



# **UJARZMIĆ PLĄSY**

**Choroba Huntingtona w rodzinie**

## O chorobie Huntingtona...

**Główne objawy:** Niekontrolowane ruchy kończyn, drgawki, nieprawidłowe napięcie mięśniowe, upośledzenie mimiki i przełykania, utrata wagi oraz zaburzenia emocji i procesów poznawczych.

**Przebieg choroby:** NIEULECZALNA; Z roku na rok pogłębia się, prowadząc do niepełnosprawności i śmierci po kilkunastu latach od zdiagnozowania.

**Rodzaj choroby:** dziedziczna / neurologiczna

**Prawdopodobieństwo dziedziczenia:** 50%, gdy jedno z rodziców jest chore. Nie ma znaczenia, czy dziedziczy się po matce czy po ojcu. Płeć dziecka też nie zmienia ryzyka zachorowania.

**Wiek zachorowania:** Zdecydowana większość przypadków dopiero w dojrzałym wieku (30-40 lat), ale istnieje też odmiana młodzieńcza – objawy występują przed osiągnięciem dojrzałości i choroba ma gwałtowniejszy przebieg. Może również wystąpić wyjątkowo późno.

**Przyczyny:** Mutacja genu HD, polegająca na występowaniu zwiększonej liczby powtórzeń trójki nukleotydów CAG w obrębie tego genu (czwarty chromosom). Ta mutacja powoduje wydłużenie łańcucha reszt kwasu glutaminowego w białku kodowanym przez ten gen – huntingtynie. Sposób, w jaki mutacja HD wpływa na metabolizm komórek nerwowych nie jest do końca jasny.

**Historia choroby:** Odnotowana po raz pierwszy przez George'a Huntingtona w 1872 roku. Gen mutacji wykryty dopiero w 1993. Ciągłe poszukiwanie leku...

**Inne nazwy:** płasawica Huntingtona, HD (ang. Huntington's Disease)

## Spis treści

1. Relacja ze zjazdu Stowarzyszenia 2-3 czerwca 2007 .....	5
2. Zmiany w Zarządzie .....	7
3. Relacja ze spotkania Europejskiej Sieci do Badań nad Chorobą Huntingtona oraz III Światowego Kongresu Choroby Huntingtona .....	8
4. Relacja z II Polskiego Kongresu Genetyki .....	22
5. Polski „Nobel” dla genetyka .....	25
6. Pomorska Grupa Wsparcia .....	26
7. O spotkaniach .....	27
8. Opowieści ludzi związanych z HD .....	30
Od kiedy wiem o HD.....	30
Depresja.....	32
By nie żałować straconego czasu .....	35
9. Sprzęt dla osób niepełnosprawnych .....	37
Fotel dla chorych na HD .....	37
10. Propozycje ćwiczeń i zabaw logopedycznych .....	38
11. Porady .....	43
Ulgi i udogodnienia (RTV, telekomunikacja, usługi pocztowe).....	43
12. Badania .....	47
13. Nowe zasady przekazywania 1% podatku – uproszczenie .....	49
14. Ważne adresy .....	50
16. Zdjęcia ze zjazdu Stowarzyszenia w Warszawie .....	51





To już szósty numer gazetki... Kiedy za namową mojej przyjaciółki zdecydowałam się tworzyć to piśmiśko, nie przypuszczałam nawet, że to tak ciężka praca. Ciężka, ale dająca zarazem wiele radości i satysfakcji. Nie przypuszczałam również, że gazetka tak się rozwinie i że w pracę nad nią będzie zaangażowanych tyle osób.

Niewielu z Państwa miało okazję ujrzeć pierwszy i drugi numer gazetki. Robiona ona była metodą chałupniczą w niewielkim nakładzie, dzięki pomocy

mojego kolegi Tomka i jego żony. Pierwszy numer został stworzony jesienią 2004 roku. Tytuł został wymyślony przez jedną z osób na Forum HD. Tekst edytowany był po prostu w Wordzie, wydrukowany na drukarce, a następnie każda strona skserowana po sto razy. Później zszylałam to zszywaczem, poskładałam i przywiozłam na grudniowe spotkanie Stowarzyszenia. Tam gazetka została rozdana wszystkim chętnym. Resztę zabrała dr Zdżienicka dla pacjentów przychodzących do poradni genetycznej IPIŃ.

Drugi numer gazetki został już stworzony w odpowiednim programie do składania gazet. Był on o wiele bardziej rozbudowany niż numer pierwszy. Nadal jednak nie mieliśmy zbyt wielu funduszy na jego wydanie, więc ludzie odwiedzający stronę Forum HD zorganizowali spontaniczną zbiórkę pieniędzy na zakup drukarki laserowej, abyśmy mogli sami wydrukować gazetkę. Pozostałą brakującą sumę dołożyło Stowarzyszenie. I tak oto powstał drugi numer w nakładzie 150 egzemplarzy, który został rozdany na spotkaniu w Krakowie – Łągiwnikach w maju 2005 roku.

Od trzeciego numeru gazetkę drukujemy już w drukarni: 3 i 4 numer w nakładzie 1000 egzemplarzy, a numer 5 i obecny w ilości 1500 egzemplarzy. Koszty wydruku ponosi Stowarzyszenie.

„Ujarzmić Płasy” rozsyłamy do wszystkich członków naszego Stowarzyszenia, rozdajemy wśród lekarzy, roznosimy do różnych szpitali, gabinetów lekarskich, by jak największej osób dowiedziało się o naszym Stowarzyszeniu. W gazetce staramy się poruszać różne zagadnienia związane z chorobą Huntingtona, zamieszczamy relacje z różnych spotkań, historie osób związanych z chorobą Huntingtona, porady itp.

Mam nadzieję, że to co robimy choć w małej części jest jakoś Państwu przydatne, że spełniamy choć trochę Państwa oczekiwania, a w każdym razie staramy się bardzo, by tak właśnie było.

Jeśli jednak mają Państwo inne oczekiwania, jeśli chcielibyście, aby w tej gazetce znalazło się jeszcze coś innego, to bardzo proszę o kontakt ze mną. Wszelkie opinie będą bardzo mile widziane i postaramy się dostosować do Waszych oczekiwań.

**Dorota Tuńska**  
[dorotatuska@wp.pl](mailto:dorotatuska@wp.pl)

## 1. Relacja ze zjazdu Stowarzyszenia 2-3 czerwca 2007



Widok na salę

Jest już po VII Zjeździe Stowarzyszenia. Od razu napiszę, że na gorąco wrażenia są bardzo, ale to bardzo pozytywne.

VII Ogólnopolskie Spotkanie Stowarzyszenia na Rzecz Osób z Chorobą Huntingtona w Polsce, Warszawa 2-3 VI 2007 – to oficjalna nazwa tego Zjazdu. Najpierw było krótkie powitanie uczestników ze strony Prezesa Stowarzyszenia, Jerzego Rajpolta. Po nim głos zabrał dr hab. Jarosław Sławek, który w bardzo przystępny i ciekawy sposób przedstawił nam nowe możliwości te-

rapeutyczne w chorobie Huntingtona. Po jego wykładzie wywiązała się krótka, ale bardzo konstruktywna dyskusja, podczas której uściślone zostało parę spraw związanych z terapiami chorych. Po jej zakończeniu miał miejsce wykład dr Doroty Hoffman-Zacharskiej, która w ogóle z powodzeniem prowadziła całość Spotkania. Opowiedziała o podłożu biologicznym choroby Huntingtona (od genu do białka), co jeszcze bardziej uszczegółowił mgr Daniel Bąk, pomagając uczestnikom spotkania zrozumieć chorobę. Po dyskusji miała miejsce przerwa, po której głos zabrał prof. Włodzimierz Krzyżosiak, mówiąc bardzo interesująco o interferencji RNA w komórkach z ekspansją sekwencji powtórzeniowej w genie choroby Huntingtona. Po długiej dyskusji z profesorem mikrofon przejął dr Daniel Zielonka, który przedstawił nam cele i strukturę EHDN w Polsce. Po dyskusji po tym wykładzie wyszliśmy z Domu Rekolekcyjno-Formacyjnego, w którym odbywała się część oficjalna Zjazdu, i autokarem udaliśmy się do Kampinoskiego Parku Narodowego w okolice Sierakowa, gdzie przesiedliśmy się na trzy dwukonne bryczki i pojechaliśmy na kilkudziesięciminutową wycieczkę po lesie. Wrażenia z przejazdu przez Park Narodowy – wspaniałe. Po powrocie na miejsce wzięliśmy udział w pikniku przy restauracji-jadłodajni. Było jedzenie, napoje, wzajemne poznanie się, zawieranie znajomości i żywe rozmowy. Nie wiadomo kiedy minęło parę godzin i zrobiła się już 19:30. Trzeba się było z wielkim żalem zbierać do powrotu.



W trakcie wykładu





Mgr Emilia Sitek  
i dr Daniel Zielonka

Dzień drugi. Kiedy dotarłem na miejsce, była godzina 8:15 i trafiłem akurat w środek śniadania. Zanim wszyscy jednak zjedli i zeszli na dół do sali konferencyjnej, aby można było zacząć dalszy ciąg wykładów, zrobiła się godzina 9:30. Najpierw mgr Emilia Sitek przedstawiła nam w sposób bardzo przystępny i interesujący funkcjonowanie poznawcze i emocjonalne w HD, porównując HD z chorobą Alzheimera i wykazując różnice między nimi w różnych dziedzinach poznawania. Następnie głos zabrała pani mgr Brygida Ziolo

– logopeda, opowiadając nam o problemach logopedycznych w chorobie Huntingtona, przedstawiając nam ćwiczenia warg, języka i podniebienia w celu poprawy możliwości porozumiewania się ze zdrowymi. Potem panie mgr Wioletta Krysa i mgr Anna Tomankiewicz zdały nam relację ze zjazdu w Blankenberg, gdzie miało miejsce spotkanie EHDN oraz EHA. Mówiły o najciekawszych aspektach działalności i celach, o leczeniu objawowym i kierunkach rozwoju nowych terapii w HD, opowiedziały też o kryteriach wykluczających uczestnictwo w projekcie badawczym, mówiły o leczeniu wspomagającym niefarmakologicznym, o fizjoterapii i terapii zajęciowej. Dowiedzieliśmy się też od nich trochę szczegółów o Grupie Roboczej JHD – europejskich badaniach nad określeniem potrzeb rodzin, gdzie występuje dziecięca/młodzieńcza postać HD. Potem głos zabrała parę osób, mówiąc o sobie i swoich kontaktach z HD, między innymi Elzo, Witek i Doti. Kolejnym punktem programu była projekcja programu z TV Kraków, w którym wypowiadał się między innymi Jurek Rajpolt. Zrobiliśmy sobie przerwę, po czym zaczęło się Walne Zebranie, które trwało i trwało, i trwało...

Relację z niego zda może ktoś z Zarządu – ja nie czuję się na siłach napisać o tym bez emocji, a chciałbym, aby relacja moja była do końca rzetelna. W każdym razie na początku wszystko poszło sprawnie i szybko, problemy zaczęły się później, wszystko się przedłużyło tak, że na obiad zamiast o 15:00 poszliśmy o godzinie 15:45, a i tak wróciliśmy jeszcze do sali konferencyjnej i debatowaliśmy jeszcze do 16:30.



Wspaniała biesiada w Kampinówce

## WRAŻENIA

Poznałem bardzo wiele osób z internetowego Forum HD – nie wszystkich nawet kojarzę. Dowiedziałem się, że byli dopiero rozmawiając z nimi. Poznałem oczywiście wszystkich z Zarządu – Jurka, Witka, Jolę, doti, Elzo. Poznałem Emi, Ulę, Elżbietę II, Basię, Mirka-emirka, Lucjana i wiele, wiele bardzo ciepłych, miłych i serdecznych osób. Spotkałem się też z Magdą B. – poznaliśmy się już wcześniej w Krakowie.

Było mi naprawdę bardzo ale to bardzo miło przebywać z wszystkimi, rozmawiać, śmiać się do rozpuku na pikniku i być z nimi również poważnym, gdy mówili o sobie. Te wrażenia są niezapomniane, bezcenne i wyjątkowe same w sobie. Szalenie się cieszę, że wziąłem udział w tym Zjeździe i spotkałem tych ludzi – są naprawdę wspaniali, napiszę tutaj do Was i do Nich: JESTEŚCIE WSPANIALI! DZIĘKUJĘ WAM.

Więcej zdjęć ze zjazdu na końcu gazetki

Tomasz Mazurek –  
Rybak Norweski

## 2. Zmiany w Zarządzie

Dzięki zmianom w Statucie, jakich dokonaliśmy na Walnym Zebraniu w Warszawie, które dotyczyły możliwości zwiększenia liczby członków Zarządu do siedmiu osób, od lipca tego roku Zarząd Stowarzyszenia na Rzecz Osób z Chorobą Huntingtona w Polsce poszerzył się o jedną osobę.

Nowym członkiem Zarządu został pan Jerzy Sulimir, który przejął od Pani Jolanty Krzysztoń-Russjan funkcję skarbnika. Pani Jola natomiast została tzw. członkiem zwykłym i z racji swojego zawodu podjęła się bardzo ważnej dla nas sprawy, jaką jest kontakt ze światem medycznym.

Obecny skład Zarządu wygląda zatem następująco:

Maciej Jerzy Rajpolt – Prezes ([prezes@hd.org.pl](mailto:prezes@hd.org.pl))

Witold Goleń – Wiceprezes ([v-prezes@hd.org.pl](mailto:v-prezes@hd.org.pl))

Jerzy Sulimir – Skarbnik ([skarbnik@hd.org.pl](mailto:skarbnik@hd.org.pl))

Dorota Tuńska – Sekretarz ([sekretarz@hd.org.pl](mailto:sekretarz@hd.org.pl))

Elżbieta Woch – Członek Zarządu ([zarzad@hd.org.pl](mailto:zarzad@hd.org.pl))

Jolanta Krzysztoń-Russjan – Członek Zarządu ([medyk@hd.org.pl](mailto:medyk@hd.org.pl))





### 3. Relacja ze spotkania Europejskiej Sieci do Badań nad Chorobą Huntingtona oraz III Światowego Kongresu Choroby Huntingtona

#### Miejsce i czas

Tegoroczne spotkanie naukowców i przedstawicieli stowarzyszeń HD odbyło się w Dreźnie w dniach 7-11 września. Składało się ono tak naprawdę z dwóch wydarzeń:

- 7-8 września: spotkanie europejskiej sieci EHDN (Euro HD Network) – ponad 300 uczestników,
- 9-11 września: Światowy Kongres Choroby Huntingtona – ponad 500 uczestników.

#### Polacy w Dreźnie

Z ramienia polskiego Stowarzyszenia na Rzecz Osób z Chorobą Huntingtona w spotkaniu wzięły udział trzy osoby: Dorota Hoffman-Zacharska (genetyk), Agnieszka Książopolska (psychiatra) oraz Anna Rybarczyk (żona chorego na HD). Ich udział w obu wydarzeniach możliwy był dzięki pomocy finansowej IHA.

Świat naukowo-medyczny był w tym roku reprezentowany przez nasz kraj wyjątkowo licznie, co najprawdopodobniej wynika z przystąpienia w ubiegłym roku Polski do projektu EHDN. Na spotkaniu obecni byli przedstawiciele ośrodków badawczych w Polsce, należących do EHDN, których prace koordynowane są przez dr Daniela Zielonkę. Nasi naukowcy/klinicyści nie występowali wprawdzie z odczytami (część ośrodków miała doniesienia plakatu), ale sama ich obecność daje nadzieję, iż międzynarodowe gremium okaże się stymulujące do działania na rzecz dobra chorych. Kongresy tego typu dają też możliwość zapoznania się z wynikami, często jeszcze nieopublikowanymi, najnowszych badań i prób klinicznych.

Wszystkie ośrodki biorące udział w projekcie Euro HD Network Polska przedstawiły się na Kongresie w formie plakatu, tj.:

- Poznań – Uniwersytet Medyczny, Katedra Medycyny Społecznej (ośrodek koordynacyjny),
- Gdańsk – Szpital Specjalistyczny, Oddział Neurologiczny,
- Warszawa – Instytut Psychiatrii i Neurologii oraz Uniwersytet Medyczny, Katedra i Klinika Neurologii,
- Katowice – Śląski Uniwersytet Medyczny, Katedra i Klinika Neurologii Wieku Podeszłego,



- Kraków – Krakowska Akademia Neurologii.
- (Szczegółowe informacje na temat Euro HD Polska, założenia i cele działania oraz adresy powyższych ośrodków, można znaleźć na stronie internetowej naszego Stowarzyszenia [www.huntington.pl](http://www.huntington.pl), dział SPOTKANIA, link *Cele i struktura EHDN w Polsce* – prezentacja przygotowana przez dr D. Zielonkę)

#### 6-7 IX: Spotkanie EHDN



Spotkanie EHDN rozpoczęło się i zakończyło sesjami wykładowymi poruszającymi wybrane aspekty HD, takie jak: młodzieńcza postać HD, zaburzenia nastroju (David Craufurd stwierdził, że mimo iż apatia jest powszechniejsza w HD, często jest mylnie diagnozowana jako depresja i nie jest leczona odpowiednio, gdyż leki antydepresyjne na ogół nie są skuteczne w apatii), utrata wagi u chorych,

stosowanie preparatów paramedycznych przez chorych, standardy opieki nad chorymi czy wreszcie problemy dotyczące metod diagnostycznych i nowych możliwości terapeutycznych. Tematy te były później szczegółowo omawiane na poszczególnych sesjach Kongresu oraz w ramach spotkań grup roboczych.

