

Nr 5 / 2007



UJARZMIĆ PLĄSY

Choroba Huntingtona w rodzinie

O chorobie Huntingtona...

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

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

Rodzaj choroby: dziedziczna / neurologiczna

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

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

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

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

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

Spis treści

Słowo od redakcji	4
1. Rok Pełen Wrażeń i Wydarzeń:	5
Nowy Zarząd	5
Sprawozdanie z działalności Stowarzyszenia w latach 2002-2006	6
Sprawozdanie z VI Ogólnopolskiego Spotkania Stowarzyszenia na Rzecz Osób z Chorobą Huntingtona w Sycowej Hucie	10
Relacja ze spotkania Europejskiego Stowarzyszenia HD i spotkania Euro-HD Network Belgia-Blankenberge, wrzesień 2006 r.	16
Jubileusz Czeskiego Stowarzyszenia Choroby Huntingtona - 15 lat minęło !!!! ...	18
2. Znowu trochę o HD - zasady dziedziczenia choroby Huntingtona	20
Rodowód rodziny dotkniętej chorobą Huntingtona	23
3. Opowieści ludzi związanych z HD	24
Życie jak gdyby nigdy nic	24
Czas zrozumieć drugą osobę... ..	27
Oczy szeroko otwarte	29
4. Porady	41
Porady psychologów - Jak sobie radzić z agresją chorego?	41
Dom Pomocy Społecznej - Jak uzyskać miejsce dla osoby chorej?	45
5. Zdjęcia ze zjazdu w Sycowej Hucie	46
6. Jak przekazać 1% podatku na rzecz Stowarzyszenia?	48
7. Badania	49
8. Ważne adresy kontaktowe i linki związane z HD	50



Słowo od redakcji

Dzisiejszy zabiegany świat nie stwarza zbyt wielu możliwości, aby przystanąć na chwilę i pochylić się nad drugim człowiekiem. Czasem trudno dostrzec, ile nieszczęścia jest wkoło nas. Nieszczęścia ukrytego za czyimiś drzwiami albo za czyjąś twarzą. Nie każdy przecież ma odwagę opowiedzieć o swoich problemach czy wyciągnąć rękę po pomoc.

Tym bardziej ważne jest, jeśli pojawiają się wśród nas ludzie, którzy chcą zrobić coś dla innych... W grupie tkwi niespotykana siła. To, co w pojedynkę wydaje się czasem nie do wykonania, w grupie staje się możliwe.

Choroba Huntingtona to rzadka choroba. Dlatego też jeszcze kilka lat temu osoby, których dotyczyło HD, osoby chore, opiekunowie, rodziny chorych czuli się jak na bezludnej wyspie. Nie było Stowarzyszenia, nie było miejsc w Internecie, gdzie można byłoby zasięgnąć informacji, uzyskać wsparcie. Była jednak osoba, która 5 lat temu pomyślała, że koniecznie trzeba to zmienić. I zrobiła pierwszy duży krok. Mowa o Pani Aleksandrze Szatkowskiej - inicjatorce powstania Stowarzyszenia i jego pierwszej Prezes.

Stowarzyszenie powstało z autentycznej chęci wsparcia osób, które potrzebują pomocy - nie tylko finansowej, ale przede wszystkim tej duchowej. Ma nieduży staż, może niezbyt sporo osiągnąć, ale wszystko zmierza ku lepszemu. Jest nas coraz więcej, a przecież w grupie siła.

To już 5 lat. 5 lat trudów, wspólnych spotkań, większych i mniejszych sukcesów. A największym sukcesem jest chyba to, że wokół Stowarzyszenia gromadzi się coraz większa ilość osób chcących wspólnymi siłami coś zdziałać. Jedynym z tych sukcesów jest to pismo, którego kolejny numer oddajemy w ręce Czytelników, licząc na życzliwe przyjęcie.

Za wszystkie odruchy płynące prosto z serca, za pomoc okazaną chorym na HD i ich opiekunom, chcemy podziękować wszystkim członkom Stowarzyszenia i jego sympatykom.

