SPECIÁL

ČAVO ZPRAVODAJ

1/21

O LIDECH SE VZÁCNÝM ONEMOCNĚNÍM

I O TĚCH, CO JIM POMÁHAJÍ ŽIVOT S NEMOCÍ ZVLÁDNOUT

česká asociace pro vzácná onemocnění

orphanet

EURORDIS RARE DISEASES EUROPE

SEZNAM ČLENŮ ČESKÉ ASOCIACE PRO VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ

ALSA, z.s.,	monika@zsalsa.cz	**www.zsalsa.cz**
ANGELMAN CZ, spolek	angelman@email.cz	**www.angelman.cz**
Asociace genové terapie, z.s.	matejkova@asgent.org	**www.asgent.org**
Asociace muskulárních dystrofiků v ČR, z.s.	zdenek.janda@volny.cz	**www.amd-mda.cz**
Asociace rodičů a přátel zdravotně postižených dětí v ČR, z.s., klub Be Treacher-Collins / Be TCS	hladove@centrum.cz	
ATOS, z.s.	pradova@seznam.cz	**www.atos-os.cz**
AVminority, z.s.	silvie.slivova@avminority.cz	**www.avminority.cz**
DEBRA ČR, z.ú.	alice.brychtova@debra-cz.org	**www.debra-cz.org**
Diagnóza MDS	jezek.b@volny.cz	**www.diagnoza-mds.cz**
Diagnóza FH, z.s.	cillikova@me.com	**www.diagnozafh.cz**
DIAGNÓZA NARKOLEPSIE z.s.	diagnozanarkolepsie@gmail.com	**www.narkolepsie.cz**
Dystonie – rodina spolu, z.s.	dystonia@dystonia.cz	**www.dystonia.cz**
End Duchenne z.s.	info@endduchenne.cz	**www.endduchenne.cz**
HAE Junior z.s.	haejunior@protonmail.cz	**www.haejunior.cz**
Klub nemocných cystickou fibrózou, z.s.	zabranska@klubcf.cz	**www.cfklub.cz**
Klub pacientů mnohočetný myelom, z.s.	koordinatorka@mnohocetnymyelom.cz	**www.mnohocetnymyelom.cz**
KOLPINGOVA RODINA SMEČNO	Jolana.Kopejskova@dumrodin.cz	**www.dumrodin.cz**
Kongenévus CZ-SK, z.s.	info@nevus.cz	**www.nevus.cz**
LYMFOM HELP, z.s.	lida.simackova@lymfomhelp.cz	**www.lymfomhelp.cz**
META – spolek pacientů se střádavými onemocněními, o.s.	katerina.uhlikova@seznam.cz	**www.sdruzenimeta.cz**
METODĚJ z.s.	info@metodej.com	**www.metodej.com**
MYGRA-CZ, z.s.	bruhova@mygra.cz	**www.mygra.cz**
Národní sdružení PKU a jiných DMP, z.s.	radek.puda@seznam.cz	**www.nspku.cz**
NEFROHEMA, o.p.s.	jaroslav.vich@nefrohema.cz	**www.nefrohema.cz**
Občanské sdružení Imunodeficitních pacientů HAE /AAE	maselli@hae-imuno.cz	**www.hae-imuno.cz**
Občanské sdružení rodičů dětí a dospělých postižených Gaucherovou chorobou	janina.mickova@seznam.cz	**www.gaucherova-choroba.cz**
Paleček – společnost lidí malého vzrůstu	kvitkova.k@seznam.cz	**www.ospalecek.cz**
PARENT PROJECT, z.s.	reineltova@parentproject.cz	**www.parentproject.cz**
PRADER-WILLI, z.s.	h.verichova@seznam.cz	**www.prader-willi.cz**
Rett Community, z.s.	lenka@rett-cz.com	**www.rett-cz.com**
Revma Liga Česká republika, z.s.	edita.mullerova@revmaliga.cz	**www.revmaliga.cz**
Sdružení pacientů s plicní hypertenzí z.s.	info@plicni-hypertenze.cz	**www.plicnihypertenze.cz**
SMÁci, z.s.	info@smaci.cz	**www.smaci.cz**
Společnost C-M-T, z.s.	simunekm@seznam.cz	**www.c-m-t.cz**
Společnost pro mukopolysacharidosu, z.s.	janmichalik@email.cz	**www.mukopoly.cz,**
Společnost Parkinson, z.s.	freund@spolecnost-parkinson.cz	**www.spolecnost-parkinson.cz**
Spolek Ichtyóza	hanka.kadlecova@icloud.com	**www.ichtyoza.cz**
Spolek pro Atypické parkinsonské syndromy (APS). z.s.	spolekATS@seznam.cz	**www.aps.estranky.cz**
Willík – spolek pro Williamsův syndrom, z.s.	info@spolek-willik.cz	**www.spolek-willik.cz,**
Život bez střeva, z.s.	svoboda.ales@zivotbezstreva.cz	**www.zivotbezstreva.cz**
Tarlovova cysta, z.s.	potckachlova@seznam.cz	

ČLENOVÉ BEZ ORGANIZACE ZASTUPUJÍ NÁSLEDUJÍCÍ DIAGNÓZY

- Adrenoleukodystrofie (ALD)
- Agamaglobulinémie
- Amyloidóza
- Alportův syndrom
- Arnold-Chiari malformace
- Atrézie jícnu
- Autoimunitní polyendokrinní (polyglandulární) syndrom
- Barth syndrom
- Bartterův syndrom – typ 1
- Centronuclear myopathy
- CIDP – chronická zánětlivá demyelizační polyneuropatie
- Crouzonův Syndrom.
- Diabetes insipidus, nefrogenní forma
- Dysautonomie; IST
- Dystonia muscularum deformans
- Ehlersův-Danlosův syndrom
- Familiární středomořská horečka
- Fibrózní dysplázie
- Fraserův syndrom
- Genetické metabolické mitochondriální onemocnění
- Genetická vada SETD5
- Hereditární spastická paraparéza (HSP)
- Kabuki syndrom
- Klippelův-Trenaunayův syndrom
- Kongenitální svalová dystrofie
- Lambert-Eaton myastenický syndrom
- Loeys-Dietz syndrom
- Luis Bar Syndrom, resp. Ataxia teleagniectasia
- Lymfangioleiomyomatóza
- Lymfangiom
- Mayer-Rokitansky-Kustner-Hauseruv syndrom
- McCune-Albright syndrome
- Neurofibromatóza
- Neurofibromatóza 2 typu
- Neurofibromatóza NF1 (Recklinhausenova choroba)
- Parra-Romberg Syndrome
- Peutz-Jeghersův syndrom
- Phelan McDermid Syndrom
- Primární ciliární dyskineze
- Refsumova nemoc
- Relabující polychondritida (Relapsing Polychondritis)
- Sarkoidóza
- Sakroidóza II. stupně
- Sjorgrenův syndrom
- Spinocerebellární ataxie 21
- Sticklerův sydrom
- Suspektní mitochodriální myopatie
- Syndrom Ellis van Creveld
- Syndrom fragilního X chromosomu
- Syndrom Joubertové
- Syringomyelie
- Systémový lupus
- Tetrasomie 18p
- Tetrasomie X-chromosomu
- Trombotická trombocytopenická purpura
- Vitamino rezistentní rachitída
- Wilsonova nemoc

Seznam členů je platný ke dni vydání Zpravodaje ČAVO.

EDITORIAL

Vážení čtenáři,
28. února si jako každý rok připomínáme den vzácných onemocnění. Letos jsme chtěli při této příležitosti připomenout nejen samotné pacienty a jejich rodiny, ale také ty, kteří jim pomáhají zvládat život s nemocí. Nejsou to jen lékaři, ať už vysoce specializovaní, nebo místní. Jde o lidi nespočtu profesí, od osobních asistentů, učitelů ve školách, fyzioterapeutů, logopedů, muzikoterapeutů, po pracovníky rané péče, center provázení, hospiců a paliativních týmů nebo pacientských organizací. Jsme přesvědčeni, že kvalitní komplexní péče, k níž všichni tito lidé přispívají, je pro usnadnění života lidí se vzácným onemocněním zásadní.