Generalnie, spotkanie bardzo mocno skupiało się na pracy międzynarodowych grup roboczych EHDN. Zostały one w większości powołane do życia w Hiszpanii podczas spotkania w roku 2004. Od tego czasu większość grup odbyła kilka spotkań, komunikowano się mailowo oraz za pośrednictwem strony EHDN. Również pierwszego dnia konferencji każda grupa miała kolejne swoje spotkanie i następnie przedstawiła pokrótce efekty pracy na forum ogólnym. Drugiego dnia natomiast odbyły się szczegółowe prezentacje wybranych zagadnień wynikających z osiągnięć poszczególnych grup.

W chwili obecnej działa 13 grup roboczych, których badania dotyczą bardzo różnych aspektów związanych z HD, takich jak: jakość życia, standardy opieki, zaburzenia zachowania, zaburzenia poznawcze, zaburzenia ruchowe, leczenie objawowe (próby lekowe) i neuroprotektoryjne, leczenie chirurgiczne, biomarkery choroby, modyfikatory genetyczne i inne. Jako że spotkania poszczególnych grup odbywały się równolegle, możemy podać – i to w wielkim skrócie – najważniejsze dokonania oraz plany niektórych z nich.

#### – Grupa robocza „Jakość życia”

Przewodniczącą grupy jest Christiane Lohkamp. Celem prac tej grupy jest opracowanie ankiet, które stanowiąc będą „narzędzia badawcze” pozwalające poznać zmiany w jakości życia chorych na HD oraz ich opiekunów na różnych etapach rozwoju choroby. Obecnie stosowane ankiety nie uwzględniają specyfiki HD. Nowe narzędzia potrzebne są, by móc spojrzeć na świat oczami



chorego (opiekuna), a następnie w oparciu o analizę statystyczną w porównywalny sposób zmierzyć zmiany jakości życia postrzegane przez chorego. Pozwoli to również na porównanie stanu chorego np. podczas przyjmowania leków w próbach klinicznych z czasem sprzed przyjmowania leku. Takie dane stanowią podstawę do wyciągania wniosków o tym, czy dany lek bądź terapia poprawiają rzeczywistość jakość życia opiekuna i chorego.

Ankieta dla opiekunów została już stworzona. Wkrótce wejdzie w etap walidacji. Natomiast ankieta dla chorych dopiero powstaje. Sposób, w jaki jest budowana, jest bardzo czasochłonny i profesjonalny. Prace nad zbieraniem danych prowadzone są w Wielkiej Brytanii. Specjalny pracownik odwiedza rodziny HD i przeprowadza z nimi długi wywiad (docelowo zaplanowano 40 rozmów), który jest nagrywany i następnie przepisywany. Poszczególne akapity są przypisywane do poruszanych problemów i na podstawie analizy komputerowej uzyskuje się długą listę zagadnień. Lista zostanie w przyszłości zredukowana do najistotniejszych, odzwierciedlających podstawowe problemy zmiany jakości życia chorych i statystycznie zwalidowana. Walidacja ma zostać przeprowadzona w różnych państwach Europy w celu wyeliminowania elementów wynikających z różnic społecznych i kulturowych poszczególnych krajów.

#### – Grupa robocza „Młodzieńcza postać HD”

Grupa ta została wyodrębniona ze względu na bardzo specyficzny charakter młodzieńczej/dziecięcej postaci choroby. Na jej czele stoi Oliver Quarrel, genetyk z Wielkiej Brytanii, autor przetłumaczonej na język polski książki „Choroba Huntingtona – Fakty”.

Grupa ta realizuje kilka celów. Jednym z nich jest opracowanie we współpracy z innymi grupami roboczymi „narzędzi badawczych”. W tym wypadku chodzi o adaptację skal oceny pacjenta z HD do tej formy choroby, gdyż stanowi ona ekstremum w spektrum objawów HD i charakteryzuje się występowaniem objawów nietypowych dla postaci klasycznej. Grupa ta zapoznała się również z pracami grupy „Jakość życia” co może zaowocować włączeniem młodych pacjentów w program wywiadów. Uzyskane informacje mogą być bardzo istotne, bo jak do tej pory nikt nie gromadził systematycznie spostrzeżeń pacjentów z tej grupy.

Na przełomie 2007 i 2008 roku ukaże się też opracowana przez tę grupę książka w języku angielskim o młodzieńczej postaci HD. Zawierać będzie opowieści rodzin, fakty kliniczne oraz wskazówki dla opiekunów. Grupa prowadzi również badanie jakościowe w różnych państwach Europy, w ramach którego dane zbierane są w formie zapisów długich wywiadów z rodzinami, w których występuje młodzieńcze HD. Polscy lekarze i naukowcy



Ośrodek konferencyjny



z Instytutu Psychiatrii i Neurologii w Warszawie aktywnie uczestniczą w pracach tej grupy.

#### – Grupa robocza „Modyfikatory genetyczne”

Członkowie tej grupy spotkali się w Dreźnie już dzień wcześniej na szczegółowym omówieniu wyników prowadzonych badań. Celem prac tej grupy jest odkrycie i charakterystyka czynników genetycznych wpływających, obok podstawowego defektu genu IT15 odpowiedzialnego za wystąpienie HD, na zmienność wieku zachorowania i obrazu klinicznego choroby u osób (niekiedy z tej samej rodziny) o takiej samej lub podobnej liczbie powtórzeń CAG w genie. Podstawowe prace prowadzone są w ścisłej współpracy ośrodków europejskich i amerykańskich, w oparciu o latami gromadzony materiał (w tym przypadku zarówno dane kliniczne jak i DNA pacjentów).

Prowadzone badania genetyczne wyłoniły regiony na chromosomach, gdzie mogą znajdować się geny „modyfikujące” (wpływające na) przebieg choroby. Teraz podobnie jak w roku 1983, gdy wiadomo było, że HD wiąże się z chromosomem 4, trzeba znaleźć w wyselekcjonowanych rejonach geny i potwierdzić ich wpływ na zmienność choroby. W dalszych planach (o ile wcześniejsze badania powiodą się) jest próba wykorzystania tych modyfikatorów jako „celów terapeutycznych”.

Inne prezentowane podejście do problemu to wybór tzw. genów kandydatów czyli genów kodujących białka biorące udział w procesach komórkowych tych samych co huntingtina i z nią oddziaływujące. W tej chwili wskazuje się na kilkanaście takich procesów komórkowych, co przekłada się na około 450 genów. I tu powstaje pytanie, które z nich badać i w jakiej kolejności?

Co ważne i co podkreślano było wielokrotnie, istnieje konieczność rozróżnienia czynników modyfikujących proces rozwoju choroby (okres bezobjawowy) i proces progresji choroby (od momentu ujawnienia się objawów) oraz określenie czynników modyfikujących przejście z etapu rozwoju choroby do jej progresji. Z punktu widzenia zahamowania rozwoju choroby/intervencji terapeutycznej najistotniejsze wydaje się poznanie czynników działających w fazie przedobjawowej i w „momencie przejścia”. Tutaj jednak wyłania się nowy problem: w chwili obecnej za początek choroby uznaje się wystąpienie objawów ruchowych, a jak wykazują badania statystyczne dokładność ustalenia początku choroby to +/- 5 lat (co określono to jako tzw. „szum kliniczny”). Opracowane badania genetyczne wymagają precyzyjnego określenia wieku zachorowania i dobrej charakterystyki objawów, gdyż wpływ różnych genów-modyfikatorów może przekładać się na różny obraz kliniczny. Tak jak dla innych badań konieczne jest tu więc współdziałanie z grupami roboczymi „Zaburzenia zachowania”, „Zaburzenia poznawcze” i „Zaburzenia ruchowe”, opracowujących narzędzia do oceny obecności i nasilenia poszczególnych objawów.



**– Grupa robocza „Leczenie objawowe”**

Grupa ta jest prowadzona przez dwóch badaczy z Niemiec, którzy na spotkaniu przedstawili wstępne wyniki badania oceniającego, po jakie leki najczęściej sięgają lekarze do leczenia objawów psychiatrycznych i neurologicznych w chorobie Huntingtona. Kolejnym krokiem ma być ocena skuteczności leków stosowanych do leczenia różnych objawów HD. Przedstawiono i przedyskutowano wstępny projekt badania, które dotyczy tego zagadnienia. Do jego przeprowadzenia niezbędne jest przygotowanie i przetłumaczenie skal mierzących obecność i nasilenie poszczególnych objawów, co jest przedmiotem pracy grup „Zaburzenia zachowania” oraz „Zaburzenia ruchowe”.

**– Grupa robocza „Zaburzenia zachowania”**

Grupa zajmuje się przygotowaniem skal oceniających występowanie i nasilenie różnych objawów związanych z zaburzeniami zachowania takich jak np. drażliwość, apatia, depresja, bezsenność. Podczas spotkania dyskutowano o problemach związanych z tłumaczeniem skal na różne języki oraz szkoleniem badaczy w stosowaniu tych narzędzi. W Polsce znaczna część skal jest już dostępna w języku polskim.

Na koniec dwudniowego spotkania EHDN prof. Bernhard Landwehrmeyer podsumował działanie sieci w ciągu ostatniego roku. Właśnie w tym czasie Polska wraz z Czechami dołączyła do mapy państw uczestniczących aktywnie w pracach EHDN, co zostało zauważone podczas prezentacji. W chwili obecnej do sieci należy 16 krajów z ponad 120 grupami badawczymi z różnych ośrodków. Dla każdego kraju wyznaczony jest przedstawiciel z danego obszaru językowego/kraju (u nas jest to dr Daniel Zielonka), którego zadaniem jest koordynowanie prac poszczególnych ośrodków, organizowanie corocznych spotkań regionalnych oraz szkolenie lekarzy, którzy wprowadzają informacje o chorych do systemu Registry. Registry (rejestr) to ogólnoeuropejska baza danych klinicznych i genetycznych o bardzo ograniczonym dostępie i możliwości identyfikacji pacjenta tylko przez lekarza, który jego dane wprowadził. Profesor Landwehrmeyer poinformował, że do września 2007 do Registry zostały wprowadzone dane dla 33 polskich pacjentów.



Christiane Lohkamp

**Sprawy organizacyjne IHA**

Po południu drugiego dnia, równoległe z zebraniem kierownictwa EHDN miało miejsce oficjalne zebranie delegatów IHA (ang. *International Huntington Association* = Międzynarodowe Stowarzyszenie Choroby Huntingtona) podsumowujące ostatnie dwa lata działalności. Prezydent IHA – Christiane Lohkamp przed-

stawiła oficjalne sprawozdanie ze zrealizowanych zadań, a Marie Odile (Skarbnik) sprawozdanie finansowe.

Następnie formalni delegaci (2 osoby z każdego stowarzyszenia – z Polski Ania Rybarczyk i Agnieszka Księżopolska) omówili poprawki do statutu IHA i wybrali nowy Zarząd IHA. Znaleźli się w nim: Asun Martinez (Prezydent, Hiszpania), Bea de Schepper (Wiceprezydent, Belgia), Marie Odile (Skarbnik, Francja), Ann Jones (Sekretarz, Australia), Christiane Lohkamp (Oficer ds. Rozwoju, Niemcy) oraz Członkowie Zwyczajni: John Stainsby (Kanada), Gerrit Dommerholt (Holandia), Kaoru Muto (Japonia), Asif Khan (Pakistan) i Ursula Kleibrink (Portugalia). Jak widać jest to organizacja naprawdę międzynarodowa.

Christiane Lohkamp zapowiedziała również, gdzie planowane są kolejne spotkania międzynarodowe:

- wrzesień 2008 – Lizbona, Portugalia: Konferencja EHDN i EHA
- wrzesień 2009 – Vancouver, Kanada: Światowy Kongres HD i IHA
- 2009 – Rzym, Włochy: EHDN i EHA
- 2011 – Melbourne, Australia: Światowy Kongres HD i IHA

Jak zawsze, czasu było zbyt mało na poruszenie wszystkich tematów, ale część z nich udało się omówić ostatniego dnia Kongresu na sesji IHA „Dyskusja nad przyszłymi działaniami IHA: oczekiwania i idee.”



Nowy Zarząd IHA – od lewej: J. Stainsby, A. Jones, K. Muto, M. Odile Ch. Lohkamp, B. de Schepper, A. Martinez, U. Kleibrink i A. Khan

**9-11 IX: Światowy Kongres HD**

World Congress on Huntington's Disease **HD 2007** DRESDEN GERMANY



Bernhard Landwehrmeyer

Kongres podobnie jak dwa poprzednie w Manchesterze i Toronto zorganizowany został jako wspólne przedsięwzięcie Grupy Badawczej Choroby Huntingtona przy Światowej Federacji Neurologii (WFN) oraz Międzynarodowego Stowarzyszenia HD (IHA) w taki sposób, aby jego program był interesujący zarówno dla przedstawicieli świata nauki jak i delegatów stowarzyszeń. Głównymi osobami organizującymi Kongres byli, tak samo





zresztą jak w przypadku konferencji EHDN, prof. Bernhard Landwehrmeyer z niemieckiego Uniwersytetu w Ulm (Prezes EHDN) oraz Christiane Lohkamp, Prezydent IHA.

W pierwszym dniu Kongresu, po oficjalnym otwarciu i przemowach powitalnych wysłuchaliśmy wszyscy wspólnie kilku wykładów:

- Wspomnienie Alice Wexler o jej ojcu zmarłym w marcu 2007 r., Miltonie Wexlerze, który był psychologiem i od chwili diagnozy swojej żony (miała HD) poświęcił swoją karierę zagadnieniom związanym z HD oraz mobilizacji środowiska naukowego do zajęcia się HD.



Siostry Nancy i Alice Wexler z ojcem Miltonem Wexler

- Historia powstania IHA przedstawiona przez jedną z założycielek – Helgę Wilucki (wdowa po chorym na HD z Niemiec). Helga podkreślała, jak na początku świat rodzin dotkniętych HD był odizolowany od rzetelnych informacji naukowych i jaką drogę przeszło stowarzyszenie IHA do obecnego stanu, gdy współorganizuje kongresy naukowe i postrzegane jest przez naukowców i klinicystów jako partner.

- Historia choroby Huntingtona w East Hampton, skąd pochodził odkrywca choroby – dr George Huntington. Alice Wexler zaprezentowała rezultaty studium dostępnej dokumentacji z czasów doktora George'a Huntingtona, ukazując obraz choroby, społeczności miasteczka East Hampton oraz zainteresowanie chorobą ówczesnych medyków. Generalnie rodziny dotknięte HD stanowiły integralną część społeczności i przeważnie wiodły udane życie mimo problemu HD. Co ciekawe, dr Huntington nie był pierwszą osobą, która opisała klinicznie chorobę Huntingtona wskazując po raz pierwszy na jej rodzinny charakter.



Nancy Wexler z chorym Wenezuelczykiem

- Projekt badań nad HD w Wenezueli. Nancy Wexler opowiedziała o historii poznania genu choroby i badań nad populacją chorych i ich rodzin zamieszkujących nad jeziorem Maracaibo w Wenezueli, gdzie procent występowania HD jest bardzo wysoki. Kilkanaście lat temu naukowcy odkryli to skupienie HD i opracowali drzewo genealogiczne rodziny dotkniętej chorobą, które obecnie składa się z ponad 14 tys. osób w dziesięciu pokoleniach. To właśnie badania naukowe nad tą rodziną doprowadziły do wykrycia genu HD w roku 1993. Lekarze i naukowcy odwiedzają mieszkańców znad jeziora Maracaibo co roku, kontynuując prace nad HD, ale także

niosąc im pomoc medyczną i materialną. Najbardziej namacalnym efektem tych działań jest funkcjonujące hospicjum dla chorych z tych terenów.

- Kierunki badań naukowych nad HD. James Gusella, odkrywca genu HD, wskazał na główne obszary zainteresowania naukowców dotyczące HD:
  - biomarkery dysfunkcyjności neuronów – czyli poszukiwanie oznak zblizającej się choroby w fazie przedobjawowej, t.j. zanim lekarz jest w stanie postawić diagnozę,
  - modyfikatory genetyczne – czyli poszukiwanie czynników genetycznych innych niż liczba powtórzeń CAG, które mają wpływ na moment wystąpienia i przebieg choroby.

Jednoznaczna identyfikacja powyższych czynników mogłaby wskazać kierunek poszukiwania terapii.

Po południu pierwszego dnia miały miejsce jeszcze wykłady pod hasłem „Zrozumieć biologię HD: Podstawowe mechanizmy”. A od drugiego dnia równolegle toczyły się trzy sesje: sesja IHA, sesja dla lekarzy klinicznych i sesja naukowa.

