

**Nr 4 / 2006**



# **UJARZMIĆ PŁĄSY**

**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 nieco inny 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:** Szczegółowo opisana po raz pierwszy przez George'a Huntingtona w 1872 roku. Gen mutacji wykryty dopiero w 1993. Ciągłe poszukiwanie leku...

## Spis treści

1. Relacja z Krakowa .....	4
2. Młodzieńcza postać Choroby Huntingtona .....	7
3. Opowieści ludzi związanych z HD .....	12
- Młodzieńcza postać HD u mojego syna .....	12
- Proszę powiedz, jak mam sobie radzić? .....	14
- Wynik - być albo żyć .....	17
- Życie w szarej strefie - historia Pauli .....	19
- Moja psychoterapia .....	21
- Historia pewnego domu .....	23
- Melancholijne refleksje .....	26
4. Jak być opiekunem chorego na HD .....	28
5. Objawy demencji w chorobie Huntingtona .....	31
6. Pytania czytelników do specjalisty .....	32
7. Nowe szaty strony WWW Stowarzyszenia - wywiad z administratorem .....	35
8. Sprzęt dla osób niepełnosprawnych .....	38
- Łóżko ORION .....	38
9. Książki, które warto przeczytać .....	41
- „Czarne na białym” .....	41
10. Porady .....	42
- Świadczenia przysługujące osobom niepełnosprawnym .....	42
- Karta parkingowa .....	44
11. Badania .....	45
12. Ważne adresy .....	46



## 1. Relacja z Krakowa

Sprawozdanie ze spotkania 3.12.2005 r organizowanego przez Stowarzyszenie na Rzecz Osób z Chorobą Huntingtona oraz Krakowską Grupę Wsparcia pt. „Choroba Huntingtona - problem o wielu obliczach”

Tematem konferencji, która odbyła się w Klinice Neurologii Collegium Medicum UJ, był przegląd aktualnej wiedzy o chorobie Huntingtona. Uczestniczyły w niej kilkanaście osób, które same lub rodzinnie i przyjacielsko związane są z HD. Gośćmi, a zarazem prelegentami były panie z Instytutu Psychiatrii i Neurologii<sup>1</sup> oraz Instytutu Matki i Dziecka w Warszawie<sup>2</sup>

Dr Elżbieta Zdzienicka - neurolog<sup>1</sup>

Dr Dorota Hoffman Zacharska - genetyk<sup>2</sup>

Dr Agnieszka Księżopolska - psychiatra.<sup>1</sup>

Gościliśmy także pana dr Leszka Iburskiego, neurologa oraz panią prof. dr hab. Martę Dziedzicką-Wasylewską z Instytutu Farmakologii PAN w Krakowie.

Spotkanie rozpoczął Jerzy Rajpolt, który przywitał serdecznie wszystkich zebranych. Na wstępie prowadzący zaprezentował obecnym film krótkometrażowy z Wojciechem Królikiewiczem w roli głównej pt. „Rendez-vous” w reżyserii Artura Żmijewskiego.



Pierwszy wykład wygłosiła Pani dr D. Hoffman - Zacharska. Przedstawiła w nim bardzo szczegółowo schemat dziedziczenia HD, historię odkrycia genu i pierwszych badań diagnostycznych oraz nowe koncepcje terapeutyczne. Jak wiemy, choroba Huntingtona jest chorobą dziedziczną w sposób autosomalny jako cecha dominująca (50 % prawdopodobieństwa wystąpienia choroby, jeśli jedno z rodziców jest chore na HD).

Gen, który jest odpowiedzialny za wystąpienie choroby, zlokalizowany jest w chromosomie 4 i powoduje zwielenokrotnienie powtórzeń nukleotydu CAG powyżej normy, która wynosi 36. Powstające białko staje się „białkiem obcym”, nierozpознаwanym przez system sygnalizacji międzykomórkowej, tworzy złoży



poliglutaminowe w komórkach nerwowych, doprowadzając do gwałtownej apoptozy (śmierci komórek), a w konsekwencji do zaniku najważniejszych struktur mózgu (skorupy mózgu i jądra ogoniastego, a później kory). Stwierdzono zależność pomiędzy liczbą powtórzeń nukleotydu CAG a wiekiem rozpoczęcia choroby i im liczba ta jest większa, tym większe prawdopodobieństwo, że choroba (jej pierwsze objawy) wystąpią wcześniej. Statystyka wieku zachorowań kształtuje się następująco:

- 80 % zachorowań: wiek 35 - 45 lat,
- 10 % zachorowań: wiek poniżej 20 lat,
- 10 % - zachorowań: wiek powyżej 60 roku życia.

Pani dr D. Hoffman-Zacharska przedstawiła nam także nową koncepcję terapeutyczną opartą o metaanalizę 24 badań R. Bonelli (2003 r), w której brano pod uwagę opis leczenia pojedynczych osób i niewielkich grup chorych; ruchy mimowolne oraz zamierzone, leczenie otępienia. Wyniki tych badań nie wniosły jednak rewolucyjnych zmian w przebiegu leczenia HD.

Po przerwie na kawę głos zabrała pani dr E. Zdzienicka. W swoim wystąpieniu przedstawiła główne problemy neurologiczne dotyczące choroby Huntingtona oraz omówiła stosowane leki. W sytuacjach, gdy ruchy mimowolne nie są zbyt uciążliwe, nie stosuje się żadnych leków. W dalszych etapach choroby należy zwrócić uwagę, które objawy stają się najbardziej uciążliwe dla pacjentów i zastosować odpowiednie leczenie: dystonia - m.in. Sulpiryd, Diazepam; leczenie zaburzeń chodu i bradykineza - m.in. Haloperidol i Olanzapina; zaburzenia mowy i połykania - treningi terapeutyczne oraz ćwiczenia oddechowe; otępienie - m.in. Memantina; agresja, natręctwa, obsesje - neuroleptyki atypowe. W celu zahamowania procesów neurodegeneracyjnych można stosować: koenzym Q; Alfa-tokoferol, nienasycone kwasy tłuszczowe (megaoleje).

Po tym wykładzie rozwinęła się dyskusja o etycznych dylematach badań przedobjawowych - czy należy ich wymagać, czy można podjąć leczenie eksperymentalne u osób z grupy ryzyka, nie znając wyników badań? Dr Hoffman - Zacharska zwróciła uwagę na nowy trend badań w światowych ośrodkach neurologicznych polegający na przeszczepach zdrowych neuronów. Jest to jednak terapia wyłącznie eksperymentalna, gdyż wymaga ok. 3 lat stałego kontaktu z chorym. Padły pytania o prędkość postępu choroby - czy jest to do przewidzenia? Sądzi się, że zarówno aktywność umysłowa jak i fizyczna opóźniają wystąpienie pierwszych objawów choroby. Prowadzi się także badania nad biomarkerami, które mogą dać odpowiedź osobom z wynikiem dodatnim, w jakim wieku można spodziewać się nasilenia choroby.

Jak kończy się życie chorego na HD - pytanie nad wyraz trudne, a jednak bardzo istotne, na które odpowiedź jest wieloznaczna. Przyczyną może być m.in. padaczka, samobójstwo, zapalenie płuc lub zadławienie. Chorzy mogą jeszcze przed rozpoznaniem i zdiagnozowaniem HD popaść w konflikt z prawem na



Skutek m.in. zachowań aspołecznych, agresywnych, nie wyłączając zabójstwa, które mogą być przejawem niezidentyfikowanych objawów choroby lub zaburzeń osobowości, które częściej niż w populacji ogólnej mogą występować w rodzinach dotkniętych chorobą Huntingtona. Choroba Huntingtona bywa często źle rozpoznana, ponieważ zanim wystąpią ruchy mimowolne, pierwszymi jej symptomami są zmiany psychiczne. Dlatego najważniejszym badaniem potwierdzającym chorobę jest obecnie badanie DNA - wywiad rodzinny może jedynie ułatwić postawienie diagnozy.

Kolejny gość pani dr A. Księżopolska przygotowała wykład na temat zaburzeń psychicznych towarzyszących chorobie Huntingtona, sposobach leczenia farmakologicznego i terapii psychologicznej. Do najważniejszych, czasem poprzedzających zaburzenia neurologiczne, należą: zmiany osobowości, zaburzenia poznawcze, drażliwość, zmniejszenie motywacji, spontaniczności, wycofanie społeczne, a także apatia, depresja, hiperseksualność, sztywność myślenia, brak dbałości o higienę osobistą.

Leczenie farmakologiczne w przypadku wystąpienia depresji jest konieczne, gdyż nieleczona może skutkować obok przedłużającego się cierpienia psychicznego zwiększeniem ryzyka samobójstwa, a także poniesieniem kosztów w postaci utraty pracy, pogorszenia kontaktów społecznych itp. Czynnikiem wspierającym leczenie farmakologiczne jest właściwa psychoterapia, zarówno z chorym jak i z rodziną, stworzenie prawidłowej struktury dnia, odpowiednia stymulacja do rozpoczęcia aktywności, zainteresowanie chorego ćwiczeniami umysłowymi (treningi pamięci).

Na zakończenie rozmawialiśmy o wczasach rehabilitacyjnych - jak można się o nie starać, o pomocy ze strony studentów - wolontariuszy w opiece nad bliskimi chorymi. Poruszyliśmy także temat ewentualnych zagrożeń ze strony chorych - jak postąpić w przypadku ataku agresji, jakie jest prawo do ochrony rodzin, w których może dojść do zagrożenia życia lub zdrowia członków rodziny. Pani dr Hoffman przekazała nam informacje o standardach europejskich (w Holandii) dotyczących opieki nad rodziną dotkniętą problemem HD. Sytuacja w Polsce jest wciąż trudna, nie tylko ze względu na szczupłe zasoby finansowe, ale także na brak rozwiązań prawnych (choroba Huntingtona nie jest uznana przez Ministerstwo Zdrowia za chorobę przewlekłą). Należy szerzyć wiedzę i szeroko pojętą oświatę na temat tej wciąż jeszcze mało znanej choroby.

Na zakończenie trwającego ponad 4 godz. spotkania Jurek Rajpolt podziękował gorąco gościom z Warszawy za wspaniałe wykłady, paniom z Tych za napoje, Joannie z Krakowa za poczęstunek a także wszystkim, którzy pomogli w technicznym przygotowaniu spotkania.

**Maria**



## 2. Młodzieńcza postać choroby Huntingtona

### Trochę historii



Choroba Huntingtona (HD) jest genetycznie uwarunkowaną chorobą zwyrodnieniową ośrodkowego układu nerwowego, dziedziczącą się w sposób autosomalno-dominujący, w której występują zarówno objawy neurologiczne, jak i psychiczne.

Pierwsze wzmianki o płasawicy występującej dziedzicznie sięgają XIX wieku. Pełny, dokładny obraz kliniczny choroby podał George Huntington w 1872 roku. Ze względu na nieskoordynowane, niezamierzone i groteskowe ruchy wykonywane przez chorych nazwał ją „chorea” od greckiego wyrazu „choros” czyli taniec. Stąd pochodzi nazwa choroby płasawica Huntingtona.

Huntington podał trzy cechy charakteryzujące tę chorobę. Są nimi:

- dziedziczne występowanie,
- współistnienie zaburzeń psychicznych ze skłonnością do samobójstw,
- występowanie choroby tylko u dorosłych.

Zwrócenie uwagi na dziedziczność schorzenia wyprzedzało odkrycia Mendla, które pomimo że były opublikowane w 1865 r., dopiero w pierwszych latach XX wieku stały się wzorcami dziedziczenia.

Ponieważ płasawica nie jest jedynym zaburzeniem ruchowym, jakie występuje w HD, poza nimi pojawiają się również problemy psychiczne, otępienie, zaburzenia zachowania i emocji, proponuje się obecnie używanie nazwy choroba a nie płasawica Huntingtona.

Choroba występuje na całym świecie, a częstość jej występowania w państwach anglojęzycznych z powodu migracji z Anglii i innych części Europy jest bardzo podobna i mieści się w granicach 4-10 przypadków na 100 tys. ludności.

### Genetyka i zmiany w mózgu

Gen odpowiedzialny za HD został zlokalizowany na krótkim ramieniu chromosomu 4. w 1983 r., ale mutacja została zidentyfikowana 10 lat później.



Prawidłowy gen zawiera 9-35 powtarzających się sekwencji cytozyna - adenina - guanina (CAG). U osób chorych liczba tych powtórzeń wzrasta powyżej 40 i może dochodzić nawet do 250 (dane z literatury). Jest to tak zwana mutacja dynamiczna. Obecność powtórzeń w zakresie 35-39 prowadzi do zjawiska niepełnej penetracji, co oznacza, że u niektórych osób z taką liczbą powtórzeń mogą się rozwinąć objawy choroby, a inne pozostaną zdrowe.

Wykazano, że im więcej powtórzeń CAG, tym wcześniej pojawiają się objawy choroby. Nie do końca jest jasne, dlaczego w rodzinach dotkniętych HD istnieje tendencja do zwiększenia liczby powtórzeń CAG z pokolenia na pokolenie. Zdarza się to częściej, gdy zmutowany gen pochodzi od ojca. Zjawisko to zwane jest antycypacją genetyczną i polega na wcześniejszym występowaniu objawów choroby oraz cięższym jej przebiegu w kolejnych pokoleniach, a jej podłoże molekularne stanowią wspomniane już mutacje dynamiczne niestabilnych regionów trójnukleotydowych CAG.

Białko kodowane przez ten gen zostało nazwane huntingtyną. Jest to białko cytoplazmatyczne o nieznannej funkcji, które w zmutowanej formie może być toksyczne dla komórki, może ono wiązać się z innymi białkami i zaburzać ich funkcje. Zmutowane białko jest gromadzone w postaci złogów w neuronach i może powodować ich obumieranie. Nie tłumaczy to jednak faktu, dlaczego ten proces dotyczy tylko prądkowia (jądra podstawy). Objawy HD są wynikiem zwyrodnienia komórek nerwowych prądkowia, które blokują pobudzenia wywodzące się z obszarów kory mózgowej. Jeżeli zanikają, kora mózgowa jest nadmiernie stymulowana i pojawiają się ruchy mimowolne - tak charakterystyczne dla tej choroby.

Zaburzenia psychiczne występujące w tej chorobie trudno wytłumaczyć zmianami w prądkowiu. Być może są one wynikiem uszkodzenia komórek nerwowych kory mózgowej, zwłaszcza płatów czołowych i skroniowych.

## **Postacie kliniczne**

Choroba dotyczy obu płci a jej objawy mogą ujawniać się w każdym wieku i doprowadzają do śmierci po 15-20 latach jej trwania. Najczęściej objawy choroby pojawiają się w czwartej i piątej dekadzie życia (80% przypadków). Ta najczęstsza i najbardziej typowa postać HD charakteryzuje się narastającymi ruchami mimowolnymi typu płasawiczego lub dystonicznego, postępującym otępieniem i zaburzeniami psychicznymi. W dalszym przebiegu choroby pojawiają się zaburzenia mowy, połykania oraz postępujące wyniszczenie.

Objawy choroby występujące powyżej 60 roku życia, nierzadko w siódmej lub ósmej dekadzie życia, charakteryzują postać wieku podeszłego (10% przypadków), są one łagodniejsze, mają wolniejszy przebieg a zaburzenia poznawcze, psychiczne, jak i ruchy mimowolne są słabiej wyrażone.





## Postać młodzieńcza HD

Stanowi ona 5-10% wszystkich przypadków a wiek zachorowania obejmuje dwie pierwsze dekady życia. Wiek zachorowania nie jest jedyną cechą odróżniającą tę postać choroby, w której obraz kliniczny jest odmienny a przebieg ostrzejszy.

