémech vás ještě hodně vyčerpává.

Pro mě byl rozdíl mezi Norimberkem a Prahou v kvalitě života. Mohl jsem vystoupit, kde jsem chtěl a kdy jsem chtěl. To je pro mě v Praze naprosto nemyslitelné a nepředstavitelné. Najednou jsem cestu do budovy, kde se odehrávala konference, stihl za pár minut. Nemusel jsem složitě vymýšlet trasu. Prostě jsem nasedl a jel jsem. Jak úžasné! Jak málo stačí k lidské radosti.

V Evropě se hlásá, že přístupnost je barometrem kvality společnosti. Já myslím, že to tak skutečně je. Jenže ČR je v tomto velmi specifická. Neinvestuje. Politikům nedojde, že investicí do přístupnosti časem ušetří několik milionů na sociálních dávkách. Díky investicím do vzdělání a přístupných škol budou lidé na trhu práce více konkurenceschopní. To našim největším politickým stranám nedochází. Ani na komunální úrovni to není o moc lepší. Heslem je zde: „Pokud nám něco zbude, dáme to na bezbariérovost.“ Chybí koncepce. Přístupnost je stále vnímána jako něco navíc, nějaký nadstandard. Automobilová doprava je upřednostňována před veřejnou, pěší a cyklistickou. Zde je vidět, jak se na nás a na našem smýšlení komunisté podepsali. Vždy se mi udělá fyzicky špatně, když vidím, kolik tato zločinecká organizace ještě 20 let po revoluci dostává hlasů u voleb. Praveno slovy klasika: „To by jeden blil, Milane...“

*Michal Prager*



## 1. MDA RIDE - 5. září 2009 OC Letňany

Už od rána se parkoviště před Obchodním centrem Letňany plnilo motocykly, a to nejen z řad Harley-Davidson. Podpořit nás přijeli i pánové s krásnými džipy z Wrangler Clubu, tříkolky z Czech Trike Clubu a především klub Black Dogs, který od časného rána hlídal celý prostor před OC Letňany, stejně jako cestu, na které se konala benefiční vyjížďka. Odhadem přijelo přes 100 motocyklů a nám se jen tajil dech...



*Foto: Red.*

V poledne slavnostně odstartovala historicky 1. MDA RIDE na podporu lidí se svalovou dystrofií a v džipech a na tříkolkách se vezli kluci, kteří by jinak

neměli šanci takovou jízdu zažít. Při startu celé kolony bylo jasné, že tahle akce prostě má smysl.

### Slavnostní vyjížďka



Foto: Petr Vojáček

### Naši členové



Foto: Red.

### Hlavní organizátorka celé akce...



...Daniela Odehnalová Rybová  
a paralympijský vítěz David Drahonínský  
s dětmi z Parent Project

### Lucie Výborná z Českého rozhlasu



Foto: Parent Project

## DOPISY ČTENÁŘŮ

*Do kanceláře nám přišel následující dopis. Škoda, že se jeho autoři nepodepsali, protože vždy vítáme jakékoliv podněty a Vaše reakce jsou pro nás znamením, že Zpravodaj čtete pozorně a máte zájem o nové informace.*

*Rádi bychom uvítali i další připomínky a návrhy od Vás, čtenářů a členů. Hezký podzim Vám přeje*

*Vaše redakce.*

*Dobrý den,*

*jsme parta několika pacientů na léčení v Janských Lázních. Někteří z nás jsou vašimi členy, někteří ne. Zpravodaj je na stoupající úrovni, přesto bychom tam rádi našli i informace a články na téma:*

- *První příznaky myopatie*
- *Únava u muskulárních dystrofií a jak šetřit síly*
- *Sexuální život u takto postižených lidí*
- *Jaký mají vliv hormony na ženy postižené myopatií, zda užívat antikoncepci (názor gynekologů se liší)*
- *Únik moči a oslabení svalstva*
- *Lymfatický otok končetin u osob středního věku - chodících i vozíčkářů*
- *Na co má „myopat“ nárok, jak a kde žádat o bezbariérový byt, jaká jsou kritéria, které musí splňovat a jak dostat byt ve větším městě, když tam nemáte trvalé bydliště.*

*Děkujeme za tvoření Zpravodaje a pomáhejte/pomáhejme si tak navzájem.*

*Několik myopatů, nyní pacientů z celé ČR*

**Na první otázku odpovídáme v následujícím článku.**

*red*

## Budeme umět efektivně léčit kongenitální muskulární dystrofie?

Kufner, P., Reischig, J.

