



Obsah:

Ze semináře v Parlamentu

Věra Kuncová: Vlastní dlouhodobé zkušenosti...

David Hodan: Jak se nám žije

Josef Zajíc: Činnost a přínos Společnosti C-M-T

Blýská se nám na lázně?

O CMT se píše a hovoří

Pracovní návštěva Velkých Losin

Pozvánka na podzimní setkání

## ZE SEMINÁŘE V PARLAMENTU

25. května se v Poslanecké sněmovně Parlamentu České republiky uskutečnil seminář na téma „Nové objevy u dědičné neuropatie Charcot-Marie-Tooth a možnosti její léčby“.

Seminář se konal pod záštitou Podvýboru pro koncepci ve zdravotnictví, lékovou politiku a úhradu zdravotní péče, jehož předsedou je poslanec PS PČR MUDr. Jaroslav Krákora. Po úvodním slovu MUDr. Krákory pak přednášeli nám všem dobře známí odborníci na dědičné neuropatie - lékaři z pražské FN v Motole (Martin Bojar, Pavel Seeman, Radim Mazanec, Ondřej Horáček, Pavel Smetana, Alena Kobesová a Lucia Baránková), ale i přední světoví odborníci ze zahraničí (Prof. Vincent Timmerman z Belgie, docent Michaela Auer-Grumbach z Rakouska a Prof. David Pareyson z Itálie, a nakonec přijel do Prahy doslova „na otočku“ ještě i docent Bernd Rautenstrauss z německého Erlangenu, aby v Parlamentu vystoupil mimo ohlášený program se svým příspěvkem). Jako posluchači se semináře kromě pacientů zúčastnili hlavně lékaři z oborů genetiky, neurologie, ortopedie a rehabilitace - celkem přišlo přibližně 130 účastníků a většina z nich setrvala až do pozdních odpoledních hodin (mezi posluchači byla také doc. MUDr. Milada Emmerová, CSc., předsedkyně Výboru pro sociální politiku a zdravotnictví PS PČR, která akci hodnotila velmi kladně). Hosté byli především seznámeni s novými objevy v oblasti genetického výzkumu a dověděli se zde o zkušenostech s komplexním mezioborovým přístupem k léčbě dědičných neuropatií. Měli také možnost podívat se na problematiku nemoci očima pacientů (o svých zkušenostech tu hovořili Věra Kuncová, David Hodan a Josef Zajíc, jejichž projevy si můžete v nezměněné podobě přečíst již nyní na následujících stranách tohoto bulletinu).

Ostatní příspěvky ze semináře v Poslanecké sněmovně si spolu s následujícími třemi projevy budete moci přečíst ve sborníku přednášek, který bude vyroben v průběhu letních prázdnin. Protože k většině přednášek, především těch odborných, patřilo také velké množství obrazového materiálu nebo dokonce videoukázek, které se do tištěné podoby sborníku nedají vtěsnat, máme v plánu vyrobit jako přílohu ke sborníku také cd se všemi prezentacemi. Sborník chystáme vytisknout v dostatečném nákladu, aby byl k dispozici nejen všem účastníkům semináře a členům Společnosti C-M-T, ale také dalším zájemcům především z řad lékařů - neurologů, genetiků, ortopedů a rehabilitačních lékařů či fyzioterapeutů.

(Klára Folvarská)

## VĚRA KUNCOVÁ: VLASTNÍ DLOUHODOBÉ ZKUŠENOSTI S HMSN III

Vážení přátelé, vážení hosté.

Ráda bych vám přiblížila své zkušenosti s chorobou CMT. Mám typ, který není tolik rozšířený a znovu dokazuje, jaké jsou odlišnosti v těch potížích u několika typů, které choroba má.

U mne se neuropatie projevila již ve 3 měsících, kdy po vysoké horečce bylo znatelně vidět celkové oslabení těla. Po různých vyšetřeních v Karlových Varech, Plzni a Praze dospěli lékaři k názoru, že mám dětskou mozkovou obrnu (DMO) a pod touto diagnózou jsem začala být vedena. Samostatně jsem začala chodit ve čtyřech letech, ale byla to chůze nejistá, se špatnou stabilitou a častým zakopáváním, takže jsem byla víc na zemi než na nohou. Později byly tyto pády způsobeny spíše tím, že se mi nečekaně podlomila noha, jako když vypne sval. Každý rok jsem jezdila do lázní, ale tyto pobyty nepřinesly pozitivní výsledek, protože ta rehabilitace byla zaměřena na posilování svalů. Dnes vím, že to bylo neúměrné zatížení pro mou chorobu, ale tenkrát lékaři netušili, o jakou chorobu jde, takže jsem vlastně byla léčena na DMO.

V roce 1969 jsem se dostala na jednu kliniku do Prahy, kde po 6 týdnech pobytu dospěli k názoru, že z DMO se později vyvinula Friedrichova ataxie, a tak jsem měla druhou mylnou diagnózu. Mezitím se můj zdravotní stav zhoršoval, takže jsem ve 13 letech nezvedla nohu do schodů ani bez pomoci ruku nad hlavu a už jsem nebyla schopna samostatné chůze.