Proto jsme požádali dvě rodiny, kterým do života vstoupilo vzácné onemocnění, aby nám vyprávěly o sobě a aby nám pověděly také o těch, kteří jim pomáhají.

Přejeme vám zajímavé čtení.

Anna Arellanesová,
Kateřina Uhlíková, René Břečťan

Help@vzacna-onemocneni.cz: Pomoc ve složitých případech

Orientace v oblasti vzácných onemocnění může být velmi složitá, ať jde o stanovení diagnózy, hledání specializovaných lékařů nebo řešení sociální pomoci. Proto Česká asociace pro vzácná onemocnění provozuje konzultační mail **help@vzacna-onemocneni.cz,** kam se se svými dotazy mohou obracet lékaři, rodiče nebo pacienti samotní. Odborným garantem projektu je Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění při Ústavu biologie a lékařské genetiky 2. lékařské fakulty UK a FN Motol.

VERUNKA ROZDÁVÁ RADOST NA POTKÁNÍ

Naše dcera Veronika se narodila v roce 2007. Narodila se brzy, v 35. týdnu těhotenství, které lékaři krátce před tím označili jako rizikové pro pomalý vývoj plodu. Hned po porodu se u Verunky objevily problémy s dýcháním. Z porodnice jsme odcházeli s diagnózou laryngeálního stridoru a poruchou srdečního septa.

Docházeli jsme pak do Motola na pravidelné kontroly na ORL a kardiologii. U obou diagnóz nám lékaři říkali, že časem, až Veru trochu povyroste, se vše srovná. K tomu se pak přidalo špatné držení hlavičky, takže jsme navštívili neurologa. Ten nám sdělil diagnózu svalové hypotonie a doporučil nám rehabilitaci. Rehabilitaci jsme začali navštěvovat také v Motole u paní doktorky **Olgy Dyrhonové**. Do pěti let byla tato péče velice intenzivní, ze začátku jsme do Motola jezdili i dvakrát týdně, dnes už jezdíme méně často.

Veru také začala cvičit Vojtovu metodu. Cvičili jsme nejdříve s rehabilitační sestrou a poté i doma, čtyřikrát denně. Hypotonie ovšem přetrvávala, a tak nás neurolog odeslal do centra metabolický vad, tam ale nic nezjistili.

Když bylo Verunce deset měsíců, objevila se při kontrole na kardiologii nová diagnóza – stenóza plicnice a paní doktorka vznesla podezření, že by se u Verunky mohlo jednat o Williamsův syndrom a odeslala nás na genetické vyšetření.

V době čekání na výsledky jsme začali pátrat na internetu a zjišťovat nějaké informace o tomto onemocnění. Některé příznaky se s Verunčinými shodovaly, jiné zase nikoliv. Děti s Williamsovým syndromem mají charakteristický vzhled, široké čelo, krátké očnicové štěrbiny, hvězdicový tvar duhovky, nízký kořen nosu, vypouklé tváře, velká ústa a plné rty.

Williamsův syndrom se často projevuje opožděným psychomotorickým vývojem. V raném věku těmto dětem trochu déle trvá, než začnou chodit a mluvit. V pozdějším věku bývají zase naopak velmi komunikativní, ale vyjadřovací schopnosti převažují nad porozuměním. U většiny dětí se také v pozdějším věku projeví různé stupně mentálního postižení.

Děti s Williamsovým syndromem často trpí svalovou hypotonií, vrozenými vadami srdce jako jsou stenózy aorty nebo plicnice, očními vadami, hyperkalcémii (poruchou zpracování vápníku), poruchou příjmu potravy. Dětem s tímto syndromem se musí strava mixovat někdy i do předškolního věku. Děti také trpí na tříselné a pupečníkové kýly, záněty středouší, jsou přecitlivělé na určité zvuky. Mývají také poruchy funkce ledvin, poruchy růstu a v dospělosti bývají menšího vzrůstu.

Když bylo Verunce třináct měsíců, genetické vyšetření nám toto vzácné onemocnění potvrdilo. Definitivní stanovení diagnózy pro nás byl velký šok. Celá rodina jsme do poslední chvíle doufali, že se tak nestane.

V ambulanci motolské genetiky jsme dostali kontakt na Spolek Willík, který sdružuje rodiny dětí s Williamsovým syndromem. Hned jsme kontaktovali předsedkyni spolku **Hanku Kubíkovou**, která nás osobně navštívila, a společně jsme probrali, co všechno spolek takovým rodinám nabízí.

V roce, kdy zdravé děti mají kolem deseti kilogramů a začínají chodit, měla Verunka šest kilo a kromě plazení nedělala vůbec nic. S paní doktorkou Dyrhonovou jsme se na rehabilitaci radili, jakým způsobem bychom mohli psychomotorický vývoj

trochu více nastartovat. Doporučila nám intenzivní lázeňskou péči v dětské léčebně Vesna v Jánských Lázních. Po čtyřech šestitýdenních pobytech v lázních začala Verunka chodit. To jí byly 3 roky.

V lázních jsem se od maminek postižených dětí dozvěděla o terénní službě Raná péče. Ta pomáhá rodinám postižených dětí najít jednotlivé odborníky ve zdravotnictví nebo v sociální sféře. Pomáhá také vyhledávat vhodná předškolní zařízení. S poradkyní Rané péče Diakonie v Praze ve Stodůlkách **Pavlou Skalovou** se nám takové zařízení podařilo nalézt a Verunka ve třech a půl letech nastoupila do speciální třídy v běžné mateřské škole Laudova v Praze Řepích.

Díky krásnému vedení ve školce mohla být Verunka integrována do běžné základní školy v Chrášťanech u Prahy. Tamní ředitelka **Jana Báčová** má s integrací dlouholeté zkušenosti a Verunku učila v první i druhé třídě. Ona, i asistentka **Kateřina Toncarová**, která dovedla Verunku až do konce páté třídy, spolupracovaly také se speciálně pedagogickým centrem ve Stochově.

Chrášťanská škola má pouze pět ročníků, a proto jsme koncem loňského roku stáli před rozhodnutím, jestli bude Verunka pokračovat ve výuce v některé běžné velké základní škole v okolí nebo jestli přestoupí do praktické školy. Po konzultaci se speciálně pedagogickým centrem i s paní ředitelkou Báčovou a školní psycholožkou jsme zvážili všechna pro a proti a rozhodli se pro přestup do praktické školy v Praze na Lužinách.

S Verunkou chodíme na neurologii, rehabilitaci, gastroenterologii, kardiologii, oční oddělení, endokrinologii, genetiku i kožní. Nyní také velice intenzivně navštěvujeme ortodoncii u paní doktorky **Wandy Urbanové,** kde řešíme Verunčin podkus dolní čelisti a mezery mezi zuby, které vznikly nevyvinutím druhých zubů.

Všechny děti s Williamsovým syndromem jsou velice muzikální. Na každém pobytu spolku Willík nesmí muzikoterapie chybět. I my jsme přemýšleli, jak zařadit tuto aktivitu do Verunčina režimu. Podařilo se nám spojit se s pražským muzikoterapeutem Mgr. Matějem Lipským, který od dvou let s Verunkou jednou týdně pracoval. Od Verunčiných pěti let převzala Matějovu praxi muzikoterapeutka **Anna Neuwirthová**, která s Verunkou pracuje dodnes. Verunka se na Aničku a muzicírování s ní každý týden moc těší.