Biologický ústav, Lékařská fakulta Univerzity Karlovy v Plzni.

Úspěšné objevy v buněčné biologii a molekulární genetice nám umožňují nově porozumět kauzálnímu mechanismu vzniku řady onemocnění, která jsme ještě před několika lety byli schopni definovat a diagnosticky vymezovat jen na základě pouhého popisu symptomů. Výzkumy, jejichž počátky sahají do poloviny 80. let dvacátého století, otevírají nové pohledy a zároveň možnosti zpřesnit diferenciální diagnózu, genetické poradenství, prognózu a v budoucnu snad také nalézt účinnou terapii nemocí podmíněných mutací jednoho genu (monogenně podmíněné choroby), pro jejichž dědičnost platí Mendelova pravidla. Tento vývoj nás velmi přiblížil k pochopení patogeneze řady nemocí na molekulární úrovni. Mezi tyto nemoci patří i kongenitální muskulární dystrofie, tvořící, jak dnes již víme, z genetického hlediska heterogenní skupinu více než dvaceti podobně se fenotypově manifestujících postižení.

Lékařům nejdéle známá nemoc z této skupiny je Duchennova muskulární dystrofie (DMD). Byla poprvé popsána v roce 1868 francouzským neurologem Guillaumem Duchennem. Benignější variantu onemocnění později popsal německý genetik Peter Becker (BMD). Po objasnění molekulárně genetické podstaty těchto nemocí jsou často označovány společným názvem dystrofinopatie.

DMD se začíná projevovat ve věku 1-6 let a frekvenci výskytu udávají různí autoři mezi 1: 3 000 až 1: 3 600 narozených chlapců. Zhruba v jedné třetině případů dystrofinopatií se jedná o čerstvě vzniklou mutaci, tj. u této části postižených chlapců není matka přenašečkou patologicky změněného genu. Na rozdíl od jiných monogenně podmíněných nemocí je frekvence dystrofinopatií ve všech populacích relativně konstantní (Hoffman, 1999). U 30-50 % pacientů s DMD je přítomna mentální retardace, ale můžeme se setkat i s normálním nebo dokonce nadprůměrným intelektem. Prvním příznakem bývá slabost a postupná degenerace stehenního a pánevního svalstva, projevující se jako špatná stabilita, obtížná chůze do schodů nebo zvedání se ze židle a opatrná, „kachní“ chůze. Typický příznak popsal Gowers