Już w latach dwudziestych XX wieku w literaturze angloamerykańskiej pojawiły się doniesienia opisujące fenotyp tej postaci HD, w której dominują objawy degradacji intelektualnej, sztywność pozapiramidowa oraz napady padaczkowe, trudne do opanowania i oporne na leki. Inne charakterystyczne i wymieniane cechy to:

- zaburzenia mowy typu dyslalii spowodowane ruchami mimowolnymi języka i twarzy; mowa bywa niewyraźna i bełkotliwa,
- ruchy mimowolne typu choreoatetozy, często jednostronne o niewielkim nasileniu,
- ruchy płasawicze i dystoniczne występują rzadziej i w późniejszych stadiach choroby,
- częste są ruchy mimowolne w niewielkich grupach mięśniowych typu mioklonii, tików, grymasów twarzy, ruchów palców dłoni,
- objawy mózdkowe: zaburzenia równowagi, ataksja,
- zaburzenia ruchów gałek ocznych.

Zespół parkinsonowski ze sztywnością, bradykinezją (zubożeniem ruchowym) i otępieniem znany pod nazwą tzw. wariantu Westphala, występuje głównie w młodzieńczych postaciach HD. Fenotyp młodzieńczej postaci HD jest na tyle odmienny od dorosłych form HD, że sugerowano nawet wyodrębnienie jej jako odrębnej jednostki chorobowej. W postaciach młodzieńczych choroba przekazywana jest zazwyczaj przez chorego ojca (w 90%). Częściej występuje antycypacja, a liczba powtórzeń CAG przekracza zwykle 50. Z liczbą powtórzeń jest ściśle skorelowany wiek zachorowania i czas trwania choroby. Im większa liczba powtórzeń tym wcześniejszy wiek zachorowania i krótszy czas trwania choroby. Największa liczba powtórzeń CAG, zwielokrotniona do 250, była opisywana w piśmiennictwie u 2,5 letniego chłopca, który miał padaczkę, zaburzenia psychiczne typu schizofrenicznego, a w obrazie klinicznym dominowała sztywność. Zmarł w 16 roku życia.

Jeżeli HD zaczyna się we wczesnym dzieciństwie lub młodości, ruchy mimowolne są mniej nasilone, a dominują objawy sztywności i bradykinezja - tzw. zespoły hipertoniczno-hypokinetyczne.

Rozpoznanie HD na podstawie objawów klinicznych, zwłaszcza postaci młodzieńczych, jeżeli nie ma obciążającego wywiadu rodzinnego, może być trudne. W takich przypadkach należy się liczyć z możliwością pozornego „przeskoczenia” objawów choroby o jedno pokolenie, gdzie choroba rozwija się u dziecka, a rodzic o 50% ryzyku zachorowania, pozostaje jeszcze zdrowym przedobjawowym nosicielem mutacji.



Oczywiście o rozpoznaniu przesądzić może badanie DNA, które powinno zawsze weryfikować diagnozę kliniczną. Należy jednak pamiętać o zasadzie, że w okresie przedklinicznym test wykonuje się tylko u osób dorosłych na ich wyraźne życzenie. Dzieci w okresie przedobjawowym nie poddaje się badaniom, chyba że są uzasadnione podejrzenia rozwoju choroby. Pojawienie się zaburzeń zachowania, emocjonalnych czy trudności szkolnych bez innych zaburzeń neurologicznych u dziecka, którego rodzic jest chory, może nasuwać podejrzenie HD, ale nie świadczy o jej rozpoznaniu.

Problemy zachowania czy trudności szkolne mogą być związane z niekorzystną sytuacją w rodzinie, z obecnością chorego rodzica. Nawet pozytywny wynik testu DNA, do wykonania którego należy podchodzić z dużą ostrożnością, nie stanowi dowodu na już rozwijającą się chorobę, która może nie ujawnić się jeszcze przez wiele lat.

## **Leczenie**

Do chwili obecnej brak jest skutecznego leczenia w HD. Leczenie jest objawowe, co oznacza, że w zależności od objawów klinicznych stosuje się leki, które mają na celu między innymi opanowanie napadów padaczkowych, obniżenie napięcia mięśniowego, zmniejszenie ruchów mimowolnych, zmniejszenie niepokoju, agresji, wyrównanie nastroju, ustąpienie drażliwości i objawów psychicznych.

Bardzo istotną rzeczą dla osoby chorej jest jak najdłuższe zachowanie sprawności fizycznej i psychicznej poprzez różne formy rehabilitacji i treningów.

## **Postać młodzieńcza HD w Polsce**

Do chwili obecnej w Zakładzie Genetyki IPiN chorobę Huntingtona wykryto badaniem molekularnym u 676 osób. Część z nich była także badana klinicznie w Poradni Genetycznej, w Klinikach Neurologicznych i Psychiatrycznych IPiN.

W grupie tej były 74 osoby, które spełniały kryteria młodzieńczej postaci HD, czyli wiek zachorowania do 20. roku życia (11,5%). Dziecięca postać HD - wiek zachorowania do 10. roku życia - stanowiła 1/5 pacjentów z młodzieńczą postacią HD (16 osób). Wszyscy oni mieli wariant Westphala. Jednakowa była liczba kobiet i mężczyzn w badanej grupie (po 37 osób), a ich wiek w chwili badania wahał się od 5 do 36 lat. Padaczkę rozpoznano u 6 pacjentów - 8%. 51 chorych (69%) odziedziczyło chorobę od ojca a 18 od matki (23%), o pozostałych osobach brak danych.

W badaniu neurologicznym u 32 osób stwierdzono zespół hipertoniczno-hypokinetyczny ze sztywnością i zubożeniem ruchowym, a 34 pacjentów demonstrowało ruchy mimowolne takie jak w postaciach wieku dorosłego.



U przeważącej większości pacjentów (70%) występowały zaburzenia funkcji poznawczych z regresem intelektualnym.

Problemy psychiczne wymagające leczenia i hospitalizacji miało 15 pacjentów.

Dane te są zbieżne z podawanymi w literaturze, jakkolwiek odnotowujemy większy odsetek przypadków młodzieńczej HD w naszym materiale, co najprawdopodobniej spowodowane jest różnicami w kryteriach wiekowych i ocenie czasu pojawienia się pierwszych objawów.

Wszyscy pacjenci, którzy rozwinęli objawy choroby przed 20 rokiem życia, mają objawy charakterystyczne dla postaci młodzieńczej HD i także charakterystyczną liczbę powtórzeń CAG powyżej 50. Odnotowujemy również dość duży odsetek pacjentów z odmatczynym dziedziczeniem, jakkolwiek przewaga chorych, którzy odziedziczyli gen od ojca, jest ponad trzykrotna. Zjawisko antycypacji występuje powszechnie, niezależnie od płci chorego rodzica.

## **Podsumowanie**

Młodzieńcza postać HD jest rozpoznawana u osób, które zachorowały przed 20 rokiem życia. W przeważącej większości przypadków jest ona przekazywana przez ojca.

Zjawisko antycypacji występuje we wszystkich rodowodach - wcześniejszy wiek zachorowania, cięższy i krótszy przebieg choroby w kolejnych pokoleniach oraz zwiększenie liczby powtórzeń CAG. Liczba zwiokrotnień CAG przekracza 50 i wykazuje korelację z wiekiem zachorowania i czasem trwania choroby.

W obrazie klinicznym dziecięcych postaci HD (wiek zachorowania do 10 roku życia) dominuje wariant Westphala.

W młodzieńczych postaciach HD proces otępienny wyprzedza pojawienie się zaburzeń ruchowych. Zaburzenia funkcji poznawczych występują u prawie wszystkich chorych z rozpozną młodzieńczą HD.

**Dr n. med. Elżbieta Zdzenicka**  
**Instytut Psychiatrii i Neurologii**  
**Poradnia Genetyczna**

### 3. Opowieści ludzi związanych z HD

#### Młodzieńcza postać HD u mojego syna

W 2003 zdiagnozowano mojego syna - potwierdzono niestety młodzieńczą postać HD. Ta wiadomość była dla nas koszmarem. Niewyraźną mowę, zmianę zachowania, gorsze oceny w szkole przypisywaliśmy dojrzewaniu - takie rzeczy zdarzają się przecież u 16-letnich chłopców, tym bardziej, że nie było żadnych neurologicznych oznak.

Kiedy patrzę teraz na to z perspektywy czasu, mogę chyba stwierdzić, że pierwszym objawem były niezrozumiałe dla mnie wtedy zmiany nastroju, zachowania. Kolejnym charakterystycznym objawem było pismo. Syn zaczął pisać wolniej, bardzo drobnymi literami. Pismo z czasem stawało się nieczytelne. Widziałam, że bardzo się starał, lecz nie dawało to żadnych rezultatów. Bywały dni, że mówił bardzo niezrozumiale. Czasem w rozmowie przez telefon zastanawiałam się, czy rozmawiam z nim czy z chorym mężem. Później znajomi zaczęli dostrzegać, że syn zachowuje się tak, jakby brał narkotyki. Zdarzało się, że nie zauważał ich na ulicy, co było do niego niepodobne. Kupiłam nawet test. Wrywkowo sprawdzałam. To mogłam wykluczyć. Pytanie więc, dlaczego się tak zachowuje. Nie pomagały żadne rozmowy, prośby, płacz. Postanowiłam wybrać się z nim do psychologa. W rozmowach z psychologiem wypadał całkiem dobrze, jednak nie przynosiło to żadnych rezultatów. Wszystko mu przeszkadzało. Stał się nerwowy, czasem bywał agresywny. Był wysportowanym chłopcem. Grał w klubie w piłkę nożną. Nagle przestał grać, było to dla mnie zaskoczeniem. Kiedy zapytałam dlaczego, odpowiedział, że to go męczy i nie może tak szybko jak kiedyś biegać.

Wtedy uświadomiłam sobie, że może to być to, czego tak bardzo się bałam. Ponieważ mój mąż był chory na HD, a młodzieńczą postać dziedziczy się głównie po chorym ojcu, w wieku 18 lat postanowiliśmy zrobić badanie genetyczne. Nie czekałam ani chwili. Wybrałam się z nim do neurologa, który prowadził mojego męża, następnie poprosiłam o konsultację w Instytucie w Warszawie. Podejrzenia były, jednak żeby się upewnić, trzeba było wykonać badanie. W dwa miesiące później znałam wynik badania DNA, który potwierdził nasze przypuszczenia. Wiedzieliśmy już, że będzie chory, ale czy to, co się z nim dzieje, to już początek choroby?

W celu postawienia ostatecznej diagnozy zaproponowano nam wykonanie dodatkowych badań. Trzeba było położyć syna w klinice na 10 dni. Po długich rozmowach syn się zgodził. Musieliśmy go przecież do tego przygotować. W październiku w Klinice Dzieci i Młodzieży przy IPiN w Warszawie wykonano mu dodatkowe badania: NMR mózgu i odcinka szyjnego, EEG, badania psychologiczne, badanie WPW (badanie potencjałów słuchowych pnia mózgu), dno oka, oraz badania dodatkowe: morfologię, badania chemiczne krwi, moczu, RTG. Badania kliniczne potwierdziły początek choroby.



Choroba oczywiście postępowała... W przypadku syna zmieniał się chód, zaczął chodzić inaczej niż wcześniej, bardziej sztywno. Mowa, jak pisałam, czasem była niewyraźna, ale to zależało od dnia. Taką charakterystyczną rzeczą na początkowym etapie choroby był sposób używania sztućców - kiedy je brał do ręki, szeroko rozkładał palce i tak jest do tej pory. Sztywności zaczęły pojawiać się teraz, po 4 latach. Widocznych ruchów mimowolnych nie ma do tej pory. Obecnie jest raczej spokojny, nastąpiło ogólne spowolnienie organizmu, mimo iż nie bierze żadnych leków. Wszystkie czynności wykonuje bardzo wolno.

Kiedy w końcu dotarła do mnie prawda o chorobie syna, pomyślałam, że tego już nie da się zmienić i że najważniejsze jest to, jak mu pomóc. W maju ubiegłego roku postanowiliśmy złożyć wniosek o rentę socjalną. Cała sprawa ciągnie się do obecnej chwili. Wyjazdy na komisje lekarskie, pisanie kolejnych odwołań, miałam tego serdecznie dosyć. Był moment, że nie miałam już siły, tym bardziej, że nie zdążyłam pozbierać się po śmierci męża. To wszystko zaczęło mnie przerastać.

Poprosiłam panią Olę - prezes naszego Stowarzyszenia o radę. Opowiedziałam jej całą sprawę. To ona przekonała mnie, żeby się nie poddawać. Kiedy poznała nasz problem, nie pozostała wobec tego obojętna. W imieniu Stowarzyszenia wystosowała pismo, w którym ośmieliła się prosić o wnikliwe zbadanie syna i przyznanie mu statusu osoby niezdolnej do pracy. Przybliżyła również obraz i przebieg tej choroby. Nie wiem, czy komisja zechce wziąć to pod uwagę, ale jestem jej bardzo wdzięczna. Bez względu na to, jaki będzie finał całej sprawy, chcę serdecznie podziękować Oli za wsparcie i życzliwość, jaką nam okazuje. Dobrze, że jest ktoś taki jak ona.

Po tym, czego do tej pory doświadczyłam, mogę napisać jedno, że lekarze orzecznicy są bezwzględni i obojętni wobec chorych i naszych problemów. Wszyscy wiemy, że młodzieńcza postać tej choroby to wyjątkowo rzadki przypadek, stąd i wiedza lekarzy orzeczników jest niewielka. Tyle, że w przypadku, gdy dziecko jest pełnoletnie, traktują ich jako osoby samodzielne, chcą rozmawiać tylko z nimi. Każdy, kto ma bądź miał do czynienia z takim przypadkiem, wie doskonale, że oni sami nie dadzą rady - ktoś musi im pomóc i to jest właśnie nasza rola.

Oczywiście podaję synowi preparaty OMEGA-3, ENIVIT, Q10. Można je kupić w aptekach bez recepty. Po ostatniej konsultacji w Warszawie przepisano mu lek Myolastan 50 mg. Zacznę mu go podawać teraz, gdyż poczytałam trochę o jego działaniu, syn teraz miał egzaminy bałam się, że może wywołać któreś z ubocznych objawów. Z nauką ma oczywiście problem, ale myślę, że z moją pomocą skończy w tym roku, w każdym razie bardzo się stara. Został mu ostatni semestr, tak że razem damy radę.

Tak to wyglądało w przypadku mojego syna, jednak jak wiemy, nie w każdym przypadku musi tak być. Postać młodzieńcza charakteryzuje się przede wszystkim sztywnościami. Chociaż widziałam kiedyś na zjeździe w Warszawie



dziewczynę 20-letnią, która chorowała mniej więcej tyle co mój syn, i u niej oprócz charakterystycznego sztywnego chodu ruchy były bardzo widoczne. Mam kontakt z mamą chłopca, który zachorował w podobnym wieku jak mój syn, i u niego również nasilają się ruchy. W klinice w tym czasie, kiedy leżał mój syn, przeprowadzano badania dla dwóch trochę starszych od niego chłopców, u których znane były również wyniki DNA. Pamiętam, że trzeba było się dobrze przyjrzeć, żeby dopatrzeć się u nich objawów tej choroby (mieli również potwierdzone początki młodzieńczej postaci).

Sama chciałabym wiedzieć jak najwięcej odnośnie przebiegu młodzieńczej postaci HD. Uważam, że nie pozostaje nam nic innego jak obserwować nasze dzieci. Mieć nadzieję, że będzie dobrze i wierzyć, że znajdzie się ten cudowny lek, na który wszyscy tak bardzo czekamy.

**Marysia**

## **Proszę powiedz, jak mam sobie radzić?**



*Bardzo wzruszająca odpowiedź Jean skierowana do matki, która poprosiła o radę, w jaki sposób postępować z emocjonalnym napięciem towarzyszącym opiece nad dzieckiem w końcowych fazach HD.*

W tej chwili to nie jest już tak bardzo trudny temat dla mnie jak dla kogoś, kto właśnie przechodzi przez to wraz ze swoim dzieckiem tak jak TY. Po pierwsze pamiętaj, że MASZ najważniejszą rzecz, którą możesz podarować..... MIŁOŚĆ. To nie każdemu przychodzi z łatwością i nie wszyscy ludzie potrafią obdarzać takim uczuciem!!!