Lidé s Williamsovým syndromem jsou velice empatičtí a společenští. To někdy vede k neobvyklým situacím. Třeba jsme jeli metrem a Verunka si začala prozpěvovat písničku z pohádky Tři bratři. Když jsme se blížili do stanice, starší dcera Terezka ji okřikla, ať už přestane, aby to nikdo neslyšel. Verunka se rozhlédla kolem sebe a uviděla paní, která celou situaci sledovala. Zpívala zrovna part Karkulky a zrovna přecházela do velmi hlubokého hlasu vlka. Paní se rozesmála a vybídla Verunku, ať se zpěvem nepřestává, vyndala z kabelky keramický čtyřlístek a věnovala jí ho pro štěstí.

Verunka se dost často pohybuje v lékařském prostředí a sama v něm spoustu věcí zažila. Když jde někdo z širší rodiny na nějaké vyšetření, velmi ji to zajímá. Hned se ptá, jaký měl pocit, a jestli ho výkon moc nebolel. A nezapomene ho také ujistit, že vše bude dobré a že se určitě brzy uzdraví.

Přes všechny komplikace s Verunčiným zdravím a díky podpoře jednotlivých odborníků je Veru usměvavá mladá slečna, která rozdává radost ve svém okolí. Společně se snažíme žít plnohodnotný rodinný život.

Lenka, Václav, Terezka a Verunka Jamrichovi

ANNA NEUWIRTHOVÁ

Vzpomenete si, jak jste s Verunkou začínaly?
Verunku jsem přebírala z muzikoterapeutické praxe svého kolegy. Bylo to v lednu 2013, kdy jí bylo kolem pěti let a já se vlastně poprvé přímo setkala s dítětem s Williamsovým syndromem. Díky tomu a v kombinaci s Verunčinou osobností, velice laskavým přístupem maminky a vlastně celé rodiny, se její příběh stal součástí mého muzikoterapeutického příběhu. Opravdu hodně jsme spolu zpívaly a tancovaly hned od začátku. Byla v tom naprostá otevřenost.

Je pro vás terapie Verunky něčím specifická?
Muzikoterapie s Verunkou je především obrovská sdílená radost, energie a spousta legrace. Zároveň je to ale pevná pravidelnost a systematičnost v požadavcích, které na ni kladu. Nejde o direktivitu v mém přístupu, ale o konkrétní momenty, jimiž si prochází během společné hry. Vždycky jde o souhrn paměťových, motorických a tělesně pohybových aktivit, v posledních letech také se zapojením abstraktního myšlení. To všechno kvůli oslabenému psychomotorickému vývoji, se kterým se musí potýkat.
Když intenzitu aktivit dobře neodhadnu ve vztahu k Verčinu rozpoložení, tak na konci sezení zívá, jakoby měla jít hned spát. Hudbu a zpěv miluje, ale sofistikované propojení aktivit je pro ni skutečná práce, i když to tak sama nevnímá. Je spontánní, a když už se do něčeho vrhá, tak celou svou bytostí. V tu chvíli je důležité podržet za ni hranice, a zeptat se, jestli něco nepotřebuje. Samozřejmě, že čím je starší, je i vnímavější ke svým potřebám, a i některé další věci se proměňují. Nejvíce bych ale chtěla zdůraznit její úžasnou kreativitu, hudební nadání a také společenskost.

Znáte další děti s WiIliamsovým syndromem nebo jinými vzácnými onemocněními?
Například děti s Westovým syndromem, vrozenou svalovou dystrofií, nebo necitlivostí na bolest. V průběhu své praxe jich potkávám více. Krátce po Verunce za mnou začaly chodit další děti s WiIliamsovým syndromem. Později mě navíc oslovil Willík – spolek pro Williamsův syndrom, jestli bych pro jejich děti neudělala hudební program, který jsme od té doby několikrát zopakovali. Jsou to vždycky moc příjemná rodinná setkání, při kterých zároveň vidím, jak děti odrůstají.
Díky těm několika setkáním jsem zjistila, že kreativita a hudebnost jsou u dětí s WiIliamsovým syndromem do značné míry dané. Proto jsme v roce 2017 s prof. Wolfgangem Mastnakem publikovali článek v International Journal of Community Music „Children with Williams syndrome make music: A community-based care model in the Czech Republic". Je o Verunce, o Willíku, o Williamsovu syndromu. Je veliká škoda, že se teď kvůli koronaviru už skoro rok nemůžeme vídat.

Mgr. Anna Neuwirthová, Ph.D. poskytuje muzikoterapii od roku 2007. Pracuje s dětmi na různých stupních tělesného, mentálního nebo kombinovaného postižení, často s dětmi s poruchou autistického spektra. Vede také skupinu dospělých na spektru autismu v komunitní muzikoterapii. V oboru muzikoterapie externě vyučuje na Univerzitě Palackého v Olomouci. Je členkou Rady Muzikoterapeutické asociace České republiky CZMTA a jednatelkou CZMTA ve Světové federaci muzikoterapeutických asociací WFMT. Jako psychoterapeutka pracuje s dospělými s Aspergerovým syndromem, s nadáním, nebo s potřebami osobního rozvoje. Jako lektorka vede semináře věnované muzikoterapii, hlasu a dalšímu vzdělávání. Dlouhodobě se věnuje výuce alikvotního zpěvu nebo prožitkovým setkáním s hlasem.

JANA BÁČOVÁ A KATEŘINA TONCAROVÁ

Vzpomenete si, jak u Vás Verunka začínala?
Na Verunku nelze zapomenout! Nepatřila k nám spádově, ale rodiče si vybrali naši školu, protože jsme již tehdy měli velké zkušenosti s integrací žáků.

Začínali jsme školní rok kvůli přístavbě školy v prostorách obecního úřadu. Verunka byla od začátku velmi spontánní, kamarádská, živě a se zájmem komunikovala s dětmi i dospělými. Ke všem činnostem přistupovala s nadšením. Byla také velmi zvědavá a empatická. „Co se ti stalo, starosto?" zeptala se, když k nám do místnosti přišel pan starosta se zavázaným prstem. Moc ráda a hezky zpívala. Asistentka se s Verunkou osobně seznámila ještě před začátkem školního roku a byl mezi nimi po celou dobu moc hezký vztah.

Byla pro vás výuka Verunky něčím specifická?
Od začátku bylo nutné k Verunce přistupovat individuálně. Komunikovala hlavně s dospělými, ale ani s dětmi neměla problém. Školní režim byl ale pro ni velmi náročný. Bývala často unavená. Musela využívat možnosti individuálního odpočinku, buď ve třídě na koberci, nebo se procházela po škole. Ve vyšších ročnících již bylo nutné diferencovat úkoly pro Verunku a snížit obsah učiva. Přesto dobře zapadla do kolektivu.
Pro asistentku byla prvním svěřencem, tudíž doslova srdeční záležitostí. A jejich vztah trvá dodnes, i když k nám Verunka už nechodí. Často si píšou zprávy. Verča se ptá třeba na syna paní asistentky, se kterým se zná.

Vybavíte si nejvýraznější zážitek s Verunkou?
Verunka je velmi bezprostřední, takže zážitků bylo opravdu hodně. Jednoznačně ovšem vede bagřík. Verunka docházela na ergoterapii a naučila se tam nový cvik. A když přišla do školy, rozhodla se, že nás cvik naučí. Přede všemi dětmi. V tu chvíli byla středem pozornosti. Uměla cosi, co ostatní neuměli!

Znáte další děti s Williamsovým syndromem?
Vzhledem k intenzivní spolupráci s rodinou Verunky jsme se dozvěděly o akcích sdružení Willík. Některých z nich jsem se účastnila i osobně. Měla jsem tak možnost hovořit s dalšími rodiči i dětmi s tímto syndromem.