(1879), totiž že dítě se při vstávání opírá horními končetinami o trup („šplhá po sobě“). Lýtkové svalstvo je slabé, ale v důsledku infiltrace vazivovou a tukovou tkání je ztluštělé („pseudohypertrofie“). Při dalším oslabování svalů trupu, ramen a zad se vyvíjí typický postoj s prohnutými zády (zvýrazněná bederní lordóza, hyperkyfóza hrudní, skolióza). Často je přítomna sinusová tachykardie, můžeme se setkat s fibrózou myokardu a dilatační kardiomyopatií (Engel et al., 1994). Stupeň závažnosti postižení myokardu přitom není přímo úměrný tíži postižení skeletálního svalstva. V séru je zvýšená hladina kreatinin fosfokinázy (CPK), u BMD na pěti- až desetinásobek, u DMD na dvacíti- až padesátinásobek normálních hodnot. Ženy - přenašečky genu mají též vyšší hladiny CPK. Při obvyklém průběhu DMD je dítě ve věku okolo 12 let neschopno chůze a ve věku kolem 20 let umírá, obvykle na levostranné srdeční selhání při dilatační kardiomyopatii nebo na respirační infekci v důsledku slabosti dýchacích svalů (Emery, 1987). Beckerova muskulární dystrofie, ačkoli je způsobena mutací genu na stejném lokusu jako DMD, je benignější - nástup nemoci je pozdější, průběh pomalejší, nebývá postižen intelekt a nemocní se dožívají podstatně vyššího věku. V klinické praxi se můžeme setkat s plynulým přechodem míry závažnosti postižení - od těžkého stupně DMD s invalidizací okolo věku deseti let, až k formám BMD s mírným postižením, kdy u nemocného zůstává zachována schopnost samostatné chůze někdy až do šesté dekády života. U některých nemocných s BMD je přítomna pouze svalová slabost doprovázená myalgii a křečemi, eventuálně také dilatační kardiomyopatií, při současně zvýšené hladině CPK, avšak bez morfologického průkazu degenerace skeletálního svalstva. Vysvětlení příčiny rozdílného stupně závažnosti postižení při Duchennově a Beckerově muskulární dystrofii je z molekulárně genetického hlediska zajímavé: mutace vedoucí k DMD změní sekvenci nukleotidů v exonu tím způsobem, že dojde k posunu čtecího rámce celé zbývající části transkriptu (frame-shift mutation). Tím pádem je celá zbývající sekvence zcela změněná, a navíc se zde většinou objeví předčasný stop kodon. Výsledný protein je proto zcela nefunkční. Naproti tomu při BMD je celkový počet za sebou jdoucích deletovaných nukleotidů násobkem tří, takže výsledná změna v primární struktuře translatovaného proteinu (dystrofinu) není tak rozsáhlá a tento protein může alespoň částečně plnit svou funkci (Hatina a Sykes, 1999).

Dystrofin je lokalizován na vnitřní straně plazmatické membrány vláken skeletálního svalstva a myokardu a představuje 0,002% celkového proteinu v příčně pruhovaném svalu.

Dystrofin má na buňky příčně pruhovaného svalstva ochranný vliv tím, že v součinnosti s komplexem DAGs ("dystrophin associated glycoproteins") stabilizuje spojení mezi cytoskeletem a extracelulární matrix (mimobuněčná základní hmota - pozn. red.).

Dystrofin tak chrání buňku příčně pruhovaného svalstva před poškozením v důsledku opakovaných kontrakcí, neboť komplex dystrofin - b-dystroglykan - a-dystroglykan - laminin stabilizuje sarkolemu (cytoplazmatická membrána na povrchu svalových vláken - pozn. red.) během kontrakce svalových vláken. Nepřítomnost jedné z komponent komplexu DAGs vede k ruptuře sarkolemy a průniku kalciových iontů dovnitř buňky s následnou nekrotizací svalového vlákna. Takto zaniklá svalová vlákna jsou nakonec nahrazena tukovou a vazivovou tkání.

Dystrofin je přítomen ve velmi nízkých koncentracích i v dalších orgánech, například v mozku, plicích a ledvinách, kde jeho funkce dosud zůstává neobjasněna. Skoro u všech nemocných s DMD je dystrofin ve svalech nepřítomen, zatímco u nemocných s BMD je přítomen v abnormální formě nebo abnormálně nízké koncentraci (Beam, 1988). Současný pokrok v rozvoji molekulárně genetické diagnostiky a imunohistochemických zobrazovacích metod přinesl objev dalších typů kongenitálních muskulárních dystrofií fenotypově víceméně podobných dystrofinopatiím, avšak z genetického hlediska heterogenních (dědičných zpravidla autozomálně, takže se setkáváme s postižením jedinců obojího pohlaví - výjimkou je Emery-Dreifussova MD typu 1, dědičná též gonozomálně recesivně).

V důsledku výše uvedeného platí, že ke stanovení validní diagnózy DMD a BMD (dystrofinopatií) je nutný imunohistochemický průkaz dystrofinové anomálie ve vzorku svalové biopsie. Velmi výhodná je k tomuto průkazu imunofluorescenční konfokální mikroskopie (Severs, 2000, Kaprielian et al., 2000). Pokud není defekt dystrofinu prokázán, je možné imunohistochemicky pátrat po abnormalitách některého proteinu z rodiny sarkoglykanů a dystroglykanů a jim příbuzných proteinů (Fadic et al., 1996, Dubowitz, 1997).