Po delší odmlce od všech těch vyšetření jsem se rozhodla, že v roce 1980 - v 23 letech - naposledy přijmu vyšetření na klinice v Hradci Králové. Po zkušenostech lékařů a po biopsii nervu mi konečně určili tu správnou a konečnou diagnózu - HMSN III - dědičná motoricko-senzitivní neuropatie. Mimochodem díky ochotě pana prof. Špačka z Hradce Králové, který po 20 letech po tomto vyšetření vše dohledal a zapůjčil v r. 2000 lékařům do Motola, kterým se podařilo předtím najít mutaci v MPZ genu, která způsobuje mé postižení.

Po takovém zjištění přišlo období, kdy už víte přesně co vám je, ale také víte, že choroba nejde vyléčit a vlastně je vše jakoby u konce, ale i když vás denně provází ta nemoc, tak se snažíte žít normálním životem jako každý.

Taková další větší připomínka toho, že trpím neuropatií, přišla na začátku těhotenství, kdy u mne započaly sluchové problémy, které jsou dnes mnohem výraznější a nepříjemné. I když jsem si pořídila elektronické sluchadlo, tak není univerzální, je dobré jen na určité zvuky, ale na mluvené slovo ten problém v určitých situacích přetrvává.

V roce 1983 - ve 26 letech - se mi narodil syn. Těhotenství i porod jsem zvládla normálně, ale hned po porodu jsem ochrnula na celé tělo a postihlo to i mluvení, takže si manžel z porodnice odvážel prakticky dvě miminka. Díky manželovi, mé mamince a s pomocí rodiny se tehdy těžké období zvládlo a po dvou a půl měsících od porodu se můj zdravotní stav vrátil do normálu a dá se říct, že i zlepšil. Je zajímavé, že od té doby už se u mne neobjevilo to vypnutí svalu a nečekané pády.

U syna se bohužel také projevilo onemocnění CMT - stejného typu a tíže postižení, ale síla překonat i tuto skutečnost musela být, jinak by nic nemělo smysl. Ty zdravotní potíže má o něco horší, ale v určitých situacích i je na tom lepší než já.

Snažili jsme se, aby nijak zvlášť nepocítil nějaký větší problém pro své postižení, a tak chodil do základní školy mezi zdravé děti, potom šel studovat na Obchodní školu v Janských Lázních a tím pomohl i mně, že jsem se dostala k počítači a internetu. Bez něj bych tu asi dnes nebyla, protože právě díky tomu jsem se dostala k www stránkám Společnosti C-M-T a tam na kontakty na lékaře do Motola. Tak jsem napsala mail a byla jsem mile překvapena, s jakou rychlostí mi odpověděl pan doktor Seeman, který mě pozval na genetickou konzultaci. Potom to byla překvapení jedno za druhým, protože přístup všech lékařů z Motola, s kterými jsem se setkala, to bylo něco, co jsem před tím nepoznala. Bylo a je na nich vidět, že nám pacientům se opravdu snaží pomoci a to je začátek takového pomyslného léku, který pomůže hlavně psychicky a dodá sílu a chuť dál bojovat s touto chorobou, která je tolik zákeřná, protože nikdy nevíte, jakým tempem se může zhoršit a může se objevit tam, kde se to vůbec nečeká.

Viditelná, potřebná spolupráce lékařů moc pomohla i mému synovi, kterému zrovna včera provedl druhou ortopedickou operaci chodidel pan doktor Smetana a tím vylepšil jeho zdravotní stav.

Na závěr bych ještě dodala to, co si přeje každý z nás, aby se více mezi veřejností vědělo o této chorobě CMT (dědičné neuropatii), a tím už nedocházelo k takovým omylům v diagnóze, tak jako u mne, aby co nejvíce pacientů, kteří touto nemocí trpí, mělo možnost vědět na koho se obrátit a nežilo v izolaci, a hlavně aby lékaři měli co nejlepší podmínky pro výzkum a léčbu choroby.

Děkuji vám za pozornost, jsem ráda, že jsem se s vámi mohla podělit o své životní zkušenosti s CMT.  
(proslov nebyl redigován)

## DAVID HODAN: VLASTNÍ ZKUŠENOSTI S NEJTĚŽŠÍ FORMOU CMT - JAK SE NÁM ŽIJE

Pátek 21. července 1989 9:32

### PŘÁVĚ V TUTO CHVÍLI PŘICHÁZÍ NA SVĚT DALŠÍ ČLOVĚK.

Nikdo však netipoval, že jednoho dne bude trpět nevléčitelnou a v jeho případě i vzácnou nemocí - CMT s nejtěžší formou.

Dle návrhu otce mu dali jméno David. David není obyčejné jméno. Co David a téměř neporazitelný Goliáš? Třeba už tehdy měl někdo předtuchu, že bude muset být silná osobnost...