Mgr. Jana Báčová je ředitelkou školy v Chrášťanech u Prahy. Kateřina Toncarová pracuje tamtéž jako asistentka pedagoga. V Chrášťanské škole se každý rok vzdělává několik žáků s různými specifickými poruchami, např. s autismem, ADHD nebo vývojovými poruchami řeči.

WANDA URBANOVÁ

Když si vzpomenete na první seznámení s Verunkou, co se vám vybaví?
S Verunkou jsem měla možnost se seznámit na setkání rodin s dětmi s Williamsovým syndromem. Ihned mě zaujala svým milým vystupováním a širokým úsměvem nejen z lidského, ale tak trochu i z odborného hlediska.

Co Verunka z vašeho hlediska nejvíc potřebuje?
V tuto chvíli Verunka potřebuje komlplexní ortodontickou léčbu spolu s protetickou rekonstrukcí příliš malých zubů (tzv. mikrodoncie), protože by si moc přála mít hezčí zoubky.

Kolik dětí s Wiliamsovým syndromem máte v péči?
V tuto chvíli asi pět, ale předpokládám, že další přibudou.

Chodí k vám i děti s dalšími vzácnými onemocněními?
Ano. Pracuji na Oddělení ortodoncie a rozštěpových vad na Stomatologické klinice 3. LF UK FNKV v Praze, děti s nejrůznějšími vrozenými vadami a syndromy k nám dojíždí kvůli ortodontické léčbě z celé republiky.

Jsou děti s Wiliamsovým syndromem něčím specifické?
Jistě, jsou milé, vstřícné, vždy v dobré náladě a dobře spolupracující – jsou prostě vzácné.

MUDr. Wanda Urbanová Ph.D. je ortodontistkou specializující se na ortodontickou léčbu u pacientů s vrozenými vadami obličeje. Pracuje na Oddělení ortodoncie a rozštěpových vad FNKV Praha. Kromě svých pacientů se věnuje i výuce mladých lékařů v přípravě na specializační atestaci a svým dvěma malým dětem.

HANA KUBÍKOVÁ

Jak jste se s Verunkou a jejími rodiči seznámili?
S Jamrichovými jsme se seznámili v září 2009, kdy na adresu spolku Willík přišel e-mail od Verunčiny maminky Lenky. Verunce bylo v té době dvacet měsíců, diagnózu Williamsův syndrom měla potvrzenou cca od svých prvních narozenin. Spolek Willík tehdy existoval třetím rokem a spolupracovali jsme v té době zhruba s deseti až patnácti rodinami. Podařilo se mi s Lenkou poměrně rychle domluvit návštěvu a za pár dní jsem se ocitla u nich doma v Chýni, malé vesnici za Prahou. Lenka už měla nastudované webové stránky našeho spolku, přivítala tištěné materiály, které jsem ji přivezla, aby mohli informace o tomto vzácném onemocnění předat i širší rodině nebo ošetřujícím lékařům. S Lenkou a Václavem jsme probrali také aktivity spolku Willík a to, jak by se do nich mohla rodina Jamrichových zapojit a setkat se tak i s dalšími rodinami. Netrvalo dlouho a celá rodina dorazila na první víkendové setkání a okamžitě zapadla do naší willíkovské komunity.

Co jste s Verunkou a jejími rodiči nejčastěji řešili?
Můj syn Bartoloměj, který má také diagnózu Williamsův syndrom, je asi jen o rok a čtvrt starší, než Verunka, navíc se ve Willíkovi shodou okolností objevilo více dětí v podobném věku, takže jsme všichni prakticky ve stejné době řešili (a řešíme) podobné problémy. Byly to především zdravotní aspekty Williamsova syndromu – většina lékařů, ke kterým naše děti chodily, se s touto diagnózou nikdy nesetkala, takže bylo na rodičích vše nastudovat a ohlídat: neprospívání, opožděný vývoj, potíže s jídlem a konzumací pevné stravy, kardiovaskulární problémy, citlivost na hluk, ortopedické vady atd.
Sdíleli jsme spolu kontakty na lékaře a specialisty a také se snažili vypořádat se s nevstřícným sociálním systémem a problémy se získáním příspěvku na péči a průkazu osoby se zdravotním postižením. S postupem času se přidaly otázky kolem vzdělávání – Verunka nastoupila, stejně jako můj syn, do běžné základní školy, takže jsme s Lenkou často konzultovaly otázky asistence, individuálního vzdělávacího plánu, komunikace se školou, pomůcky atd.
Jak děti rostou, objevují se další témata – např. sport a volnočasové aktivity: díky Verunce začal například náš Bartoloměj lyžovat – předtím mě nikdy nenapadlo, že by to mohl zvládnout (a nakonec jsme loni zorganizovali historicky první willíkovský lyžařský kurz). Je ale potřeba myslet i na další věci: dospívání a sexuální výchovu, pomalu začínáme shánět informace o možnostech podpory v dospělosti apod. Je super, když má člověk možnost tohle všechno probrat s někým, kdo je ve stejné situaci.

Co by se mělo změnit, aby se lidem s Williamsovým syndromem žilo lépe?
Obecně je asi nutné říct, že česká společnost stále ještě neumí přijímat jinakost. Pro řadu lidí je těžko představitelné, že by lidé s postižením, zejména s mentálním, mohli žít stejně, jako jejich zdraví vrstevníci – chodit do běžných škol, navštěvovat kroužky či sportovní oddíly, v dospělosti s nějakou podporou pracovat, nebo třeba samostatně bydlet. Projevilo se to v kampaních proti inkluzi i ve chvíli, kdy se např. řeší možnost výstavby nějakého bydlení pro osoby s postižením a v daném místě se začnou hromadně podepisovat petice snažící se tomu zabránit. Je to asi proto, že většině lidí chybí osobní zkušenost, snad se to do budoucna změní, až doroste generace, která už takové děti jako spolužáky ve školce či základní škole zažila.

A co by se mělo změnit konkrétně pro lidi s Williamsovým syndromem?
Bylo by skvělé, kdyby rodiny měly větší podporu – kdyby potřebné sociální služby (osobní asistence, respitní služby, tranzitní programy, podporované bydlení apod.) existovaly a byly dostupné i mimo Prahu a velká centra, kdyby děti měly v dosahu terapie, které potřebují a rodiny za nimi nemusely, stejně jako za mnoha lékaři a specialisty, dojíždět desítky ba stovky kilometrů. Všem Willíkům bych přála, aby mohli dobře žít ve své komunitě, byli přijímání rodinou, sousedy, školou i širším okolím a aby měli šanci najít si kamarády a uplatnění v životě.

Co si vybavíte, když na Verunku pomyslíte?
Vybavím si blonďatou dívku, která se díky své společenské povaze dokáže s každým seznámit a skamarádit (a její maminka z toho pak vytěží spoustu veselých historek), slečnu, která navzdory svým hendikepům hraje na piano a svští na sjezdovkách líp než řada zdravých dětí (a rozhodně líp než já). Verunka je moc šikovná, pro mnoho rodičů dětí se stejnou diagnózou je vzorem a příkladem toho, co může dítě s Williamsovým syndromem, které má podporu v obětavé, milující a fungující rodině a podporujícím okolí, zvládnout. Moc držím palce, aby ji všechno vycházelo i v budoucnu.

Hana Kubíková je předsedkyní spolku Willík, který sdružuje rodiče dětí s Williamsovým syndromem. Cílem spolku je kromě zvyšování informovanosti mezi odbornou i laickou veřejností hlavně podpora rodin – organizuje společná setkání a rekondiční pobyty, odborné přednášky a semináře, vydává spolkový časopis. Spolupracuje také s Evropskou asociací Williamsova syndromu i sesterskou společností na Slovensku.