*Zdroj: internet*

## SPOLEČENSKÁ RUBRIKA

V období od 1. 7. do 30. 9. 2009 oslavili životní jubileum tito naši členové:

40 let - Tylor Jiří

45 let - Janiš Radomír

50 let - Langer Milan

55 let - Jedlička Luděk,

Truhlář Pavel,

Wálová Jana,

Benediktová

Jitka

65 let - Bušková Jana,

Procházka Petr,

Karafiát Jiří,

Totzauer Josef

70 let - Rod Karel

75 let - Papežová Hanna

80 let - Mikšovská Olga



*Blahopřejeme!*

Navždy nás opustili:

13.4. Miroslav Kulhánek ve věku 58 let

26.9. Věra Vojáčková ve věku 37 let



*Vzpomínáme!*

# Obsah

ÚVODNÍ SLOVO .....	5
INFORMUJEME .....	6
S Ligou proti diskriminaci pomocí virtuální asistence .....	6
Bezbariérový mamograf .....	8
Mouth Mouse znamená samostatnost a nezávislost .....	8
Informace od NRZP .....	9
Očkování proti prasečí chřipce .....	9
Připomínky legislativního odboru NRZP ČR. ....	10
ZÚČASTNILI JSME SE .....	12
Zpráva ze zasedání Krajské rady Jihomoravského kraje NRZP .....	12
ZPRÁVY OD SPŘÍZNĚNÝCH ORGANIZACÍ .....	14
UČÍME SE ZVLÁDAT SMA .....	14
PROJEKT Č. CZ.1.04/3.1.03/22.00083 .....	14
SOCIÁLNÍ OKÉNKO .....	16
Ve švédské sociální péči nepracuje tolik dobrovolníků .....	16
Novela zákona o sociálních službách .....	16
Sloučení lékařské posudkové služby ÚP a ČSSZ .....	19
Příspěvek na péči a výdělečná činnost dle zákona o sociálních službách .....	20
OSOBNOST .....	22
Maryze Schoneveld van der Linde (Nizozemí) .....	22
(pokračování) .....	22
ZDRAVÍ .....	27
Cvičení a svalová onemocnění - nejnovější výzkum a doporučení - 2. část .....	27
REKONDICE .....	32
PŘÍSPĚVKY OD ČTENÁŘŮ .....	33
Svoboda pohybu aneb jak se na nás podepsala KSČ .....	33
1. MDA RIDE - 5. září 2009 OC Letňany .....	35
DOPISY ČTENÁŘŮ .....	37
Budeme umět efektivně léčit kongenitální muskulární dystrofie? ..	38
SPOLEČENSKÁ RUBRIKA .....	41



# ZPRAVODAJ AMD VYDÁVÁ ASOCIACE MUSKULÁRNÍCH DYSTROFIKŮ V ČESKÉ REPUBLICĚ

Odpovědný redaktor: Mgr. Dona Zalmanová  
Redakční rada: Blanka Jedličková,  
Jitka Kačírková, Eva Pištěková  
Grafická úprava: Kristina Pochmanová

Redakce: Petýrkova 1953/24, 148 00 Praha 414

## VÝKONNÝ VÝBOR AMD V ČR:

Předseda: Zdeněk Janda  
Místopředseda: Petr Procházka  
Členové: Zuzana Vojáčková  
Jaroslava Kaslová  
Nikos Nerancolakis

Tajemnice: Jana Macáková  
Hospodářka: Jana Roušalová  
RK: předsekně Věra Landová  
členové: Jana Macáková, Eva Pištěková

## ADRESA:

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

Foto na titulní a třetí straně obálky: Tomáš Janda

Foto na zadní straně obálky: Petra Melicharová

Vychází čtvrtletně a je neprodejný  
Zpravodaj AMD je dotován Ministerstvem zdravotnictví ČR a je registrován  
Ministerstvem kultury ČR pod ev. čís. E 11139 Tisk - TISK EXPRES s.r.o.

Uzávěrka příštího čísla 20.11.2009