Nikt nie ma takiej mocy i władzy żeby zmienić cały świat od razu, ale każdy ma możliwość dołożenia swojej cegiełki w budowaniu czegoś lepszego. Każdy może zmieniać świat po kawałeczku. Zmieniamy go...

Razem, wspólnie.

Redakcja



1. Rok Pełen Wrażeń i Wydarzeń:

Nowy Zarząd

Kochani,

Większość z Was już wie, że rok 2006 był między innymi rokiem zmian. W czerwcu 2006 odbył się kolejny zjazd Stowarzyszenia. Tym razem spotkaliśmy się w Sycowej Hucie na Kaszubach. Jak co roku nasz zjazd jest również momentem podsumowania działań kolejnego roku. W tym roku podsumowywaliśmy również dłuższy okres - okres kadencji pierwszego Zarządu, który podjął się w 2002 roku powołania do życia naszego Stowarzyszenia. W niedzielę 11 czerwca 2006 odbyło się Walne Zgromadzenie w trakcie, którego w głosowaniu członkowie Stowarzyszenia wyłonili 5 osób, mających kontynuować dzieło poprzedniego Zarządu prowadzonego przez panią Aleksandrą Szatkowską.

Od czerwca 2006 funkcję prezesa objął Jerzy Rajpolt, funkcję wiceprezesa - Witold Goleń, kolejne trzy funkcje objęły: Jolanta Krzysztoń-Russjan - skarbnik, Dorota Tuńska - sekretarz, Elżbieta Woch - członek Zarządu.

Z tego miejsca, chcemy podziękować pani Aleksandrze Szatkowskiej za zapoczątkowanie wspaniałego dzieła, jakim było stworzenie Stowarzyszenia oraz za 4 lata trudu, wysiłku, pracy i oddania tak ważnej dla nas wszystkich sprawie.

Chcemy również podziękować i wyrazić naszą radość, z faktu, iż Pani Ola zgodziła się nadal trzymać pieczę i aktywnie udzielać się w prowadzeniu Stowarzyszenia, obejmując funkcję członka Komisji Rewizyjnej. Jesteśmy przekonani, iż zapewni to płynną kontynuację działalności naszego wspólnego. W skład Komisji Rewizyjnej wchodzić pani Aleksandra Szatkowska i Henryka Graczyk oraz pani Danuta Lis wybrana na przewodniczącą tej Komisji

Zdajemy sobie sprawę, że przyjmując funkcje w Zarządzie przyjęliśmy ogromną odpowiedzialność za dalsze losy Stowarzyszenia. Zaciągnęliśmy również dług zaufania u Was wszystkich. Wierzimy, iż będziemy go godnie spłacać, dzięki wsparciu i pomocy wzajemnej, nie tylko w ramach zespołu kierującego Stowarzyszeniem, ale całej Rodziny HD, w dążeniu do jednego, wspólnego celu - pomocy wszystkim, których życie ta choroba naznaczyła.

*W imieniu Zarządu Stowarzyszenia
M. J. Rajpolt*

*Stary i nowo wybrany
Zarząd oraz Komisja
Rewizyjna Stowarzyszenia*



Sprawozdanie z działalności Stowarzyszenia w latach 2002-2006



Minęło już kilka dobrych lat od momentu, gdy pani Aleksandra Szatkowska podjęła wyzwanie odnalezienia i skłonienia do współdziałania osoby, które los zetknął z problemami choroby Huntingtona, tak zresztą jak i ją samą. Dzięki jej zaangażowaniu powstało Stowarzyszenie, które działa ponad 4 lata i liczy już ponad 100 członków. W okresie 2002-2006 pani Ola była Prezesem Zarządu Stowarzyszenia koordynując działania nas wszystkich. Był to okres kiedy Stowarzyszenie uzyskało osobowość prawną, stało się członkiem Międzynarodowego Stowarzyszenia Choroby Huntingtona (IHA) oraz...