PAVLA FOSTER SKALOVÁ

Vybavíte si, jak jste se s Verunkou a jejími rodiči seznámili?
Verunka je dnes už velká slečna, takže přesné okolnosti seznámení si nepamatuji. Podle toho, jak standardně na našem pracovišti postupujeme, lze ale odhadnout, že se Verunčini rodiče na nás obrátili s žádostí o službu raná péče. Pak jsme se rozjeli k nim domů (raná péče je poskytovaná terénní formou, tedy v domácím prostředí rodiny), kde jsme zmapovali potřeby rodiny a domluvili se na další spolupráci.

S čím jste Verunce a jejím rodičům pomáhali?
Na každé konzultaci jsme se společně s rodiči zabývali Verunčiným vývojem, hledali jsme cesty, jak ho podpořit. Poradce rané péče je vlastně jeden z mála odborníků, který dítě vidí v jeho přirozeném prostředí. V ambulanci či ordinaci se dítě často projevuje nepřirozeně, nejistě, může být tedy obtížné jeho vývojové potřeby správně vyhodnotit. Součástí našeho pracoviště je i velká půjčovna hraček a pomůcek, tu Verunčina rodina také hodně využívala. Velké téma byl nástup do školky. Hodně jsme společně s rodiči řešili jednotlivé kroky, hledali jsme, co by bylo pro Verunku to nejlepší. Zabývali jsme se i sociálně právním poradenstvím, rodině jsme pomáhali získat příspěvek na péči a průkaz OZP. Myslím ale, ale že největší profit v rané péči mají klienti (a doufám, že to tak bylo i v případě Verunčiny rodiny) z možnosti sdílet své radosti i obavy s někým, kdo je po několik let doprovází.

Znáte další děti s Wiliamsovým syndromem?
Ano. Pracuji jako poradkyně rané péče víc než čtvrt století, za tu dobu jsem se setkala s celou řadou dalších dětí s tímto syndromem. V rámci své profese se potkávám s dětmi, k jejichž životu patří diagnóza vzácného onemocnění. Nicméně se vždycky snažím pracovat nikoliv s diagnózou, ale s dítětem a jeho rodinou. Pro mou práci je tedy důležité, co děťátko baví, co se mu líbí, jaké má místo v rodině, případně co všechno potřebují rodiče.

Pavla Foster Skalová vystudovala speciální pedagogiku. V roce 1994 byla u založení pracoviště Raná péče Diakonie (www.rana-pece.cz), kde dosud působí jako poradkyně. Poskytuje poradenství v oblasti rozvoje komunikačních dovedností dětí raného věku a využívání alternativní a augmentativní komunikace. Kromě toho lektoruje, působí jako supervizorka v sociálních službách.
Raná péče je sociální služba, která podporuje a doprovází rodinu v období po narození dítěte se speciálními potřebami, případně po zjištění diagnózy. Jejím cílem je, aby rodina porozuměla potřebám dítěte, zorientovala se v situaci.

OLGA DYRHONOVÁ

Vzpomenete si, jak u vás Verunka začínala?
Verunku jsem poprvé vyšetřila v květnu 2008 na doporučení kolegů z neurologie a ORL, to jí bylo čtyři a půl měsíce. V této době jsme ještě neznali její diagnózu. Verunka byla velice drobná a její hlavní problém byl kongenitální laryngální stridor (nedostatečný vývin chrupavek hrtanu), kvůli kterému měla problémy s dýcháním. Z tohoto důvodu jsme Verunku indikovali k terapii Vojtovou reflexní lokomocí. Verunka s maminkou docházela na cvičení k Mgr. Janě Válkové a maminka podle jejího zácviku doma s Verunkou cvičila 3-4x denně. I přes terapii byl psychomotorický vývoj Verunky opožděný. Když jí bylo 15 měsíců, dozvěděli jsme se její diagnózu. Současně se objevil problém s příjmem potravy, Verunka odmítala jíst kousky, proto byla indikována vedle fyzioterapie ještě ergoterapie, Verunka také začala pravidelně jezdit do Jánských Lázní. Díky týmové spolupráci Verunka začala ve 3 letech sama chodit v prostoru a ve 4 letech nastoupila do mateřské školky s asistentem.

Co považujete za největší úspěch v péči o ni? Co ještě potřebuje a bude potřebovat?
Verunku v současné době kontroluji v ambulanci jednou za rok, poslední kontrola proběhla téměř před rokem, kdy jí bylo 12 let. Verunka v té době chodila do 5. třídy standardní základní školy s asistentem, byl plánován přestup do školy praktické. Ve škole se naučila číst, píše vázaným písmem. Maminka Verunku podporuje v běžných pohybových aktivitách, Verunka umí plavat, lyžovat, jezdí na kole. To vše považuji za úspěch. Rehabilitační vedení a rehabilitační terapie má pouze dílčí podíl na tomto výsledku, důležitý byl přístup rodiny. Rodiče a sestra Verunku dobře vedou, podporují ji, akceptují její limity. Díky jejich péči je z Verunky spokojená malá slečna.
V blízké i vzdálenější budoucnosti bude Verunka potřebovat hlavně kvalitní pedagogicko-psychologické vedení proto, aby byly maximálně využity její schopnosti a kapacity, ale zároveň aby nedošlo k nadměrnému přetížení.

Jak často se setkáváte s pacienty s Williamsovým syndromem nebo jinými vzácnými diagnózami?
Verunka je jediný pacient s Williamsovým syndromem, kterého mám. Ovšem v dětské části Kliniky rehabilitace a tělovýchovného lékařství FN Motol se s pacienty se vzácnými diagnózami setkáváme běžně, a to ve velice širokém spektru, protože ambulancí i lůžkovou částí procházejí a k rehabilitační terapii jsou indikovány pacienti z neurologie, ortopedie, pacienti s genetickými syndromy, vrozenými vývojovými vadami, pacienti s interními chorobami včetně pacientů onkologických.

MUDr. Olga Dyrhonová pracuje na Klinice rehabilitace a tělovýchovného lékařství 2. lékařské fakulty a Faktultní nemocnice Motol od roku 2001. Podílí se na pregraduální i postgraduální výuce 2. LF UK.

POMÁHAJÍ MI SE VŠÍM, HLAVNĚ ŘÁDIT

Mám spinální atrofii, takže potřebuju pomoct prakticky se vším. Většinou se o všechno starají rodiče, jenže někdy taky musejí jít nakoupit nebo k doktorovi. Takže jsme potřebovali někoho třetího, kdo by se o mě mohl postarat, když zrovna máma s tátou nemůžou.

Tak jsme se dostali k domácí péči a **Martině Štiplové**. Vzpomínám si, jak k nám přišla poprvé. Možná to bude znít zvláštně, ale udivovalo mě tehdy, že ji nepřekvapilo, že mám ventilátor. Když jsem se setkala s jinými sestřičkami, pokud to nebylo v nemocnici, tak jsme jim vždycky museli vysvětlit, jak funguje ventilátor a jak se odsává. Martině jsme nemuseli vysvětlovat nic. Bylo to pro naše velké odlehčení, protože vědí, že když je Martina tady, můžou někam jít a nemusejí mít strach, co já. Dnes mě má Martina v péči už šest let.

Když mi bylo patnáct let, začala jsem chodit na střední školu, do Jedličkova ústavu. Tam je to tak zařízené, že v rámci školy můžete chodit na rehabilitace a fyzioterapii. A o mě se starala fyzioterapeutka **Martina Kordíková**. Jezdili jsme s Jedličkovým ústavem na školy v přírodě na takový statek do jižních Čech. Tam mě Martina taky doprovázela. Hrozně jsme tam řádili. Nejenom my dvě, celá ta tlupa, co jsme tam byli. Nás, co jsme potřebovali se vším pomoc, tam bylo pět a k tomu deset dospělých, co se o nás starali. Měli jsme tam čas na všechno, na co v běžném životě čas není.