Moje serce i dusza umierały po kilka razy każdego dnia w przeciągu paru ostatnich lat opieki nad Kelly, a zwłaszcza przez 6 ostatnich miesięcy jej życia, ponieważ jej stan tak gwałtownie się pogarszał. Musieć powiedzieć swemu dziecku, że nic się nie stanie, gdy odejdziesz, jeśli chce... że pewnego dnia spotkamy się znowu... TO jest najtrudniejsza rzecz, którą rodzic musi zrobić. A jednak musimy stawić temu czoła kiedy nadchodzi ten czas. Dzieci muszą się od nas dowiedzieć, jak są odważne, jak dużo wniosły do naszego życia i ile radości i miłości nam przyniosły. Jak bardzo, bardzo są wyjątkowe i że NIGDY o nich nie zapomnimy, ale zawsze będziemy je wspominać z szacunkiem i miłością. Tak ważne jest, żeby dzieci wiedziały te rzeczy i żeby czuły, że będzie nam ich brakować, ale że rozumiemy, gdy są już zbyt zmęczone, by dłużej walczyć.



Pierwszy raz powiedziałam to Kelly, kiedy miała bardzo wysoką gorączkę i halucynacje - widziała anioły i rozmawiała ze swoim dziadkiem, który umarł kilka miesięcy wcześniej. Chciałam umrzeć razem z nią. Poważnie myślałam o tym, że jeśli moje dziecko musi odejść, to niech odchodzi w pokoju, ale ja będę podróżować razem z nią. Ta myśl krążyła mi po głowie przez wiele lat. NIE pozwoliłbym mojemu dziecku cierpieć.

Jak udało mi się przetrwać ten czas, zanim umarła? Pewnego dnia, kiedy raz jeszcze musiałam powiedzieć Kelly, że nic się nie stanie, jeśli odejdzie, że Bóg nie pozwoli jej cierpieć i że nasze życie jest w Jego rękach, ogarnął mnie ogromny pokój. Wtedy zrozumiałam to, co tyle osób wcześniej mi mówiło... że nie możemy być nadludźmi, nie jesteśmy w stanie naprawić wszystkiego. Przychodzi taki moment, kiedy wszyscy musimy oddać nasze życie Najwyższemu i zaufać Jego planowi, który zakłada, że to, co się nam przytrafia, zostało zamierzone w dobrym celu. Kiedy opisałam Kelly to moje wielkie odczucie ulgi i powiedziałam jej, że od tego czasu oddajemy nasze życie w ręce Boga, ponieważ On wie, co jest dla nas najlepsze, uśmiechnęła się i przytaknęła skinieniem głowy.

Wydaje mi się, że w ostatnim tygodniu jej życia „wiedziałam”, że umiera i rozumem nie chciałam tego zaakceptować, chociaż w głębi serca - tak. Modliłam się zwłaszcza do Najświętszej Maryi Panny, jak jedna matka do drugiej, błagałam ją o pokój dla mego dziecka - aby nie pozwoliła jej cierpieć, jeśli musi już odejść. Modlitwę tę odmówiłam jeszcze raz, kiedy siedziałam przy łóżku Kelly na kilka minut, zanim umarła. Kiedy wyszłam na kilka sekund z jej pokoju, przestała oddychać. Wiedziała, że jeżeli będę przy niej, zrobię wszystko, co w mojej mocy, by ją utrzymać przy życiu, ale tym razem tego nie chciała. Gdybyś mogła zobaczyć ten ogromny uśmiech na jej twarzy, który pojawił się w momencie, gdy odeszła, zrozumiałabyś, jakie uczucie pokoju mnie ogarnęło, ponieważ wiedziałam, że ani przez sekundę nie musiała się z niczym zmagać i miała wyraz twarzy, jakby ujrzała coś lub kogoś bardzo pięknego i odeszła z ochotą.

Ale i tak chciałam umrzeć od razu. Zarzucałam sobie bardzo często przez wiele miesięcy, że nie byłam przy niej w tamtym momencie. Wiedziałam również w głębi serca, że jakoś życia Kelly w tych ostatnich kilku miesiącach pozostawiała mnóstwo do życzenia. Kiedy oglądałam zdjęcia zrobione miesiąc przed jej śmiercią, byłam w szoku widząc to, czego moje serce i umysł nie pozwalały dostrzec wtedy, gdy żyła. Najpierw odczułam pokój w sercu z powodu jej odejścia, a zaraz potem zdałam sobie sprawę z tego, że przecież zaplanowałyśmy wspólnie, jak to będzie, już dwa lata wcześniej. To pozwoliło nam zorganizować ciepłą i piękną uroczystość pogrzebową dla Kelly w tydzień po jej śmierci.

Myślę, że po śmierci Kelly byłam jak sparaliżowana i w szoku przez wiele, wiele miesięcy. Na co dzień jakoś funkcjonowałam. Chodziłam do pracy, podejmowałam ważne decyzje, które dotyczyły wielu osób, co jakiś czas umawiałam się gdzieś ze znajomymi i próbowałam zaakceptować fakt, że inni



uważali, iż powinnam „dalej żyć - tak jak Kelly by sobie tego życzyła”. Jednak prawdziwe zrozumienie znajdowałam tylko u innych rodziców, którzy stracili dziecko.

Przez pierwsze miesiące nadal słyszałam, jak Kelly mnie woła w nocy i biegłam do jej pokoju. Czasami wydawało mi się, że przychodzi do mnie, kiedy płacę, z zapewnieniem, że u niej naprawdę wszystko w porządku i że bardzo mnie kocha. Za każdym razem wydawało mi się to bardzo realistyczne. Za pierwszym razem nawet Cuddles - kot, który spędzał z nią w łóżku tyle czasu - nagle stał się bardzo czujny i pobiegł do jej pokoju miaucząc i rozglądając się dookoła.

Pozwól, że wyjaśnię tu, iż nie jestem osobą głęboko religijną. Przestałam chodzić do kościoła wieki temu, ale zawsze wierzyłam, że jest jakaś istota nadrzędna (Bóg?) i wierzę też, że po śmierci jest jakaś inna forma „życia”. Wychowano mnie w wierze katolickiej, dlatego zawsze czułam więź z Maryją. Nie wierzę, że była dziewicą, ale na pewno piękną osobą z dobrym sercem/duszą, która cierpiała patrząc na torturowanie jej syna. Kelly i ja miałyśmy obie ileś doświadczeń w ciągu ostatnich lat jej choroby, które dały nam siłę i ufność, że Ktoś się nią opiekuje. Pewnej nocy nawet, gdy nawiedzały ją halucynacje i uważała, że złe duchy próbują ją zabrać, na własne oczy widziałam, jak piękny anioł płci męskiej wszedł do jej pokoju i zapewnił, że jest bezpieczna. Po opisanu go mojej mamie, stwierdziła, że był to zdecydowanie Michał Archanioł.

Dwa lata przed śmiercią Kelly straciłam ojca, trzy miesiące przed jej śmiercią odeszła moja mama, a potem moje jedyne dziecko... Moja dusza była zmęczona. Łapałam się często na tym, że myślami jestem gdzie indziej i nie mogę się skoncentrować. Wypłakiwałam się w samotności... Powoli jakoś wróciłam do swojego życia bez Kelly. Odkąd w listopadzie przeszłam na wcześniejszą emeryturę w rocznicę śmierci Kelly, powoli udało mi się powrócić do bycia tą osobą, którą byłam, zanim Kelly wymagała stałej opieki. Czasami mam wyrzuty sumienia, że znowu czuję się „normalnie”, ponieważ wiem, że ta wolność jest efektem wielkiej straty. Aby utrzymać się przy zdrowych zmysłach, ciągle sama siebie zapewniam, że Kelly spoczywa W POKOJU i że pewnego dnia znowu BĘDZIEMY RAZEM. Moje życie teraz jest w „rękach Boga” i do czasu, kiedy przyjdzie na mnie pora, powinnam szukać radości w każdym dniu. Zawsze wypatrywać dobra i piękna, które JEST wokół nas, jeśli nie jesteśmy na tyle zaślepieni, aby móc je dostrzec.

Nie wiem, czy moje doświadczenia będą dla Ciebie jakimś pocieszeniem. Stajesz niestety przed wielkim bólem. Nikt, nawet ci, którzy przeszli przez ten ból, nie będą go odczuwać tak samo jak Ty. Jediną radą, jaką mogę Ci zaoferować, jest abyś nadal kochała i troszczyła się o syna tak, jak to robisz. Dzięki temu, gdy nadejdzie już ten czas, będziesz wiedziała, że zrobiłaś dla niego wszystko, co było w Twojej mocy... i że on Cię kocha/kochał za takie postępowanie. Będziesz żałować rzeczy, które według Ciebie mogłaś albo powinnaś była zrobić, póki żył.





Sądzę, że to naturalne. Na początku obwiniamy się trochę o to, że ktoś ukochany musiał umrzeć właśnie w tamtej chwili. Jedynym wybawieniem wtedy jest świadomość w głębi serca, że dałaś mu wszystko, co było do dania.

Pozdrawiam Cię ciepło,

**Jean**

tłum.: Sulek i ania-rybka

Tekst oryginału opublikowano 06-06-2000 na stronie:

[http://www.hdac.org/features/article.php?p\\_articleNumber=16](http://www.hdac.org/features/article.php?p_articleNumber=16)

na zdjęciu: Kelly Miller, córka autorki, która zmarła na młodzieńczą odmianę HD

## **Wyniki - być albo żyć**

Był piękny wakacyjny dzień. Przedmieścia Warszawy były pełne ludzi, którzy szybkim krokiem przemierzali ulice. Mi się nie spieszyło. Miałem cały dzień. Najpierw wpadnę po wyniki, a potem na wystawę i do Łazienek. Badania zrobiłem jakiś rok wcześniej przy okazji badań taty. Jakoś nie było okazji, żeby osobiście odebrać je wcześniej. Po prostu każdy ma swoje obowiązki codzienne i się gdzieś spieszy, musi coś załatwić.

Nadszedł ten dzień. Nie bałem się, w końcu wiedziałem coś niecoś o chorobie. Wiedziałem, jak się objawia i że nie ma lekarstwa, wiedziałem też, że jest małe prawdopodobieństwo odziedziczenia genu, bo choruje mój ojciec, a nie matka. Jak się okazało - nie wiedziałem nic.

Jak to? Z bliską osobą? Mam odebrać wyniki z bliską osobą? Jakiś dreszcz przeszedł po moim ciele. Skoro z bliską osobą, to znaczy, że te wyniki mogą zaważyć na moim życiu. Może jednak poczekać? Pierwsze wątpliwości pojawiły się niespodziewanie. A co jeśli mam to coś w sobie? Jeśli każda moja komórka jest chora? Nie, to przecież niemożliwe - tego się trzymałem jako dzielny 18-latek, dumny ze swojej dorosłości.

W gabinecie czułem się nieswojo. Kto lubi odwiedzać lekarzy, przychodnie, szpitale? Charakterystyczny zapach przeszkadzał mi najbardziej, ale zaraz wyjdę na powietrze i do Łazienek - odwiedzić Chopina, jeszcze tylko kilka chwil. Weszła lekarka, moi rodzice zamarli w napięciu. „Czy na pewno chcesz poznać wyniki? A państwo to rodzice?” „Jasne, co to za pytania” - pomyślałem - „przecież nie po to tu jestem, żeby teraz zrezygnować”. „Czy na pewno?” „Tak” „Zwykle wyniki odbierają pacjenci w dojrzałym wieku”. Nie sadziłem, że będę musiał tak długo przekonywać lekarkę, żeby w końcu dostać wyniki.



„Jesteś nosicielem ...” Rodzice spojrzeli na mnie, jakbym leżał w trumnie. Złowroga cisza opanowała mój umysł, lekarka coś jeszcze mówiła... chyba coś pocieszającego, ale nie potrafiła mi spojrzeć w oczy, a ja po prostu nic nie słyszałem, nie chciałem nic słyszeć, ten uciążliwy smród szpitalny dusił mnie. Chciałem wyjść, ale nie mogłem drgnąć, bo musiałbym wrócić do rzeczywistości.

Nie uciekłem od niej, nie da się. Rodzice żalowali, że odebrałem wyniki. Jak zawsze rozbrajająco szczerzy tato powiedział mi to wprost. Nieprzemyślana decyzja dorosłego nastolatka, ot co. Bił się w pierś, myślał, że jestem zdrowy, przecież nie ma żadnych objawów, a choroba dziedziczy się z ojca na córkę, z matki na syna - bzdura. Prawdopodobieństwo dziedziczenia po zdiagnozowanych rodzicach wynosi 50%. Cóż, przynajmniej on przełamał tą ciszę. Całkiem niedawno otrząsnął się z depresji własnej choroby, teraz siedział spokojnie ze zmarszczonymi brwiami. Jego słowa przerwały kłębiące się w mojej nastoletniej głowie czarne myśli - dyskutowałem. Chciałem wiedzieć, przecież nie zamknąby mnie w złotej klatce. Mama poszła coś zamówić do jedzenia, długo jej nie było, nie pytałem ...

Następnego dnia miałem jechać z przyjaciółmi w góry. „Może nie pojedziesz?” - litościwy głos mamy doprowadzał mnie do szału. „Mam się położyć i umierać?” pomyślałem, ale nie mogłem jej tego powiedzieć, chyba by się zapłakała. „Pojadę. Czekałem na to od dawna. Pojadę!” Pojechałem, bawiłem się dobrze z dala od tego wszystkiego. Z teraźniejszego punktu widzenia to najlepsze, co mogło mi się wtedy przydarzyć. Poznałem tylu nowych ludzi i miałem mnóstwo nowych pomysłów. Miałem też chwile załamania, ale przecież wszystko było jak dawniej.

Przyjechałem do domu. Było dziwnie, ale moi rodzice uspokoiili się trochę. Może rozmawiali, może pytali lekarzy, nie wiem. Grunt, że się starali traktować mnie tak jak wcześniej. Zacząłem szukać informacji, kontaktów. Okazało się, że są tacy jak ja - oszołomieni chorobą, której nie znają. Napisałem do młodej dziewczyny, której mama jest chora. Ona mnie rozumiała i rozumie. Nie mówiła jak lekarze, rób to i to, nie rób tego, nie pij kawy, jedz dużo warzyw. Właściwie, to wystarczyło mi, że słucha, że też nie rozumie. Opisywała to, co czuje, jakie ma problemy. Mimo że nie znamy wszystkich odpowiedzi, jest coś, co nas łączy. Ważne, że ktoś próbuje zrozumieć, współprzeżywa. Nie chodzi tylko o mnie, w końcu jestem jeszcze zdrowy, ale są bliscy, którzy cierpią, a ja nie potrafię im pomóc.

Od tamtego czasu wiele przeżyłem. Straciłem i odnalazłem wiarę w miłosierdzie Boga, ale jednocześnie zacząłem bardziej kochać ludzi i świat. Przeżywałem chorobę ojca, ale to temat na osobną opowieść. Chwytałem się wszystkich okazji, chciałem wszystkiego spróbować. Stałem się odważniejszy. Zacząłem doceniać czas, czas poświęcony innym, czas poświęcony swoim zainteresowaniom. Zmieniłem priorytety. Dowiedziałem się, co jest dla mnie ważne i ile przynosi mi radości. Wzniośle? Nie do końca, najpierw była burza,



a potem było Słońce. Burza czasem wraca, ale kiedy widzę promień Słońca, to tak jakby Bóg się do mnie uśmiechał.