Redakcja

Rok 2002 upłynął na załatwianiu wszelkich formalności związanych z powołaniem do życia naszego Stowarzyszenia. Począwszy od zorganizowania spotkania założycielskiego, poprzez rejestrację w sądzie w sierpniu tego samego roku, aż do zorganizowania pierwszego ogólnopolskiego spotkania połączonego z Walnym Zebraniem.

We wrześniu 2002 r. odbyło się pierwsze zebranie zarządu. Podczas posiedzenia zatwierdzono przygotowany przeze mnie regulamin pracy zarządu i termin pierwszego ogólnopolskiego zjazdu. Pierwsze ogólnopolskie spotkanie połączone z Walnym Zebraniem, odbyło się 8 grudnia 2002 r. W roku 2002 została przygotowana i prowadzona bezpłatnie, przez moją córkę Justynę, od podstaw pełna księgowość. Opracowany został również przez nią „Zakładowy Plan Kont”, który obowiązuje do dnia dzisiejszego w niezmienionej postaci.

Nasze środki finansowe to składki i wpisowe członków stowarzyszenia, darowizna uczestników pierwszego zebrania zarządu oraz darowizna w wysokości 100\$ od pana Wiesława Dudy, człowieka na stałe przebywającego w Waszyngtonie.

Rok 2003 to rozwój działalności statutowej. W lutym zaczyna żyć nasza strona internetowa. Szatę graficzną tej strony przygotowała Dorota Hoffman-Zacharska, Ania Rybarczyk, Dariusz Sitko oraz Marta Nowak. Administrowaniem strony zajęła się pani Anna Rybarczyk, członek Stowarzyszenia.

W marcu odbywa się II Ogólnopolskie Spotkanie w Łazach k/Warszawy, połączone z sesją wykładową na tematy związane z chorobą, zasadami dziedziczenia i radzenia sobie z efektami choroby. Głównym organizatorem spotkania został wiceprezes Stowarzyszenia Jerzy Bilip. Uzyskujemy również specjalnie na ten cel przeznaczone darowizny. Dzięki Jerzemu Bilipowi wpłynęło 2 500zł., Markowi Tymkiewiczowi 1 000zł. oraz Ryszardowi Dudzie 1 000zł.

W lipcu ukazuje się artykuł w „Polityce”. Jest to pierwszy artykuł w prasie, zwracający uwagę czytelników na problemy, jakie niesie ze sobą choroba Huntingtona.



W sierpniu odbywa się Międzynarodowy Kongres Stowarzyszeń Choroby Huntingtona w Kanadzie. Nasze Stowarzyszenie reprezentuje pani dr Dorota Hoffman-Zacharska. Pobyt i podróż sponsoruje Międzynarodowe Stowarzyszenie Choroby Huntingtona.

We wrześniu Instytut Psychiatrii i Neurologii wydaje pierwszą w kraju książkę mówiącą o chorobie Huntingtona. Jej tytuł to „Choroba Huntingtona – Fakty”, to tłumaczenie książki, której autorem jest Olivier Quarrell. 26 egzemplarzy książki zakupiła na nasze potrzeby pani dr Dorota Hoffman-Zacharska. Przeznaczyła na ten cel całe swoje honorarium związane z pracą nad tą książką.

W listopadzie odbywa się III Ogólnopolskie Spotkanie Stowarzyszenia (Warszawa) połączone z Walnym Zebraniem.

W roku 2003 utrzymujemy Stowarzyszenie ze składek członkowskich i wpisanego wpłaconego przez osoby zapisujące się do naszej organizacji.

Rok 2004 upływa na staraniach o zdobycie środków finansowych na działalność Stowarzyszenia, szerzeniu przez media wiedzy o chorobie Huntingtona, staraniach o zarejestrowanie Stowarzyszenia jako organizacji pożytku publicznego, pojawia się także bardzo cenny pomysł na wydawanie gazetki. W marcu i kwietniu władze lokalne powiatu elbląskiego zapraszają nas do udziału w szkoleniach, na temat zasad zdobywania środków z funduszy unijnych, na działalność takich organizacji jak nasza.