V patnácti letech jsem chtěla také jet na první tábor. Sháněli jsme někoho, kdo by mi tam mohl asistovat, abych mohla být bez rodičů. Přes nějaké známé jsme sehnali Katku (**Kateřina Dibala**). Mělo to být jen na týden, ale bylo z toho velké přátelství. Hned po dvou třech dnech na táboře jsme se domluvily, že příští rok pojedu na dámskou jízdu já k ní. Od té doby spolu jezdíme všude možně, na tábory, na školy v přírodě. Sice bydlí v Brně, ale vždycky aspoň dvakrát do roka spolu někam vyrazíme. Tedy poslední rok je zvláštní, protože jsme se ještě neviděly. Jen přes Skype. Na táboře pro lidi s plicní ventilaci jsem se také seznámila **s Tinou Balucho-vou**, která tam byla jako osobní asistentka. Ta pro mě dnes zařizuje všechno, co se týká ventilátoru.

Před dvěma lety jsem udělala maturitu, ale vysoká nevyšla. Tak jsem rok studovala angličtinu. Loni na podzim jsem začala studovat na vyšší odborné škole sociální práci a zrovna teď jsem úspěšně dokončila první semestr. Je docela zajímavé, jak se při studiu díváme na každou věc z různých stran – sociálního, pedagogického a teologického. Studuji dálkově, takže mám školu především večer, tedy když zrovna nemám zkouškové období a musím se víc učit. Jinak jsem ale zaměstnaná jako administrativní pracovník v jedné neziskovce, kde se starají o zdravotně postižené, jmenuje se Klubíčko Beroun z. ú. Zatím mám úvazek na dvě hodiny denně, ale časem počítám s tím, že si ho zvýším. A až dodělám školu, tak bych tam mohla pracovat jako sociální pracovník. Když jsem tam nastupovala, tak mi říkali, že si mě vychovají k obrazu svému. Tak snad to vyjde.

Teď mám ještě hodně rehabilitací, vlastně každý den. Jinak k doktorovi moc nechodím. O ty běžné věci se stará doktor **Michal Pirunčík,** tam to obyčejně vyřídí rodiče. A pak chodím ještě jednou za čtyři měsíce do Motola na aplikaci léku Spinraza, a pak na každoroční kontroly na neurologii, fyzioterapii, oční, ortopedii, klasika, to má každý. Tedy jezdím taky každý měsíc na výměny kanyly, ale to nepočítám.

A když zrovna není koronavirus, chodíme také dvakrát týdně trénovat Bocciu. To je sport podobný hře pétanque. Jen má uzpůsobená pravidla, aby ji mohli hrát hráči, kteří můžou vzít míč do ruky i ti, kteří nemůžou. Ti mají takové rampy a asistenta. A to je i můj případ. Mě asistuje táta. My to máme rozdělené, táta mi dělá sportovního asistenta a máma mi dělá osobního asistenta.

Anna Hlavicová

ONDŘEJ HLAVICA

Anička se narodila se spinální muskulární atrofií. To je vzácné neuromuskulární onemocnění, které se projevuje postupným ochabováním svalů. Anička se pohybuje na vozíku a s dýcháním jí pomáhá plicní ventilátor. Potřebuje pravidelně odsávat, protože si sama neodkašle. Anička ty věci považuje za úplnou samozřejmost, ale pro osobní asistentky je to nestandardní věc, kterou jen tak někdo nezvládne. Přitom je to každodenní starost, kterou není možné zanedbat, jinak hrozí zdravotní komplikace. U plicní ventilace nejde jen o to, zvládnout to fyzicky, ale i mentálně. A podobné je to s odsáváním. Hledali jsme docela dlouho, než k nám začala chodit sestra domácí péče **Martina Štiplová**, na kterou se můžeme spolehnout.

Pro nás byla veliká změna, když Anička nastoupila na střední školu. Do té doby chodila do školy u nás v Mníšku, to bylo jen pár set metrů od domu a do patnácti let tak byla prakticky pořád jen s námi. Neměli jsme nikoho, kdo by o ni mohl pečovat kvůli ventilaci.

Ovšem ani v Jedličkově ústavu to s ventilací nebylo jednoduché a chvíli trvalo, než se s tím sžili. Lidí, kteří mají plicní ventilaci, moc není, a navíc každý je jiný, každý potřebuje ventilaci z jiného důvodu. Zkrátka všichni si museli zvyknout, lidé ve škole, i my. Tedy manželka byla vždycky na zavolání, kdyby náhodou bylo něco potřeba, s čím by si asistentky nevěděly rady.

Ventilace je zkrátka náročná věc. A někde na cestách dvojnásob. Stále koukáme po zásuvkách, abychom měli nabitý ventilátor a odsávačky. Prostě vám nemůže dojít baterka. Potřebujeme taky rukavice nebo odsávací cévky. Když si člověk zapomene přibalit ručník, tak to nějak vyřeší, když zapomeneme filtry nebo hadice na ventilátor, tak je prostě nikde nekoupíme. A kdyby se něco pokazilo, tak je to život ohrožující.

No a takové situace samozřejmě nastávají. Byli jsme třeba na výletě na Ještěd. Jeli jsme zrovna lanovkou a pokazil se ventilátor. V lanovce jsme byli my a ještě nějací další turisté. Bylo zrovna po bombových útocích ve Španělsku, tak chvilku trvalo, než všichni pochopili, že to, co pípá, je ventilátor. Ovšem vyděšení jsme byli. Vystoupili jsme nahoře a manželka volala servis. Technik hned velmi ochotně startoval auto, než jsme mu vysvětlili, že nejsme doma ale na Ještědu. Dopadlo to tak, že nám na dálku technik vysvětloval, jak a co máme dělat.

MARTINA ŠTIPLOVÁ

S čím Aničce pomáháte?

Se vším, co ji napadne, hlavně dělat neplechy. Jde o to, pomoci celé rodině, protože největší břemeno je na nich, a to jak náročností péče, tak i časově. Anička potřebuje péči 24 hodin denně, se vším všudy od hygieny, péče o celé tělo, převlékání, pomoc s jídlem a pitím. Jídlo kolikrát zabere i hodinu času. Jelikož se Anička vůbec nepohybuje sama, tak musíte dbát o časté změny polohy, vypodložení, srovnání sebemenšího záhybu na posteli, aby neměla proleženiny. Musí také rehabilitovat na lůžku, aby nedocházelo k deformaci těla. Přebírám plnou zodpovědnost a péči na čas, který rodiče potřebují využít k vyřízení běžných pochůzek, návštěvě lékaře, nebo když si potřebují trošku odpočinout, na chvíli vypnout a nabrat nové síly. Podstatnou součástí je i psychická podpora a motivace. I Anička má svá tajemství a otázky, na které je třeba odpovědět. Spiklenecky, bez rodičů. Všichni takoví pacienti i jejich rodiny by si zasloužili určitě více času odborné péče v domácím prostředí, než doposud mají. Je to vyčerpávající a psychicky velmi náročná péče, která si zaslouží pozornost.

Je pro vás práce s Aničkou něčím specifická?

Péče je specifická, jako samo onemocnění SMA. Péče o tracheostomickou kanylu, obsluha a údržba dýchacího přístroje, odsávání z dýchacích cest, kde četnost určuje sama nemoc, ale i počasí. Musíte být stále ve střehu a vnímat sebemenší potřeby a změny stavu. Sama si pomoc zavolat nemůže. Anička je velmi snaživá a velká bojovnice, ale bez pomoci nemůže nic.

Vzpomenete si, kdy k Vám Anička přišla?

Tak to už je opravdu dlouho, to ještě chodila na základní školu, ale nikdy na to nezapomenu. Přivítala mě větou: „Ahoj, já jsem Anička a jsem tu na dluh.“ Úplně mě zamrazilo, s jakou upřímností a uvědoměním mám tu čest se poznat a stát se součástí jejího života. Svůj zdravotní stav a informace i o délce života zná. To, že už je tu o pár let déle, než ji předpověděli, si umí s rodiči i bratrem naplno užít.