Když jsem byl mladší, měl jsem problémy. Jak okolní tak i civilní. Vždy jsem čelil posměchu, ukazování si prsty a hloupým řečem. Rodiče a známí mi říkali, abych se toho nevsímal, protože se VŽDYCKY objeví člověk, který mě bude chtít dostat až na samotné dno ponížení a potupy.

Nikdo by se za to, že je vozíčkář, neměl stydět. Tento citát je výstižný.

Jsem obyčejný městský kluk z „panelákového lesa“. Musím říct že i dnes občas čelím nepříjemným situacím.

### Mohl bych o sobě říct...

Jsem z Plzně, města piva. Myslím si, že jsem člověk velmi tvůrčí. Narodil jsem se s velmi velkou fantazií a myslím že i literárním duchem a hudebním sluchem. Vše jsem tak trochu „pobabičtil“ po otcově matce. Nikdo jí neřekl jinak než Stařenka. Když zemřela, bylo mi 5 let. Tehdy jsem si vše ještě tak neuvědomil. Když jsem byl starší, bylo mi líto, že zemřela.

Nestihl jsem si s ní promluvit o věcech a zájmech, kterým jsem rozuměl až déle. Měla úžasný hudební sluch a v mládí dokonce „chodila“ s filmovým a hudebním

dirigentem Petra Hapky Mariem Klemensem. Tady se tedy vzal náš dar - smysl pro hudbu.

### Já a vztahy

Tuto část proslovu píšu velmi rád.

25.5.2003 jsem se setkal s tehdejším generálním tajemníkem NATO Lordem Georgem Robertsonem. Bylo to proto, že jsem vyhrál literární soutěž pořádanou hnutím „Na vlastních nohou“ „Stonožka“. Tehdy to byl pro mne nejlepší okamžik v mém životě. Spousta lidí je **SPRÁVNĚ** přesvědčena o tom, že politici nestojí za nic. Lord Robertson je jako jeden z mála výjimkou.

Proč vlastně píšu o svém soukromí? Protože pokud bych měl hodnotit jen to, „JAK SE NÁM ŽIJE“, stál bych tu jen tak zhruba -10 vteřin.

Dle svého musím říct, že invalidé nemají v Čechách skoro žádné zastání a pravomoc. Každý si myslí, bůhvíco všechno invalidé nemají. A to platí pro postižené postiženými jakýmkoliv onemocněním.

Poznatek o tom všem, co si postižení musí vytrpět, i když to většinou nakonec stojí za „vyliž kapsu“, by si hlavně měl uvědomit pan ministr práce a sociálních věcí Zdeněk Škromach.

Všude mediálně prosazoval, že se zkouší vžít do situace invalidů. Do sněmovny a na schůze však sám nejezdil. Vždy měl doprovod, který mu cestu vždy uvolnil a i eventuálně dral do schodů. Kdyby byl sám a chtěl se někam dostat, mám obavy že by se MAXIMÁLNĚ dostal před dům.

Zkrátka a dobře: situace je taková, že postižené snáší málokdo a málokdo jim taky vyhoví nebo pomůže. Proto si přejme, ať se situace zlepší, přičemž nezbyvá, než doufat. Děkuji za pozornost



## JOSEF ZAJÍC: ČINNOST A PŘÍNOS SPOLEČNOSTI C-M-T ZA 5 LET EXISTENCE

Dámy a pánové, vážení hosté.

Dovolte mi, abych vás všechny, i když je již odpoledne, pozdravil a vyjádřil radost z průběhu dnešního semináře.

Úvodem bych chtěl při této příležitosti poděkovat panu poslanci dr. Jaroslavu Krákorovi, předsedovi Podvýboru pro koncepci ve zdravotnictví, lékovou politiku a úhradu zdravotní péče, pod jehož záštitou se seminář koná. Děkuji také pracovníkům Výboru pro sociální politiku a zdravotnictví Parlamentu ČR, jmenovitě anu Antonínu Papouškovi, tajemníkovi výboru a paní asistence Mgr. Martině Tuleškovové. Samozřejmě děkuji všem členům společnosti, neboť veškerá odvedená práce je dílem velké skupiny lidí, členů. V neposlední řadě děkujeme Severočeským dolům a.s. v zastoupení ředitele pana ing. Vratislava Vajnara, díky jejichž sponzorskému daru jsme seminář mohli uskutečnit.

Nyní k vlastní činnosti Společnosti CMT. Zdá se to jako nedávno, ale jsou to již čtyři roky, kdy jsme v nedalekých prostorech budovy Senátu po ročním rozběhu se startem v roce 1999 zahájili činnost naší společnosti. Tehdejší předseda ing. Roman Folvarský ve svém vystoupení podstatnou měrou hovořil především o úkolech, které nás čekají, a můžeme říci, že pod jeho vedením byla většina z předsevzatého splněna.