## Sesja IHA

Sesja IHA rozpoczęła się od 4-godzinnych warsztatów prowadzonych przez Jima Pollarda, wieloletniego pracownika ośrodków opieki zajmujących się chorymi na HD. Warsztaty nosiły wiele mówiącą nazwę: „W jaki sposób ludzie z HD myślą, jak dostosować się do tych zmian oraz jak współdziałać bardziej efektywnie z tymi, których kochamy”. Jimmy wyjaśniał przywiązanie chorych na HD do rutyny i powtarzalnych schematów dnia. Symulowaliśmy stan umysłu i emocji, jakich doświadczają chorzy, by lepiej zrozumieć ich powolność, upór i niecierpliwość. Ćwiczenia przeplatały się z anegdotami Jimmiego oraz wnioskami z jego obserwacji. Do głównych należą:

- Chorzy na HD potrzebują czasu na przetworzenie tego, co do nich mówimy. Nie zarzucajmy ich kolejnymi pytaniami, nie próbujmy „zabijać” niezręcznej ciszy, gdyż w ten sposób odbieramy im szansę na sformułowanie odpowiedzi.
- Chorzy na HD nie potrafią czekać, bardzo szybko się niecierpliwią, jeśli czegoś chcą. W takiej sytuacji nie ma sensu ich dyscyplinować, dyskutować z nimi, wychowywać ich. Jedynie, co zadziała, to spełnienie ich woli, jeśli to możliwe.
- Chorzy na HD uwielbiają powtarzalną schematyczność rozkładu dnia. Daje im to poczucie bezpieczeństwa i stabilności ich świata. Opiekunowie powinni dbać o zachowanie rutyny.



Jim Pollard





- Chorzy na HD noszą emocjonalną „maskę” na twarzy. Choroba sprawia, że wyraz ich twarzy jest obojętny i wydają się być nieobecni duchem, ale tak naprawdę brak reakcji mimicznej na ich twarzy nie oznacza, że nie przetwarzają bodźców zewnętrznych i nie przeżywają tego, co się dzieje.
- Chorzy na HD również potrzebują ciepła i chwil bliskości z innymi. Na różnych etapach choroby będą to różne sytuacje: wyprawa do kina, oglądanie albumu rodzinnego, głaskanie po policzku...

Pozostałe spotkania składały się z różnych prezentacji, spośród których warto wspomnieć następujące:

- Karen Keenen i Catherine Martin (Szkocja) przedstawiły wyniki badań dotyczące postrzegania problemu choroby przez dzieci wychowujące się w rodzinach z HD (zróżnicowane postawy, brak jednolitego wzorca). Następnie opowiedziały o zrealizowanym z sukcesem projekcie stworzenia grupy wsparcia dla pięćdziesięciorga takich dzieci (strona internetowa, spotkania oraz wspólne wyjazdy wakacyjne i weekendowe). Niestety, dofinansowanie tego projektu skończy się za kilka miesięcy i trwa rozpaczliwe poszukiwanie funduszy.
- Paola Zinzi (Włochy) mówiła na temat rehabilitacji chorych na HD. Obserwacje jednoznacznie wskazują, iż rehabilitowani pacjenci są sprawniejsi fizycznie i mają lepsze wyniki na skalach motorycznych.
- Don Lament i John Stainsby opowiedzieli o Kanadyjskim Stowarzyszeniu HD. Stowarzyszenie prowadzi bardzo intensywne działania, co roku udaje im się pozyskać znaczne środki finansowe na wspieranie badań naukowych i swoją działalność. Co ciekawe, w ich strukturze organizacyjnej znajduje się tzw. Dyrektor Wykonawczy, który jest pełnoetatowym pracownikiem finansowanym przez Stowarzyszenie, realizującym cele stawiane przez Zarząd.
- Michael Orth (neurolog, Niemcy) opowiedział o tym, jak doprowadził do powstania poradni HD w Hamburgu. Opracowano model, według którego docelowo dla pacjentów dostępni mają być przeróżni specjaliści i terapeuci. Na razie dopiero część z tych usług jest dostępna. Jako ciekawostkę można wspomnieć, że konsultacje jednego pacjenta trwają minimum 1 godzinę. Takie poradnie nie są jednak powszechnym zjawiskiem w Niemczech i prace dr Ortha są pionierskie.

Obejrzeliliśmy również dwa wzruszające filmy dokumentalne z UK o młodych ludziach powiązanych z HD. Pierwszy właśnie zaczyna chorować i opowiada o swoim życiu i rodzinie. Jest pogodzony z losem i ma mnóstwo pozytywnej energii. Drugi jest nastolatkiem, który jest jedynym opiekunem swojej chorej matki. Film opowiada o jego życiu, konieczności szybszego dorostania i odpowiedzialności.

Na kolejnej sesji IHA poruszana była tematyka badań genetycznych w kontekście „wyzwania” podjęcia decyzji o ich wykonaniu lub nie. Na sesji tej podjęto

dyskusję dotyczącą badań diagnostycznych, przedobjawowych jak również prenatalnych i preimplantacyjnych. W jej trakcie okazało się, że nie jesteśmy jeszcze w pełni przygotowani do dyskusji na temat badań preimplantacyjnych. Natomiast można było przedstawić pewne wnioski dotyczące badań przedobjawowych. W swoich wystąpieniach Ann Jones (Australijskie Stowarzyszenie HD) oraz Claudia Downing (Centrum Badań nad Rodziną przy Uniwersytecie w Cambridge, Wielka Brytania) podkreślały konieczność rzetelnego poradnictwa i konsultacji, również neurologicznych, dla osób podejmujących decyzję o tym badaniu. Chodzi o to, aby w którymś momencie procesu jego wykonywania nie okazało się, że badanie należy traktować jako diagnostyczne, bo jak wynika z badań jest to bardzo dramatyczne przeżycie dla osoby decydującej się je wykonać. Zwrócono również uwagę na fakt, że wśród ankietowanych, którzy wykonali badania przedobjawowe, część patrząc retrospektywnie mówiła, iż była to zła decyzja. Oczywiście decyzje zawsze są indywidualne, ale jak podkreślano, ludziom trzeba dać możliwość podejmowania odpowiedzialnych decyzji w oparciu o możliwie pełną wiedzę.

Zdając sobie sprawę z powagi problemu badań przedobjawowych, już w roku 1995, czyli od momentu wprowadzenia bezpośredniej diagnostyki HD, opracowano przy udziale IHA wytyczne dotyczące trybu ich przeprowadzania. W Dreźnie na sesji IHA podjęto dyskusję nad problemem ich aktualności. Decyzją delegatów postanowiono podtrzymać oficjalne rekomendacje IHA dla stosowania tych wytycznych, zarówno pod względem definicji wieku, od którego można wykonywać badanie (18 lat) jak i procedury jego przeprowadzania.

## Sesja kliniczna

Sesja kliniczna składała się z następujących spotkań:

### – Zrozumienie cech klinicznych HD

Tę sesję poświęcono prezentacji badań dotyczących różnych objawów psychopatologicznych występujących u osób chorych, nosicieli genu i osób, które nie odziedziczyły genu. Z ciekawszych doniesień wynika, że :

- Zaburzenia psychiczne, takie jak głęboka depresja, zespół lęku uogólnionego, zaburzenie obsesyjno-kompulsyjne czy zaburzenia psychotyczne, występują częściej u nosicieli genu niż w populacji ogólnej. Natomiast u osób, które nie odziedziczyły genu, zaburzeń psychicznych jest znacznie mniej niż u nosicieli, ale więcej niż w populacji ogólnej – częściej przede wszystkim występuje zespół lęku uogólnionego. (A.B.Young, Boston USA).
- Badano zdolność do rozpoznawania różnych emocji na podstawie wyrazu twarzy. Okazało się, że chorzy we wczesnych stadiach HD miewają trudności z rozpoznawaniem emocji takich jak lęk, obrzydzenie, strach, zaskoczenie czy złość. Jedyną emocją rozpoznawaną poprawnie jest radość/szczęście (S.M.D. Henley i wsp.)



### – Biomarkery

Trwają poszukiwania biomarkerów, czyli wskaźników biologicznych, które mogłyby posłużyć m.in. do prognozowania czasu wystąpienia choroby u nosicieli, monitorowania przebiegu, czy pomiaru nasilenia choroby. Te poszukiwania dotyczą różnych cech klinicznych, które mogłyby być ocenione w badaniu przez lekarza oraz takich, do których stwierdzenia potrzebne byłyby badania płynów ustrojowych np. krwi, badania neuroobrazowe np. rezonans magnetyczny czy też różne testy psychometryczne. Wśród badanych potencjalnych biomarkerów znalazły się m.in.: pomiar objętości mózgu oraz różnych struktur mózgowych, zaburzenia ruchu gałek ocznych czy dysfunkcja kory przedczołowej.

### – Praktyka kliniczna

Na tym spotkaniu skoncentrowano się głównie na przeprowadzaniu badań genetycznych. A oto ciekawsze wnioski z przedstawionych prac:

- Głównymi przyczynami decyzji o niepoddaniu się badaniu genetycznemu są strach przed utratą ubezpieczenia oraz brak możliwości efektywnego leczenia (K.Quaid i wsp.)
- Osoby nie będące nosicielami genu jak i nosiciele wykazują więcej cech zdrowia psychicznego i cieszą się lepszą jakością życia niż osoby z objawami choroby Huntingtona, ale zarówno nosiciele jak i nie-nosiciele nie różnią się istotnie pomiędzy sobą. (Y. Bombard i wsp.)

Na tej sesji poruszono również problemy kontroli jakości wykonywanych badań genetycznych i interpretacji wyników dotyczących obecności „alleli pośrednich”.

W sesji o praktyce klinicznej w odniesieniu do HD nie mogło oczywiście zabraknąć tematyki dotyczącej opieki nad chorym w różnych stadiach choroby, ze szczególnym zwróceniem uwagi na ostatnie stadium. Po raz kolejny zwrócono uwagę na brak opracowanych wytycznych postępowania w przypadku tej choroby.

### – Najnowsze badania kliniczne

Zaprezentowano wyniki badań oceniających skuteczność testowanych leków podawanych w HD.

- Z przedstawionej przez naukowców z Portugalii metaanalizy dostępnych badań klinicznych przeprowadzonych w latach 1966-2006 wynika, że trudno wnioskować jednoznacznie na temat skuteczności leków poddanych badaniom z powodu albo niewielkiej liczebności badanych grup, albo ograniczeń zastosowanych metod badawczych.
- Szwedzi badają wpływ nowego leku **ACR 16** o odmiennym mechanizmie działania od leków dotychczas stosowanych (modulator dopaminy) na zmniejszenie ruchów mimowolnych, prawdopodobnie również wpływającego na objawy psychopatologiczne.

- Anglicy przedstawili wstępne wyniki próby podawania leku **Nabilone** (lek narkotyczny zbliżony do marihuany). Nie uzyskano jak dotąd istotnych efektów jego działania, ale próba kliniczna nie została jeszcze zakończona.
- W Stanach Zjednoczonych prowadzone jest badanie **kreatyny** – suplementu diety, którego działanie neuroprotektoryjne w HD wykazano u myszy (spowalnia zanikanie kory mózgowej i powstawanie złożeń w mózgu). Większą skuteczność wykazują duże dawki kreatyny. Niestety, ograniczeniem w podawaniu wysokich dawek (powyżej 30mg/dziennie) jest występowanie objawów niepożądanych (głównie biegunek). W mniejszych dawkach lek jest na ogół dobrze tolerowany kosztem mniejszej skuteczności.
- Innym badanym suplementem diety jest preparat zawierający **kwasy omega 3**. Stwierdzono, że są one bezpieczne w stosowaniu, ale o skuteczności zbliżonej do placebo w leczeniu HD.

### – Zaburzenia zbliżone do HD

W tej części mowa była o kilku schorzeniach, które swoimi cechami klinicznymi mogą przypominać chorobę Huntingtona i przez to prowadzić lekarzy na diagnostyczne manowce. Do tych chorób należą m.in. neuroakantocytoza i HDL2. W przypadku choroby Huntingtona rozstrzygające wątpliwości diagnostyczne jest badanie genetyczne.

### – Nauki kliniczne – krótkie doniesienia

Na koniec sesji klinicznych został przedstawiony „wachlarz różnorodności” czyli prace poruszające różne zagadnienia nie mieszczące się w tematyce wcześniej poruszanej. Do ważniejszych prac należały dwie:

- Austriaccy badacze (A.Painold i wsp.) zaprezentowali wyniki pracy, w której po raz pierwszy przebadano pacjentów z HD nową metodą diagnostyczną łączącą możliwości tomografii komputerowej i badania neurofizjologicznego.
- F. Mochel z Francji przedstawiła rezultaty poszukiwań mechanizmu odpowiedzialnego za utratę masy ciała w HD. Stwierdzono, że przyczyna leży prawdopodobnie w zaburzeniu metabolizmu, który występuje już w okresie przedobjawowym i przejawia się obniżonym poziomem białka BCAA. Ta substancja jest dobrym kandydatem na biomarker. Jej poziom koreluje m.in. z utratą masy ciała i postępowaniem choroby.



Główna sala konferencyjna



W dziedzinie badań klinicznych dokonano szeregu nowych odkryć. Należy jednak podchodzić do nich ze sporym dystansem. Wiele badań wymaga potwierdzenia na liczniejszych grupach pacjentów. Od odkrycia do możliwości zastosowania w praktyce tych osiągnięć może upłynąć jeszcze dużo czasu.

### Sesja naukowa

Tematyka sesji naukowych była właściwie rozwinięciem hasła „Zrozumieć biologię HD”. Omawiano prace prowadzone na modelach komórkowych i zwierzęcych, których celem jest zrozumienie funkcjonowania i interakcji huntingtyny na terenie komórki w celu opracowania strategii badań terapeutycznych. Trwają też intensywne prace nad zrozumieniem procesu tworzenia agregatów białkowych huntingtyny czy z udziałem huntingtyny, chociażby w celu jednoznacznej odpowiedzi na pytanie: Czy agregaty są toksyczne czy mają znaczenie ochronne. Ważne jest również, co dzieje się z huntingtiną po jej zsyntetyzowaniu, jakim podlega modyfikacjom i zmianom, zanim stanie się w pełni funkcjonalnym białkiem. Poznanie tych mechanizmów pozwoli być może w przyszłości na opracowanie metod blokujących lub pobudzających ich działanie.

Co wyraźnie dawało się zauważyć w tym roku, to fakt, że w bardzo wielu przypadkach starano się wiązać badania podstawowe z myśleniem właśnie o potencjalnej interwencji terapeutycznej. Zwrócono uwagę (również w przypadku badań klinicznych) na problem stosowania zbyt dużej liczby modeli i technik badawczych, co powoduje zalew nie pasujących do siebie a czasem sprzecznych danych. Stąd padło hasło większej unifikacji metod i sposobu analizy danych.

Tematem, który pojawiał się kilkakrotnie, była możliwość zastosowania krótkich cząsteczek RNA w „wyciszeniu” chorobotwórczej formy huntingtyny Tytuł wykładu plenarnego na ten temat „Terapeutyczne RNA – lek na HD czy sen bez przyszłości” dobrze oddaje obecny stan wiedzy – więcej pytań niż odpowiedzi, ale przyszłość przed nami. Warto przypomnieć, że w nurt tych badań wpisują się prace prowadzone przez prof. Włodzimierza Krzyżosiaka z Instytutu Chemii Bioorganicznej PAN w Poznaniu, za które właśnie otrzymał Nagrodę Fundacji Nauki Polskiej 2007 (polski Nobel). Jest laureatem w obszarze nauk przyrodniczych i medycznych za odkrycie mechanizmu selektywnego wyciszania informacji genetycznej mogącej prowadzić do chorób neurodegeneracyjnych. O tych badaniach mogliśmy wysłuchać wykładu prof. Krzyżosiaka na corocznym zjeździe Polskiego Stowarzyszenia w czerwcu b.r.

### W czasie wolnym

Czasu wolnego było niewiele. Posiedzenia rozpoczynały się zwykle o 8:30 i trwały do 18:00 z krótkimi przerwami na kawę i lunch na miejscu. Organizatorzy zorganizowali ponadto uroczyste otwarcie i oraz zamknięcie obu wydarzeń. W związku z tym wzięliśmy udział w wieczornym rejsie statkiem-restauracją



Mevhibe Hocauglu z Wlk. Brytanii  
i Ania Rybarczyk podczas kolacji na statku

oraz w bankiecie w starym Browarze. Miło było pogadać ze starymi znajomymi oraz nawiązać nowe znajomości HD-ckie w mniej oficjalnych miejscach niż centrum konferencyjne.

