

Praha, 7. září 2020

Lidem se svalovou dystrofií chybí síla, ale i systematická pomoc. Na jejich podporu se 7. září červeně rozsvítí Petřínská rozhledna

Na 7. září připadá Světový den povědomí o Duchennově svalové dystrofii. Tento den se pacienti i odborná veřejnost po celém světě snaží upozornit na toto závažné progresivní onemocnění. Rodiny, ve kterých se vyskytuje svalová dystrofie, často nebojují jen s důsledky závažné nemoci, ale narážejí také na nepřekonatelné byrokratické bariéry a nepřipravenost systému poskytnout sociální pomoc a podporu. Jako připomínka jejich složité situace se v tento den rozsvítí červeně i pražská Petřínská rozhledna.

„V České republice si Světový den povědomí o Duchennově svalové dystrofii připomínáme již od roku 2014, kdy byl poprvé vyhlášený,“ vysvětluje předsedkyně patientské organizace PARENT PROJECT, z. s. **Ing. Jitka Reinelto**vá, která se již několik let zasazuje o to, aby se pacientům se svalovou dystrofií žilo v ČR lépe.

„Stali jsme se respektovanou patientskou organizací známou aktivním řešením problémů pacientů,“ upřesňuje. A dodává: *„V této aktivitě nesmíme polevit, musíme se neustále posouvat, vzdělávat a obhajovat. Chceme, aby existovala terénní péče hrazená z veřejného zdravotního pojištění, stejně tak jako hrazená asistence a další sociální a zdravotní služby, které odlehčí pečujícím a pomohou zkvalitnit život celé rodiny.“*

Péče o lidi se svalovou dystrofií je velmi náročná a vyčerpávající. Nejen fyzicky, ale také psychicky. *„Jedná se o progresivní onemocnění, to znamená, že jakmile si zvyknete na nějaký stav, například, že dítě přestane chodit, přijde další a závažnější,“* vysvětluje problémy, se kterými se potýkají rodiny, kde se vyskytuje svalová dystrofie, předsedkyně Reineltová. *„Snažíme se jako organizace bojovat tam, kde jako jednotlivci nemáte šanci,“* upřesňuje.

Duchennova svalová dystrofie a mozek

Tématem letošního Světového dne je mozek. **MUDr. Jana Haberlová, PhD.** z Kliniky dětské neurologie Fakultní nemocnice Motol v Praze vysvětluje: *„Bohužel bílkovina dystrofin, která chybí ve svalech lidí s Duchennovou svalovou dystrofií, schází také v mozku, a to může vést k různým obtížím, jako jsou poruchy kognice, dále poruchy učení, pozornosti, porucha autistického spektra a další. Pro mnoho rodin pak tyto problémy znamenají větší zátěž než pohybová omezení.“*

Doktorka Haberlová dále vysvětluje, že i přes velký pokrok v medicíně zatím neexistuje lék. *„V posledních 10–15 letech dochází k obrovskému pokroku ve znalostech příčiny nemoci. Narůstá počet klinických studií a počet nově registrovaných léků. Pro 10–30 procent pacientů s Duchennovou svalovou dystrofií je dostupná genová léčba.“*

Lékařka ale varuje: *„Je třeba zdůraznit, že jakákoliv i kauzální genová léčba nemoc nevyлéčí, pouze zpomalí progresi. Proto je zde stále extrémně potřebná multioborová symptomatická péče.“*



Duchennova svalová dystrofie a mozek v praxi klinického psychologa

Psycholožka PARENT PROJECTU **Mgr. Simona Dejdarová** se ve své praxi setkává s rodinami, které hledají pomoc nejen pro své děti, u nichž se nedostatek dystrofinu v mozku projevuje, ale velmi často i pro další rodinné příslušníky, jejichž život je tímto projevem ovlivněn. „*Některé děti hůře vnímají a chápou vlastní emoce i emoce druhých lidí, což vede k řadě nedorozumění, konfliktů a někdy i sociální izolaci a depresivním stavům.*“ Děti i jejich rodiče pak potřebují dostatek informací a profesně i lidsky kvalitní přístup odborníků ve škole a školských zařízeních.

Nejzávažnější formy nemoci jsou pak spojeny s obtížemi, které bývají diagnostikovány jako různé formy dysfázie či poruch autistického spektra. Děti se někdy ani nenaučí mluvit, některé z nich řeči nerozumí, nebo jen s obtížemi. Jejich kontakt se světem lidí i věcí je zvláštní, často nesrozumitelný. Je patrné, že nejen u těchto dětí, ale i u rodičů a sourozenců to vede k obrovské tenzi, frustraci, vyčerpání a časem i k různým formám duševních poruch.

Kontakt pro média:

Ing. Jindra Landová, Marketing Manažer PARENT PROJECT, z. s. / +420 607 957 816,
landova@parentproject.cz

PARENT PROJECT, z. s. je patientská organizace založená rodiči, jejichž děti se narodily se svalovou dystrofií Duchenne/Becker a dalšími vzácnými nervosvalovými onemocněními raného věku. Spolek sdružuje pacienty, jejich rodiče a další rodinné příslušníky. V ČR působí od roku 2001, kdy zakládající členové navázali na fungování stejnojmenné organizace v USA, která byla založena v roce 1994. Hlavním zájmem organizace je zlepšování kvality života pacientů prostřednictvím zkvalitnění sociální a zdravotní péče, šíření povědomí o nemoci, sledování novinek ve výzkumu i v péči v zahraničí. Spolek realizuje terénní práci s rodinou, úzce spolupracuje s odborníky ze všech relevantních oborů, organizuje pobytové akce a konference, zaštiťuje klinické studie v ČR. Působí v rámci celé České republiky. Organizace poskytuje všem členům poradenství a individuální konzultace, umožňuje sdílení informací. Spolupracuje s jinými organizacemi, prosazuje zájmy členů v jednáních s pojišťovnami a dalšími státními institucemi.

Svalové dystrofie jsou skupinou onemocnění, které způsobují progresivní ztrátu svalové hmoty. Jedná se o geneticky podmíněná onemocnění, kdy mutace genů zapříčiní poruchu tvorby proteinů stěžejních pro normální fungování svalů. Projevují se především postupně se zhoršující svalovou slabostí. V posledních letech se zejména díky novým možnostem genetiky zvyšuje identifikace konkrétního typu svalové dystrofie, zlepšuje se kvalita symptomatické péče, a tím i věk dožití a kvalita života pacientů. Nově se začínají objevovat i možnosti kauzální léčby. Svalová dystrofie Duchenne je jednou z častěji se vyskytujících. Vyskytuje se asi 1 případ na 5 000 dětí. Duchenne postihuje téměř výlučně chlapce, ovšem jiné dystrofie rozdíl nedělají.



Tisková zpráva

Více informací najdete:

<https://www.parentproject.cz/svetovy-den-povedomi-o-duchenove-svalove-dystrofii-2020>

https://youtu.be/y1gfhwAL_Mg

<https://www.facebook.com/parentproject.cz/>

<https://www.darujme.cz/projekt/1202026>

<https://www.worldduchenneday.org/>