V materiálech při ustanovování společnosti je uvedeno, že cílem společnosti je především poskytovat pomoc a informace pacientům s chorobami Charcot-Marie-Tooth a jejich rodinám. Můžeme říci, že rodiny postižené CMT, lékaři v celé ČR, ale i nejširší veřejnost je na tom co se týče znalosti, informovanosti o chorobě mnohem lépe než před čtyřmi, pěti lety. Velmi dobře udělané letáky informující v základech o naší chorobě jsou již v dá se říci stovkách ordinací lékařů, dále mnoho odborných lékařů disponuje i sborníkem přednášek vydaných v roce 2000 po semináři v Senátu. Členové a příznivci společnosti jsou o dění své organizace informováni třikrát až čtyřikrát ročně vydávaným bulletinem společnosti. Tok informací o problémech spojených s naším onemocněním se dostává ke všem ochotným poslouchat, vnímat i přes média, t.j. tisk, televizi. Myslím, že článků v novinách bylo již na desítky, z televize nás diváci znají ať z Diagnózy, Klíče či různých zpravodajství. Již několik let také disponuje naše společnost webovými stránkami, které jsou obzvláště v poslední době často aktualizovány. Spektrum obsahu web stránek je velmi různorodý a podstatně v nich najdou lékaři, laici a v neposlední řadě členové, příznivci společnosti. Právě

díky tisku, televizi, ale i aktivitě některých členů se naše řady rozrostly z původních třiceti členů a třiceti příznivců na více jak dvojnásobek. K dnešnímu datu evidujeme ve společnosti 83 členů a 55 příznivců. Obzvláště velkým přínosem pro naši společnost byl příchod velké skupiny osob ze severní Moravy, z Hlučínska.

Pravidelně se každý rok scházíme na edukačně-rekondičních pobytech. Po Velkých Losínách, Janských Lázních, Brandýse nad Orlicí a Klimkovicích se na podzim opět sejdem v Losínách, tentokrát poprvé za přispění Ministerstva zdravotnictví. Při těchto víkendových pobytech se jednak utužuje naše společenství, realizují se s lékaři velmi potřebné rozhovory oproštěné od bílých plášťů, nemocničního prostředí a v neposlední řadě lékaři, rehabilitační pracovníci navštívených lázní jsou informováni o nejnovějších poznatcích z problematiky CMT.

Myslím, že fungování společnosti má i velký význam pro lékaře, členy naší společnosti, t.j. neurology, genetiky, ortopedy a rehabilitační lékaře z hlediska medicinských aspektů. Dokladem toho mimo jiné je, cituji „unikátní vědecký objev“, kdy se díky spolupráci belgických a českých lékařů podařilo zjistit, čím je způsobeno dědičné onemocnění velké skupiny našich přátel ze severní Moravy. Dále např. tým, pokud si mohl dovolit říci, „našich“ lékařů byl oceněn za prezentaci na neurologickém kongresu v Praze v roce 2002. Uznání za svoji práci tato skupina lékařů získává i v zahraničí, včetně USA, kdy američtí kolegové obdivují, co všechno je v malé České republice možno udělat mimo jiné na bázi spolupráce lékařů a pacientů. Velmi obdivován a brán jako vzor je komplexní, multidisciplinární přístup našich lékařů k pacientovi.

Bohužel zatím neplníme naše plány a záměry, co se týče komunikace s exekutivou, výkonnou mocí. Abych tuto nespokojenost konkretizoval na příkladech. Již ve svém vystoupení v Senátu v roce 2000 pan ing. Folvarský hovořil o významu lázeňské léčby z hlediska zmírnění progresu naší choroby, o pozitivu, že po 5-6 týdenním pobytu v lázních dokážeme čerpat síly na dobu několika dalších měsíců. Tato slova pacienta určitě korespondují i se stanoviskem odborných lékařů. Jako před čtyřmi lety i dnes je situace stejná a ve stále platné vyhlášce Ministerstva zdravotnictví č. 58/1997 Sb., ve které se stanoví indikační seznam pro lázeňskou péči, je pod označením VI/8, kam naše diagnóza spadá, stále uvedeno, že u této skupiny lze komplexní lázeňskou léčbu poskytnout zpravidla 1x za dva roky. A zde záleží na výkladu tohoto znění a na stanovisku odborného a revizního lékaře. Pravda je bohužel taková, že přístup je diferencovaný a někteří z nás jezdí do lázní ob rok, šťastnější každý rok. V roce 2000 se chystala novela této vyhlášky, dodnes se však tak nestalo. Naše připomínky již staršího data, intervence na Ministerstvo zdravotnictví a Neurologickou společnost při České lékařské společnosti

J.E.Purkyně zůstaly nevyslyšeny. Chápeme, že nejsou ve zdravotnictví peníze, víme že v systému lázeňské péče se připravují změny, ale myslíme, že třeba i při naší ochotě participovat na stravě a ubytování bychom vítali rozhodnutí, abychom mohli absolvovat každoročně mimo dovolené několik týdnů v lázních v rámci nemocenské. Jinými slovy abychom měli tak každý rok nárok na komplexní lázeňskou péči. Neodpustím si uvést, že jiní zdravotně postižení kolegové s ne progresivní diagnózou mají nárok na lázně každý rok.