Nieformalnym zakończeniem kongresu dla członków IHA było wieczorne spotkanie zorganizowane w restauracji w dzielnicy Drezna przypominającej swoim klimatem warszawską Pragę. Przybyło kilkudziesięciu członków IHA oraz profesor Landwehrmeyer, postać numer jeden w EHDN wraz ze sztabem

organizacyjnym Kongresu – tyleż urodziwym, co sprawnym w działaniu. Podziękowaliśmy Christiane Lohkamp za jej kierowanie IHA, w które włożyła ogromny wysiłek przez ostatnie 5 lat. Mimo zmęczenia promieniała serdecznym uśmiechem. Był czas na porozmawianie przy lampce wina z Jimmy'm Pollardem, który poprowadził świetny warsztat w czasie kongresu na temat kontaktu z chorym, Asuncion Martinez, nową Prezydent IHA, a także na wysłuchanie fascynującej opowieści siostr Nancy i Alice Wexler. Po śmierci matki dotkniętej chorobą Huntingtona, Nancy wraz ze swym ojcem Miltonem zrobiła coś, co wydawało się niemożliwe. Zorganizowali zespół badawczy i zdobyli fundusze na kosztowne badania genetyczne, które w końcu doprowadziły do poznania genu i mutacji prowadzącej do HD. Nancy co roku kilka miesięcy spędzała w wioskach nad jeziorem Maracaibo położonym w środku dżungli w Wenezueli, gdzie choroba Huntingtona jest bardzo rozpowszechniona, przewoziła do laboratoriów w Stanach Zjednoczonych materiał genetyczny, aż znaleziono igłę w stogu siana – zidentyfikowano gen odpowiedzialny za HD. Prace te opisała w książce *Mapping fate (Mapując fatum. Pamiętnik rodziny, ryzyka i badań genetycznych)* jej siostra Alice Wexler. Patrzyliśmy z ogromnym żalem na mimowolne ruchy, które zaczęły towarzyszyć Nancy. Niestety, odnaleziony gen odwzajemnił się i odnalazł również ją.



Dorota Hoffman-Zacharska  
i Agnieszka Książpolska (obie z tyłu)  
z Alice i Nancy Wexler  
oraz Claudią Downing





Generalnie wrażenia z obu konferencji są jak najbardziej pozytywne. Bardzo wiele się dzieje w świecie nauki, w różnych kierunkach powiązanych z chorobą Huntingtona. Dziesiątki osób na całym świecie angażuje się w poszukiwanie leku oraz poprawianie jakości życia chorych. Miejmy nadzieję, że na efekty nie trzeba będzie długo czekać.

*Dorota Hoffman-Zacharska, Agnieszka Księżopolska, Anna Rybarczyk*

#### 4. Relacja z II Polskiego Kongresu Genetyki

W dniach od 18 do 20 września 2007 r. na SGGW w Warszawie odbył się II Polski Kongres Genetyki, w którym wzięło udział ponad 650 genetyków z wielu polskich i zagranicznych ośrodków badawczych. Organizatorami kongresu były: Polskie Towarzystwo Genetyczne, Polskie Towarzystwo Genetyki Człowieka, Katedra Genetyki oraz Katedra Hodowli i Biotechnologii Roślin Wydziału Ogrodnictwa i Architektury Krajobrazu SGGW. W tym roku po raz pierwszy organizatorzy zaprosili przedstawicieli pacjentów działających w ramach organizacji, tj. stowarzyszeń i fundacji.

Na zjeździe poruszano tematy związane z genetyką człowieka, organizmami modyfikowanymi genetycznie, genetyką zwierząt i roślin hodowlanych oraz mikroorganizmów. Jeśli chodzi o tematy związane z chorobą Huntingtona, to przewijały się one zarówno w trakcie wykładów, jak również podczas prezentacji wyników badań, zarówno ustnych, jak i w sesji plakatowej.

W ramach sesji dotyczącej chorób neurodegeneracyjnych prof. Krzyżosiak wygłosił wykład na temat zjawiska interferencji RNA. Pan profesor razem ze swoim Zespołem w Poznaniu (jak zresztą wiemy z wykładu, który wygłosił w czerwcu podczas Ogólnopolskiego Spotkania Stowarzyszenia) prowadzi badania dotyczące m.in. wyciszenia (hamowania) ekspresji genów zawierających powtórzenia trójek nukleotydowych, które to geny są przyczyną chorób ośrodkowego układu nerwowego tzw. TREDs. Nieprawidłowe warianty genów, wydłużone w stosunku do prawidłowych (zmutowane), zawierają różną liczbę trójek nukleotydowych, kodując odpowiednie fragmenty białek z wydłużonym pasmem poliaminokwasowym, np. poliglutaminowym (takie jak np. w chorobie Huntingtona) i są odpowiedzialne za objawy chorobowe. Badania nad wyciszeniem ekspresji nieprawidłowych wariantów genów prowadzone są w celu znalezienia leku likwidującego przyczynę wielu chorób m.in. z grupy TREDs. Ten nowy kierunek badań w ostatnich latach, także podejmowany jest przez inne zagraniczne zespoły badawcze. W modelach doświadczalnych na poziomie komórkowym uzyskano obniżenie poziomu ekspresji takich nieprawidłowych genów poprzez zastosowanie specyficznych małych interferujących fragmentów RNA (ang. small interfering = siRNA). Aktualnie trwają prace nad znale-

zieniem najbardziej efektywnych cząsteczek siRNA, a także nad znalezieniem najbardziej efektywnych i bezpiecznych „środków transportu” tych cząsteczek do ludzkiej komórki nerwowej w mózgu. Problem polega na tym, że bardzo trudno wprowadzić taki specyficzny fragment siRNA, w sposób bezpieczny dla organizmu człowieka. Z warsztatów dotyczących właśnie siRNA dowiedziałam się, że ostatnio najbardziej efektywną drogą wprowadzania siRNA do komórki są tzw. wektory skonstruowane z lentiwirusów (pozbawionych odpowiednich fragmentów m.in. umożliwiających namnażanie ich w komórce). Z samego założenia, wektory wirusowe nie mogą być zaakceptowane przez komisje etyczne do stosowania u ludzi ze względu na brak bezpieczeństwa (mimo że w tym przypadku stosuje się tylko odpowiednio zmodyfikowane wirusy ze wspomnianej grupy, to nie one mogą posłużyć jako wektor do przetransportowania właściwego leku do komórki nerwowej). Poszukiwania trwają, obiecujące doniesienia dotyczą nanocząsteczek jako takich wektorów, które mogłyby transportować cząsteczki „leku” np. specyficzny siRNA do komórki w bezpieczny sposób, ale to dopiero przyszłość.

Niesamowitym, niezwykle obiecującym przykładem zastosowania z sukcesem terapii z udziałem RNAi (z zastosowaniem technologii interferencji RNA) podzielił się na wykładzie prof. Barciszewski z Instytutu Chemii Bioorganicznej PAN, który wraz ze swoim zespołem opracował metodę leczenia glejaków, tj. złośliwych nowotworowych guzów mózgu, o bardzo szybkim przebiegu klinicznym, które należą do najtrudniejszych w leczeniu właśnie z uwagi na błyskawiczny rozrost. Ta obiecująca metoda polega na podawaniu do przestrzeni poperacyjnej po wycięciu nowotworu długiego, dwuniciowego RNAi o sekwencji komplementarnej do genu kodującego białko tenascynę-C. Dzięki temu następuje zahamowanie ekspresji tego genu poprzez degradację mRNA kodującego wspomniane białko, które u osób z glejakiem mózgu występuje w dużych ilościach w surowicy krwi. Okazuje się, że u wielu osób leczonych tą metodą nie nastąpił ponowny rozrost, ale wyleczenie. Z uwagi na obiecujące wyniki metoda ta jest dopracowywana, a badania są kontynuowane.

Bardzo ciekawe prace prowadzi też grupa naukowców z Zakładu Genetyki Instytutu Matki i Dziecka w Warszawie. Dr Milewski przedstawił tematykę tych badań, które dotyczą procesu agregacji białek będących produktami nieprawidłowych genów, np. białka huntingtyny. Poznanie tych procesów mogłoby przyczynić się do zablokowania tworzenia się konglomeratów z udziałem nieprawidłowej huntingtyny poprzez wpływ na jej konformację w komórce, by w efekcie ograniczyć wpływ tych konglomeratów na zaburzenia prawidłowych funkcji komórek. Prace nad wpływem stworzonych różnych konstruktów białkowych na proces agregacji białka huntingtyny w komórce prowadzone są z udziałem pana dr Daniela Bąka i dr Doroty Hoffman-Zacharskiej, którzy gościli u nas z wykładami na czerwcowym Spotkaniu Ogólnopolskim Stowarzyszenia w Warszawie w tym roku.

Grupa naukowców z Zakładu Genetyki Instytutu Psychiatrii i Neurologii pod kierunkiem prof. Jacka Zaremby przedstawiła wyniki badań pokazujących za-



stosowanie metod biologii molekularnej w diagnostyce HD. Analiza molekularna odpowiedniego fragmentu genu (kodującego huntingtynę) pozwala na oznaczenie liczby powtórzeń CAG, na podstawie której określa się jakość badanego allelu (genu) – prawidłowy/nieprawidłowy, a następnie określa się liczbę powtórzeń trójki nukleotydów CAG. Zwróciłam uwagę na wyniki badań diagnostycznych i przedobjawowych, które przeprowadzono u ponad 2 tys. polskich pacjentów. U ok. 20 osób (tj. ok. 1%) znaleziono allel z liczbą 36-39 powtórzeń CAG, czyli z zakresu tzw. obniżonej penetracji genu, u znacznej części tych osób nie wystąpiły objawy kliniczne.

Bardzo ważną część zjazdu stanowiła sesja poświęcona europejskiemu programowi EuroGentest ([www.eurogentest.org](http://www.eurogentest.org)), który funkcjonuje w Europie jako sieć skupiająca laboratoria prowadzące diagnostykę genetyczną. Cele tego programu to m.in. podnoszenie jakości i harmonizacja badań genetycznych prowadzonych w Europie, tworzenie bazy danych o laboratoriach, ciągła edukacja personelu wykonującego badania, wypracowywanie i wdrażanie ujednoczonych standardów w diagnostyce genetycznej, tworzenie zasad poradnictwa genetycznego z uwzględnieniem aspektów etyczno-moralnych i prawnych, a także ze zwróceniem uwagi na otwartą na pacjentów postawę personelu medycznego. W trakcie tej sesji pani prof. Alina Midro z Zakładu Genetyki AM w Białymstoku przedstawiła Stowarzyszenia, które wzięły udział w Konferencji, w tym nasze Stowarzyszenie. Zgłosiło się kilkanaście Stowarzyszeń, jednakże jedynie nieliczne przedstawiły plakaty, czy materiały informacyjne. Prezentując nasze Stowarzyszenie, przedstawiłam plakat z danymi o Stowarzyszeniu i o chorobie Huntingtona, a dodatkowo razem z dr Dorotą Hoffman-Zacharską udostępniłyśmy materiały informacyjne, tj. ulotkę Stowarzyszenia i broszury. Zarówno plakat jak i materiały cieszyły się sporym zainteresowaniem. Były też pytania dotyczące HD. Okazuje się, że do różnych poradni genetycznych na terenie kraju trafiają osoby z pytaniami, gdzie można wykonać badania w kierunku HD. Tak więc materiały informacyjne, które tą drogą się rozeszły, ułatwią osobom zainteresowanym dotarcie do właściwych poradni i do Stowarzyszenia.

Podsumowując mój udział w tej konferencji, chcę przekazać Wam, że metody biologii molekularnej przeżywają w ostatnich latach swój rozkwit i obserwuje się niesamowite przyspieszenie pojawiania się coraz to nowszych technik, które z pewnością przyczynią się do pokonania wielu chorób, w tym choroby Huntingtona. Techniki te stają się coraz bardziej popularne także w Polsce, a stosowanie ich jest wręcz konieczne do bardziej precyzyjnego rozpoznawania wielu chorób dziedzicznych (tzw. genetycznych), ale też w diagnostyce wielu chorób nowotworowych występujących de novo, co ma przełożenie na dobór właściwej terapii. Przydałoby się oczywiście natychmiast więcej badań na efektywne leki neuroprotektynami.

Kończąc, chcę podziękować dr Dorocie Hoffman-Zacharskiej za przekazanie mi informacji o Konferencji i umożliwienie zaprezentowania naszego Stowarzyszenia oraz za pomoc w znalezieniu się na liście uczestników organizatorom,

szczególnie prof. Alinie Midro – za zaproszenie przedstawicieli naszego Stowarzyszenia do udziału w tej konferencji. Mojej szefowej zaś prof. Elżbiecie Anuszewskiej za zgodę na mój udział w tej Konferencji, która dla mnie samej była prawdziwą przyjemnością i przyczyniła się do poszerzenia mojej wiedzy z dziedziny genetyki klinicznej.

*Jolanta Krzysztoń-Russjan*

## 5. Polski „Nobel” dla genetyka



*Prof. Włodzimierz Krzyżosiak*

(...) Prof. Włodzimierz Krzyżosiak z Instytutu Chemii Bioorganicznej PAN w Poznaniu otrzymał nagrodę w dziedzinie nauk przyrodniczych i medycznych za odkrycie mechanizmu selektywnego wyciszania informacji genetycznej mogącej prowadzić do chorób neurodegeneracyjnych.

(...)

„Wiadomość o nagrodzie dla prof. Włodzimierza Krzyżosiaka bardzo mnie ucieszyła. To człowiek o niezwykłym dorobku naukowym. Jego badania mogą w przyszłości

doprowadzić do powstania terapii wielu poważnych chorób dziedzicznych, m.in. zespołu łamliwego chromosomu X skutkującego niepełnosprawnością intelektualną czy choroby Huntingtona objawiającej się niekontrolowanymi ruchami. Profesor Krzyżosiak wykazał, że można wyciszyć pojedyncze geny, tzn. zablokować ich funkcje, w tym zablokować geny zmutowane odpowiedzialne za powstanie choroby. To osiągnięcie niezwykle ważne dla rozwoju genetyki molekularnej! W badaniach wykorzystał mechanizm interferencji RNA, za odkrycie którego w ubiegłym roku przyznano dwójce Amerykanów Nagrodę Nobla w dziedzinie medycyny. Nagroda Fundacji na rzecz Nauki Polskiej, tzw. polski Nobel, przyznawana jest za konkretne osiągnięcie. Gdyby była przyznawana za całokształt pracy, to moim zdaniem prof. Krzyżosiak również by na nią zasługiwał. Miarą jego dokonań jest fakt, że publikuje w najlepszych pismach naukowych na świecie. Fundacja dokonała dobrego wyboru także z innego powodu. Nagradzając konkretnego człowieka, nagrodziła jednocześnie konkretny typ zainteresowań badawczych. Genetyka molekularna jest dziedziną nauki,



w której dokonuje się ogromny postęp, w związku z czym wiąże się z nią wielkie nadzieje.”

/Prof. Jerzy Bal – Zakład Genetyki Medycznej; Instytut Matki i Dziecka (Zespół Pracowni Genetyki Molekularnej), z-ca Dyrektora Instytutu ds. Naukowych/

Tekst ze strony *Rzeczpospolitej*: [www.rp.pl/artukul/65865.html](http://www.rp.pl/artukul/65865.html)

## 6. Pomorska Grupa Wsparcia

Niedawno do moich drzwi zapukała staruszka. Zagubiona, splątana starsza Pani mówiła, że gdzieś chce iść i żeby ją zaprowadzić. Patrząc, kobiecina w kapciach – myślę: „Musi mieszkać w naszym bloku”. Dzwonię po wszystkich sąsiadach i w końcu odbiera zapłakana kobieta i wykrzykuje, że nic ją to nie obchodzi, żeby wezwać karetkę do babci bo ona już nie ma siły, że nie da rady. Zdębiałam. Dzwonię jeszcze raz i jeszcze raz sytuacja się powtarza. Co robić pomyślałam jeśli pozwolę Babci wyjść z bloku zgubi się. Zabieram więc starowinkę do mieszkania i zostawiam pod opieką męża, a sama ruszam do mieszkania, z którego Babcia uciekła. Wchodzę. Drzwi szeroko otwarte. Pukam. Z kuchni dobiega smutny głos: „Proszę wejść”. I nagle ta sytuacja tak bardzo mi przypominała to, co przechodziliśmy wiele razy w moim domu – tą bezradność, ból, smutek, gniew. Te emocje, które narastają i nie ma gdzie ich rozładować i znikąd pomocy! Serce się rozrywa na miliony kawałeczków... To Alzheimer. Starsza pani cały dzień domagała się alkoholu i kiedy go nie otrzymała, postanowiła sama wyjść kupić, jednak już na schodach zapomniała gdzie i po co wyszła. I tak codziennie. Rozumiem, rozumiem Panią każdy ma prawo do chwili słabości to nic złego, to normalne, że wysiadamy w takich chwilach. W takim momencie właśnie mamy ochotę pobyć z kimś, kto wie, co teraz przeżywamy, kto nas nie oskarży o brak cierpliwości w opiekowaniu się Babcią – każdy może mieć w pewnej chwili dość.

Dlaczego Grupa Wsparcia powstała?