Czy żałuję? Nie. Wynik to tylko odnalezienie prawdy. Prawda cały czas jest, kwestia tego kiedy po nią sięgniemy i z kim. Teraz wiem, dlaczego trzeba przyjechać osobiście i z bliską osobą. Czy polecam zrobienie testów? Nie wiem. Sam musisz do tego dojrzeć. Zastanów się jednak, jak to wpłynie na Ciebie i Twoich bliskich. Jeśli nie masz wadliwego genu - świat jest Twój, jeśli masz - Twój świat zależy przede wszystkim od Ciebie. Możesz po prostu być, snuć się pośród bliskich, których unieszczęśliwiasz celebrując swoje cierpienie; możesz też Żyć i pozwolić żyć innym, wchłaniać radość życia i dziękować za czas, który masz, za każdego ze swoich bliskich.

**Tomasz**

## **Życie w szarej strefie - historia Pauli**

Kiedy miałam 20 lat, zobaczyłam restaurację Alicji (przyp. tłum.: restauracja, o której śpiewa Arlo Guthrie - syn znanego piosenkarza country Woody'ego Guthrie, zmarłego na HD) i zastanawiałam się nad chorobą Huntingtona, którą miał Woody. Nigdy więcej nie myślałam o tym, dopóki mój brat nie osiągnął wieku trzydziestu pięciu lat.

Miał wówczas wypadek samochodowy, w wyniku którego złamał nogę i odniósł obrażenia głowy. Stopniowo zaczął mieć kłopoty w pracy z powodu problemów z utrzymaniem równowagi ciała. Jego praca polegała na naprawianiu telefonów. Został przeniesiony na inne stanowisko i wysłany na kilka dni do Nowego Yorku na badania neurologiczne. Tam lekarz, który go badał, zdiagnozował łagodną odmianę choroby Huntingtona. Do dnia dzisiejszego stan mojego brata się pogorszył, a ja nie widziałam w tym nic łagodnego. Sprawdziłam oczywiście, co to za choroba, i jeden z opisów pasował mi do stanu mojej babci (matki mojego ojca).

Stan zdrowia Johna pogorszył się. Rozwiódł się z żoną i przeprowadził do naszych rodziców. Był jednak bardzo przygnębiony, popadał w depresję, więc ojciec pomógł mu przeprowadzić się do własnego mieszkania. W związku z tym, że mój brat był coraz mniej zdolny do pracy, firma telefoniczna, w której pracował, wystawiła mu zaświadczenie o niezdolności do wykonywania swojego zawodu. Johnowi udało się jednak dostać pracę w dziale konserwacji i remontów lokalnego szpitala.

Martwiłam się tym, że jego stan zdrowia stale się pogarsza i szukając informacji na temat HD, dowiedziałam się o klinice Center for Excellence



w New Jersey. To wszystko miało miejsce jesienią 1984 roku. Udało nam się umówić Johna na wizytę na trzeci czwartek stycznia 1985 roku (tydzień wcześniej rozwiodłam się z mężem). Kiedy przybyłam do kliniki z ojcem, bratem i siostrą, u obydwu - ojca i brata - zdiagnozowano HD. Ojciec miał wówczas 72 zaś brat 44 lata. Na szczęście ojciec miał stosunkowo łagodne objawy choroby.

30 stycznia 1985 roku otrzymałam telefon od siostry, że ojciec zginął w wypadku samochodowym. Sekcja zwłok nie wykazała, co było przyczyną wypadku. Ale nie wydaje mi się, by był on spowodowany chorobą taty, gdyż przebiegała ona dosyć łagodnie.

Musiałam poinformować osoby ze Stowarzyszenia HD o śmierci ojca. Ktoś zadzwonił i zapytał, czy przekażemy jego mózg na badania. Nie zgodziliśmy się, ponieważ mojej matce ten pomysł się nie spodobał.

Wkrótce potem mój brat przeprowadził się do matki. Jesienią 1986 roku zachowanie Johna pogorszyło się do tego stopnia, że kilka razy zranił mamę. Przestał pracować zawodowo, ale uczęszczał na zajęcia dla niepełnosprawnych. Matka z lekarzem zdecydowali o przeniesieniu Johna do szpitala, by zmienić mu lekarstwa, a następnie o umieszczeniu go w domu opieki. Podczas gdy ja przebywałam z bratem w szpitalu, moje dwie siostry zaczęły szukać odpowiedniego domu opieki. Odwiedzałam Johna codziennie w szpitalu i grałam z nim w karty. Raz John próbował stamtąd uciec, ale nie udało mu się. Po kilku dniach znalazłyśmy dom opieki i razem z siostrami wynajęłyśmy ambulans, który zawiózł brata na miejsce.

Na szczęście John bardzo szybko się tam zadomowił, ale jesienią 1987 roku udało nam się przenieść go do lepszego domu opieki. Tam John przebywał pod świetną opieką aż do stycznia 1993 roku, kiedy to z zapaleniem płuc trafił do szpitala. 30 stycznia zmarł - było to dokładnie siedem lat po śmierci naszego taty. Byłam przy moim bracie cały czas aż do śmierci.

Ciągle martwiłam się tym, że sama jestem zagrożona HD. Dowiedziałam się więc czegoś więcej na temat badań przedobjawowych i w 1988 roku zgłosiłam się do szpitala im. Johna Hopkinsa na konsultację. Podczas pierwszej sesji pielęgniarka podejrzewała, że mam kliniczne objawy HD (na podstawie ruchów moich gałek ocznych). Musiałam jednak czekać kilka miesięcy, żeby lekarka to potwierdziła. Powiedziała mi, że to wczesne stadium HD. Bardzo mnie to poruszyło. W styczniu 1989 roku przystąpiłam do programu badawczego nad leczeniem HD. Musiałam jednak z tego zrezygnować, ponieważ miałam mieć operację. Przez jakiś czas w ogóle nie myślałam o HD i nie zauważałam dalszych objawów. Zaczęłam nawet myśleć, że może nie mam tej choroby. Jednak wykryto gen odpowiedzialny za HD i od czasu do czasu myślałam o zrobieniu badania DNA. Jesienią 2000 roku widziałam się z przyjaciółką, która znajdowała się w grupie ryzyka. Dla mnie jednak było oczywiste, że ma już HD. Wtedy zdecydowałam, że muszę poznać swoją sytuację. Badanie zrobiłam tuż przed



Bożym Narodzeniem i okazało się, że mam 37 powtórzeń CAG. Z takim wynikiem znalazłam się więc w tzw. szarej strefie. Obecnie mam 60 lat i żadnych widocznych objawów.

28 lipca 2003 roku miałam bardzo poważny wypadek samochodowy. Doznałam wstrząsu mózgu, odniosłam poważne obrażenia wewnętrzne i miałam kilka złamanych kości. Od tego czasu mam większe trudności z zapamiętywaniem nowych informacji. Sądząc, że może to być związane z HD, udałam się do neuropsychologa. Wyniki testów pamięci były gorsze niż trzy lata wcześniej. Lekarze powiedzieli, że może to być spowodowane albo wypadkiem, albo HD. Te problemy z pamięcią denerwują mnie, ale na szczęście nie uniemożliwiają mi normalnego funkcjonowania.

**Paula**

Tłum.: Sylwia T.

Tekst ze strony:

[http://www.hdac.org/features/article.php?p\\_articleNumber=86](http://www.hdac.org/features/article.php?p_articleNumber=86)

## Moja psychoterapia

Nie uwierzcie, niektórym z Was ręce opadną, inni wzruszą ramionami. Potraktujcie to jednak jako jeszcze jedno doświadczenie albo, jak kto woli, jeszcze jedną fanaberię dojrzałej kobiety.

Chodzę na psychoterapię. Już słyszę ten śmiech i komentarze: „Nie ma co robić kobieta. Kompletnie jej odbiło.” A tymczasem ja chciałabym podzielić się wrażeniami, może komuś się one przydadzą, może się ktoś przełamie i uzna, że to jest jeszcze jedna możliwość, by pokonać lęki, smutki, które nas opiekunów często dopadają.

Zdecydowanie się na psychoterapię nie jest wcale łatwą decyzją. By trafić na właściwe miejsce finansowane przez NFZ, trzeba przejść tzw. konsultację psychiatryczną, a więc wejść do jednej z wielu przychodni zdrowia psychicznego, tego zaczarowanego miejsca, do którego bardzo niechętnie się przychodzi, a gdzie na domiar złego najczęściej spotyka się znajomego z osiedla, bloku, klatki, który z niedającym się ukryć zdziwieniem wita cię myśląc tak jak ty: „Co ona tu...? Ona w takim miejscu, kto by to przypuszczał...” Jest to niewątpliwie jedna z tych barier, jakie w tym momencie mamy do pokonania - lęk, wstyd przed przyznaniem się do słabości psychicznej.

Już w momencie, gdy się zdecydowałam, by coś ze sobą zrobić i zadzwoniłam do poradni, by się zorientować w procedurach kwalifikowania się na terapię, usłyszałam głos-automat, który w zwolnionym tempie pytał o nazwisko, wiek, adres i w końcu, gdy zawiesił głos z pytaniem „A co właściwie pani jest?” ręce mi opadły. Powiedziałam „No liczę na to, że pan mi to powie...”



Ja nie wiem... Życie mnie jakoś przerasta, proszę pana... i nie wiem czasami co z tym zrobić..."

Zostałam uznana za osobę z problemem i zapisana na wizytę u psychiatry. Uplłynął miesiąc, czas, który utrwalił we mnie przekonanie, że postąpiłam słusznie. Nadszedł dzień wizyty. Miotana byłam lękami, sprzecznymi odczuciami, po co ja tam właściwie idę, co oni mi pomogą? Pani mnie wysłuchała z życzliwym uśmiechem i stwierdziła z nieukrywaną radością, że depresji to ja nie mam na pewno. „Depresja to smutek, apatia, obojętność, kompletny brak energii, a na pewno brak radości życia... A pani tego nie ma. Jeszcze nie widziałam osoby z depresją tak radosnej i pełnej energii i pomysłów.” „Kłęska!” pomyślałam miałam raczej płakać, a nie opowiadać co ciekawego mnie spotkało, co mnie pasjonuje, do czego też ją namawiam. No miałam płakać... Ale zostałam zakwalifikowana... problemy moje uznano za trudne niewątpliwie... Termin psychoterapii został wyznaczony i teraz to już zniknął zupełnie spokojny sen... jak to będzie wyglądać, co ja będę opowiadać obcemu facetowi, po co ja tam idę, przecież inni mają jeszcze gorzej... Jak się przemóc i opowiadać, co mnie gnębi, że często mi smutno bezgranicznie, że dobija mnie myśl, że już będzie tylko coraz gorzej, bo dobrze to już było, że nikomu nie jestem potrzebna poza wykonywaniem czynności sprzątnięcia, prania i gotowania, czyli usług sprzątaczkki-gosposi, a nie żony, przyjaciela, partnera.

Otworzył mi pan. Miałam wrażenie, że się mnie wystraszył. W zwolnionym tempie i z wielką nieśmiałością mnie zaprosił i zapytał: „No i co?... Co się dzieje? Jaki ma pani problem?” I tu nastąpiła wyliczanka małych dobijających mnie problemów, trudnych spraw niedających się rozwiązać. Pustka w głowie i wzruszenie ramion, tyle potrafiłam powiedzieć po pierwszym spotkaniu. Jedno jest pewne - i to stwierdziłam po wyjściu - że pan też ma problemy i jemu też należałoby pomóc. Tak powoli wypowiada swoje myśli, tak mało mówi, że niektóre zdania sama kończyłam... No i to, że niczego się nie dowiedziałam, nie usłyszałam żadnej recepty, rady... Tyle tylko, że wygadałam się bez wyrzutów sumienia, że kogoś zadręczam, zatruwam swoimi problemami a zawsze mam takie skrupuły. Przypomniało mi się zdanie, jakie gdzieś usłyszałam: Czym różni się psychoterapia od spowiedzi? Tym, że spowiedź daje przebaczenie za grzechy i winy, a psychoterapia nie... Ale obie pomagają niewątpliwie. Czyli po pierwszej wizycie, doszłam do wniosku, że chyba jednak spowiedź dałaby mi więcej, tym bardziej, że nie przebaczenia oczekiwałam, a pocieszenia, rady i recepty.

Na drugim spotkaniu pan zaskoczył mnie pytaniem, skąd wiem, że te wszystkie czynności, jakie wykonuję w domu, a które uznał za przesadnie zwalniające Męża od jakichkolwiek prac domowych, muszę wykonywać. Czy kiedykolwiek mi powiedział wprost, że to jest moim obowiązkiem, że on tego robić nie będzie, skoro pracuje, a ja po prostu siedzę sobie w domu i mam mu służyć? Zastanowiło mnie to. Czyli psychoterapia nie daje gotowych recept, a pomagają sobie samemu wymyślić?

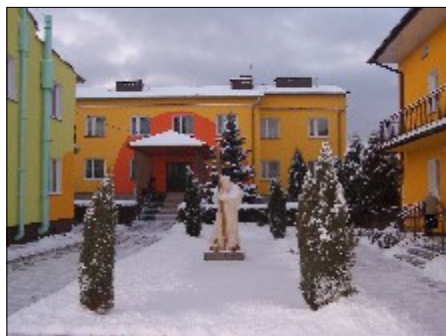


Spotkanie trzecie, kiedy ciągle bardzo flegmatyczny pan zwrócił mi bardzo grzecznie uwagę, żebym nie odwoływała terminów spotkań... żebym sobie je szanowała, sprawiło, że pomyślałam: „Ooo!!!” No ładnie a miałam go za takie ciepłe kluchy - zaskoczył mnie absolutnie. Spotkanie uświadomiło mi to, co właściwie czułam od dawna: że niektóre zachowania i reakcje chorego męża wynikają nie z postępującej choroby, a z cech charakteru... A także, że zbyt łatwo chyba tłumaczymy otoczeniu niewłaściwe zachowania męża jego chorobą. I że nie należy zbyt szybko poddawać się objawom „terroru”, jak określił to psycholog. „Też coś!” pomyślałam „Łatwo mu powiedzieć w zaciszu gabinetu, którego centralnym miejscem jest stoliczek z chusteczkami higienicznymi, po które, mimo postanowień, że - co jak co - ale płakać to ja tu nie będę, zbyt często sięgałam. Łatwo mu powiedzieć, żeby zachowywać spokój i tłumaczyć, tłumaczyć w czasie awantur. Takie ataki wywołują u mnie przynajmniej obłędny strach... Ja raczej wolę wyjść z domu, tak jak stoję niż podjudzać męża dalszą dyskusją.

Trzy spotkania, trzy godziny właściwie mojego monologu, przerywanego tylko czasami pytaniem, a tyle przemyśleń, tyle refleksji... Ale czy to wszystko? Czy nie usłyszę: „Należy robić to i to, należy tak i tak zachowywać się w danej sytuacji”? Czyli co daje psychoterapia oprócz bezkarnej możliwości wygadania się?... Zwraca uwagę na niewłaściwe relacje w domu, na niewłaściwe moje reakcje - na zbyt dużą uległość i zupełny brak waleczności w ustalaniu granic między tym, co mogę, a tym, co muszę robić dla domu i chorego męża, który jest przypadkiem szczególnym, bo nadal pracuje zawodowo, jest sprawny i samodzielny i właściwie poza objawami psychicznymi choroba u niego nie jest widoczna. Czy w takim razie psychoterapia przynosi ukojenie i spokój, które daje niewątpliwie spowiedź? Może podczas następnych spotkań z psychologiem tego doświadczę... bo na razie na pewno nie. Ale z całą pewnością należy próbować i szukać takiej pomocy.