Obdobně si myslím, že jsme opomíjeni, neřku-li diskriminováni v přiznávání výhod pro zdravotně postižené, v žádostech o invalidní důchod. Posudkoví lékaři ať již na základě neznalosti této choroby, nebo nedostatečné metodiky se staví k našim žádostem často zamítavě. V životě, v lázních potkáváme kolegy s jinými diagnózami, kteří jako my konstatují, že naše choroba není správně posuzována.

Kus práce se udělal, co se týče seznamu výrobců a dodavatelů pomůcek, protetické péče. Myslím, že zde záleží na každém z nás, jak si najdeme čas pomoci si při řešení těchto problémů, společnost může pouze doporučovat. Nesplněný úkol máme ve vytvoření seznamu lékařů a dalších zdravotnických odborníků seznámených s problematikou CMT. Zde jsou myslím dlužni naši kolegové, lékaři.

Naší snahou je také získávat peníze pro výzkum nemoci. Několikrát jsme již přispěli lékařům na cesty do zahraničí, ať již na kongresy nebo studijní pobyty a bude tomu i nadále, viz blížící se termín cesty na celosvětový kongres o nemocech CMT v Belgii, Antverpách. Rozhodujícím sponzorem, donátorem finančních prostředků pro naši činnost, pro podporu výzkumu a vzdělávání jsou Severočeské doly a.s. Za pět let kontaktu jsme obdrželi bezmála půl milionu Kč. Velmi děkujeme a na druhou stranu musím vyjádřit obavu, že pokud dojde k vlastnickým změnám u dolů v Chomutově a tito nebudou mít takové empatie, může být ohrožena činnost naší společnosti, resp. nebudeme vykazovat takové penzum práce.

Na závěr ještě jednou děkuji všem, kteří se podíleli na organizaci dnešního semináře, zároveň také děkuji všem za pětiletou práci pro společnost s tím, že mnoha lidem, rodinám bylo pomoheno tak, jak jsme ani nedoufali.

Děkuji za pozornost.

## **BLÝSKÁ SE NÁM NA LÁZNĚ?**

Na semináři v Poslanecké sněmovně nás oslovila zástupkyně Ministerstva zdravotnictví s potěšující zprávou: náš hlas byl nakonec přece jen vyslyšen a Neurologická společnost při České lékařské společnosti J. E. Purkyně doporučila Ministerstvu zdravotnictví provést změnu v indikačním seznamu u indikační skupiny VI/8, kam

patří naše diagnóza. Z dokumentu by mělo být vyškrtuta formulace, která dosud omezuje poskytování komplexní lázeňské péče pacientům s CMT na 1x za dva roky, resp. která umožňuje odborným a revizním lékařům onu nešťastnou větu se slovy „zpravidla 1x za dva roky“ jako omezení vykládat.

Doufejme tedy, že se situace opravdu změní k lepšímu a že budeme mít možnost načerpat v lázních sílu každý rok.

(kf)

## **O CMT SE PÍŠE A HOVOŘÍ**

V souvislosti s akcí v Parlamentu jsme oslovili řadu novinářů z televizí, novin, rozhlasu i časopisů. Přestože nakonec účast médií nebyla tak velká, jak jsme očekávali, přece se o naší nemoci mohli dovědět čtenáři MF Dnes, Lidových novin, Ringu a Večerníku Praha (viz dále). 28. května 2004 byl předseda Společnosti C-M-T pan Josef Zajíc hostem redaktora Vladimíra Kroce v pořadu „Nad věcí“ vysílaném živě od 23 do 24 hodin na ČR 1 - Radiožurnálu. Zde jsou slova posluchačky paní Dagmar Kopřivové, která se do pořadu dovolala:

„Kopřivová - Ostrava! Zdravím Vás pane redaktore a především zdravím Vašeho dnešního hosta - pana ing. Zajíce. Otázku na něj nemám, tak jen pár slov. Jsem členkou společnosti C-M-T, tedy i nositelkou ještě málo známé nemoci - zvané také „neuropatie“. Chci poděkovat Radiožurnálu za pozvání pana Zajíce do dnešního pořadu a popřát mu, aby se mediálních akcí s touto tematikou uskutečnilo co nejvíce a tím bylo nabídnuto více informací o této dědičné nemoci lidem, kteří o C-M-T ještě nic nevědí, nebo vědí jen velmi málo. Například nedávný seminář konaný v Poslanecké sněmovně Parlamentu ČR v Praze za účasti našich i zahraničních lékařů byl velmi vydařený a poučný. Osobně jsem se ho zúčastnila také a byla jsem překvapena velkým zájmem o tuto akci. Ještě jednou zdravím ing. Zajíce za všechny členy C-M-T z Ostravska a my všichni mu přejeme hodně úspěchů v jeho záslužné práci.“

### **RING 25.5.2004**

#### **Zákeřná nemoc...**

*str. 21, text a foto: Martin Ježek*

Několik pokolení dvou rodin ze Závady na Hlučínsku provází zákeřná nemoc zvaná periferní neuropatie. Díky aktivitě BLANKY KLOUZALOVÉ (42), jedné z postižených, konečně lékaři objevili příčinu choroby.