Właśnie dlatego, że spotkało się kilka osób, które bardzo pragnęły, by ktoś im powiedział, że to nic złego nie mieć już siły do walki z każdym dniem, z każdą godziną, z każdą myślą... Spotykamy się, ponieważ w swoim towarzystwie możemy mówić, co czujemy, nie musimy gryźć się w język, bo zaraz ktoś nas zruga lub źle oceni, że powiedzieliśmy coś niestosownego. Nie musimy się zgadzać, ani przytakiwać. Nie oczekujemy, by nam ktoś przytakiwał, lub zachwalał, jak mądrze mówimy. Jesteśmy dla tych, którzy boją się o każdą minutę, sekundę, że nie dadzą rady. Dla tych, którzy wstydzą się swoich słabości i boją się, że mogą być źle zrozumiani. Chcemy Wam powiedzieć „Nie bójcie się”. Złość, gniew, bezradność bardzo często występuje u opiekunów, osób zagrożonych

czy u samych chorych. Nie mówimy sobie, że będzie dobrze. Wszyscy wiemy, że choroba postępuje i nie będzie poprawy, więc nie będzie dobrze – będzie gorzej. Ale kiedy będzie gorzej, wtedy pamiętaj, że są ludzie, którzy chętnie wysłuchają, że są lekarze, którzy chętnie pomogą, że można życie HD-eckie przy odpowiednim leczeniu, konsekwencji i chęci całej rodziny toczyć spokojnie.

Nasza Grupa przede wszystkim istnieje dlatego, że trafiamy na swojej drodze na ludzi o wielkim sercu. To dzięki Profesorowi Januszowi Limonowi i jego współpracownikom mieliśmy się gdzie spotkać. Chcemy podziękować Państwu za serca otwarte na nasze problemy, za uśmiech, za profesjonalizm. Docentowi Jarosławowi Sławkowi za cierpliwość i ogromną wiedzę, która nam pomaga w życiu codziennym. Mamy ogromną nadzieję, że współpraca, która rozpoczęła się w grudniu, będzie trwała.

Zachęcamy Państwa do uczestnictwa w spotkaniach Grup Wsparcia. Wiemy, że to trudne, że skomplikowane, ale bez sensu wydaje się opowiadanie swojej historii tym, którzy nie mają pojęcia o chorobie Huntingtona – wszyscy mamy doświadczenia niezrozumienia naszej sytuacji przez osoby niezwiązane z HD. W Grupie Wsparcia są ludzie, którzy doskonale się rozumieją, wystarczy spojrzeć tylko na ich wyraz twarzy, a wiadomo, że nasze światy są tak bardzo do siebie podobne.

Na spotkaniach będziemy się starali przedstawić Państwu relację ze wszystkich spotkań, o których nam wiadomo, badań oraz wydarzeń HD-eckich w Polsce i na świecie.

W imieniu wszystkich osób zaangażowanych w istnienie Pomorskiej Grupy Wsparcia,

Ewa Gołębiowska

## 7. O spotkaniach

Samotność niszczy, dołuje, pozbawia sensu życia... Ale samotność w chorobie dołuje o wiele bardziej.

Skąd się bierze ta samotność? Najpierw pojawiają się problemy wynikające z dziwnego, niewłaściwego zachowania chorego, o którym jeszcze nie mówimy, że jest chory albo o tym nie wiemy. Jest to nagminne obrażanie ludzi, przyjaciół, współpracowników, podwładnych. Wywoływanie awantur czasem z błahych powodów.

Bliscy dziwią się, na początku tłumaczą, że to wpływ stresu, kłopotów w pracy, albo alkoholu, przykrego charakteru. Potem zaczynają unikać, przestają zapraszać, dostrzegają, przestają pamiętać. Może wolą nie pamiętać. Bo to taki „towarzyski kłopot”. Potem przychodzą tylko na wyraźne zaproszenie do twojego domu. Zapraszani często na siłę, po to by zachować pozory normalności, jakby





nic się przecież nie działo, nie zmieniało w naszym domu. Ten stan jednak mężczy czy wszystkich.

Potem nikt już nie przychodzi, nikt nie zaprasza. Potem już się nigdzie nie wychodzi. Zaczyna się samotność. Samotność chorego i opiekuna. Samotność w tak poważnej chorobie robi swoje, drażni powoli, obezwładnia i chorego i opiekuna. Obezwładnia całą rodzinę.

Myślę, że właśnie dlatego tak ważne i potrzebne, wręcz niezbędne są nasze spotkania, które nazywamy Spotkaniami Grup Wsparcia. Pięknie to ujęła kiedyś Ania, że spotkania pozwalają spojrzeć w oczy osobie znanej tylko z internetowego forum, pozwalają na spostrzeżenie, że ta osoba to ja sprzed paru lat, inna to ja teraz, jeszcze inna to ja za 25 lat. Te spostrzeżenia napawają nas przerażeniem, gdy widać, że osoby te są w kiepskiej formie, ale też nadzieją i pocieszeniem,



że mają gorzej a lepiej od nas sobie radzą. To cudowne moc tego posłuchać, podpatrzeć i w końcu postanowić, że ja przecież też tak mogę, że też tak muszę działać by nie zwariować. By wytrzymać. Dla mnie i wielu osób, z którymi rozmawiam takie spotkania, kontakty są ogromnie ważne, bo dają jakąś siłę. Dawanie innym dodaje mi siłę!!! Ania pisała, że takie spotkania mogą też dołować. Słyszac te czasem niewyobrażalne problemy można się po prostu załamać.

I to prawda, ale mi taki stan szybko mija, być może dlatego, że umacnia mnie w przekonaniu, że już teraz trzeba robić coś, by się wzmocnić, by nauczyć się, jak sobie radzić w znacznie gorszej sytuacji, która na pewno nastąpi.

Na jednym ze spotkań pojawiła się Witka. Opowiadała potem, że bardzo się tego bała, miała poważne opory, by przyjść. Nie wierzyła, że można tak swobodnie rozmawiać z obcymi ludźmi, dopiero poznanymi o tak trudnych sprawach. Jej opinia po spotkaniu była entuzjastyczna. Bo po raz pierwszy mówiła bez zażenowania, otwarcie, czuła zrozumienie innych uczestniczących w spotkaniu osób. Stwierdziła, że poczuła się jak po terapii. Poczuła, że nie jest sama z tym potwornym obciążeniem.

Spotkania takie przełamują bariery wstydu, przerażenia mówienia głośno o HD. Młody człowiek z Jeleniej Góry, który niedawno dowiedział się, co jest jego matką, który uświadomił sobie po spotkaniu z nami jaki fantastyczny jest jego tata, który opiekuje się chorą matką. Wiele rzeczy dotąd kompletnie niezrozumiałych nagle rozumiał i też uznał, że spotkania takie są niesłychanie ważne i potrzebne. Mimo to ciągle zbyt mało nas uczestniczy w tych spotkaniach. Zastanawiam się dlaczego... Na pewno powodów jest wiele. Po pierwsze problemy z pozostawieniem chorego. Po drugie myślę, że ciągle istnieje poważna bariera, jakaś

blokada wewnętrzna, by o tak trudnych, smutnych a czasem nawet wstydlivych sprawach mówić publicznie. Ale wiercie mi, że tak jest tylko do pierwszego spotkania. Po nim wszystko jakoś ulatuje. Ludzie się otwierają, wyplakują, poznają i zaprzyjaźniają. I co jest typowe... wcale nie żałują, że właśnie na tych spotkaniach nie ma lekarzy, że jesteśmy sami ze sobą.

Ostatnie nasze spotkanie w Krakowie też takie było. Przyjechało 10 osób i nawet fakt, że w ostatniej chwili musieliśmy zmienić miejsce spotkania, nie zepsuł w miłej atmosfery. Pojawili się nowi członkowie Rodziny HD. Była Bożenka z Nowego Sącza, Piotr – znany już niektórym – też z Nowego Sącza. I była też, ku mojej wielkiej radości nowa rodzina z Tychów. Ucieszyło to nas dlatego, że po pierwsze pojawił się wśród nas młody, mądry, wykształcony człowiek o dużej wiedzy na temat choroby, a po drugie, że pojawił się mimo, iż dwa dni wcześniej odebrał dobry wynik swojego badania. Myślałam, że w takiej sytuacji już nie będzie chciał mówić o tej chorobie, bo już uwolnił się z jej ciężaru. Ale zrobił to, przyjechał ze względu na swoją matkę, która na co dzień opiekuje się chorym 70-letnim tatą. Bardzo nas tym ujął i bardzo liczymy, że nas nie opuści. To właśnie on – Andrzej napisał na Forum HD o Trehalozie, wzbudzając wielką nadzieję i zainteresowanie nas wszystkich.

Moim niezrealizowanym pragnieniem jest, by zrobić takie spotkanie w jeszcze luźniejszej atmosferze, by urządzić coś w rodzaju pikniku. Każdy w koszu, plecaku przywiózłby coś pysznego, jakieś małe „co nieco”, tak na ząb. Weźmiemy koce, Witek gitarę i cichutko, by nie zagłuszyć ptaków oddamy się błogiemu nic-nie-robieniu, ale RAZEM. Pobędziemy razem na łonie przyrody i najlepiej, by była to Dolinka Mnikowska, albo miejsce polecane przez Iżę koło Tarnowa. Ja to kiedyś zorganizuję przy pomocy Przyjaciół!

W Krakowie było jak zwykle serdecznie, było dużo wspomniania tego, jak każdy z nas dochodził do odkrycia, że w naszej rodzinie jest taka straszna choroba. Mówiliśmy o nieobecny Witku, który od ponad dwóch tygodni „walczy” z przeciwnościami losu, bo zdecydował się na pobyt w Sanatorium z chorą Żoną. Jeszcze rok temu był zachwycony pobylem, a tym razem wrócił wykończony i on i żona. Zastanawialiśmy się, czy w takim razie na takim etapie choroby taki pobyt cokolwiek daje. Czy nie jest zbyt wielkim wyzwaniem dla chorego, dla którego trudna jest każda zmiana codziennych rytuałów, każda zmiana warunków życia, jedzenia, obecność wielu osób wokół czasem zbyt natarczywie pytających, co jest chorej, zbyt natarczywie patrzących... Czy nie jest zbyt wielkim wysiłkiem? Czy warto na to narażać chorego? Czy efekty jakie się osiąga po takim pobycie warte są tego wysiłku? Bo że jest to ogromny wysiłek i dla chorego i dla opiekuna, to wie każdy, kto to przeżył.

Żegnaliśmy się pospiesznie, jak zwykle szarpani niepokojem, co zastanie my w domu, jakie będzie przywitanie. Bożenka z duszą na ramieniu wracała. A potem mi przekazała, że ku swojemu zaskoczeniu zastała męża grającego w piłkę z kolegami syna...

I tak sobie myślę, że może czasem warto pokonać tyle przeszkód, oporów swoich, chorego, rodziny, by po pierwsze móc pobyc z sobą, a po drugie, by takim



wyściem z domu zmusić naszych chorych do jakiegoś pożytecznego działania. Ja i wiele osób z którymi rozmawiałam stwierdziłam, że warto to robić! Dlatego spotykajmy się... organizujemy następne Grupy.

Elzo

## 8. Opowieści ludzi związanych z HD

### Od kiedy wiem o HD...

Ja sama od kiedy wiem o HD? Chyba od urodzenia... Wtedy co prawda nie wiedziałam, jak się to nazywa, ale czułam, że to paskudztwo jest w naszej rodzinie i zjada ją po troszku jak robak...

Chory był mój dziadek – ojciec mamy, wszystkie jego dzieci odziedziczyły wadliwy gen. Moja mama była najmłodsza z rodzeństwa – jak dorastała, inni już byli chorzy, albo „czekali” kiedy zachorują. Teraz z perspektywy czasu (Mama umarła 20 lat

temu) bardzo jej współczuję i mam wyrzuty sumienia, że.... Tak wyrzuty sumienia są nieodłącznie związane z HD. Mają je chorzy – bo nie chcą być ciężarem dla bliskich, mają zagrożeni, bo boją się o los najbliższych i mają tak jak ja – zdiagnozowani zdrowi bo.... dlaczego ja jestem zdrowa, a on chory? Może mogłam więcej zrobić, żeby mu pomóc? Dlaczego cierpi moje dziecko – wychowując się w domu z HD?... Każdy pewnie ma inne własne wyrzuty sumienia, ale chyba jest bardzo mało osób związanych w jakiś sposób z HD, które ich wcale nie mają.

Wracając do historii, jak pisałam, HD było ze mną od zawsze. Jeździłam na wakacje do cioci i wujka – rodzeństwa mamy – nie pamiętam ich jako ludzi zdrowych, ale u każdego choroba przebiegała inaczej. Ciocia była bardzo „płasająca”, ale umysł miała sprawny, natomiast wujek nie miał żadnych ruchów płasawicznych, za to bardzo niewyraźnie mówił i w zasadzie z tego, co pamiętałam, cały czas siedział bez ruchu – domem zajmowała się jego żona. Wtedy w dzieciństwie postrzegałam żonę wujka jako osobę oschłą, rządzącą, nieustępliwą. Teraz z perspektywy czasu wiem, że ona jest wspaniałą kobietą, tylko musiała taka być, nie mogła „pozwolić wejść sobie na głowę”, bo nie dałaby rady opiekować się wujkiem. Była przy nim do końca – karmiła, przewijała itp. I bardzo go kochała... Bardzo wiele jej zawdzięczam. To ona jako pierwsza wzięła wujka po lekarzach a 50 lat temu wiadomo, jak to wszystko wyglądało, nie było badań DNA i znalezienie lekarza znajdującego się na HD graniczyło z cudem. Ale ona znalazła i jak dowiedziała się o HD, ucieszyła się że nie mają dzieci.

Ta kochana Ciocia podarowała mi kilka lat spokoju i nie myślenia o HD. A było to tak... Gdy przebywała w szpitalu, pojechalśmy z ojcem na odwiedzin.

Spojrzała na mnie – miałam wtedy 17-18 lat – i powiedziała „biedne dziecko”, a później dodała, ale Ty nie będziesz chora, bo tę chorobę przenoszą tylko mężczyźni. Taka wtedy była wiedza lekarzy, a zgadzało się to z przebiegiem choroby w mojej rodzinie. Mama miała tylko jedną bezdzietną siostrę, pozostali to bracia. Pewnie głupio to zabrzmiało, ale ucieszyłam się jak dziecko, że mnie i brata TO ominie...

Z pozostałą rodziną ze strony Mamy praktycznie nie utrzymywaliśmy kontaktów. Niedawno przypadkiem na Forum HD odnalazłam kuzynkę i jej dzieci – bardzo się z tego cieszę.

W wieku, kiedy moja Mama zaczęła chorować, skorupa niewiedzy i wiary w to, że jestem zdrowa, jaką się otoczyłam, zaczęła pękać i odstaniać paniczny strach... W mojej rodzinie i pewnie w wielu innych temat HD był tematem tabu, wstydliwym, nie mówiło się o chorobie licząc na to, że jak się nie mówi to nie ma problemu... Teraz z perspektywy czasu, widzę że do tamtego czasu robiłam wszystko „na chwilę”, bo po co? Podejmowałam decyzje albo świadomie nic nie robiłam, bo HD, bo i tak mogę być chora...

Badania zrobiłam tylko dlatego, że miałam „objawy” i byłam pewna, że jestem chora a perspektywa, iż mój wtedy 15-letni syn będzie musiał radzić sobie z chorą matką, chorym wujkiem i starym dziadkiem była nie do zniesienia. Badania robiłam 3 razy. Najpierw prywatnie, bo nie wiedziałam, że mogę to zrobić w IPIŃ w Warszawie za darmo. Po oddaniu krwi miałam czekać na wynik 2 tygodnie, a skończyło się na sześciu... Ale po kolei. Zadzwoiłam po 14 dniach z pytaniem kiedy mogę odebrać wynik i okazało się, że wyniki są niejednoznaczne, muszę ponownie oddać krew i czekać... Nie muszę chyba opisywać, co wtedy przeżywałam. Po 6 tygodniach odebrałam kopertę z wynikiem – ale nie byłam w stanie go otworzyć. Pojechałam do przyjaciółki, która namówiła mnie na badanie. Ona to przeczytała i zadzwoniła do przychodni, żeby się upewnić, czy dobrze interpretujemy wynik. Razem płakałyśmy ze szczęścia.

Wtedy nie wiedziałam, że to nie koniec jeśli chodzi o diagnostykę... Po odebraniu wyniku zaczęłam odwiedzać internetowe Forum HD, przeczytałam cały pamiętnik Ani i byłam zdumiona, że ktoś ma tyle odwagi co Ania mówić głośno o chorobie. Ja takiej nie miałam.

Mój brat miał już wyraźne ruchy płasawiczne, zaczął chwiejnie chodzić, miał depresję... Z forum dowiedziałam się o dr Zdzienickiej – wiedziałam, że ta wiedza kiedyś mi się przyda. Gdy wiadomo było, że brat w żaden sposób nie może już pracować (miał wspaniałych szefów, koleżanki i kolegów, którzy do dzisiaj pomagają), poszliśmy do neurologa w przychodni rejonowej. Wtedy już dzięki Forum HD to ja wiedziałam więcej o tej chorobie niż pani doktor. Pani doktor dała nam skierowanie do szpitala, miałam wybrać który – wtedy też pomogła mi wiedza z Forum HD i wybrałam IPIŃ. Zadzwoiłam do dr Zdzienickiej. Byliśmy u niej z bratem – ja mając w ręku prywatne badanie z wynikiem „Prawidłowy gen”, brat bez badania. Na miejscu okazało się, że badania prywatne nie zawsze są prawidłowo przeprowadzane i... muszę powtórzyć badanie i kolejny



raz czekać na wynik. Na moje szczęście mój wynik był prawidłowy, ale badanie brata potwierdziło nieprawidłowy gen.