*Elzo*

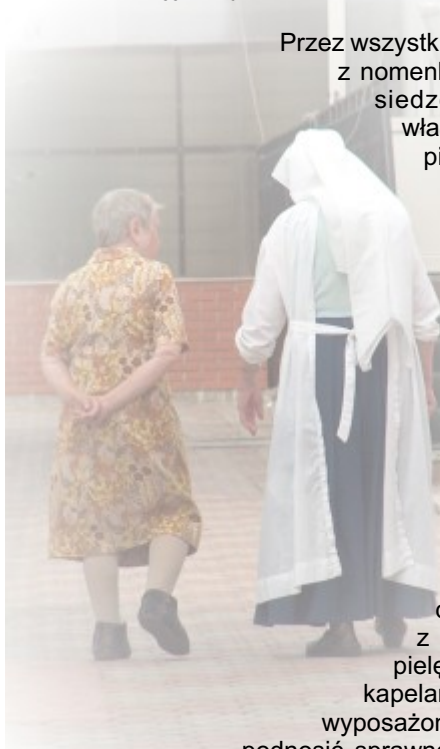
## **Historia pewnego Domu**



Nasz Dom Pomocy Społecznej istnieje od 1950 roku, kiedy to decyzją ówczesnego Ministerstwa Zdrowia i Opieki Społecznej w sześciu budynkach wybudowanych w czasie II wojny światowej dla przyszłych niemieckich osadników umieszczono tu ludzi chorych i starych. Jednakże prawdziwa historia Domu zaczęła się dokładnie 8 marca 1954 roku, kiedy to piętnaście Sióstr Służebniczek NMP obrządku wschodniego zostało



zwolnionych z pracy w chełmskim szpitalu i nocą przewiezionych do Janowa. Chorzy żyli wtedy w warunkach skrajnego zaniedbania. Sam dom również nosił przynębiającą nazwę: Dom dla Nieuleczalnie Chorych... Jedna z mieszkanki, która spędziła w nim ponad 50 lat (trafiła tu jako 18-letnia dziewczyna), powie mi po latach, że tabliczka z nazwą wprawiła ją w przerażenie. Macocha utrzymywała ją bowiem w przekonaniu, że jedzie na jakiś czas do sanatorium, że wróci z niego po wyleczeniu choroby. Napis, który przeczytała, brzmiał dla niej jak wyrok...



Przez wszystkie lata historii Domu dyrektorzy pochodzili z nomenklatury, a ich praca polegała bardziej na siedzeniu przy biurku. Dom prowadziły właściwie siostry. Dopiero w 1990 roku po raz pierwszy stanowisko dyrektora powierzono siostrze zakonnej. Właściwie trudno dziś ocenić ogrom pracy, który został włożony w modernizację Domu. Dzisiejsze budynki, w których się mieści, znacznie różnią się od zapamiętanych z tamtych lat. Dzięki remontom są pozbawione barier architektonicznych i dobrze przystosowane do życia mieszkańców. Chorzy mogą zamieszkać w którymś z sześciu budynków w zależności od rodzaju schorzenia, stanu fizycznego. Obecnie w Domu mieszka stu osiemdziesięciu mieszkańców w wieku od 24 do 96 lat. Nad ich zdrowiem czuwa dwóch lekarzy, którzy współpracują z zespołami terapeutycznymi: pielęgniarkami, opiekunkami, psychologiem, kapłanem i personelem pomocniczym. Dobrze wyposażona sala ćwiczeń rehabilitacyjnych pomaga podnosić sprawność ruchową. Działa zespół artystyczny, teatr kukielkowy i pracownia terapii zajęciowej.

W historię Domu wpisane są losy mieszkańców, którzy do niego trafiali, w tym również historie osób z chorobą Huntingtona...

Najpierw przyjechał pan Marian. Przenoszony z jednego domu do drugiego (właściwie to do tej pory nie doliczyłam się, w ilu takich był) miał opinię skrajnie trudnego mieszkańca. Nazwa choroby, którą przeczytałyśmy wtedy na skierowaniu, brzmiała dla nas egzotycznie, wiedziałyśmy tylko, że to jest ciężka choroba i to ona jest powodem ciągłych przenosin. Mimo wszystko nie wyobrażałyśmy sobie, żeby można było nie wyrazić zgody na przyjęcie go, tym bardziej, że o jego przyjęcie prosiła mama zmęczona ciągłymi dojazdami do





domu oddalonego o setki kilometrów od rodzinnej miejscowości.

Pamiętam dzień przyjazdu Mariana. Wydawało mi się, że powinnam być już oswojona z widokiem człowieka chorego, ale ten widok wstrząsnął mną. W jego twarzy uderzające były i są przede wszystkim oczy... ogromne i przeraźliwie smutne. Był bardzo szczupły. Szczerze mówiąc to przez pewien czas myślałyśmy, że był głodzony, bo tak właśnie wyglądał. Dopiero później okazało się, że jego choroba wymaga specjalnej, wysokokalorycznej diety. Opiekunki z innego bloku przypomniały sobie wtedy, że parę lat temu była u nas mieszkanka, która podobnie „płasała”. Że bardzo trudna była nad nią opieka, zwłaszcza karmienie z uwagi na ciągłe krztuszenie się, ale nie potrafiły przypomnieć sobie żadnych szczegółów, bo było to dosyć dawno temu.

Trudności przy pielęgnacji skłoniły nas do poszukiwania informacji o HD. Opieka nad Marianem jest ciężka. Nie można go nawet na chwilę zostawić samego. Zanim opiekunki nauczyły się z nim postępować, kilka razy zrzucił tacę z obiadem dla kilku mieszkańców, systematycznie rozlatywały się tapczaniki, na których leżał. Marzeniem jest hotel, który był kiedyś prezentowany jako pomocny przy HD, ale to dla nas zbyt duże koszty. Pan Marian jest już w zaawansowanym stadium choroby Huntingtona. Bardzo rzadko można złapać z nim kontakt. Poznaje właściwie tylko swoje dzieci i na ich widok reaguje bardzo emocjonalnie. Tak, pan Marian ma dzieci, są jeszcze małe, ale bardzo dzielnie sobie z tym radzą. Mam nadzieję, że los oszczędzi im tej choroby, która jest udziałem ich taty.

Później trafił do nas pan Janek. On też zanim u nas zamieszkał, był w dwóch innych domach opieki. Tym razem jest nam łatwiej, bo pan Janek jest w znacznie lepszym stanie, a poza tym w proces pielęgnacji włączyła się także rodzina, co jest dla nas nieocenioną pomocą. Pan Janek bardzo lubi muzykę i taniec, to go uspokaja. Pamiętam, jak po raz pierwszy zobaczyłam, jak tańczy. Miałam wtedy bardzo zły dzień w pracy, ale kiedy zobaczyłam go podwójnie „płasającego” w takt muzyki od razu poprawił mi się humor. Był taki radosny. Zresztą pan Janek jest moim ulubieńcem. Może dlatego, że mimo iż jest mieszkańcem, który rzeczywiście wymaga dużo opieki i czasem sprawia trudności, to wyjątkowo potrafi ująć człowieka uśmiechem... i zawsze, nawet jak czuje się źle, nawet jak ma zły humor, to za wszystko dziękuje. Za każde odwiedziny, każde dobre słowo, każdą informację... i oczywiście za każdy taniec z nim.

Życie pisze czasem zadziwiające, smutne historie. Oto nieoczekiwanie trafia do nas były mąż zmarłej mieszkanki z HD. Szuka informacji o byłej żonie. Opowiada o swoim życiu, o tym jak radził sobie przez te lata. Nic nie wie o późniejszych losach swojej byłej żony. Nie jest świadomy choroby, która ją dotknęła. Mieli wspólne dzieci, ale sąd prawo do opieki przyznał jemu. Dzieci też nigdy nie miały kontaktu z mamą. Ta historia będzie miała jeszcze dalszy ciąg.



Wydaje mi się, że ojciec, dzieci powinni poznać prawdę. Właśnie ze względu na to, że jest to choroba dziedziczna. Poza tym może w pewnym stopniu wybieli to pamięć dzieci o matce. Wciąż czekam na dobry czas, żeby mu o tym powiedzieć, ale tak naprawdę to chyba boję się i nie bardzo wiem, jak to zrobić.

Nie wiedzielibyśmy oczywiście tyle o HD, gdyby nie internetowe poszukiwania. Najpierw był pamiętnik Ani, później strona Stowarzyszenia, a w końcu Forum HD ([forum-hd.zamki.pl](http://forum-hd.zamki.pl)). Najpierw zaglądałam na forum po to, żeby się czegoś dowiedzieć o chorobie. Później dlatego, że polubiłam uczestników, całą rodzinę HD... W końcu postanowiłam, że najwyższy czas się przedstawić i dać znać, że ja też tu jestem. Przyznam się, że troszkę się bałam, bo nie mam nikogo bliskiego z tą chorobą, znam ją tylko z pracy z mieszkańcami, ale oczywiście zostałam bardzo miło przyjęta. Na pewno odwiedzanie forum pozwoliło mi bardziej zrozumieć chorobę, ale przede wszystkim pomogło mi też odzyskać wiarę w ludzi, w ich dobroć.

Trwają u nas przygotowania do zabawy ostatkowej - pewnie zatańczy na niej pan Janek... mieszkańcy żyją właściwie od jednej takiej imprezy do drugiej. Może ci, którzy z różnych względów nie mogą mieszkać z rodziną, tutaj odnajdują nowy dom. Bo życie się tutaj nie kończy, ma tylko inny wymiar...

**Justyna**

Imiona mieszkańców zostały zmienione.

Adres strony internetowej opisywanego Domu: [www.dpsjanow.strona.pl](http://www.dpsjanow.strona.pl)

## **Melancholijne refleksje**

Czasami, ni stąd ni zowąd, wbrew wszystkiemu, co się robi, by do tego nie dopuścić, dopadają nas smutki. Tracimy moc, cierpliwość, zaczyna brakować nam pomysłów na to, co gotować, jak zmobilizować się do wykonywania codziennych nudnych czynności. Nic tylko chciałoby się usiąść, zapalić wszystkie świece i tak zapatrzeć się w ich migocące płomienie. I nagle rzucone gdzieś tam, z innego kąta hasło: „A czy będzie jakaś herbata dziś, w tym domu?... A coś słodkiego?...” wyrwie cię z tego zapatrzenia i znieruchomienia. Zdarza mi się to często, taki spadek mocy, radości i zastyganie w bezmyślnym siedzeniu. Co robić, jak mobilizować się, jak wyrwać z myślenia co dalej, jak będzie dalej, czy znajduję w sobie tyle woli i sił, by pokonać, przetrwać i to tak, by móc pomóc chorej osobie, choremu bliskiemu, który coraz częściej staje się taki inny, coraz trudniejszy do lubienia, tak bez granic, bezwarunkowo.

Różnie to przebiega, różnie się odnajduję w takich sytuacjach, zależy to w bardzo dużej mierze od sił wewnętrznych, od stanu ducha. Co zrobić, by te siły odnajdywać, by się motywować do dalszego działania.

Czasem jest to samotny, długi spacer. Czasami czytanie czegoś krzepiącego.



Czasami słuchanie muzyki a czasami spotkanie w gronie przyjaciół, takim, w którym nie trzeba zbyt dużo mówić, ale w którym można nawet pobeczeć z powodu bezsilności i braku perspektyw na fajniejsze jutro. A czasem jest to zmuszenie się do wyjścia na kolejne zajęcia jogi, którą od lat uprawiam. I kiedy ostatnio tak mnie dopadł smutek, bezradność i niemoc taka, że nawet nie chciało mi się wyjść z domu, wystarczył jeden serdeczny telefon i miłe:

- Halo, jesteś tam? Co z tobą?... Czemu nie przychodzisz na zajęcia?

- Bo mi się nie chce... nie chce mi się mówić, uśmiechać, trzymać fasonu. Nie chce mi się być już radosną, pełną energii kobietą...

- Dobrze... to przyjdź i to powiedz: „Dajcie mi spokój - dziś milczę...” Przyjdź... Nikt od ciebie nie oczekuje tego, żebyś go bawiła... tu się przychodzi z innych powodów... Nikt nie musi nic odgrywać. Przyjdź, na pewno lepiej ci to zrobi niż siedzenie w domu...

No i co?... Miło, że w ogóle ktoś zauważył, że mnie długo nie było... Jak dobrze mieć takich przyjaciół, jak dobrze mieć swoje pasje. Jak dobrze, że jakoś instynktownie w takie przyzwyczajenia wkroczyłam.

A więc... muzyka, spacer, joga, narty choćby raz w roku - to wszystko daje mi siły i dobry nastrój i powoduje, że gromy, jakie lecą nawet z błahego powodu, odbierane są spokojnie a nawet z uśmiechem i dystansem. A jak już i to nie pomaga, to pozostaje jeszcze sposób wyciszenia - takiego bliskiego medytacji czyli zmuszenia się do wejścia w stan „bycia”, a nie „robienia” - to pozwala pozytywnie nastawić się do szarej rzeczywistości, by lepiej poradzić sobie z problemami, by lepiej spać, jeść, być bardziej tolerancyjnym dla otoczenia i znosić ich kaprysy i humorki. I na przykład zamiast liczenia do dziesięciu albo przeklinania w chwilach trudnych, usiąść i wyobrazić sobie kwiat, który jak na przyrodniczych filmach, w przyspieszonym tempie rozkwita... i nie wiem czemu, ma zawsze u mnie kolor różowy i jest to najczęściej piwonia... i ulokować go w nas, w najczulszym miejscu naszego ciała. Cicho, nie mówcie mi, że jest to zawracanie głowy, kto sobie może na to pozwolić... Że to strata czasu, że nie ma na to ani miejsca, ani czasu, ani klimatu, nie chcę tego słyszeć... Na to jest zawsze czas... Tak jak na modlitwę. Bo jak już to wszystko nie pomoże, by normalnie funkcjonować, to już rzeczywiście pozostanie tylko modlić się o to, by przeżyć dni nie do zniesienia, o zgodę na brak racji, modlić się kiedy jej się nie ma, kiedy nic się nie udaje, a nawet kiedy się ma dosyć innych i kiedy jest się znużonym modlitwą... by móc sobie na to pozwolić.

I jeszcze jedno: to, co mnie stawia na nogi, daje wielką siłę i nadaje sens, to Forum HD ([www.forum-hd.zamki.pl](http://www.forum-hd.zamki.pl)). Okazywana akceptacja jego uczestników daje mi wiarę w to, że to, co robię, nie jest zwykłym kaprysem, egoizmem i zapatrzeniem w siebie, że to ma sens i uzasadnienie, że jest to dobry sposób, by trwać u boku chorego i to jeszcze z uśmiechem na ustach. I odnalezienia takiego dobrego sposobu na przetrwanie, normalne funkcjonowanie Wam życzę...

Elzo



## 4. Jak być opiekunem chorego na HD



Opiekowanie się bliską osobą chorą na HD nigdy nie jest rzeczą łatwą - i nieważne, czy tą osobą jest ojciec, matka, mąż, żona, dziecko czy przyjaciel. Podczas tej długiej podróży, jaką jest postępująca choroba Huntingtona, doświadczamy zwycięstw, chwil radości i miłości, ale są także chwile smutku, poczucie utraty czegoś... Tracimy nasze plany na przyszłość, patrzymy, jak bliska nam osoba nie jest w stanie robić rzeczy, które wcześniej wykonywała bez problemu, zauważamy, jak choroba zabiera nam ją. Ponadto zdarza się niestety, że opiekujemy się więcej niż jednym chorym na HD...

Chcę się z Wami podzielić niektórymi sposobami, jakie poznałam na drodze radzenia sobie z taką sytuacją.

### *Naucz się jak być wojownikiem HD*

Mimo że HD jest obecnie nieuleczalną chorobą, można bardzo dużo zrobić, by poprawić jakość życia bliskiej nam osoby. Wiele satysfakcji może dawać zdobywanie wiedzy na temat choroby i różnych środków medycznych oraz następnie jej wykorzystywanie w celu poprawy otoczenia chorego na mniej stresujące. Satysfakcjonująca może okazać się również współpraca z lekarzami w celu właściwego leczenia objawów HD.