Dvašedesátiletý Karel Ryška je v invalidním důchodu. Doma se pohybuje za pomoci invalidních holí, venku jezdí na motorovém skútru. Stejně jako jeho otec a dědeček trpí Charcot-Marie-Toothovou chorobou (CMT), zvanou dědičná periferní neuropatie. "Dlouho jsme nevěděli, proč nás nemoc postihuje," říká muž. "Slýchával jsem, že to může být ze špatného masa a podobně. Lékaři sice znají tuhle chorobu od poloviny 19. století, ale když za nimi někdo přišel s tím, že mu ubývá na nohách svalové tkáň, řekli jen - s tím se musíte naučit žít, léky nejsou, příčiny neznáme. Tak se k jedné berlí přidala druhá, pak vozík," pokračuje Karel Ryška, který si do svých třiceti let myslel, že už je za vodou. "Pak jsem si zlomil nohu. Když jsem se vyléčil, uvědomil jsem si, že se nedokážu postavit na špičku a patu. Nevěnoval jsem tomu pozornost, ale nohy slábly čím dál víc. A bylo to tady," konstatuje a dodává, že jeho sestra je nemocí už postižena natolik, že se sama nedokáže ani vykoupat.

#### **Vyšetřili 50 příbuzných**

V Závadě žijí dvě rodiny, které trápí stejné postižení. Nemoc je nevyzpytatelná i v tom, že někdy zaútočí a jindy ne. Ze dvou sourozenců tak může být jeden zdravý a druhý na vozíku. Blanka Klouzalová je také v invalidním důchodu. Když před několika lety sledovala v televizi osud jistého muže, uvědomila si, že má stejné problémy jako ona a někteří místní obyvatelé. "Spojila jsem se s ním a zjistila, že u nás existuje společnost CMT, kde si lidé postižení touto chorobou sdělují zkušenosti a spolupracují s lékaři. To mě dovedlo do motolské nemocnice ke genetikovi MUDr. Pavlu Seemanovi," vypráví. Řekla mu, že zná dvě rodiny, jejichž předkové CMT trpěli, a že v jejich obci je v současné době třináct nemocných. "Měla jsem nechat vypracovat celý rodokmen obou rodin. Dalo to práci, ale zjistili jsme, že předek Ryšků, které trápí CMT sedm pokolení, si kdysi vzal člena mé rodiny," vysvětluje Blanka Klouzalová. Pak už stačilo uprosit přes padesát příbuzných, aby souhlasili s tím, že jim lékaři vezmou krev a vyšetří je. "Povedlo se to. Doktoři z Motola sem přijeli a dva dny nás všechny vyšetřovali," popisuje žena.

#### **Dítě bude zdravé!**

Lékařům se díky Závadským podařilo odhalit neznámou příčinu CMT. "Zjistili příčiny poruchy genu, která nemoc způsobuje, a začíná se hledat léčba. Už rok lze tedy z plodové vody gravidní ženy zjistit, zda bude její dítě touto chorobou postiženo," zdůrazňuje Blanka Klouzalová. Toho využila i jednatřicetiletá Markéta, která se vdala za syna Karla Ryšky, na něhož již nemoc také zaútočila. Dítě se prý narodí zdravé. I když se lidé s touto chorobou mnohdy stáhnou do sebe, protože je nemoc psychicky zdeptá, Blanka Klouzalová, ani Karel Ryška se takovou cestou nevydali. "Víme, že za námi s lékem nepřijdou zítra, ale ohromným štěstím je už fakt, že se synův potomek narodí zdravý," říká budoucí dědeček.

### **Lidové noviny 25.5.2004**

*V Poslanecké sněmovně probíhá seminář o dědičné neuropatii str. 21, sli*

PRAHA - Dnešní den bude v PSP ČR patřit semináři Nové objevy u dědičné neuropatie Charcot-Marie-Tooth a možnosti její léčby. Na seminář byli pozváni přednášející z ČR i přední světoví odborníci ze zahraničí. Jako posluchači se ho kromě pacientů zúčastní na 150 lékařů. Cílem semináře je seznámit přítomné s novými objevy v oblasti genetického výzkumu a předat informace o zkušenostech s komplexním mezioborovým přístupem k léčbě nemoci.

Pod označení dědičná neuropatie spadá několik typů choroby, u níž poruchy různých genů způsobují poškození nebo špatnou funkci periferních nervů. Nemoc sice není smrtelná, nicméně může pacientům zkomplikovat a někdy znemožnit tak samozřejmé úkony, jako je například krájení chleba či zapínání knoflíků. Poškození nervů totiž kromě zhoršení senzitivních funkcí vede k oslabení svalstva a k problémům s pohyblivostí. V ČR postihuje toto onemocnění asi 4000 osob. V současné době sice medicína nemá žádné účinné léky, nicméně lékaři stále zkoušejí nové metody, jak alespoň postup choroby zpomalit. Velké pokroky pak nastaly v posledních letech v oblasti diagnózy. Dnes již stačí u části pacientů odebrat vzorek krve, z níž lékaři po rozboru DNA zjistí, jakým typem neuropatie pacient trpí.