Pomyślałam, że teraz zacznę żyć bez widma HD, ale... wcale nie zaczęłam... Stan brata cały czas się pogarsza. Jak mówiła dr Zdzenicka w Częstochowie, trzeba dobrze rozważyć, czy poddawać chorych narkozie, bo przyspiesza to rozwój choroby. I tu kolejne wyrzuty sumienia... Brat miał 4-godzinną narkozę przy operacji stomatologicznej. Cudem udało mi się to „załatwić” – chodziłam od lekarza, do lekarza, od szpitala do szpitala. W końcu, gdy brat był po 4 antybiotykach (miał 4 torbiele, ileś zębów do usunięcia, ileś do leczenia), znaleźliśmy się w Centrum Stomatologii na Nowym Zjeździe. Muszę przyznać, że mam szczęście spotykać życzliwych ludzi. Pani pielęgniarka, gdy nas zobaczyła, podpowiedziała, co mam zrobić, jak napisać pismo itp. Jednym słowem pomogła nam, nie oczekując niczego w zamian. Operacja stomatologiczna udała się i z jednej strony „dziękuję Bogu”, że udało mi się ją załatwić, a z drugiej wiem, że postęp choroby przyspieszył po narkozie...

Obecnie sytuacja w domu jest nie do zniesienia. Muszę wybierać pomiędzy dobrem brata, a syna. Wiem, że przede mną najtrudniejsza decyzja w moim życiu – Dom Opieki Społecznej. Mam marzenie, aby nasi chorzy znaleźli się razem w jednym domu, z rehabilitantem-fizjoterapeutą, z psychologiem, psychiatrą, żeby ten dom to nie była „wegetacja”, a czynne życie dopóki można, żeby każdy dzień przynosił coś nowego. A wreszcie, żebyśmy po odwiedzinach dzwoniли do siebie i mówili: „A twoja żona to dzisiaj... lepiej chodzi” „A twój brat... lepiej mówi” „A Twój mąż... ma dobry humor.”

Wiem, na razie to tylko marzenia, ale wierzę, że kiedyś uda się stworzyć taki dom opieki, w którym nasi chorzy będą się wspinać czuli, a my nie będziemy mieli wyrzutów sumienia, umieszczając ich w takim domu i nasze domy rodzinne zaczną normalnie funkcjonować, bez patologii...

Tego sobie i państwu życzę

*Elżbieta*

## Depresja

Poczucie beznadziei, bezsilności i głębokiej depresji są powszechne wśród osób/rodzin dotkniętych chorobą Huntingtona. Kiedy świat wydaje się wymykać spod kontroli i człowiek czuje się przytłoczony smutkiem, łatwo jest wpaść w głęboką czarną otchłań i nie wychodzić z niej. Im dłużej tam zostajemy, tym trudniej się stamtąd wydostać.

Przedłużający się stan depresji powoduje utratę umiejętności wytwarzania hormonów szczęścia, które są niezbędne, aby utrzymać mózg w równowadze. Lekarze przez lata przepisywali mi środki antydepresyjne, jednak byłam zbyt uparta, żeby je brać. Nie zdawałam sobie wtedy sprawy z tego, że miałam za-

burzenia równowagi hormonalnej spowodowane tym, iż mój organizm przestał produkować hormony potrzebne do pokonania depresji. Nie wiedziałam też, że wzięcie tabletki w sztuczny sposób dostarczyłoby mi tego, czego nie mogłam produkować naturalnie.

Kiedy byłam nastolatką, a potem młodą kobietą, wszystko, co działo się w moim świecie, odbierałam bardzo emocjonalnie. Byłam przytłoczona zwykłymi rzeczami, które na innych wydawały się nie robić większego wrażenia. W czasach dorastania czułam się emocjonalnym odmieńcem. Łatwo płakałam i łatwo popadałam w irytację. Nie byłam też w stanie powiązać ze sobą spraw, które były tak oczywiste dla innych ludzi.

Ukrywałam swój smutek i depresję i nie dzieliłam się nimi. Istniały dwie osoby – jedna udająca, że wszystko jest w porządku, mimo że nie było, i druga schowana gdzieś głęboko w środku. Wiele razy powinienam była zwrócić się o pomoc do tych, którzy mnie kochali. Jednak brakowało mi słów, żeby to zrobić. Poza tym część mnie nie chciała ich obciążać moimi problemami.

Naprawdę nie wiem, dlaczego udawałam silną, kiedy silna nie byłam. Ani też co próbowałam udowodnić i komu. Trzymając swoje uczucia na wodzy, nie robiłam przystęgi ani sobie, ani mojej rodzinie. Dzieliłam się pewnymi rzeczami, ale niedobre uczucia przeważnie chowałam w sobie.

Często kojarzymy depresję ze smutkiem, ale nie ze złością. Kiedyś przyjaciel powiedział mi, że depresja jest jak złość odwrócona na lewą stronę. Smutek i złość leżą na przeciwnych stronach skali depresji. Jeśli człowiek jest smutny, to krzyk jest do wewnątrz. Jeśli czuje złość, krzyk wydobywa się na zewnątrz. Jeśli się nad tym głębiej zastanowić, rzeczywiście ma to sens.

Najbardziej przerażające jest to, że przedłużająca się głęboka depresja często prowadzi do myśli samobójczych. Nie jestem pewna, kiedy zaczęła się moja depresja, ale pierwsze myśli samobójcze prawdopodobnie pojawiły się w wieku 14 lat. Złożyło się na to wiele rzeczy. Stawałam się twarda przez zbyt wiele porażek w zbyt młodym wieku, poczucie niedopasowania, bycie wyśmiewaną w szkole, bycie traktowaną jak dziwaczka przez rówieśników, ponieważ mówiłam lub robiłam dziwne rzeczy. Byłam bardzo samotna. Wycofałam się w głąb siebie tak bardzo, że prawie zniknęłam.

W wieku lat 14 i 15 dużo piłam po kryjomu i przechodziłam fazę samodestrukcji, kiedy naprawdę nie zależało mi, co się za mną stanie. W rezultacie dwa razy pod rząd oblałam klasę. Zaczęłam pokazywać, co czuję. Moi rodzice odchodzili od zmysłów nie wiedząc co ze mną zrobić, kiedy ciągle wybuchalam albo płaczem, albo złością.

Kiedy miałam 15 lat zrobiłam rzecz nieprawdopodobną i spróbowałam przedawkować tabletki. Nie tyle myślałam o umieraniu, co o uciszeniu na zawsze wewnętrzny ból. Jedyne co chciałam to wewnętrzny spokój. Czasem, kiedy jest się prawie na dnie, wydostanie się na powierzchnię wydaje się zbyt przytłaczające i samobójstwo jest najłatwiejszym wyjściem. Łatwe wyjście nie znaczy jednak lepsze.





Cierpiałam na głęboką depresję przez kolejnych 15 lat. Kilka razy naprawdę przestraszyłam się. Regularnie jeździłam nad opuszczone jezioro, gdzie wpatrywałam się w wodę i myślałam o tym jakby to było wejść do jeziora i wziąć głęboki oddech pod wodą. Nie widziałam innego sposobu, żeby pokonać ból. Jedynie myśl o tym, co znaczyłoby to dla mojej rodziny, powstrzymywała mnie za każdym razem. Wiele razy wtedy walczyłam z chęcią samobójstwa i nie zdawałam sobie sprawy, że byłam zagrożona HD.

Dwa wydarzenia, które miały miejsce prawie równocześnie, spowodowały przerwanie mojej depresji. Pierwszym było odkrycie we wrześniu 1997, że mam chorobę Huntingtona i zrozumienie, że byłam takim właśnie odmiercem. Na początku było trudno, ale im lepiej rozumiałam siebie, tym bardziej akceptowałam się ze swoimi dziwactwami.

Drugie wydarzenie było bardzo smutne. W czerwcu 1998 moja przyjaciółka i współpracowniczka popełniła samobójstwo – strzeliła do siebie po wielu latach walki z depresją. Trudno opisać, jak bardzo przerażające było dla mnie pójście na pogrzeb, ale zrobiłam to. Słuchałam jak wszyscy obwiniali siebie i grali w grę „co by było gdyby”. Jedna z jej córek płakała, ponieważ jej mama nie będzie na zakończeniu jej studiów. (Śmierć jest wystarczająco trudna do zaakceptowania, kiedy przychodzi sama, jednak gdy ludzie sami decydują się zakończyć życie, jest to zmarnowanie życia.)

Chodziliśmy po pokoju, a każdy dzielił się miłymi wspomnieniami o Liz. Była tak dobrą osobą z piękną duszą, która pomagała każdemu, kogo spotkała. Zawsze była gotowa do pomocy, kiedy ktoś jej potrzebował, oddany przyjaciel. Nikt nie miał pojęcia, że tak długo była przygnębiona, aż w końcu było za późno. Jej rodzina przeczytała o tym w jej liście pożegnalnym, o całym bólu w jej sercu, bólu, którym nie potrafiła się podzielić. Nikt nie zobaczył jej twarzy poza maską, ten fakt zawsze będzie przerażał jej rodzinę i przyjaciół.

Na pogrzebie ksiądz powiedział coś, co otworzyło moje oczy i co zapamiętałam na zawsze. Powiedział, że pomimo całej miłości otaczającej Liz, nie była w stanie jej odczuwać. Jednocześnie kiedy pomagała innym, nie chciała prosić o pomoc bliskich, aby ich nie obciążać.

To było dla mnie jak przebudzenie. Łatwo byłam w stanie postawić się w sytuacji Liz. Z tymi samymi przyjaciółmi na pogrzebie i moją rodziną z przodu wniącą się i zadającą pytanie „dlaczego”. Zdałam sobie wtedy sprawę, jak bliska byłam kompletnego zniszczenia ludzi, których kochałam, moimi egoistycznymi myślami o zakończeniu swojego życia.

Od tamtego pogrzebu nie miałam już więcej ani jednej myśli samobójczej. Nigdy wcześniej życie nie było dla mnie tak cenne. Zaczęłam wychodzić do innych, zajęłam się doradztwem i przestudiowałam kilka poradników. Od lat nie odczuwam depresji. Ze spokojem przyjmuję objawy HD, które mam i jestem wdzięczna za objawy, których nie mam. Ponadto nic lepiej nie wzbudza prawdziwej chęci do życia niż świadomość, iż jest ono ograniczone.

Wiem, że samobójstwo jest trzecią główną przyczyną śmierci w przypadku HD. I z własnego doświadczenia znam uczucie kompletnej rozpacz. Chcę, aby

wszyscy, którzy walczą z myślami samobójczymi wiedzieli, że nie są sami. Jesteście otoczeniu ludźmi, którzy was kochają, więc wyciągnijcie do nich ręce i wpuście ich do siebie do środka.

Nauczyłam się, że potrzeba innych osób nie czyni nas słabymi – tak naprawdę stajemy się wówczas silni. Dzięki temu jesteśmy też ludźmi.

**Kelly B.**

Tłum.: Anna Wencel

Tekst ze strony:

[www.hdac.org/features/article.php?p\\_articleNumber=149](http://www.hdac.org/features/article.php?p_articleNumber=149)

### By nie żałować straconego czasu



Czas staje się bardzo ważny dla kogoś z nieuleczalną chorobą, taką jak choroba Huntingtona. Nie ma czasu do stracenia, jeśli mamy przeżywać świadomie swoje życie i jednocześnie dawać ludziom odczuć, jak bardzo nam na nich zależy, ponieważ nigdy nie wiemy, kiedy ten czas dobiegnie końca.

Chociaż jest to trudne, nie możemy pozwolić na to, by dzień wczorajszy czy troska o jutro „zowały” nam dzień dzisiejszy. Nie ma czasu na skupianie się na mało istotnych rzeczach, które nie mają znaczenia w szerszej perspektywie naszego życia. Teraz jest czas, by odbudować relacje z innymi i nawiązać porozumienie z tymi, których kochamy. Zanim czas nam umknie i będzie za późno.

Odczułam to na własnej skórze. Jeden z moich najlepszych przyjaciół zginął w tragicznym wypadku w kwietniu tego roku, a dwie osoby, które kocham nad życie, umierają na raka. Czas nabiera całkowicie nowego znaczenia, kiedy odlicza się życie w miesiącach, zamiast w latach. I wtedy zaczyna się żałować tego całego czasu, któremu pozwoliliśmy przeminąć, ponieważ wydawało nam się, że możemy spędzić z tą osobą mnóstwo czasu...

Tak wiele smutku i tak mało czasu. Strasznie się staram być silna, ponieważ wiem, że te dwie osoby martwią się moją chorobą oraz tym, że muszę jakoś sobie radzić z faktem, że ich dotknęła nieuleczalna choroba. Oddałabym swoją duszę diabłu za jeszcze jeden rok z nimi albo za cofnięcie czasu, żeby móc spędzić go więcej z nimi. Ale rzeczywistość jest taka, że nic nie mogę zrobić, jak tylko to zaakceptować.

Myślałam, że mieć HD oznacza, iż wszyscy, których znam, mnie przeżyją. Są jednak choroby znacznie gorsze lub szybciej postępujące niż HD. Rak jest na szczycie tej listy – okrutna strata życia dla ludzi w każdym wieku! W tak wielu rodzinach rak zabrał kogoś bliskiego.



Współczuję ludziom w moim otoczeniu, którzy są związani z tymi dwoma umierającymi członkami mojej rodziny – niektórzy mają nawet głębsze wyrzuty sumienia niż ja. Opłakują stracony czas, a ja smucę się nawet bardziej razem z nimi. Nikt nie cofnie czasu – mamy tylko „tu i teraz”, by spróbować naprawić to, co jest nie tak między ludźmi. Wokół mnie jest ogrom smutku.

Szkoda, że dopiero wielka tragedia zmusza ludzi, by do siebie wrócili. Ale tak właśnie jest w większości rodzin, nie wykluczając mojej. Wszyscy jesteśmy zaganiani, ciągle coś się dzieje, ciągle jesteśmy tak bardzo zapracowani, że na koniec zapominamy, by wygospodarować czas dla innych. Więc żyjemy dalej, aż przychodzi taki moment, że tego żałujemy.

Nauka z tego płynie taka, że powinniśmy zainwestować ten czas tutaj i teraz, aby nie żałować w przyszłości. Zawsze się wydaje, że później będzie czas, by spędzić z kimś chwilę, ale pewnego dnia może się okazać, że jesteśmy w błędzie. Nie mamy pojęcia, jak cenny jest czas i życie, dopóki nie są zagrożone lub nagle zabrane. Dopiero wtedy dostrzegamy prawdziwą wartość obu tych rzeczy, lecz wówczas zwykle jest już za późno.

Parę lat temu widziałam takie ćwiczenie w książce o komunikacji międzyludzkiej: trzeba było udawać, że wydarzyła się straszna katastrofa, a ty i ktoś, kogo kochasz, będziecie ewakuowani oddzielnie z dużym prawdopodobieństwem, że nigdy już się nie zobaczycie. Dostajesz pięć minut i kawałek papieru, by napisać do tej osoby, jakby to były ostatnie słowa do niej. Co byś napisał?

Przez to ćwiczenie wiele możemy sobie uświadomić. Nagle zdajemy sobie sprawę, co jest naprawdę ważne, a wszystko, co jest nieistotne, odchodzi w zapomnienie. Uświadamia nam to również, czego byśmy żalowali, że nie powiedzieliśmy bliskiej osobie, jeśli nie dostalibyśmy szansy zobaczenia jej ponownie. Gdybyśmy stosowali tę pięciominutową regułę wobec każdego, na kim zależy nam w życiu, mielibyśmy mało powodów, by żałować. Nauczylibyśmy się również, co jest dla nas ważne a co nie. Pozostałoby nam pytanie, dlaczego czekamy do ostatniej chwili, by podzielić się tym co mamy w głębi serca.

Wiem, że taka jest ludzka natura, ale nie mogę Wam powiedzieć, dlaczego tak się dzieje. Wiele jest rzeczy, które wszyscy robimy automatycznie, bez zastanawiania się nad nimi – wytwarzamy mechanizm obronny, trzymamy ludzi na dystans, nie okazujemy naszych uczuć i izolujemy się od tych, którzy nas Kochają. Wiele wysiłku kosztuje nas uczciwość wobec siebie samych, ale jeszcze więcej, by być uczciwym wobec innych.

Trzeba zaryzykować otwarcie się na innych. Należy sobie ostatecznie uświadomić, że jeśli jesteśmy zbyt zajęci, by spędzić czas z rodziną i przyjaciółmi, to po prostu jesteśmy zbyt zajęci...

