

## Zajištění sociálních služeb v Olomouckém kraji ve vztahu k potřebám osob s Huntingtonovou chorobou

### Vymezení cílové skupiny

Huntingtonova choroba (dále jen „HCH“) je dědičné neurodegenerativní onemocnění, charakterizované mimovolnými pohyby, poruchami chování a demencí.

K nástupu příznaků dochází obvykle v dospělosti, nejčastěji mezi 35. – 45. rokem života. Progresivní ubývání tělesných a duševních schopností vede k úplné závislosti osoby na péči na okolí. Smrt nastává v průběhu 10 – 20 let od objevení se klinických příznaků. Osoba vyžaduje tedy dlouhodobou péči a terminální stadium se nedá odhadnout, kdy nastane. U všech osob nejsou projevy stejné, je to velice individuální onemocnění, jak do projevů, tak doby a rychlosti průběhu nemoci. Důležitá informace je, že bylo prokázáno, že osoby s touto nemocí mají zvýšenou kalorickou spotřebu. Bohužel, díky mimovolním projevům při polykání nedokáží toto množství sníst, proto velmi hubnou, ztrácí fyzickou sílu a zpravidla končí jako ležící pacienti na gastro–enterální sondě (na gastrostomii) ⇒ musí být krmeni.

Dalším častým a i konečným problémem těchto osob jsou záněty průdušek a plic, které sebou přináší nutnost polohovat, rehabilitovat apod. Příčiny opět vyplývají z mimovolních pohybů při polykání (časté aspirace), ochabování prsního svalstva, neschopnost vykašlat hlen.

Při HCH dochází k odumírání mozkových buněk na úrovni bazálních ganglií ⇒ rozvíjí se demence, inkontinence. Postupně se objevují problémy s mluvením a artikulací, často jim okolí nerozumí ⇒ nutnost používat alternativní způsoby komunikace.

### Výskyt postižení

Jde o ojedinělé onemocnění s výskytem 1 nemocný na 10 000 - 20 000 obyvatel.

HCH se vyskytuje v rodinách po řadu generací a je velkou zátěží pro postižené osoby i jejich rodiny (zejména pro děti). Žádné statistiky v ČR neexistují. Většinou se jedná o kvalifikované odhady, Ústav zdravotnických informací a statistiky zatím toto onemocnění v populaci nesleduje. V této chvíli je podána žádost o jeho sledování.

### Projevy postižení a specifika osob s Huntingtonovou chorobou

Mimo výše uvedené projevy onemocnění, je možno spatřovat i nespécifické projevy onemocnění, kam patří: porucha chůze, časté pády, neschopnost se zvednout při pádu či zvednout se z postele, neobratnost rukou.

Tyto osoby potřebují péči zaměřenou na zajištění základních životních potřeb v oblastech péče o vlastní osobu ⇒ zajistit příjem potravy, základní hygienický standard.

V oblasti smyslového vnímání dochází neschopnosti zpracovat jen jeden úkon. Zvyšuje se citlivost na hluk, na větší množství lidí, kteří v bezprostřední blízkosti mohou osobu dráždit až k agresi.

Pro zajištění potřebné pomoci a péče jsou nutná speciální lůžka, dostatečně široká s polstrovanými zábranami, jež zamezují pádu, stejně tak odpočinková křesla, židle u stolu, vhodné nádobí.

Přínosem je pravidelná rehabilitace, ergoterapie, logopedie, muzikoterapie atp.

Na zhoršení projevů onemocnění se ve většině případů podílí i kuřáctví.

### **Potřebnost zajištění sociálních služeb:**

1. stadium – nutný dohled se zajištěním stravy, tepla, výměny osobního šatstva. V tomto stádiu jsou osoby schopny se ještě samostatně pohybovat, určitým způsobem komunikovat a jíst předloženou stravu, obléci se, mají své koníčky, zájem mají pouze o sebe sama (většinou osoby mezi 20 - 35 lety)

2. stadium – nutnost speciální úpravy stravy, dopomáhat při osobní hygieně, oblékání, při chůzi, přemísťování se atp.

3. stadium – jedná se o osobu imobilní a nesamostatnou, nutná pomoc a podpora ve všech oblastech života.