### **Mladá fronta DNES 27.5.2004**

#### **Jejich nemoc někdy ani lékaři nepoznají (úryvek týkající se CMT)**

*str. 4, napsala Martina Riebauerová*

"Děti se mi smály a ukazovaly si na mě prstem," řekl v parlamentu třináctiletý David Hodan

Mají trochu smůlu. Jméno jejich nemoci většina lidí nikdy neslyšela. Někteří se nevejdou do žádných tabulek. A jiní čekají i roky, než lékař pozná, co jim opravdu je.

Praha - Tři nemoci, jejichž název nejspíš vůbec neznáte, ale které nejsou v mnoha směrech o nic lehčí než třeba postižení srdce či rakovina. Charcot-Marie-Tooth neboli C-M-T. Polyarteritis nodosa. Anebo třeba svalová dystrofie Duchenne-Becker. Shodou okolností se lidé s těmito diagnózami rozhodli tento týden ozvat, aby je bylo trochu slyšet.

#### **11 let ke správné diagnóze**

V úterý mluvil ve sněmovně třináctiletý David Hodan. Jako jediný v zemi trpí nejtěžší formou nemoci C-M-T postihující svalstvo. Nikdy nechodil, na semi-

nář do parlamentu, který měl na nemoc upozornit, přijel na vozíku. Předloni vyhrál literární soutěž na téma Co bych dělal, kdybych byl generálním tajemníkem NATO. Upřímně napsal, že by funkci s takovou zodpovědností nechtěl. Zato ví, co by dělal, aby pomohl lidem, kteří jsou na tom jako on. Například ministru Zdeňku Škromachovi by doporučil, aby si jednou zkusil sednout do vozíku úplně sám a bez asistenta.

"Vždy jsem čelil posměchu. Rodiče mi říkali, abych si toho nevšímal, protože se vždycky najde někdo, kdo vás bude chtít dostat na dno potupy," vylíčil. S podobnou diagnózou žijí v zemi více než čtyři tisíce lidí. Ale většina jich ani neví, co je příčinou a jak s ní bojovat. David to poznal na vlastní kůži: správnou diagnózu "dostal" až po 11 letech. "Mnozí lékaři tuto nemoc stále neznají," uvedl Tomáš Folvarský ze společnosti C-M-T. Pacienta pak zařadí do jiné kolonky, třeba s názvem obrna, a logicky mu naordinují rehabilitaci, která mu nepomůže, ale třeba ještě spíš uškodí. V zemi přitom existují špičkoví odborníci na tuto nemoc, ale mnozí pacienti se o nich nedozvědí a nedostanou se k nim. "Chceme teď do ordinací rozeslat 15 tisíc letáků," řekl Folvarský.

Na neinformovanost a nejasná pravidla narážejí i při žádostech o lázně. Šťastnějším je pojišťovna povolit jednou za rok, ostatním za dva.

## **Večerník Praha 26.5.2004**

### **David přijel z panelového lesa**

*str. 3, text Marta Pawlicová, foto Vlasta Luťanská*

Praha - Seděl ve druhé řadě místnosti 205 v Poslanecké sněmovně a poslouchal, co odborníci povídají o dědičné neuropatii CMT, nemoci, kterou sám trpí od narození. David Hodan je třináctiletý kluk z Plzně, který má stejné záliby jako jeho kamarádi, stejné sny a přání. Na rozdíl od nich ale nikdy sám neudělal ani krok a bez invalidního vozíku se nemůže pohybovat. Narodil se s nejtěžší formou neuropatie CMT.

Jde o nemoc málo známou, která postihuje v České republice zhruba 4000 osob. V současné době na ni není lék, stále se jen zkoušejí nové prostředky a metody, jak alespoň zpomalit postup choroby a zmírnit obtíže, které způsobuje. „Jedním z prvních příznaků je obvykle oslabení svalů nohou či vysoce klenuté nártý,“ řekl neurolog Radim Mazanec z neurologické kliniky v Motole. „Nemoc způsobuje problémy v chůzi, běhu a udržení rovnováhy. Pacient vysoko zvedá kolena jako čáp.“

Malý David žije s rodiči a starší sestrou „v panelovém lese“, jak on sám pojmenoval jejich plzeňskou čtvrť. Chodí do sedmé třídy a maminka ho každý den vozí do školy. „Sám nemohu, škola je na opačném konci města,“ vysvětloval nám.

Přiznal se, že měl zpočátku problémy se spolužáky, kteří se jeho handicapu smáli. „Nikdo by se za své postižení neměl stydět, říkávala mi maminka, nevšímej si jich. A já ji poslechl. Nemoc jsem si nevybral já, ona si vybrala mě,“ říká kluk, který ve svých letech uvažuje jako dospělý.