Ogarnięcie wszelkich formalności związanych z ubieganiem się o zasiłki i świadczenia jest również nie lada wyzwaniem i bardzo często budzi frustrację, kiedy trzeba poradzić sobie z całą tą biurokracją, ale daje też cudowne poczucie, gdy uświadomimy sobie, że pomimo tych trudności udało się i jesteśmy w stanie osiągnąć swój cel.

Zdobywanie informacji na temat badań nad HD i działanie w fundacjach na rzecz HD to bardzo dobry sposób, aby podtrzymać nadzieję na wyleczenie w osobie chorej oraz w sobie samym. Przy okazji można poznać metody (oparte na wynikach badań na myszach z HD) opóźniania objawów HD oraz spowolniania postępu choroby - różne ćwiczenia oraz suplementy diety.

Jeżeli ma się czas, to można dzielić się swoją wiedzą z innymi, którzy są w podobnej sytuacji. Można też udzielać się politycznie, angażując się w sprawy związane z chorymi na HD, takie jak np. ustalanie środków finansowych na badania albo działać w obszarze szeroko rozumianej pomocy społecznej.



*Powiększ swoją rodzinę*

Miałam szczęście poznać cudownych ludzi „w sieci”, którzy najpierw stali się moimi przyjaciółmi, a później częścią mojej powiększonej rodziny. Rozmawiamy na czacie, za pomocą komunikatorów, e-maili i przez telefon. Staram się spotykać z nimi, kiedy tylko mogę na zjazdach Stowarzyszenia HD oraz w czasie różnych innych spotkań, w miarę możliwości również podczas prywatnych wizyt. Niektórzy z nas zawarli bliskie przyjaźnie działając w grupach wsparcia. Dzielimy się wiedzą, pomysłami, ale przede wszystkim wspieramy się wzajemnie.

Nawiązywanie takich relacji jest ważne, zwłaszcza jeśli odkryje się, że dotychczasowi znajomi po prostu nie rozumieją naszej sytuacji i powoli się wykruszają, ponieważ nie mamy dla nich czasu, albo po prostu unikają nas, bo czują się niezręcznie wobec problemów, z jakimi boryka się nasza rodzina. Można także odkryć, że odsuwają się od nas niektórzy członkowie rodziny - używają wyparcia jako mechanizmu obronnego, bo nie mogą poradzić sobie z widokiem bliskiej osoby cierpiącej na HD. Na szczęście dzięki Internetowi i lokalnym grupom wsparcia nikt już nie musi czuć się samotny w walce z tą chorobą.

*Odkryj lub wzmocnij swoje przekonania duchowe*

Duchowość to bardzo ważna część życia każdego człowieka bez względu na to, czy praktykuje jakąś religię, czy jest agnostykiem, czy ateistą. W tym kontekście rozumiem duchowość jako nasze przekonania na temat tego, dlaczego tutaj jesteśmy, jak powinny wyglądać nasze relacje z innymi, co nadaje sens życiu i jakimi wartościami powinniśmy żyć.

Osobiście wyznaję następujące tezy, które bardzo mi pomagają:

*Choroby mózgu mogą zmienić sposób myślenia i zachowanie chorego, ale nie mogą zmienić jego duszy*

Wiem, jaki mój mąż jest naprawdę i wierzę, że właśnie takiego go spotkam w innym świecie. To nie ten facet, który niedawno patrząc jak reaguję na tragiczne wydarzenia dziejące się wokół nas, spytał: „Czemu się smuczysz? Przecież nie znamy tych ludzi.” To nie ten facet, który wścieka się na mnie za błahostki. Jest to ten facet, który zatrzymałby nasz samochód, żeby zółw mógł przejść przez drogę. To człowiek, który lubi udzielać się w kościele i który byłby w stanie wstać o 4 rano, aby być w pracy na czas bez względu na śnieżycę, bo wie, że musi utrzymać rodzinę. Jest to też ten facet, który usiłuje śledzić u siebie postępy choroby, idzie do lekarza i mówi: „Jestem ostatnio niemiły dla moich bliskich, więc sądzę, że trzeba mi zmienić leki”. Wiem, jaki jest naprawdę, i będę o tym przypominać naszej córce, członkom rodziny oraz przyjaciołom.

*Wszyscy jesteśmy w podróży i nie chodzi o to, by dotrzeć do celu, ale by stawiać kroki naprzód*

Wierzę, że rodzimy się po to, by czegoś się nauczyć. Nie sądzę, że HD



pojawia się w naszym życiu, aby nas czegoś nauczyć, ale raczej, że to życie przynosi każdemu zarówno radość jak i smutek i że możemy uczyć się z obu tych rodzajów doświadczeń. Naszym zadaniem jest nauczyć się radzić sobie jak najlepiej się da po to, by stawać się lepszymi i prawdziwymi, aby pomagać innym i aby kochać i być kochanymi. Możemy to robić jako opiekunowie chorych. Możemy to robić jako chorzy na HD. I nie jest tu ważny moment, w którym rozpoczniemy czy skończymy, ale postęp, jakiego dokonamy.

*Tylko dlatego, że życie jest zbyt krótkie, nie znaczy, że ma być niepełne*

Naszym celem jest pomoc naszym bliskim chorym w utrzymaniu dobrej kondycji jak najdłużej, aby mogli doczekać skuteczniejszych terapii oraz leku na HD, który może już niedługo zostanie wynaleziony. To jednak smutne, że każdego dnia ktoś musi pożegnać się z ukochaną osobą chorą na HD. Wciąż mamy nadzieję na wyleczenie mojego męża, ale musieliśmy już pożegnać moją teściową... Mamy prawo czuć, że jesteśmy ograbiani z czasu, który chcielibyśmy spędzić z bliskimi i mamy prawo żałować, że ominęły ich niektóre doświadczenia życiowe, których byśmy im życzyli, np. bycie zakochanym, posiadanie dzieci, osiągnięcie sukcesów w pracy lub doczekanie się pierwszych wnuków.

Ale nasz żal nie powinien nam nigdy przystępować znaczenia tego życia, jakie nasi chorzy kiedyś mieli, tego co osiągnęli, zanim pojawiły się objawy choroby, tej miłości, którą okazywali innym, kiedy jeszcze byli w stanie, oraz tego wszystkiego, co osiągnęli, odkąd zostali dotknięci chorobą. Widzę, jak ludzie cierpiący na HD pracują jako wolontariusze, udzielają wsparcia innym, okazują miłość rodzinie i przyjaciołom, jak robią, co się da, by jak najdłużej odgrywać ważną rolę w swoich rodzinach i w swoim środowisku. Widzę, jak są inspiracją dla innych, aby doceniać życie, jak pomagają tym, którzy tej pomocy potrzebują. Jeśli świat jest lepszym miejscem dzięki naszej obecności w nim, jeśli wyciągamy wnioski z naszych trudnych doświadczeń i dokonujemy kolejnego kroku naprzód, wtedy nasze życie jest kompletne, spełnione...

**Marsha L. Miller**

*tłum.: Sylwia T. i ania-rybka*

Tekst ze strony:

[http://www.hdac.org/features/article.php?p\\_articleNumber=94](http://www.hdac.org/features/article.php?p_articleNumber=94)



## 5. Objawy demencji w chorobie Huntingtona

Najwcześniejszymi objawami w chorobie Huntingtona są zazwyczaj nienormalne ruchy lub zmiany emocjonalne i behawioralne. Zakłócenia kognitywne występują zazwyczaj później. Objawy emocjonalne, behawioralne oraz kognitywne pojawiają się stopniowo i pogarszają się wraz z upływem czasu.

Średnia długość życia chorych od momentu wystąpienia pierwszych objawów wynosi ok. 15 lat. Wczesne pojawienie się symptomów (przed dwudziestym rokiem życia, czyli tzw. młodzieńcza odmiana HD) łączy się z szybszym postępowaniem choroby i z szybszą śmiercią (po ok. 8 latach od ujawnienia się). U osób, które odziedziczyły chorobę po ojcu, obserwuje się tendencję do wcześniejszego wystąpienia pierwszych objawów niż u osób dziedziczących po matce.

Zakłócenia emocjonalne i behawioralne występują u 35-73% chorych na HD.

- Zmiany afektywne: Jest to częsty wczesny symptom. „Afektywny” dotyczy wyrażania na zewnątrz swoich myśli, uczuć oraz nastrojów. Na przykład osoba która normalnie jest pogodna i entuzjastyczna, może czasem okazywać zupełną obojętność.

- Depresja: Depresja jest najczęstszym emocjonalnym zaburzeniem w HD. Jej objawy to między innymi: głęboki smutek (melancholia), płaczliwość, zubożenie, apatia, wycofanie się z kontekstów społecznych, utrata zainteresowania czynnościami, które kiedyś sprawiały choremu radość, bezsenność lub nadmierna senność, a także utrata wagi lub tycie.

- Mania: Mania jest stanem nadzwyczajnej ekscytacji, niepokoju lub nadpobudliwości. Może jej towarzyszyć przyspieszona mowa, impulsywność i/lub zakłócona ocena otoczenia. Czasami objawem może być wzmożona aktywność seksualna lub pobudzenie seksualne. Można je zaobserwować u 2-12% chorych na HD.

- Ekscentryczność, nieodpowiednie zachowania, utrata manier dobrego wychowania w sytuacjach społecznych.

- Nadmierna drażliwość.

- Zaburzenia obsesyjno-kompulsyjne: Niektórzy chorzy na HD cierpią na obsesje (niekontrolowane, irracjonalne myśli i przekonania) oraz/lub natręctwa (dziwne zachowania, bez których chory nie potrafi kontrolować myśli ani przekonań). Chory może skupiać się na detalach, zasadach lub uporządkowaniu jakichś elementów do takiego stopnia, że traci z pola widzenia szerszy cel. Powszechne są też brak elastyczności lub niezdolność dostosowywania się.



- Psychoza: Osoba cierpiąca na psychozę nie potrafi myśleć jasno ani racjonalnie. Powszechne w psychozie są takie objawy jak: halucynacje, złudzenia (fałszywe przekonania, których nie podzielają inni) oraz paranoja (podejrzliwość oraz uczucie bycia pod kontrolą z zewnątrz). Zachowanie chorego jest dziwne, nietypowe, pobudzone, agresywne, może nawet uciekać się do przemocy.

- Samobójstwa: Około 6% chorych na HD popełnia samobójstwo. Postępująca demencja (degeneracja umysłowa) często nie ułatwia wcale przeżywania trudów swojej sytuacji (chory nie traci oceny sytuacji) i częste są myśli samobójcze, gdy choroba staje się zbyt ciężka do udźwignięcia.

### **Objawy kognitywne to:**

- Zapominalskość i dezorganizacja - częste pierwsze symptomy
- Problemy ze skupieniem się, słaba koncentracja
- Słaba ocena
- Problemy z myśleniem abstrakcyjnym, rozpoznawaniem związków przyczynowo-skutkowych, rozwiązywaniem zadań i łamigłówek
- Dezorientacja przestrzenna
- Trudności w układaniu kolejności, organizowaniu lub planowaniu
- Nieumiejętność uczenia się nowych rzeczy
- Brak elastyczności, problemy z przystosowywaniem się do zmian
- Utrata pamięci - zazwyczaj występuje dopiero w późnych etapach choroby

Większość chorych na HD zachowuje umiejętność oceny sytuacji, wiedzę faktograficzną oraz współczynnik inteligencji IQ na względnie dobrym poziomie podczas choroby. Użycie mowy może, ale nie musi ulec pogorszeniu.

*tłum.: ania-rybka*

Tekst ze strony:

<http://www.emedicinehealth.com/articles/39041-3.asp>



*dr Agnieszka Księżopolska*

## **6. Pytania czytelników do specjalisty**

Poprosiliśmy psychiatrę, panią Agnieszkę Księżopolską, o odpowiedź na kilka pytań dotyczących radzenia sobie w trudnych sytuacjach związanych z opieką nad chorym. Zachęcamy czytelników do nadsyłania swoich pytań na adres: [dorotatunska@wp.pl](mailto:dorotatunska@wp.pl)





*Jak rozmawiać z osobą, która jest opiekunem, a nie bardzo chce przyjąć do wiadomości różne fakty dotyczące choroby? Jak jej wytłumaczyć, że pewne zachowania powinna kłaść na karb choroby, bagatelizować je, nie wchodzić w dyskusje niepotrzebne, nie obwiniać siebie, kiedy chory ma o wszystko pretensje?*

*Pytam, bo widzę, że moja siostra ma wielki kłopot z rozgraniczeniem pewnych spraw. Pomimo tego, że jej tłumaczę na czym polega HD i dlaczego mama zachowuje się tak a nie inaczej, cały czas twierdzi, że choroba chorobą, a Mama po prostu ma taki charakter i jest złośliwa. Bezsensownie prowadzi dyskusje, które przeradzają się w kłótnie (Mama bardzo nie lubi, jak ktoś ma inne zdanie, wręcz wpada wtedy w szal).*

Przypisanie pewnych zachowań chorobie, a innych charakterowi w chorobie Huntingtona stanowi dużą trudność zwłaszcza dla osób bliskich, ale również dla lekarzy i psychologów. Wiedza na temat choroby, porównanie zmiany w zachowaniu obecnym i w okresie przedchorobowym na pewno może pomóc w zrozumieniu, co jest objawem, a co cechą charakteru. Może to być jednak niewystarczające, kiedy choroba dotyka bliską osobę np. matkę. Czasem racjonalne argumenty, „tłumaczenie” mogą nie wystarczać, gdy w grę wchodzi silne emocje, z którymi trudno sobie poradzić. To nieprzyjmowanie racjonalnych argumentów może być m.in. przejawem buntu przeciwko chorobie matki, trudności z przyjęciem do świadomości faktu, że matka nie może dać oparcia dzieciom, sama wsparcia wymagając. Można spróbować odwołać się do racjonalnych argumentów, porównując okres wiele lat przed wystąpieniem pierwszych uchwytnych objawów ze stanem obecnym i ocenić, które zachowania pojawiły się w czasie choroby, które były już wcześniej, a które nasiliły się po zachorowaniu. Warto rozważyć konsultację psychologiczną w celu znalezienia lepszych sposobów radzenia sobie z chorobą matki.

\* \* \*

*Sprawa nie dotyczy mnie, tylko, ciągle aktywnego zawodowo (i oby jak najdłużej) Męża. Trochę się boję poruszania tego problemu. Bo już widzę i słyszę te protesty, że przecież Stowarzyszenie jest po to by pomagać chorym, a nie opiekunom chorych. Ale powiem, że ja bardzo chciałabym, żeby ktoś odpowiedział nam opiekunom, jak to wszystko przeżyć, skąd wziąć tyle cierpliwości, spokoju, sił by tak znieść ten czas, by faktycznie pomagać choremu. Ktoś kiedyś napisał, że dobry opiekun to mocny, zadowolony opiekun. Skąd brać tę moc? Sama jestem w bardzo trudnym okresie, bo przestałam pracować, bo mam kłopoty zdrowotne... Komu ja mam się wypłakać, z kim podzielić się swoim zdenerwowaniem, utratą mocy, rezygnacją? Co robić by móc jak najdłużej pomagać mężowi? Moją „karierę” zawodową zakończyłam 9 - miesięcznym zwolnieniem od psychiatry... Tak odbił się na mnie początek choroby Męża. Tabletki na radość życia - tak właśnie ja to zaczęłam. Potem pozwoliło mi to zastanowić się, co jeszcze mnie umocni - zaczęłam uprawiać jogę, spacerować długie, samotne (bo mąż nie chciał) i wydaje mi się, że uzyskałam jakiś tam spokój, utrzymałam się na wysokim poziomie radości. Jestem uważana za osobę otwartą, pełną energii i radości życia. Tylko ja wiem, ile mnie to kosztuje.*



*Wiem, że jedni „uciekają” w modlitwę, wiarę a co inni? Chciałabym usłyszeć na ten temat coś od fachowców.*

Obciążenie psychiczne, które spoczywa na barkach opiekunów jest ogromne, często prowadzi do depresji i innych problemów emocjonalnych, również u osób o wcześniejszym „żelaznym” zdrowiu psychicznym. Nawet, gdy opiekun zajmuje się osobą, którą bardzo kocha, nie jest niczym wyjątkowym, że pojawiają się u niego różne negatywne emocje jak np. złość, „że spotkało to moją rodzinę, że rozwała moje plany, że nie mogę robić tego, co chcę, nie mam siły znosić jego zachowań”, poczucie braku sił, obniżenie nastroju, poczucie beznadziejości, żal, poczucie winy za np. nieradzenie sobie w bardzo sprawny sposób ze wszystkim, za wyrażaną złość czy wrogość w stosunku do podopiecznego. Dla dobra opiekuna, a zatem i dla dobra chorego, ważne jest, żeby opiekun mógł odpocząć w sposób możliwie adekwatny do ponoszonego wysiłku. Popieram samotne spacerowanie, o których Pani pisze, oraz każdy sposób spędzania czasu, który jest przeznaczony wyłącznie dla opiekuna. Może to być jedna czy kilka godzin na spędzenie czasu bez podopiecznego, czasu zarezerwowanego na przyjemną aktywność, dobrze jeśli można przy tym zmienić otoczenie. Zdaje to tym lepszy egzamin, im więcej osób jest zaangażowanych w opiekę.