Znáte další lidi se SMA nebo jinými vzácnými onemocněními?

Ano. Při práci zdravotní sestry v domácí péči se setkávám i s dalšími vzácnými onemocněními. Je nutné s nimi veřejnost seznámit a ukázat, že i tito nemocní si zaslouží pozornost a péči. Nejen finanční podporu, ale hlavně osobní pomoc.

Martina Štiplová pracuje jako sestřička domácí péče.

MARTINA KORDÍKOVÁ

S čím Aničce pomáháte?

S Aničkou se v rámci fyzioterapie věnujeme protahování zkrácených svalových skupin, jemné mobilizaci periferních kloubů na horních a dolních končetinách, míčkové facilitaci, respirační fyzioterapii, měkkým technikám v šíjové oblasti a v oblasti orofaciální.

Vzpomenete si, kdy k Vám Anička přišla?

Ano, na to si vzpomínám přesně, bylo to v září roku 2015, kdy k nám do Jedličkova ústavu nastoupila na střední školu. Aničku jsem měla v péči celou dobu jejího studia u nás. Už tehdy se z běžného vztahu terapeut – klient postupně stalo přátelství. Jezdily jsme spolu pravidelně na školy v přírodě, kde jsme zažily spoustu zajímavých příhod a situací. A v kontaktu s Aničkou a její rodinou jsem do dnešní doby pravidelně.

Je pro vás práce s Aničkou něčím zvláštní?

Každá práce s klientem s tak ojedinělou a závažnou diagnózou, jako má Anička, je

specifická a ke každému klientovi se musí přistupovat individuálně. Anička je jediným mým klientem, který je na umělé plicní ventilaci a jediným klientem se spinální muskulární atrofií, kterému je aplikován lék Spinraza.

Znáte další lidi se SMA nebo jinými vzácnými onemocněními?
Ano, u nás v Jedličkově ústavu jsem se setkala s více lidmi se spinální muskulární atrofií, ale v péči s touto diagnózou jsem měla pouze Aničku. Dvěma chlapcům se spinální muskulární atrofií jsem během svého působení v Asistenci o.p.s. asistovala. SMA ovšem není zdaleka jediné vzácné onemocnění, se kterým se ve své praxi setkávám.

Martina Kordíková pracuje v Jedličkově ústavu v Praze jako fyzioterapeutka. Vystudovala obor fyzioterapie na Fakultě biomedicínského inženýrství ČVUT. S lidmi s různým typem postižení pracovala dříve jako osobní asistentka v obecně prospěšné společnosti Asistence.

MICHAL PIRUNČÍK

Vzpomenete si, kdy k vám Anička přišla?
Anička ke mně do péče přešla asi před třemi lety. Tehdy ji doporučila její dětská lékařka a já jsem rád, že mi s rodiči dali svou důvěru. Ovšem v ordinaci se vídám spíš s její matkou. Naprostou většinu péče totiž zastanou rodiče a pak sestra, která dochází k Aničce domů. Snažím se vyjít vstříc, jak to jde.

Je péče o Aničku něčím specifická?
Pokud jde o léčbu SMA, dochází Anička do specializovaného centra ve Fakultní nemocnici v Motole. My řešíme hlavně věci, které se týkají plicní ventilace. Potřebuje například předepisovat spotřební materiál a také je třeba komunikovat s pojišťovnou, protože tyto věci podléhají schválení revizního lékaře. Je to docela dost administrativy, se kterou se člověk musí naučit zacházet. Pak už to jde docela snadno.

Jinak se péče o Aničku vlastně moc neliší od ostatních lidí v podobném věku. Tedy až na drobnosti. Anička třeba nemůže polykat prášky, tak když potřebuje antibiotika, předepíšu jí sirup.

Chodí k vám i dalšími pacienti se vzácnými onemocněními?
Ano, mám několik pacientů, kteří potřebují specifické věci, ale není jich moc, tak se to dá zvládnout.

Když si vzpomenete na Aničku, co se vám vybaví?
U Aničky je dobré, jak svou nemoc zvládá a neztrácí veselou mysl.

MUDr. Michal Pirunčík je praktický lékař, který ordinuje v Mníšku pod Brdy.

KATEŘINA DIBALA

Vzpomenete si, jak jste se s Aničkou seznámily?
S Aničkou jsme se seznámily v létě před pěti lety. Staniční sestra mi nabídla účast na letním táboře, který se konal ve Smečně. Než jsem Aničku a její rodiče poprvé uviděla, byla jsem hodně nervózní. Nikdy jsem nepracovala s člověkem, co byl na ventilátoru mimo nemocnici. Když jsem je viděla vcházet do brány, úplně se mi sevřelo hrdlo, a to ne kvůli vozíku nebo Aničce, ale kvůli tomu, kolik tašek s sebou táhli. Měli jsme malý pokoj a nedovedla jsem si představit, jak se tam vejdeme. Vešli jsme se všichni včetně všech nezbytných věcí.

Po úvodním šoku z haldy věcí přišlo velké seznamování. Nejprve s Aničkou. Upřímně řečeno nezajímala mě v tu chvíli ani tak technika (ventilátor, odsávačka a jiné věci), jako Anička a její rodiče. Začala jsem klasikou: kolik ti je, kam chodíš do školy, co tě baví? Pak se na to samé ptali oni mě. Pak jsme s Janou, její matkou, pozvolně přešli na harmonogram dne u nich doma a odbornější věci, jako manipulace s Aničkou, jejím vozíkem, ventilátorem, odsávačkou. Dál na scénáře „co dělat když…“ Abych vám řekla pravdu, bylo toho na román. Už nějakou chvilku jsem ale pracovala na ORIM (ARO) a před tím jsem dělala osobního asistenta, tak se to dalo zpracovat.

Na tábor se mnou jela ještě kolegyně Verča, na tu nesmím zapomenout, protože jsme si navzájem dodávaly odvahu před příjezdem Aničky, ale jedna druhé jsme také byly oporou a rádcem v péči o Aničku. Čekal nás nezapomenutelný týden. Dost jsme si přirostly k srdci. Anička je skoro jako ségra. Jsem ráda, že jsem tenkrát jela na ten tábor a mohla se s ní poznat.

S čím vším Aničce pomáháte?
S tím, co si řekne. Od obyčejných věcí, jako je čištění zubů až po líčení, ale to mi vůbec nejde. A pak jsou odborné věci, jako je odsávání hlenů z dýchacích cest. Pro rodiče to je náročné, nonstop poskytovat soustavnou péči. Svěřit svoje dítě cizímu člověku ale také vyžaduje odvahu. Nejspíš nám důvěřovali, když nás nechaly s Aničkou samotné.

A co spolu podnikáte?
Tak to je román na pokračování. Třeba jsme byly samy týden v Brně, byly jsme se podívat v Mikulově, jely jsme na výlet parníkem. Jely jsme na další tábory. Prošly jsme stezku odvahy, sedaly jsme u táboráku a povídaly jsme si skoro do rána. Byly jsme spolu v bazéně i na trampolíně.

Trampolína, to bylo na táboře. Dneska se už nedivím, že se na mě Markéta, vedoucí tábora, tehdy dívala jako na blázna. Anička neudrží ani tělo při sezení. Najednou leží na trampolíně odpojená od ventilátoru. A já stojím nad ní a říkám „Ani, dem na to!“ A lehce jsem nadskočila. Anička zavřela oči a její tělo po dopadu mých nohou nadskočilo. Hrozně jsme se smály a opakovaly to do nekonečna.