**Kelly B.**  
tłum.: Sulek

Tekst ze strony:

[www.hdac.org/features/article.php?p\\_articleNumber=273](http://www.hdac.org/features/article.php?p_articleNumber=273)



## 9. Sprzęt dla osób niepełnosprawnych

### Fotel dla chorych na HD

W „Ujarzmić Płasy” nr 2/2005 przedstawiliśmy Państwu fotel, jaki specjalnie dla chorych na HD produkuje brytyjska firma Kirton Healthcare (koszt ok. 1500 funtów). Informujemy, że podobny model (analogiczna konstrukcja) można od niedawna zamówić u niemieckiego producenta z Bawarii, który sprzedaje go taniej, tj. za ok. 1300 euro.

Podstawowe cechy fotela:

- fotel i podnózek na kółkach
- siedzisko pochylone (ruchliwy chory nie ześlizguje się)
- regulowana pokrętkiem pozycja oparcia
- podnózek przyczepiany do fotela za pomocą pasów
- uchwyty dla opiekuna do przesuwania fotela
- szerokość siedziska 43 cm, ale możliwe też szersze
- obicie z imitacji skóry
- dostępny w wielu kolorach

Mamy zapewnienie ze strony Prezes Niemieckiego Stowarzyszenia Christiane Lohkamp, iż producent jest w stanie dostarczyć fotel do Polski za dodatkową opłatą. W razie potrzeby Christiane może nam pomóc w kontakcie.

Dane producenta:

Raumausstattung Spangenberg  
Ottering 20  
84416 Inning am Holz  
Deutschland

tel. +49 (0) 8084 / 8445  
faks: +49 (0) 8084 / 257488  
e-mail: [ass-spangenberg@VR-Web.de](mailto:ass-spangenberg@VR-Web.de)



## 10. Propozycje ćwiczeń i zabaw logopedycznych

Chciałabym przedstawić swoje notatki z bardzo pożytecznych zajęć logopedycznych, jakie odbyły się w dniach 7-8 października 2006 w Dolince Będkowskiej, podczas jesiennych warsztatów dla osób z rodzin dotkniętych HD. W wersji oryginalnej ukażą się niedługo materiały opracowane przez prowadzącą zajęcia – panią Brygidę.

Ćwiczenia logopedyczne są bardzo proste, ale w zależności od stopnia zaawansowania choroby, ich wykonywanie może spotkać się z niechęcią chorych, złością, a także mogą okazać się po prostu zbyt trudne, niewykonalne. Jeśli jednak choć jedna osoba z tego skorzysta, to uważam, że warto je przekazać, nawet w takiej bardzo skrótowej formie.

Do większości ćwiczeń używa się bardzo prostych akcesoriów np.: miski z wodą, wiatraczka, przyrządu do puszczenia baniek mydlanych, świec, balonów, rurek, wacików, dmuchanych instrumentów muzycznych, itp.

Jak podkreśliła pani logopeda, nie wszystkie ćwiczenia wykonuje się za jednym razem. Czas ich trwania to od 3 do 5. minut, ale kilkakrotnie w ciągu dnia. Dlatego ćwiczeń tych powinni nauczyć się członkowie rodziny, by chory mógł je robić w każdej wolnej chwili. Ćwiczenia są generalnie bardzo proste, ale dla chorego na pewnym etapie choroby już nie. W każdej jednak sytuacji są bardzo pożyteczne, bo pomagają w przełykaniu i w mówieniu. Wymagać więc mogą wiele cierpliwości zarówno od chorego, jak i prowadzącego ćwiczenia. W niektórych ćwiczeniach może uczestniczyć małe dziecko, ktoś bliski, traktując to jako zabawę. Stosowanie ćwiczeń i ich dobór zawsze zależy od stadium choroby. Każde niepowodzenie przyjmować należy z przyzwyczajeniem oka. Ćwiczenia traktować należy jako zabawę, a także jako pożyteczny sposób przerwania bierności chorego.

Obejmują one m.in.:

- ćwiczenia prawidłowego oddychania,
- ćwiczenia głosowe,
- ćwiczenia narządów artykulacyjnych,
- ćwiczenia pomagające w prawidłowym połykaniu,
- propozycje zabaw „intelektualnych”.

Nie wszystkie ćwiczenia chory wykonuje chętnie. Niektórych w ogóle nie chce realizować, uważając je za infantylne, niepoważne, idiotyczne czy zbyt proste. Chory może nawet czuć się upokorzony, gdy proponuje mu się takie ćwiczenia. Należy cierpliwie mu wytłumaczyć, że nawet te najbardziej proste są bardzo pożyteczne, bo pomogą mu w przyszłości w połykaniu, mówieniu, bo gimnastykują podniebienie, język, wargi.

Zawsze trzeba pamiętać, że im bardziej aktywni fizycznie i umysłowo są nasi chorzy, tym później przyjdzie następny etap choroby.

TO CO ROBIMY SAMI CZYNI NAS LEPSZYM I SZCZĘŚLIWSZYM!

### ĆWICZENIA PRAWIDŁOWEGO ODDYCHANIA

Każdy człowiek oddycha, ale każdy inaczej. Kobiety oddychają klatką piersiową, mężczyźni brzuchem. A prawidłowo oddychać powinno się naprzemiennie. Poprawne oddychanie w chorobie HD jest nadzwyczaj ważne, bo wpływa na jakość połykania.

#### Ćwiczenie 1

Położyć się na plecach, ręce ułożyć na klatce piersiowej.  
Wdech – powiększyć brzuch maksymalnie.  
Wydech – powiększyć klatkę piersiową.

#### Ćwiczenie 2

Położyć się na plecach, na brzuchu położyć książkę.  
Wdech – unieść książkę (zrobić duży brzuch).  
Wydech – opuścić.  
(Takie huśtanie książki na brzuchu).

#### Ćwiczenie 3

Położyć się na plecach.  
Wdech – unieść ręce do góry.  
Wydech – ułożyć z powrotem na piersiach.

#### Ćwiczenie 4

Wdech i na wdechu wypowiedzieć głoskę „s”.  
Minimum 10 sekund. Wynik dobry to 20-25 sekund. Wynik bardzo dobry, osiągnięty przez śpiewaków, to 60 sekund.

### **WŁAŚCIWE ODDYCHANIE TO DOBRE POŁYKANIE!**

#### Ćwiczenie 5

Studzenie herbaty w kubku: wziąć krótki wdech i powoli wydmuchiwać nabrane powietrze.

#### Ćwiczenie 6

Łąka – symulujemy wdychanie zapachu:  
– wdech – zatrzymujemy powietrze w płucach,  
– po chwili powoli wypuszczamy powietrze.

#### Ćwiczenie 7

Dmuchiwanie na wiatraczek – wprawiamy wiatraczek w ruch.





Ćwiczenie 8

Gaszenie dmuchnięciem świecy, ale tak, by nie zgasić płomienia.

Każde z tych ćwiczeń należy wykonywać powoli, bez przymusu i z umiarem, bo nawet przy tak prostej czynności jak dmuchanie, może choremu zakręcić się w głowie, co go zniechęci. Ćwiczenia należy wykonywać tak, jak chory potrafi – bez nakazów i przymusu.

Ćwiczenie 9

Łódka: W misce napełnionej wodą położyć piłeczkę ping-pongową i przedmuchiwać z jednej strony miski na drugą. Dobra zabawa, w której może brać udział dodatkowo małe dziecko.

Ćwiczenie 10

Dmuchanie na ozdoby zawieszane na nitce, np. z bibułki. Wykonywać z różnym natężeniem.

Ćwiczenie 11

„Gotowanie” wody – do kubka z wodą włożyć rurkę i dmuchać, żeby bulgotało.

Ćwiczenie 12

Nadmuchiwanie baloników.

Ćwiczenie 13

Gwizdanie określonych melodii.

Wszystkie te z pozoru proste ćwiczenia są bardzo przydatne i ważne, bo gimnastykują wargi i podniebienie miękkie!!! Jest to ważne, ponieważ sprawnie funkcjonujące podniebienie zasłania drogę z jamy ustnej do nosa. Ponadto zapobiega niekontrolowanemu dostawaniu się pożywienia do nosa, co często się zdarza i jest bardzo przykre i niebezpieczne dla chorego.

Bardzo dobrym ćwiczeniem jest też próba grania na instrumentach dmuchanych – flecie, harmonijce ustnej, grzebieniu. Również rozdmuchiwanie kropel wody, farby na papierze z wydawaniem dźwięku „hhyyyy”. Ćwiczenie wypowiedziania głoski „ha”, zasysanie lekkich przedmiotów – by przenieść je w inne miejsce. Tu przydatna może być rurka i wacik.

**ĆWICZENIA GŁOSOWE**

Wykonywanie ćwiczeń głosowych, jest bardzo przydatne. Powodują one bowiem rozluźnienie krtani i masaż. Głos kierowany jest wtedy na podniebienie i masuje je.

Ćwiczenie 1

**Ziewanie** – dobrze jest, po przebudzeniu nabrać powietrza, łagodnie, przez nos i ziewając wypowiadać „aaaaa” lub „mmmmm”. Ćwiczenie to powoduje dotlenienie mózgu, drżenie krtani. Głoska „aaa” ćwiczy doskonale podniebienie, czyli prawidłowe przełykanie!

Ćwiczenie 2

**Śpiewanie samogłosek** – głośno, żwawo – „AAAA”, w różnej tonacji i układzie. Naśladowanie echa – wypowiedzieć słowo „echo” i powtarzać coraz ciszej. Wypowiadanie głośno głosek „t”, „p” – pa, papapapa, popopopo, pypypypyp.

Im więcej i dłużej chory wykonuje te ćwiczenia, tym dłużej radzi sobie dobrze z jedzeniem. A wiadomo, że wraz z rozwojem choroby coraz trudniej choremu właściwie ułożyć język. Po prostu nie wie, jak go ułożyć w jamie ustnej.

**ĆWICZENIA NARZĄDÓW ARTYKULACYJNYCH****GIMNASTYKA JĘZYKA**

Gimnastyka języka jest trudna dla chorego. To żmudna praca. Jednym z ćwiczeń jest przyklejenie opłatka do podniebienia i próby jego odklejenia. Ćwiczenie tzw. „spiżarka” – umieścić kęs jedzenia na podniebieniu np. nutelli (kremu czekoladowego) i zlizywać ją przy otwartych ustach. Jest to bardzo dobre ćwiczenie.

Inne, przykładowe ćwiczenia:

- konik – wydawanie dźwięków naśladujących klaskanie konia,
  - winda – wyciąganie naprzemienne języka raz do górnej, raz do dolnej wargi,
  - oblizywanie warg językiem,
  - cukierek – naśladujemy przekładanie cukierka z jednej strony na drugą,
  - młotek – (ćwiczenie b. trudne) udawanie wbijania gwoździa,
  - żyrafa, słoń – polega na próbie zwinięcia języka w trąbkę,
  - zmęczony pies – wysunięcie języka na zewnątrz i wydawanie dźwięku „hahahaha”,
  - naśladowanie głosu pojazdu ‘drrrrrrrrry”.
- Ćwiczeń tych nie odpuszczamy choremu, bo masują język i ćwiczą jego giętkość.

**ĆWICZENIA WARG**

Od sprawności warg zależy to, jak chory je, czy umie objąć wargami szklanekę, łyżkę. Zapobiega to ślinieniu się, wypuszczaniu pokarmu.



Przykładowe ćwiczenia:

- balonik – nabrać powietrze w policzki, nadać je i przebić palcem,
- grubas – nabrać powietrze i jak najdłużej przytrzymać,
- niejadek – ścisnąć mocno wargi,
- parskanie – „prrrrrrr”,
- wypowiedanie – „S”, „Dz”, „I” „O”,
- udawanie dźwięków straży pożarnej,
- zabawa w „kto jest silniejszy” – umieścić kartkę papieru między wargami z chorym, z dwóch stron. Kto dłużej utrzyma kartkę. To samo ćwiczenie z przytrzymaniem wargami rurki między nosem a wargami. Dobrym ćwiczeniem warg jest ich nagryzanie.

Bardzo dobrym sposobem na mowę jest głośne czytanie przez chorego. W sklepach są dostępne tzw. wierszyki logopedyczne, czyli specjalne zestawy słów, które gimnastykują usta.

**ĆWICZENIA POMAGAJĄCE W PRAWIDŁOWYM POŁYKANIU**

Ćwiczenia te są bardzo pożyteczne, gdyż zapobiegają przyszłym zachłyśnięciom. Należy wykonywać je na „ślinie”, a nie na płynach, Wypowiadanie wyrazów na głoski „li”, „lilililililila”. Po każdym połknięciu pokarmu chrząkać. Jeżeli coś utkwiło w przełyku – schylić głowę i mocno chrząkać. W drastycznych sytuacjach podejść od tyłu do chorego, objąć go rękoma na wysokości żołądka i wykonać zdecydowanie ruch tzw. „hak” ucisk przepony. Pamiętać też o tym, by chory nie pił zbyt gorących napojów, ponieważ stwierdzono, że przy HD ma się obniżoną wrażliwość na temperaturę i łatwo można się poparzyć. Chory nie czuje po prostu, że płyn jest zbyt gorący.

Bardzo przydatnymi ćwiczeniami są ćwiczenia żuchwy, np. przesuwanie szczęki w prawo, w lewo, żucie gumy, ssanie.

**ĆWICZENIA, ZABAWY INTELEKTUALNE**

I tu bardzo dobrą formą ćwiczeń, a także pożytecznego spędzenia czasu jest gra w karty, układanie klocków „Pussy”, dostępnych dla dzieci w księgarniach dydaktycznych, gra „Logiko”, puzzle, krzyżówki, rebusy, sudoku.

**No i to byłoby na tyle. Na koniec należy tylko Wam życzyć CIERPLIWOŚCI I POMYSŁOWOŚCI!!!!**

**Czego i Wam, i sobie życzę!!!**

*Elzo*

**11. Porady: Ulgi i udogodnienia  
(RTV, telekomunikacja, usługi pocztowe)**

Status osoby niepełnosprawnej pozwala na korzystanie z pewnych ulg. Niestety do korzystania z niektórych z nich konieczne jest orzeczenie wydane przez **Powiatowy Zespół ds. Orzekania o Niepełnosprawności**.

1 września 1997 r. zmieniły się zasady orzekania o niepełnosprawności. Przeszły funkcjonować komisje lekarskie do spraw inwalidztwa i zatrudnienia przy Zakładzie Ubezpieczeń Społecznych (zwane KIZ). Nie ma już I, II i III grupy inwalidzkiej, ale osoby, które przed wejściem w życie ustawy zaliczono do jednej z grup, pozostały osobami niepełnosprawnymi oraz zachowały nabyte uprawnienia, pod warunkiem, że orzeczenie o zaliczeniu do jednej z grup nie utraciło mocy lub nie zostało zmienione.

Obecnie obowiązują dwa rodzaje orzecznictwa, regulowane odrębnymi ustawami i prowadzone przez różne instytucje:

– **do celów rentowych** – orzecznictwo rentowe prowadzone przez lekarza orzecznika Zakładu Ubezpieczeń Społecznych (ZUS), oraz komisje lekarskie ZUS,

– **do celów pozarentowych** – orzecznictwo pozarentowe prowadzone przez zespoły do spraw orzekania o niepełnosprawności.

Należy jednak pamiętać, że orzecznictwo rentowe prowadzą także oprócz ZUS inne instytucje orzekające: lekarze rzeczoznawcy i komisje lekarskie Kasy Rolniczego Ubezpieczenia Społecznego (KRUS) oraz komisje lekarskie podległe MON lub MSWiA.

**Powiatowy zespół ds. orzekania o niepełnosprawności wydaje orzeczenia o:**

– **znacznym stopniu niepełnosprawności** – zalicza się do niego osobę z naruszoną sprawnością organizmu, niezdolną do pracy albo zdolną do pracy jedynie w warunkach pracy chronionej i wymagającą, w celu pełnienia ról społecznych, stałej lub długotrwałej opieki i pomocy innych osób w związku z niezdolnością do samodzielnej egzystencji,

– **umiarkowanym stopniu niepełnosprawności** – zalicza się do niego osobę o naruszonej sprawności organizmu, niezdolną do pracy albo zdolną do pracy jedynie w warunkach pracy chronionej lub wymagającą czasowej albo częściowej pomocy innych osób w celu pełnienia ról społecznych,

– **lekkim stopniu niepełnosprawności** – zalicza się do niego osobę o naruszonej sprawności organizmu, powodującej w sposób istotny obniżenie zdolności do wykonywania pracy w porównaniu do zdolności, jaką wykazuje osoba o podobnych kwalifikacjach zawodowych z pełną sprawnością psychiczną



nią i fizyczną, lub mającą ograniczenia w pełnieniu ról społecznych dające się kompensować przy pomocy wyposażenia w przedmioty ortopedyczne, środki pomocnicze lub środki techniczne.

Zaliczenie do stopnia niepełnosprawności może być orzeczone na stałe lub okresowo.