### **Poskytovatelé sociálních služeb pro danou cílovou skupinu v Olomouckém kraji**

Umístění v lůžkovém zařízení je využíváno především ve věku od 50-ti let výše.

V Olomouckém kraji neexistuje zařízení sociálních služeb, které by mělo vyspecifikovanou cílovou skupinu ve vztahu k onemocnění HCH.

Umístění těchto osob v léčebnách není nejvhodnější, zejména pro kombinaci dalších nemocných osob s diagnózami, jež znesnadňují komunikaci a pro nutnost vysokého kalorického příjmu a zvýšeného počtu personálu na krmení, terapie atd.

### **Pracovní skupina pro diagnostiku Huntingtonovy choroby FN a LF UP v Olomouci**

V roce 2008 byl řešitelskému kolektivu pod vedením doc. MUDr. Aleny Šantavé, CSc. a prof. MUDr. Petra Kaňovského, CSc. udělen grant z Rozvojových projektů MŠMT ČR pod názvem „Materiální a přístrojové vybavení laboratoří pro pracovní skupinu zaměřenou na diagnostiku Huntingtonovy choroby“.

Výstupem daného projektu bylo vytvoření jedinečného systému spolupracujících klinických, diagnostických, teoretických a výzkumných oborů, soustředujících se na multidisciplinární péči o pacienty s Huntingtonovou chorobou, osoby v riziku tohoto onemocnění, ale i vytvoření pracovní skupiny odborníků, kteří poskytnou komplexní systematickou péči.

## Kazuistika osoby s Huntingtonovou chorobou

MUDr. Hana Sýkorová

Muže s Huntingtonovou chorobou, narozeného v roce 1976, jsem převzala do své péče koncem roku 2009. Jeho matka zemřela na komplikace Huntingtonovy choroby cca ve 45 letech v psychiatrické léčebně, otec zemřel před několika lety, jeho bratra narozeného v r. 1978 mám v péči také, zhruba od konce roku 2009. Vyhledal mě po návratu z Irska, kde několik let pracoval pro poruchy koordinace. Po komplexních vyšetřeních byla diagnostikována Huntingtonova choroba.

Podle dostupné dokumentace, muž zprvu studoval na gymnáziu. Studia však nedokončil (poruchy pozornosti, úbytek rozumových schopností) a vyučil se zedníkem. Po vyučení pracoval brigádně v daném oboru. Posléze nastoupil povinnou základní vojenskou službu. Dle ústních sdělení neurologa již v roce 1996 při výkonu základní vojenské služby došlo k určitým změnám v motorice a chování tohoto muže. Tehdy bylo jeho vyšetření uzavřeno jako anxiózně depresivní syndrom u nezralé osobnosti se senzitivními rysy. Po skončení základní vojenské služby našel muž pracovní uplatnění v dosažené pracovní profesi. Od jara 2008 byl pro zjištěné nespecifické potíže vyšetřován na neurologii (výskyt stavů porušeného vědomí) a v září 2009 mu byla diagnostikována Huntingtonova choroba.

Výše jmenovaný je ve velmi nepříznivé sociální situaci (neplatil si zdravotní a sociální pojištění, tudíž nemá nárok na dávky důchodového pojištění, případně další dávky z nepojistných systémů). Mimo bratra žádné příbuzné nemá a s bratrem se nestýká. Muž žije na ubytovně. Pravidelně navštěvuje neurologickou ambulanci, psychiatrii, psychologa.

Od roku 2009 došlo ke zhoršení stavu, k progresi demence. Prozatím je však schopen se sám o sebe postarat ⇒ progreduje motorická invalidizace, je léčen depresivní syndrom. Z neurologického hlediska došlo během posledních 2 let k výrazné progresi. Muž je zatím schopen samostatné chůze, obléci se (velmi pomalu a s obtížemi), jíst může pouze lžičkou (zhoršená manipulace), všechny schopnosti v oblasti jemná motoriky se rapidně zhoršují. Při chůzi špatně našlapuje a motá se (veřejnost jeho chování vnímá jako projev alkoholismu).

Věřím, že příběh velmi objektivně ukazuje skutečnost, že právě lidé s touto diagnózou jsou velmi opomíjeni a nemají možnost umístění do speciálních pobytových zařízení, kde je nutno počítat se speciálními výživovými nároky, s rehabilitací, psychohygienou.