\* \* \*

*Jak reagować na niespodziewane napady nie agresji - bo to za delikatnie powiedziane - ale na atak szału z błahego powodu. Dyskutować, odpowiadać na stek wyzwisk, zagłuszać odgłosy z domu czy po prostu wyjść? Ja to ostatnio zrobiłam - błąkałam się po mieście, nie chcąc nikomu z bliskich zawracać głowy (syn sam ma problemy, Mama ma ponad 80 lat). Ale dopadło mnie, poczułam się jakoś dziwnie, tak źle, że instynktownie poszłam do biednej Mamy, która przeraziła się moim widokiem i udzieliła wszechstronnej pomocy. A tymczasem w domu sąsiadka z góry zaniepokojona odgłosami zeszała i zastała rozwścieczonego męża... odkurzającego mieszkanie!!! I pomyślała, jaki to dobry człowiek - mąż, a ta jego żona to jakaś niepoważna - sobota, zakupy porzucone w siatkach na podłodze i sobie poszła... Biedny chłopot!!! Więc myślę, że chyba dobrze zrobiłam, bo po pierwsze mieszkanie zostało odkurzone, ja uratowana, ugłaskana i pod opieką fachowców, a w domu pewnie nikt by nie zauważył, że tym razem to ja coś się gorzej czuję i potrzebuję opieki! Ale może być też tak, że jak kiedyś wrócę to w domu będą tylko wióry i nie pamiętający niczego mąż. Czy dobrze zatem zrobiłam?*

W stanach agresji należy ocenić ryzyko zagrożenia dla samego chorego i jego otoczenia. Jeśli jest ryzyko zagrożenia życia lub zdrowia (np. niszczy różne przedmioty, rzuca, bije, chodzi z nożem po domu i grozi), wzywamy pogotowie. Jeśli agresja nie stwarza zagrożenia dla życia i zdrowia chorego ani innych osób, należy udać się do psychiatry w celu oceny stanu psychicznego i ewentualnego włączenia leków stosowanych w stanach agresji i pobudzenia. W każdym przypadku należy zapewnić bezpieczeństwo choremu i sobie. Rozumiem, że decyzja wyjść z domu czy zostać była trudna. Można spróbować zapobiegać w miarę możliwości takim sytuacjom poprzez leczenie farmakologiczne, ale też



inne metody np. wysiłek fizyczny, zorganizowanie planu dnia dla chorego, Pani mąż pokazał sam, co pomaga mu w rozładowaniu napięcia - może regularne odkurzenie mieszkania nie byłoby złym pomysłem, może również inne czynności domowe pomogłyby mu? Warto spróbować porozmawiać z mężem, co na ten temat sądzi.

## **7. Nowe szaty strony internetowej Stowarzyszenia - wywiad z administratorem**

Od jesieni 2005 strona Stowarzyszenia Na Rzecz Osób z Chorobą Huntingtona [www.huntington.pl](http://www.huntington.pl) przechodzi pewne zmiany. Dzieje się tak za sprawą nowego administratora, który przejął od Ani Rybarczyk (piszącej niniejsze słowa) prowadzenie strony i tchnął w nią nowego ducha. Nowym administratorem jest Arkadiusz Szatkowski, który w drugiej połowie lutego udzielił nam poniższego wywiadu.

\* \* \*

**- Arek, powiedz nam parę słów o sobie - ile masz lat, skąd jesteś, czym zajmujesz się na co dzień?**

Witam serdecznie. Mam 20 lat, pochodzę i mieszkam w małej miejscowości Bartoszyce położonej na Mazurach. Na co dzień jestem studentem informatyki i jak na razie to zabiera mój czas. Chociaż mam nadzieję, że już niedługo to się zmieni i stanę się pracującym studentem .

**- Jak doszło do tego, że zająłeś się stroną Stowarzyszenia?**

W zasadzie to chyba przez zbieg okoliczności. Z Prezes Stowarzyszenia pierwszy raz spotkałem się podczas pewnej uroczystości, to było moje pierwsze spotkanie z Prezes Stowarzyszenia, a kolejne z Aleksandrą Szatkowską po kilku latach. Tam Ola dowiedziała się, że jestem studentem informatyki, po kilku dniach zadzwoniła do mnie proponując mi takie oto zajęcie. Zgodziłem się i jestem.

**- Jak zmieniła się strona od jesieni, czym się głównie zająłeś?**

Strona jakoś specjalnie chyba się nie zmieniła? Chciałem nadać jej nowy charakter, coś od siebie. Czasem wprowadzenie jakiejś zmiany powoduje konieczność wprowadzania kolejnych. Niemniej jestem zadowolony z efektu końcowego. Nowy wygląd - bo to główna zmiana - został także zaakceptowany i przyjęty przez Prezes Stowarzyszenia. Doszły także do tego pewne zmiany funkcjonalne - a to tylko i wyłącznie dla mojej „wygody”, ponieważ łatwiej jest zarządzać czymś, co zna się od podszewki, bo w końcu sam to człowiek stworzył.



**- Opowiedz nam trochę więcej o forum dyskusyjnym otwartym w styczniu 2006 na stronie Stowarzyszenia - skąd pomysł na jego powstanie, jak było tworzone i jakie są jego założenia?**

Pomysł na Forum przyszedł od Oli. Osobiście też go poparłem.

Forum ma zastąpić formularz do wysyłania pytań na skrzynkę Stowarzyszenia. Chcieliśmy, aby pytania czytelnicy zadawali na forum.

Forum z założenia jest strukturą otwartą, gdzie każdy może wejść, zarejestrować się i napisać, zapytać, odpowiedzieć. I o to właśnie nam chodziło, żeby wywołać dyskusję. Po wysłaniu pytania na skrzynkę dostęp do treści pytania miała niewielka liczba osób. W zasadzie ograniczało się to do trzech osób: eksperta, prezes i mnie. W tej chwili każde pytanie, każda wątpliwość i wypowiedź mogą posłużyć każdej osobie do wypowiedzenia się, udzielenia rady czy wsparcia. To więcej niż sucha, co nie znaczy mniej cenna, odpowiedź eksperta.

Oczywiście nadal istnieje możliwość kontaktowania się ze Stowarzyszeniem przez e-mail [kontakt@huntington.pl](mailto:kontakt@huntington.pl)

Forum powstało dzięki życzliwości wielu ludzi, wśród których na samym początku należy wyróżnić osoby panów Orzechowskich. Na serwerach ich firmy znajduje się strona Stowarzyszenia, to oni zapewnili mi niezbędne oprogramowanie, aby forum mogło powstać. Forum samo w sobie, w sensie kodu programowego, jest dziełem amerykańskiej grupy programistów, przerobionym trochę przez Polaka ukrywającego się pod pseudonimem Przemo. Moja rola polegała na zainstalowaniu, skonfigurowaniu i dopasowaniu skryptu do serwera, jakim dysponujemy, do strony, do wymagań, jakie zostały postawione przez Prezes Stowarzyszenia. Teraz zostaje już tylko monitorować jego pracę.

Założenia, tak jak mówiłem, to umożliwić wymianę doświadczeń - forum ma być miejscem, gdzie bez przeszkód możecie Państwo się wypowiedzieć, podzielić wątpliwościami, pytać. Różnica między formularzem kontaktowym, a forum jest taka, że na forum to, co napisaliście, zobaczy znacznie więcej osób, co niesie za sobą także możliwość, że i odpowiedź będzie więcej niż jedna (i to właśnie chcieliśmy wykorzystać).

**- Co trzeba zrobić, żeby móc zabrać głos na tym forum i czy nowicjusze mogą liczyć na jakąś pomoc, gdyby nie dawali sobie rady?**

Co trzeba zrobić, aby umieścić swoją wypowiedź? Należy się tylko zarejestrować i już można pisać na forum.



Rejestracja jest dwuetapowa. Cały proces wygląda w następujący sposób.

1. Odwiedzamy stronę Forum na [www.huntington.pl](http://www.huntington.pl)
2. Rozpoczynamy proces rejestracji klikając w górnym menu link „Rejestracja”.
3. Otworzy się regulamin, z jakim należy się zapoznać, zapamiętać i oczywiście przestrzeżać.
4. Po zaakceptowaniu regulaminu przechodzimy do formularza rejestracyjnego. Należy go wypełnić, do pól obowiązkowych należą te oznaczone gwiazdką. Następnie klikamy przycisk „Wyślij”,
5. W tej chwili konto jest już utworzone, ale nieaktywne. Na adres mailowy podany podczas rejestracji zostaje wysłany e-mail z linkiem aktywacyjnym. Aktywacja jest konieczna, aby móc się zalogować i pisać na forum. Aktywacja konta polega na kliknięciu linku znajdującego się w mailu.
6. Procedura jest już zakończona. Można się logować i pisać.

Oczywiście mogą pojawić się problemy. Przykładowo nie przyjdzie mail z linkiem aktywacyjnym. To tylko system, maszyna i może okazać się zawodna. Na pomoc jak najbardziej można liczyć.

W razie problemów z logowaniem, zakładaniem kont, aktywacją konta należy wysłać e-mail na adres [admin@huntington.pl](mailto:admin@huntington.pl), w temacie pisząc „PROBLEMY - FORUM”, a w treści dokładnie opisać problem. Forum czasami daje własne komunikaty błędów, które też dobrze jest dołączać do takiego listu. Jeśli mamy pytania, jak posługiwać się forum, używać jego elementów odsyłam do listy pytań i odpowiedzi, tak zwanego FAQ, które jest dostępne w górnym menu strony głównej Forum. Każde inne pytania też przeczytam i postaram się pomóc. Ważne jest jednak, aby w temacie maila napisać „PROBLEMY - FORUM”.

### **- Czy chciałbyś coś jeszcze przekazać czytelnikom „Ujarzmić Płasy”?**

Przede wszystkim zapraszam ich na strony Stowarzyszenia i Forum. Wszelkie możliwości kontaktu są do Państwa dyspozycji.

\* \* \*

Wszystkich gorąco zachęcamy do odwiedzania strony Stowarzyszenia - zawiera mnóstwo informacji na temat choroby Huntingtona, porad oraz aktualności na temat przedsięwzięć Stowarzyszenia. Dostępne są na niej również wszystkie numery naszej gazetki w formie elektronicznej.



## 8. Sprzęt dla osób niepełnosprawnych

### Łóżko rehabilitacyjne ORION

W pewnym momencie mobilność osób chorych na HD się kończy i wówczas może się przydać polecany przez nas sprzęt - łóżko rehabilitacyjne ORION.

Na łamach internetowego forum Stowarzyszenia ([www.huntington.pl](http://www.huntington.pl)) Marysia napisała:

„Początkowo wypożyczałam łóżko szpitalne - łóżka te są bardzo wysokie i po kąpieli było nam ciężko położyć męża. Postanowiłam rozglądnąć się za łóżkiem rehabilitacyjnym. (...)

Kupiłam w Łodzi w firmie która rozprawdza sprzęt rehabilitacyjny. Takie łóżko jest bardzo pomocne nie tylko dla chorego, lecz także dla osób, które opiekują się nim. Jest łamane na cztery tak, że chory może zmieniać pozycję, ma regulowaną wysokość, można go opuszczać do 20 cm od podłogi oraz podnieść do połowy okna, ma drabinki, więc chory jest zabezpieczony przed upadkiem. Najważniejsze jest to, że sterowane jest pilotem i nie trzeba dźwigać chorego. Jest na kółkach - można je przemieszczać. Jeżeli ktoś byłby zainteresowany zakupem takiego łóżka, chętnie pomogę.”

Kontakt z Marysią możliwy jest za pośrednictwem redakcji lub forum.

**Informacje o łóżku ORION ze strony dystrybutora - firmy EUROMOBIL:**  
**([www.euromobil.ultra.pl](http://www.euromobil.ultra.pl))**

Domowy charakter oraz pełna stabilność tego łóżka rehabilitacyjnego "Orion" czynią z niego mebel o maksymalnym komforcie. Obudowa łóżka wykonana w drewnie. Łóżko posiada czteroczęściowe łożo: sekcja oparcia pleców, uda podudzia podnoszona za pomocą sterowników elektrycznych. W łóżku tym istnieje możliwość podnoszenia łożka góra dół i najniższe położenie to 36 cm a najwyższe 80 cm.

#### Wymiary:

- długość (zewn. ) 207 cm
- szerokość (zewn. ) 105 cm
- wysokość (przy szczycie łożka) 42 cm
- najniższe/najwyższe położenie 37/82 cm
- długość łoża 200 cm
- szerokość łoża 90 cm
- wysokość podnoszenia 43 cm
- prześwit pod łożkiem 18 cm



**AKTUALNA CENA KATALOGOWA: 4 066 zł brutto**

Cena ta obejmuje łóżko z materacem paroprzepuszczalnym (zapobiega odparzeniom i odleżynom) i wysięgnikiem oraz transport - dostawa na miejsce plus wniesienie i instruktaż.

**Kontakt z firmą EUROMOBIL:**

91-211 Łódź  
ul. Szparagowa 2

tel. 0-42 652-05-57  
tel.kom. 0-601 730-087 - Mikołaj Kalinowski  
tel.kom. 0-501 373-160 - Paulina Kosiorowska  
e-mail: [biuro@euromobil.ultra.pl](mailto:biuro@euromobil.ultra.pl)

**Dofinansowanie:**

Marysia podała również cenne informacje na temat dofinansowania, jakie udało jej się uzyskać na takie łóżko:

„Ponieważ okazało się, że łóżko jest bardzo drogie, starałam się o dofinansowanie z PCPR (Powiatowe Centrum Pomocy Rodzinie).

PCPR przy zakupie sprzętu rehabilitacyjnego może dofinansować max. 60%, pozostałe 40%, czyli tzw. udział własny pokrywa osoba zakupująca sprzęt. O wysokości dofinansowania decyduje PCPR w zależności od dochodów rodziny i ilości wniosków. Takie sprawy najlepiej zgłaszać do nich na początku roku, zanim dostaną fundusze. Z reguły po półroczu środki mają rozdysponowane. Wtedy nie pozostaje nic innego jak czekać na następny rok.