**Zespół wydaje również orzeczenie o wskazaniach do ulg i uprawnień (w przypadku osób posiadających już prawomocne orzeczenie o inwalidztwie lub niezdolności do pracy).**

Wniosek o wydanie orzeczenia składa się w powiatowym zespole do spraw orzekania o niepełnosprawności. O właściwy dla Twojego powiatu adres pytaj w Starostwie Powiatowym lub w urzędzie miasta (jeśli mieszkasz w powiecie grodzkim). Nie w każdym powiecie znajduje się Zespół ds. Orzekania, dlatego może się okazać, że zostaniemy skierowani do sąsiedniego powiatu.

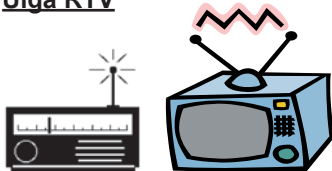
**W związku z obowiązującą regulacją dotyczącą orzecznictwa o niepełnosprawności, należy pamiętać, że:**

- orzeczenie o całkowitej niezdolności do pracy oraz niezdolności do samodzielnej egzystencji, a także orzeczenie zaliczające do I grupy inwalidów należy traktować na równi z orzeczeniem o znacznym stopniu niepełnosprawności,
- orzeczenie o całkowitej niezdolności do pracy, a także orzeczenie zaliczające do II grupy inwalidów należy traktować na równi z orzeczeniem o umiarkowanym stopniu niepełnosprawności,
- orzeczenie o częściowej niezdolności do pracy oraz orzeczenie o celowości przekwalifikowania zawodowego, a także orzeczenie zaliczające do III grupy inwalidów należy traktować na równi z orzeczeniem o lekkim stopniu niepełnosprawności.

W dzisiejszym numerze „Ujarzmić Płasy” poinformujemy Was o ulgach i udogodnieniach przysługujących osobom niepełnosprawnym:

- **uldze na abonament radiowo-telewizyjny,**
- **udogodnieniach w zakresie usług pocztowych,**
- **ulgach telekomunikacyjnych.**

#### Ulgą RTV



Ulgę odnośnie abonamentu regulują przepisy ustawy z 21 kwietnia 2005 r. o opłatach abonamentowych. (Dz. U. z 2005 r. , Nr 85, poz. 728 z późn. zm.)



W świetle jej przepisów abonamentu RTV nie płać:

**1) Osoby niepełnosprawne**, z orzeczeniem o:

- I grupie inwalidztwa,
- całkowitej niezdolności do pracy i samodzielnej egzystencji,
- znacznym stopniu niepełnosprawności,
- trwałej lub okresowej całkowitej niezdolności do pracy w gospodarstwie rolnym, którym przysługuje zasiłek pielęgnacyjny, na podstawie orzeczenia właściwego organu orzekającego oraz zaświadczenia o pobieraniu zasiłku lub dodatku pielęgnacyjnego, albo orzeczenia właściwej instancji sądu uchylającego wcześniejszą decyzję organu orzekającego oraz zaświadczenia o pobieraniu zasiłku lub dodatku pielęgnacyjnego.

**2) Osoby, które otrzymują świadczenie pielęgnacyjne lub rentę socjalną**

- na podstawie decyzji właściwego organu wypłacającego świadczenia (np. urzędu gminy, ośrodka pomocy społecznej, oddziału ZUS).

**Uwaga:** Osoba zaliczona do jednej z wymienionych powyżej grup, traci uprawnienie jeśli zamieszkuje wspólnie (*pozostaje we wspólnym gospodarstwie domowym*) z co najmniej dwiema osobami, które ukończyły 26 rok życia i nie mają prawa do zwolnień.

Aby uzyskać zwolnienie z opłat, należy przedstawić w urzędzie pocztowym w miejscu stałego pobytu odpowiedni, wymieniony powyżej, dokument **oraz oświadczenie** o spełnianiu warunków do uzyskania zwolnienia (także oświadczenie o niezamieszkiwaniu z dwoma osobami nieuprawnionymi). Zwolnienie od opłaty następuje od początku miesiąca następującego po miesiącu, w którym przedstawiono odpowiedni dokument i oświadczenie.

#### Udogodnienia – usługi pocztowe



**Udogodnienia związane z usługami pocztowymi** to m.in.: bezpłatna usługa doręczania listów, paczek i przekazów bezpośrednio do domu. Listonosz powinien również przyjąć od osoby niepełnosprawnej prawidłowo opłaconą przesyłkę (nie może to być przesyłka rejestrowana). Do powyższych udogodnień mają

prawo osoby:

- z uszkodzeniem narządu ruchu powodującym konieczność korzystania z wózka inwalidzkiego.

**Zapotrzebowanie na usługę zgłasza się w urzędzie pocztowym właściwym dla miejsca zamieszkania lub u listonosza obsługującego nasz rejon.**

(Dz. U. z 2003 r. , Nr 130, poz. 1188 z późn. zm.)





**Ulgi telekomunikacyjne**

Telekomunikacja Polska udziela następujących rabatów w opłatach za usługi telekomunikacyjne, osobom niepełnosprawnym:

- **za przyłączenie urządzenia końcowego do sieci TP** – rabat w wysokości 50% opłaty podstawowej, wynikającej z obowiązującego cennika usług,
- **w abonamencie telefonicznym** – rabat w wysokości 50%

opłaty podstawowej: planu TP 60 minut za darmo, planu TP startowego, planu TP socjalnego ([www.tp.pl/prt/pl/klienci\\_ind/telefon\\_domowy/abonament/socjalny](http://www.tp.pl/prt/pl/klienci_ind/telefon_domowy/abonament/socjalny)) wynikającej z obowiązującego cennika usług.

Rabatów udziela się na podstawie orzeczeń **powiatowego lub wojewódzkiego zespołu ds. orzekania o niepełnosprawności**.

**Do rabatów mają prawo tylko niektóre grupy osób niepełnosprawnych:**

- w przypadku choroby narządu wzroku – z orzeczeniem znacznego stopnia niepełnosprawności z symbolem przyczyny niepełnosprawności **04-O** – choroby narządu wzroku,
- w przypadku zaburzenia głosu, mowy i choroby słuchu – z orzeczeniem znacznego lub umiarkowanego stopnia niepełnosprawności z symbolem przyczyny niepełnosprawności **03-L** – zaburzenia głosu, mowy i choroby słuchu,
- w przypadku zastosowania przez zespół orzekający w orzeczeniu więcej niż jednego symbolu przyczyny niepełnosprawności:
  - z orzeczeniem znacznego stopnia niepełnosprawności, jeżeli w łącznym symbolu przyczyny niepełnosprawności występuje symbol przyczyny niepełnosprawności **04-O** – choroby narządu wzroku,
  - z orzeczeniem znacznego lub umiarkowanego stopnia niepełnosprawności, jeżeli w łącznym symbolu przyczyny niepełnosprawności występuje symbol przyczyny niepełnosprawności **03-L** – zaburzenia głosu, mowy i choroby słuchu.

**Rabaty udzielane są osobom niepełnosprawnym, które ukończyły 16 rok życia.**

Rabatów udziela się także osobom niepełnosprawnym, które nabyły prawa do ulg na podstawie:

- przepisów rozporządzenia Ministra Łączności z 21 października 1996 r. w sprawie określenia zakresu dostępu osób niepełnosprawnych do świadczonych usług pocztowych lub telekomunikacyjnych o charakterze powszechnym, jeżeli stopień niepełnosprawności orzeczony został na stałe; w przypadku okresowego orzeczenia o stopniu niepełnosprawności udziela się rabatów na czas określony w orzeczeniu.

Rabat może otrzymać albo osoba niepełnosprawna uprawniona do uzyskania rabatu, albo jej prawny opiekun w razie stałego lub czasowego zamieszkiwania opiekuna prawnego razem z osobą niepełnosprawną. Pod pojęciem stałego

lub czasowego zamieszkiwania rozumie się stałe lub czasowe zameldowanie niepełnosprawnego i opiekuna prawnego w tym samym lokalu mieszkalnym lub budynku.

**Inni operatorzy, w tym operatorzy sieci telefonii komórkowych mogą podjąć decyzję o zapewnieniu ulg osobom niepełnosprawnym. Informacji najlepiej szukać na ich stronach internetowych lub dzwonić na infolinie poszczególnych firm.**

Iza

Przy pisaniu materiału wykorzystano informacje dostępne na stronie [www.pomocspoleczna.ngo.pl](http://www.pomocspoleczna.ngo.pl)

**12. Badania**

W Polsce badanie genetyczne w kierunku choroby Huntingtona (badanie DNA z próbki krwi) przeprowadzane jest w Instytucie Psychiatrii i Neurologii w Warszawie, gdzie znajduje się również Poradnia Genetyczna specjalizująca się w problematyce HD. Badanie można wykonać u osoby, u której na podstawie objawów rozpoznano HD – to tzw. **badanie diagnostyczne** (zazwyczaj pacjent jest kierowany na badanie przez specjalistę neurologa, psychiatrę). Badanie to ma na celu potwierdzenie lub wykluczenie diagnozy. Rodzina, w której potwierdzono wystąpienie choroby powinna znaleźć się pod opieką Poradni Genetycznej (skierowanie na *Poradę genetyczną* od lekarza pierwszego kontaktu).

Dla osób z grupy ryzyka zachorowania istnieje możliwość wykonania badania w celu sprawdzenia, czy odziedziczyło się wadliwy gen. Jest to tzw. **badanie przedobjawowe**. Badanie to można wykonać jeszcze przed wystąpieniem jakichkolwiek objawów choroby pod jednym warunkiem: trzeba być pełnoletnim. Należy jednak pamiętać, że podjęcie decyzji o wykonaniu badania nie jest proste. Należy ją dokładnie przemyśleć a nawet skontaktować się najpierw z genetykiem czy psychologiem, ponieważ taki wynik może okazać się wyrokiem na całe życie – nie ma w tej chwili leku na HD. Z drugiej zaś strony, jeśli wynik będzie ujemny, to tylko radość i koniec zamartwiania się. U osób z objawami choroby, nie jest wymagane ukończenie osiemnastu lat.

Od strony technicznej jest to dla pacjenta bardzo proste badanie, polegające na pobraniu próbki krwi i przekazaniu jej do analizy. W tym celu nie trzeba koniecznie jechać do Warszawy. Istnieje również możliwość pobrania krwi w innym mieście i przesłania jej do Instytutu. Później już tylko należy odczekać około dwóch miesięcy na wynik, który powinien dotrzeć do lekarza kierującego na badanie. W przypadku badań przedobjawowych konieczny jest jednak bezpośredni kontakt z lekarzem w Poradni Genetycznej, wynik też można odebrać tylko osobiście.



Badanie można wykonać dwiema drogami:

– poprzez zgłoszenie się do lekarza rodzinnego a następnie kierowani przez niego w końcu oddajemy próbkę krwi do analizy. Koszt badania jest wówczas refundowany przez NFZ, jednak należy pamiętać, że pozostawia się „ślady” w kartach lekarskich, co może zaszkodzić w późniejszym okresie, np. przy wykupywaniu ewentualnej polisy ubezpieczeniowej

LUB

– zupełnie prywatnie, kontaktując się bezpośrednio z IPiN w Warszawie, ponosimy wtedy koszt badania kilkaset PLN.

W celu wykonania badania prywatnie należy zgłosić się pod ten adres:

Zakład Genetyki

Instytut Psychiatrii i Neurologii

ul. Sobieskiego 1/9

02-957 Warszawa

tel. (0-prefiks-22) 458 25 27 – Poradnia Genetyczna

### 13. Nowe zasady przekazywania 1% podatku – uproszczenie

Rozliczając się z Urzędem Skarbowym za rok 2007, stosuje się nowe, uproszczone zasady dotyczące przekazywania 1% podatku dochodowego dla organizacji pożytku publicznego. Zmieniły się na lepsze dwie rzeczy:

- 1) Więcej osób może przekazać pieniądze – nie tylko osoby, które płacą podatki od osób fizycznych.
- 2) Nie trzeba już wypełniać druku wpłaty czy dokonywać samodzielnie przelewu, aby dopiero po kilku tygodniach otrzymać zwrot wpłaconych pieniędzy. Teraz wystarczy wskazać w swoim zeznaniu podatkowym, kto ma otrzymać pieniądze a Urząd Skarbowy je przekaże.

**Wszystkich członków i sympatyków zachęcamy, by swój 1% podatku przekazali na rzecz naszego Stowarzyszenia. Liczy się każda złotówka!**

Kto może przekazać 1% podatku organizacjom?

- podatnicy podatku dochodowego od osób fizycznych,
- podatnicy opodatkowani ryczałtem od przychodów ewidencjonowanych,
- podatnicy prowadzący jednoosobową działalność gospodarczą i korzystający z liniowej, 19-procentowej stawki podatku.

Jak przekazać 1% podatku organizacji pożytku publicznego?

1. Wybrać organizację pożytku publicznego, której chcemy przekazać 1%.
2. Wypełnić odpowiednią rubrykę w rocznym zeznaniu podatkowym (PIT-36, PIT-37 lub PIT-28).

Po wyliczeniu, ile podatku będziemy mieli do zapłacenia w tym roku, w ostatnich rubrykach zeznania podatkowego wpisujemy nazwę i numer, pod jakim widnieje w Krajowym Rejestrze Sądowym nasze Stowarzyszenie, czyli:

Stowarzyszenie na Rzecz Osób z Chorobą Huntingtona w Polsce  
nr KRS 126958

Wpisujemy także kwotę, którą chcemy przekazać dla Stowarzyszenia, nie może ona jednak przekraczać 1% podatku należnego, wynikającego z zeznania podatkowego, po zaokrągleniu do pełnych dziesiątek groszy w dół.



## 14. Ważne adresy

### STOWARZYSZENIE NA RZECZ OSÓB Z CHOROBA HUNTINGTONA W POLSCE

Prezes Stowarzyszenia: Maciej Jerzy Rajpolt  
 Siedziba Stowarzyszenia: Kraków  
 Adres kontaktowy: 82-200 Malbork, ul. Włociańska 6A  
 Kontakt telefoniczny: M.J. Rajpolt (prezes Stowarzyszenia) 0 504 245 590  
 Kontakt e-mail: [prezes@hd.org.pl](mailto:prezes@hd.org.pl)  
[kontakt@huntington.pl](mailto:kontakt@huntington.pl)

Strona internetowa Stowarzyszenia:  
[www.huntington.pl](http://www.huntington.pl)  
[www.1procent.hd.org.pl](http://www.1procent.hd.org.pl)

Forum Stowarzyszenia:  
[www.huntington.pl/forum1](http://www.huntington.pl/forum1)

#### Grupy Wsparcia związane ze Stowarzyszeniem:

– Krakowska Grupa Wsparcia Rodzin Dotkniętych Chorobą Huntingtona:  
[www.hd.galicja.pl](http://www.hd.galicja.pl)

– Pomorska Grupa Wsparcia dla Rodzin Dotkniętych Chorobą Huntingtona:  
[www.pomorze-hd.republika.pl](http://www.pomorze-hd.republika.pl)

Forum HD – niezależne forum dyskusyjne dla osób związanych z HD:  
[www.forum-hd.zamki.pl](http://www.forum-hd.zamki.pl)

Blog „Z życia HD-rodzinki”:  
[www.huntington.blox.pl](http://www.huntington.blox.pl)

### INSTYTUT PSYCHIATRII I NEUROLOGII

#### Zakład Genetyki

(tu można wykonać badanie DNA na obecność wadliwego genu)  
 ul. Sobieskiego 1/9, 02-957 Warszawa  
 Kierownik Zakładu: prof. dr hab. Jacek Zaremba  
 tel. (0-prefiks-22) 458 26 10 – sekretariat

#### Poradnia Genetyczna

dr Elżbieta Zdzienicka, lek. med. Anna Tomankiewicz-Zawadzka  
 tel. (0-prefiks-22) 485 25 27



## 16. Zdjęcia ze zjazdu Stowarzyszenia w Warszawie



Ela Woch w trakcie wystąpienia



Dr Elżbieta Zdzienicka i prof. Jacek Zaremba







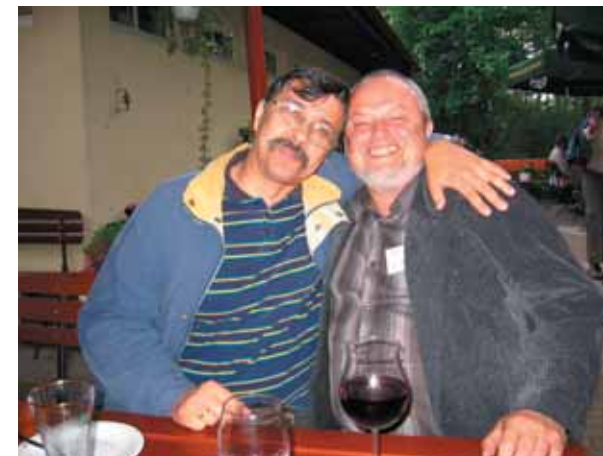
*Mgr Daniel Bąk podczas wykładu*



*Widok na salę*



*Wspaniała biesiada w Kampinówce*



*Maciej Jerzy Rajpolt i Jiri Hruďa(Czechy)*





*W Kampinówce...*

---

## Redakcja

Redaktor Naczelny:  
Dorota Tuńska

Redaktorzy:  
Anna Rybarczyk  
Dorota Hoffman-Zacharska