Taky jsme si s Aničkou zatancovaly. Vzala jsem ji do náruče, Aničce lítala hlava ze strany na stranu. Sem tam něco křuplo, ale hlava neupadla a její smích stojí za všechny prachy na světě.

Výlet na vlastní pěst do Brna byl sice něco nepopsatelně krásného, ale dost často jsem se naštvala na lidi, kteří nás po telefonu přesvědčovali o tom, že nikde nejsou schody a nic není problém. Cestovaly jsme bez auta, bezbariérovými vlaky, autobusy, tramvajemi. Všechno je sice „bezbariérový“, ale do „bezbar“ vlaku tě někdo musí vyvézt na plošině, zastávka „bezbar“ busu je 20

centimetrů pod úrovní nájezdu a další vychytávky.

Setkáváte se často s pacienty se vzácnými diagnózami, co je z vašeho hlediska pro tyto lidi důležité?
Často ani ne. Osobně znám jen několik lidí. Z mého pohledu je pro všechny lidi důležité nenechat se odradit od svých cílů, ať jsou jakékoliv. Litovat můžeme jen toho, co nezkusíme a sedět na zadku doma umí kdokoliv. Neříkám, že všechno dopadne tak, jak si přejeme, ale příště to můžeme udělat jinak.

Kateřina Dibala pracovala jako ošetřovatelka v Hospici sv. Jozefa v Rajhradě u Brna a zároveň jako osobní asistentka v Lize Vozíčkářů v Brně. Po vyšší odborné škole nastoupila na ORIM (oddělení resuscitace a intenzivní medicíny) ve Fakultní nemocnici Brno. Nedávno se vdala a čeká ji mateřská dovolená.

TINA BALUCHOVÁ

Jak jste se s Aničkou poznaly?
Aničku jsem poznala náhodou, když jsem před několika lety jako zdravotní sestra zajišťovala odborný dohled na táboře pro děti s plicní ventilací. Viděla jsem, jak dobře svůj hendikep zvládá, a přestože je upoutána na lůžko a plicní ventilaci, dokáže žít naplno. Anička je pro mě symbolem zarputilosti, cílevědomosti, odvahy. Je veliké štěstí, že její rodina situaci takhle zvládá.

A s čím Aničce pomáháte?
S plicní ventilací. Spolu s manželem, který je lékař-intenzivista, se staráme o to, aby Anička měla odpovídající plicní ventilaci. Potřebuje ji už mnoho let a za ten čas se její potřeby proměňují. Z malé holčičky se stala mladá slečna a s tím se mění i její zdravotní i ventilační potřeby. Obdivuji, jak jsou rodiče schopni péči zvládat, rozhodovat se a za svá rozhodnutí nést odpovědnost.

Znáte další lidi se SMA nebo jinými vzácnými onemocněními?
Ano, znám. Spolu s manželem pomáháme dalším lidem, kterým do života vstoupilo vzácné onemocnění. Ovšem rodin, které jsou schopny zvládnout těžkou životní situaci tak, jako Hlavicovi, moc není. V tom má Anička opravdu štěstí.

Tina Baluchová pracuje jako koordinátorka domácí umělé plicní ventilace.

LIDÉ SE VZÁCNÝMI ONEMOCNĚNÍMI POTŘEBUJÍ KOMPLEXNÍ PÉČI

Lidé, kteří se vzácným onemocněním žijí, i ti kdo o ně pečují, tedy až na výjimky jejich rodina, potřebují péči a podporu ve zvládání života s nemocí. Na jedné straně je zapotřebí kvalitní zdravotní péče. Jenže nejde jen o ni. Vzácná onemocnění dopadají výrazným způsobem do každodenního života a v této oblasti je péče a pomoc zapotřebí zrovna tak.

V oblasti zdravotní péče překonáváme dvě hlavní překážky – vzácná onemocnění jsou málo známá i mezi lékaři, proto bývá stanovení správné diagnózy zdlouhavé. Druhým problémem je kvalita poskytované péče – lékaři v lokálních ambulancích přirozeně nemají odpovídající znalosti a zkušenosti s léčbou těchto onemocnění. Na oba tyto problémy existuje řešení – v prvním případě je to zvyšování povědomí o vzácných onemocněních mezi lékaři v terénu. Ve druhém případě je řešením zavedení sítě vysoce specializovaných center, která budou schopna se postarat o všechny vzácné pacienty, bez ohledu na to, jak je jejich diagnóza vzácná. V těchto centrech má být poskytována jednak vysoce specializovaná multidisciplinární zdravotní péče, zahrnující všechny potřebné odbornosti, ale také péče podpůrná, která zahrnuje provázení i paliativní péči. Na tom, jak mají taková centra vypadat, panuje mezi odborníky v zásadě shoda. To, že takovou péči dosud nemáme, je politický problém – je jasné, co je třeba udělat, jen řešení se současnou politickou reprezentací dost vázne.

Ještě složitější je ovšem situace u péče a podpory v každodenním životě mimo specializovaná centra. Spektrum těchto služeb je velice široké, ať jde o zdravotní služby poskytované v místě bydliště, psychologickou podporu, sociální služby, vzdělávání nebo zaměstnávání. Pacienti se vzácným onemocněním, ale i ti, kdo o ně pečují, mají v těchto oblastech mnohdy velmi složitou situaci. Dostupnost těchto služeb záleží do značné míry na štěstí a na regionu, kde konkrétní člověk žije. Přitom jde o služby, bez kterých je velice těžké se obejít. Proto jsme se rozhodli věnovat problematice komplexní péče blíže. Nejen v tomto čísle našeho zpravodaje, ale také v rámci naší každodenní agendy.

René Břečťan

NAVRHOVANÝ MODEL KOMPLEXNÍ PÉČE O PACIENTY SE VO

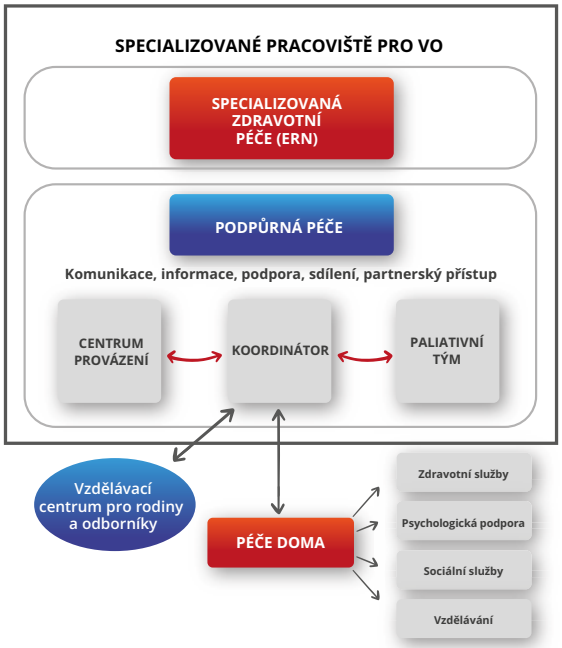

Schéma komplexní péče, které vytvořily MUDr. Monika Němcová a Mgr. Lenka Mašindová v rámci projektu ***Potřeby pacientů se vzácnými onemocněními a jejich rodin v rámci paliativní péče v ČR***

RARE DISEASE DAY®

DEN VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ

28. ÚNOR 2021

#RAREDISEASEDAY
#VZACNI2021

česká asociace pro vzácná onemocnění

orphanet

EURORDIS
RARE DISEASES EUROPE

Zpravodaj ČAVO
Vydává Česká asociace pro vzácná onemocnění, z. s.
Projekt byl realizován za finanční podpory Úřadu vlády České republiky.
Sídlo a korespondenční adresa: Bělohorská 19, 169 00 Praha 6 – Břevnov, Telefon: 774 151 290, e-mail: cavo@vzacna-onemocneni.cz
www.vzacna-onemocneni.cz

Úřad vlády České republiky