Chce se stát lékařem, nejraději psychologem nebo psychiatrem. Ale baví ho psát příběhy, povídky i filozofické úvahy. Jednu takovou napsal do esejistické soutěže „Co bych dělal, kdybych byl generálním tajemníkem NATO“ a stal se jejím vítězem. A co by dělal? „Nechtěl bych takovou odpovědnou funkci, je příliš náročná a těžká. Před lidmi, kteří to zvládají, hluboce smekám. To jsem na osobním setkání generálnímu tajemníkovi NATO lordu Georgu Robertsonovi řekl.“

## PRACOVNÍ NÁVŠTĚVA VELKÝCH LOSIN

V souvislosti s přípravou podzimního semináře, jsme navštívili našeho předsedu Společnosti CMT Pepu Zajíce ve Velkých Losinách, kde se toho času léčí v místních lázních.

Během jednodenní návštěvy jsme navštívili hotel Praděd a vlastní lázeňské objekty, sál, kde se bude konat podzimní setkání.

Zároveň jsme v předpremiéře všichni absolvovali hipoterapii (bezpečná jízda na koni) s tím, že ji všichni účastníci mohou v rámci podzimního semináře absolvovat - viz fotografie.

Členové Společnosti CMT:

Gabriela a Jaromír Obrušníkovi, Věra a Ladislav Kuncovi, Dagmar Kopřivová, Blanka a Rost' a Klouzalovi a Pepa Zajíc



## POZVÁNKA NA PODZIMNÍ VÍKENDOVÉ SETKÁNÍ

Jak už jsme Vás předběžně informovali v minulém čísle bulletinu, podzimní setkání Společnosti C-M-T bude víkendové, abychom na sebe měli navzájem více času, než tomu bylo v květnu v Poslanecké sněmovně. Setkání se uskuteční ve Velkých Losinách a tradičně se ho kromě pacientů zúčastní také lékaři z pražského Motola, kteří poskytnou místním lékařům a fyzioterapeutům informace o nemoci a rehabilitačních metodách. Také se můžeme těšit, že s námi proberou některé věci, jež zazněly na přednáškách v Poslanecké sněmovně, a také že s sebou přivezou novinky z mezinárodního kongresu o dědičných neuropatiích konaného v červenci v belgických Antverpách.

Setkání proběhne o prvním říjnovém víkendu, tj. ve dnech 1.-3.10.2004. Ubytování ve dvou, tří a čtyřlůžkových pokojích je zajištěno v bezbariérovém hotelu Praděd (je rezervován celý hotel; v případě mimořádného zájmu o akci budou někteří účastníci ubytováni v hotelu v nejbližším okolí). V hotelu je zajištěno i stravování ve rozsahu plné penze.

Hotel Praděd leží přímo na hlavním tahu městem Velké Losiny. Není možné ho přehlédnout.

### Program akce:

- pátek 1.10. do 17 hodin - příjezd  
v 18 hodin - večeře  
po večeři - přednáška o účincích rostliny aloe vera
- sobota 2.10. dopoledne od 9 hodin - přednášky  
odpoledne - rehabilitace v místních lázních a okolí (viz dále)  
společenský večer s ochutnávkou vína
- neděle 3.10. ve 12 hodin - oběd, ukončení akce a odjezd

Celá třídní akce, tj. ubytování, strava (plná penze), ochutnávka vína, koupání v termálním bazénu, hipoterapie (jízda na koni) je hrazena ze zdrojů Společnosti C-M-T. Každý účastník se bude na akci podílet příspěvkem, který je stanoven takto:

Každý člen Společnosti C-M-T, který má řádně zaplacený členský příspěvek, bude doplácet za tento třídní seminář 400,- Kč, nečlenové a příznivci 700,- Kč.



Místní lázně nám opět nabídly možnost využít rehabilitace v lázeňských prostorách. Každý zájemce si vybrané procedury hradí sám. A o jaké procedury jde?

- masáž klasická - částečná 170,- Kč
- masáž celotělová 500,- Kč
- masáž reflexní 180,- Kč
- vířivá koupel 150,- Kč
- vířivá koupel Hubardova 150,- Kč

Vybírejte a včas si rezervujte vybrané procedury. Rezervaci provedete na přihlášce.

V druhé části tohoto listu najdete přihlášku. Chcete-li se setkání zúčastnit, přihlášku vyplňte a pošlete na adresu Blanky Klouzalové. Pro jistotu uvádíme i telefonní čísla a e-mailovou adresu:

Blanka Klouzalová, Závada 102, 747 19 Bohuslavice u Hlučína

e-mail: klouzalovi@zavada.net, tel.: 595 055 287, 732 376 821

**Přihlášku pošlete nejpozději do 5. srpna 2004! Těšíme se na setkání s Vámi.**

✂ -----

## PŘIHLÁŠKA

na víkendové setkání Společnosti C-M-T  
konané od 1.10. do 3.10.2004 v lázních Velké Losiny

Jméno a příjmení: .....

Adresa: .....

.....

.....

Telefon: .....

E-mail: .....

Vybrané procedury:

.....

Spoluúčastníci setkání (jména, příjmení):

.....

.....

Jiná sdělení (připomínky, zvláštní přání):

.....

.....

Podpis:

Vyplněnou přihlášku prosíme zašlete na adresu:

**Blanka Klouzalová, Závada 102, 747 19 Bohuslavice u Hlučína**