Żeby dokonać zakupu, należy oczywiście udać się do PCPR, tam wypełnić odpowiednie dokumenty oraz złożyć stosowne zaświadczenia. Podstawą jest uzyskane wcześniej zaświadczenie lekarskie, że taki sprzęt choremu jest wskazany oraz orzeczenie o grupie inwalidzkiej. Następnie należy przedstawić przynajmniej trzy oferty cenowe takiego łóżka z poszczególnych firm. Do firmy, w której dokonujemy zakupu należy przesłać oświadczenie PCPR, w którym zobowiązuje się do dopłaty przyznanej sumy dofinansowania. Pozostałą kwotę wpłacamy przy zakupie. Fakturę zakupu należy doręczyć do PCPR i na jej postawie PCPR dokonuje przelewu na konto firmy w terminie 14 dni.

Nasz udział przy zakupie takiego łóżka stanowi równie wysoką kwotę i pewnie nie każdego z nas stać - w moim przypadku też tak było. Postanowiłam zwrócić się do dyrekcji mojej firmy o dofinansowanie z funduszu socjalnego. Zakład wydał mi oświadczenie, że zobowiązuje się przekazać dopłatę na konto firmy po dokonaniu



zakupu. Zakup łóżka kosztował mnie tylko czas, jaki musiałam poświęcić na załatwianie wszystkich formalności oraz koszt połączeń telefonicznych do poszczególnych firm.

Musicie pamiętać, że niestety nic do nas nie przyjdzie samo i nikt za nas tego nie zrobi. Jeżeli chcemy pomóc chorym i sobie, trzeba po prostu zabiegać o to, no i oczywiście trafić na życzliwych ludzi tak jak w moim przypadku.”

Na stronie [www.polmed.org.pl](http://www.polmed.org.pl) można znaleźć adresy firm zajmujących się produkcją/dystrybucją wszelkiego sprzętu rehabilitacyjnego.

(Łóżka można znaleźć w katalogu „Rehabilitacja” pod linkiem „łóżka rehabilitacyjne”).

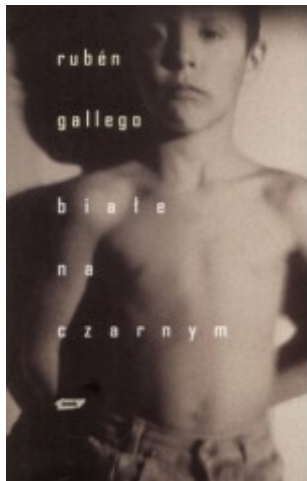
Prezentowane powyżej łóżko znajduje się w ofertach wielu firm warto więc porównać ceny przed podjęciem decyzji.





## 9. Książki, które warto przeczytać

### „Białe na czarnym”



Z „innością” w Polsce nie stykamy się często. Podobnie jak w Rosji, gdzie urodził się Ruben Gallego. Osoby niepełnosprawne rzadko opuszczają swoje domy. Po przeczytaniu książki Gallego „Czarne na białym” już wiem, dlaczego tak się dzieje: BARIERY. Nie tylko te psychiczne. Nie tylko wstyd przed pokazaniem światu osoby niepełnosprawnej, ale przede wszystkim bariery architektoniczne. Wciąż słyszymy o tym w mediach, ale czy tak naprawdę my, ludzie zdrowi wiemy co to oznacza?

Ja już wiem. Stoję z moją niepełnosprawną już mamą u podnóża schodów i zbieram siły, żeby pomóc jej wejść. Musimy starać się obie. Bardzo się starać. „Inność” mojej Mamy przykuwa wzrok przechodniów, to mnie nie dziwi, ale jednak mimo wszystko drażni. Do tego stopnia, że mam ochotę krzyknąć na te wlepiające w nią wzrok osoby.

Przypominam sobie letni dzień. Górski szlak w słowackich Tatrach. Osoby niepełnosprawne, upośledzone ze swoimi opiekunami z trudem, ale i z uśmiechem na ustach, wędrują. Mówią po niemiecku. U opiekunów nie widać niepokoju. Nie rozglądają się nerwowo, czy nie są aż nazbyt obserwowani. U siebie w kraju nie budzą zapewne zdziwienia.

Tak jak zdziwienia nie budził w Stanach Zjednoczonych Ruben Gallego. Człowiek fizycznie upośledzony. Syn Hiszpanki i Wenezuelczyka, co w Rosji czyniło go dodatkowo wyobcowanym.

Nie miał tyle szczęścia, żeby urodzić się w takim kraju jak USA czy Niemcy, gdzie niepełnosprawnym się sprzyja. Gdzie „niemyślenie” o nich, nielikwidowanie barier to dyshonor. Ruben urodził się w Moskwie. Jak pisze „miał wielkiego pecha urodzić się w tym strasznym mieście”. Kiedy po latach pojechał do USA, był zdziwiony, jak bardzo w tym kraju dba się o osoby niepełnosprawne. Nie istnieją bariery. Żadne. Ani te psychiczne ani architektoniczne. I może między innymi dlatego mijana kobieta na wózku na jego oparciu ma napis: Kocham życie.

Ruben nie miał tyle szczęścia, ale zawsze chciał żyć. Na przekór wszystkiemu. Na przekór warunkom panującym w domach dziecka, w których przebywał, na przekór opiekunkom, na przekór własnemu kalectwu.



„Białe na czarnym” to opowieść o tym, że pomimo choroby, pomimo doznanego upokorzenia można zwyciężyć i żyć z godnością. Opowieść zupełnie niezwykła, bo pozbawiona emocji, jakby autor skupił się tylko i wyłącznie na przedstawianiu faktów. Bez patosu, a do bólu prawdziwa. Smutna, ale pokrzepiająca, bo niosąca nadzieję.

*Iza*



**Fragment:**

„Bohater. Jestem bohaterem. To łatwe. Jeśli nie masz rąk albo nóg, jesteś bohaterem albo trupem. Jeśli nie masz rodziców, polegaj na swoich rękach i nogach. I bądź bohaterem. Jeśli nie masz rąk ani nóg, a w dodatku udało ci się zostać sierotą od urodzenia - wszystko już przesądzone. Jesteś skazany na to, że będziesz bohaterem do końca swoich dni. Albo że zdechniesz. Ja jestem bohaterem. Po prostu nie mam innego wyjścia.”

## **10. Porady**

### **Świadczenia przysługujące osobom niepełnosprawnym**

#### ***Pomoc społeczna (gminne, miejskie ośrodki pomocy społecznej)***

- **zasiłek stały** - przysługuje osobie z orzecznym stopniem niepełnosprawności umiarkowanym lub znacznym, jeśli dochód na osobę w rodzinie nie przekracza kwoty 316 zł netto z miesiąca poprzedzającego złożenie wniosku.

- **zasiłek celowy** - przyznaje się na dofinansowanie bieżących potrzeb np. leków, leczenia (wysokość zasiłku nie jest stała i zależy od możliwości finansowych Ośrodka Pomocy, w którym osoba ubiega się o pomoc).

- **usługi opiekuńcze** - pomoc w postaci usług opiekuńczych - na podstawie zlecenia lekarza - polega na pomocy w zaspokajaniu codziennych potrzeb życiowych opiekę higieniczną itp. Świadczenie w miejscu zamieszkania.

- **zasiłek okresowy** - przysługuje w szczególności ze względu na długotrwałą chorobę, niepełnosprawność, bezrobocie lub w trakcie oczekiwania np. na przyznanie renty z ZUS (kryterium dochodowe ogólnie obowiązujące w pomocy



społecznej - tj. 316 zł netto na osobę w rodzinie, w przypadku osoby samotnej to 461 zł).

- **domy pomocy społecznej** - osoby, które wymagają całodobowej opieki, jeśli usługi opiekuńcze świadczone w środowisku są niewystarczające a nie ma rodziny zobowiązanej do opieki, mogą ubiegać się o umieszczenie w domu pomocy społecznej.

### **Zakład Ubezpieczeń Społecznych**

- **renta socjalna** - przysługuje osobom z orzeczoną grupą inwalidzką w ZUS tj. całkowitą niezdolnością do zatrudnienia (II gr.) lub całkowitą niezdolnością do zatrudnienia i niezdolnością do samodzielnej egzystencji (gr. I).

- **dodatek pielęgnacyjny** - przysługuje osobom niepełnosprawnym z orzeczonym znacznym stopniem niepełnosprawności w Powiatowym Zespole ds. Orzekania o Stopniu Niepełnosprawności lub przez ZUS - orzeczenie z wpisem o całkowitej niezdolności do zatrudnienia i niezdolności do samodzielnej egzystencji.

### **Powiatowe Centrum Pomocy Rodzinie**

Przy PCPR funkcjonują zespoły ds. orzekania o stopniu niepełnosprawności (zespoły znajdują się w każdym mieście powiatowym).

Na podstawie orzeczeń można się tam ubiegać o turnusy rehabilitacyjne z dopłatą z państwowego Funduszu Rehabilitacji Osób Niepełnosprawnych.

Dopłata uzależniona jest od stopnia niepełnosprawności.

Ponadto osoby ze znacznym stopniem niepełnosprawności mogą ubiegać się o wydanie legitymacji na ulgowe przejazdy środkami komunikacji, w tym z osobą towarzyszącą (opiekunem), który nie ponosi kosztów.

Osoby z orzeczeniem związanym z uszkodzeniem narządu ruchu mogą ubiegać się o kartę parkingową uprawniającą do parkowania pojazdów przeznaczonych dla osób niepełnosprawnych. Szczegóły na str. 44 niniejszej gazetki.

Szczegółowych informacji co do innych ulg i uprawnień dla osób niepełnosprawnych udzielają Powiatowe Centra Pomocy Rodzinie istniejące w każdym mieście powiatowym.

Od 1 maja 2004 weszła w życie ustawa o świadczeniach rodzinnych. Realizacją tej ustawy w niektórych gminach zajmują się ośrodki pomocy społecznej w innych zaś same gminy z wydzielonymi do tych spraw referentami (wydziałami itp.). Właśnie tam można uzyskać świadczenia dla matek wychowujących dziecko niepełnosprawne lub pobierać zasiłek z tytułu niepełnosprawności w stopniu znacznym (I grupa).



## **Karta parkingowa dla osoby niepełnosprawnej**

1. Uprawnienia dla osób niepełnosprawnych wynikające z ustawy z dnia 20 czerwca 1997 r. Prawo o ruchu drogowym (Dz.U. nr 98 poz. 602) obejmują możliwość uzyskania karty parkingowej, która pozwala osobie niepełnosprawnej o obniżonej sprawności ruchowej na:

- a) parkowanie na miejscach dla osób niepełnosprawnych (białe „koperty”)
- b) niestosowanie się do następujących znaków drogowych dotyczących zakazu ruchu lub postoju: zakaz ruchu w obu kierunkach (B-1), zakaz wjazdu pojazdów silnikowych, z wyjątkiem motocykli jednośladowych (B-3), zakaz wjazdu autobusów (B-3a), zakaz wjazdu motocykli (B-4), zakaz wjazdu motorowerów (B-10), zakaz postoju (B-35), zakaz postoju w dni nieparzyste (B-37), zakaz postoju w dni parzyste (B-38), strefa ograniczonego postoju (B-39).

Uprawnienie to przysługuje również:

- a) kierującemu pojazdem przewożącemu osobę o obniżonej sprawności ruchowej,
- b) pracownikom placówek zajmujących się opieką, rehabilitacją lub edukacją osób niepełnosprawnych pozostających pod opieką tych placówek.

2. Kartę parkingową należy umieścić za przednią szybą pojazdu samochodowego w sposób umożliwiający jej odczytanie.

3. Kartę parkingową wydaje osobie niepełnosprawnej starosta właściwy ze względu na miejsce zamieszkania, dlatego należy udać się do właściwego starostwa. W miastach, które posiadają status powiatu grodzkiego należy udać się do Urzędu Miasta.

4. Za wydanie karty parkingowej pobiera się opłatę w wysokości ustalonej przez ministra właściwego do spraw transportu. (obecnie 25 zł)

5. Kartę parkingową wydaje się na podstawie wydanego przez zespół do spraw orzekania o niepełnosprawności orzeczenia o zaliczeniu do znacznego, umiarkowanego lub lekkiego stopnia niepełnosprawności o przyczynie niepełnosprawności z kodu R lub N lub na podstawie orzeczenia wydanego przez organy rentowe równoważnego na mocy przepisów szczególnych z orzeczeniami o niepełnosprawności.

6. W przypadku osób niepełnosprawnych posiadających orzeczenia zaliczające do stopnia lekkiego kartę parkingową wydaje się na podstawie orzeczenia, wraz ze wskazaniem, o którym mowa w art. 6b ust. 3 pkt 9 ustawy z dnia 27 sierpnia 1997 r. o rehabilitacji zawodowej i społecznej oraz zatrudnianiu osób niepełnosprawnych (Dz. U. Nr 123, poz. 776, z późn. zm.). W przypadku orzeczeń wydanych przez organy rentowe równoważnych z orzeczeniami o stopniu lekkim, w których nie określono przyczyny niepełnosprawności, kartę parkingową wydaje się na podstawie orzeczenia, wraz z zaświadczeniem lekarskim potwierdzającym ograniczenie sprawności ruchowej.

7. Kartę parkingową placówkom zajmującym się opieką, rehabilitacją lub edukacją osób niepełnosprawnych wydaje starosta.

8. Do wniosku o wydanie karty należy dołączyć fotografię o wymiarach 3,5 x 4,5 cm.



## 11. Badania

Istnieje możliwość wykonania badania w celu sprawdzenia, czy odziedziczyło się wadliwy gen HD. Badanie to można wykonać jeszcze przed wystąpieniem jakichkolwiek objawów choroby pod jednym warunkiem: trzeba być pełnoletnim. U osób z objawami choroby nie jest wymagane ukończenie osiemnastu lat. Jest to bardzo proste badanie dla pacjenta, polegające tylko na pobraniu próbki krwi i przekazaniu jej do analizy.

W Polsce analiza krwi przeprowadzana jest w Instytucie Psychiatrii i Neurologii w Warszawie. Nie trzeba jednak jechać tam osobiście, aby wykonać to badanie. Istnieje również możliwość pobrania krwi w innym mieście i przesłania jej pocztą do Instytutu. Później już tylko należy odczekać około dwóch miesięcy na wynik.

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, bo nie ma w tej chwili leku na HD. A z drugiej strony, jeśli będzie on ujemny, to tylko radość i koniec zamartwiania się.

Badanie można wykonać dwiema drogami:

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

LUB

- zupełnie prywatnie, kontaktując się bezpośrednio z IPIŃ w Warszawie, ponosimy wtedy koszt badania około 340zł

W celu wykonania prywatnie badania 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  
 najlepiej prosić dr Elżbietę Zdzienicką



## 12. Ważne adresy i linki

### Ważne adresy kontaktowe:

#### STOWARZYSZENIE NA RZECZ OSÓB Z CHOROBA ą HUNTINGTONA

Prezes Stowarzyszenia: Aleksandra Szatkowska

ul. Ogrodowa 9B/3

14 - 400 Pas ęk

- tel. dom. (0-prefiks-55) 248 20 44

- tel. kom. 0 506 43 02 82

- e-mail: [oszatowska@wp.pl](mailto:oszatowska@wp.pl)

- e-mail: [kontakt@huntington.pl](mailto:kontakt@huntington.pl)

#### ZAKŁAD GENETYKI

Przy Instytucie Psychiatrii i Neurologii

(tu można wykonać badanie DNA na obecność wadliwego genu)

ul. Sobieskiego 1/9

02-957 Warszawa

tel. (0-prefiks-22) 458 26 10 - sekretariat

tel. (0-prefiks-22) 458 25 27 - poradnia genetyczna

dr Elżbieta Zdzienicka

### Linki do polskich stron www:

Strona internetowa Stowarzyszenia: [www.huntington.pl](http://www.huntington.pl)

Forum HD: [www.forum-hd.zamki.pl](http://www.forum-hd.zamki.pl)

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



---

## **Redakcja**

Dorota Tuńska

Anna Rybarczyk

Tomasz Gostański