W czerwcu zapadła decyzja o wyjeździe do Madrytu, na Europejski Zjazd Przedstawicieli Stowarzyszeń Choroby Huntingtona, dwóch osób z naszego Stowarzyszenia. Udział w zjeździe wg pierwotnej decyzji ma wziąć pani dr Dorota Hoffman-Zacharska i pani Dorota Tuńska, która jednak z przyczyn od niej niezależnych musiała zrezygnować z wyjazdu. Zastąpiła ją pani Ania Rybarczyk, która została zaangażowana do pracy w Europejskim Stowarzyszeniu Choroby Huntingtona.

We wrześniu w miesięczniku „ZWIERCIADŁO” ukazał się artykuł o naszym koledze, członku Stowarzyszenia, jednym z jego założycieli, Wojtku Królikiewicz.

We wrześniu również kupiliśmy pierwszy komputer na potrzeby Stowarzyszenia.

W listopadzie 2004 odbył się zjazd Stowarzyszenia, w trakcie, którego miało miejsce walne zebranie. Na zebraniu tym zapadła decyzja o złożeniu w sądzie wniosku o rejestrację naszej organizacji jako organizacji pożytku publicznego. Dzięki pani Ewie Badowskiej-Domagale mogliśmy rozpocząć całą procedurę. To ona przygotowała zmiany w statucie, przygotowała dokumenty do złożenia w sądzie i przeprowadziła cały proces rejestracyjny naszego stowarzyszenia jako organizacji pożytku publicznego przez sąd. Wszystko to zrobiła dla nas bezpłatnie.

Na zjazd został przygotowany pierwszy numer naszej gazetki stowarzyszeniowej, która ukazała się pod nazwą: „Ujarzmić płasy”. Redaktorem naczelnym gazetki została Dorota Tuńska.

W grudniu składamy w sądzie dokumenty do rejestracji stowarzyszenia jako organizacji pożytku publicznego. Zapadła decyzja o organizacji spotkania na dzień 1 i 2 maja 2005 r. w Krakowie-Łagiewnikach. Pomysłodawcą spotkania był Jerzy Rajpolt, który został jego głównym organizatorem.

Księgowość w roku 2003 i 2004 nadal jest prowadzona bezpłatnie przez moją córkę Justynę, która nie jest członkiem Stowarzyszenia.



Rok 2005 to starania o rejestrację Stowarzyszenia jako organizacji pożytku publicznego. W styczniu odbyło się I Nadzwyczajne Walne Zebranie członków Stowarzyszenia. Zebranie zwołaliśmy z własnej inicjatywy na skutek zakwestionowania przez sąd poprawności statutu załączonego do wniosku o zarejestrowanie stowarzyszenia jako organizacji pożytku publicznego. Termin wyznaczony przez sąd na dokonanie korekty w statucie był krótki, jednak stanęliśmy na wysokości zadania. Wymagane 50 % pełnomocnictw, liczone jako głosy obecnych członków, wpłynęło na biurko pani prawnik niemal w ostatniej chwili.

W styczniu rozpoczęliśmy przygotowania do majowego zjazdu Stowarzyszenia. Dzięki aktywności wiceprezesa pana Jerzego Bilipą uzyskaliśmy na ten cel darowiznę w wysokości 2 000zł. Bez tych pieniędzy nie byłoby nam łatwo się spotkać. Trwają również prace nad przygotowaniem drugiego numeru gazetki „Ujrzeć płaszy”. W lutym również odebrałam telefon z TVN - pracownik programu „Zielone drzwi” potrzebował informacji o osobie młodej, chorej na HD. Program wyemitowano 10 kwietnia 2005 r. Informacje o nim można przeczytać i zdjęcia obejrzeć na naszej stronie internetowej w zakładce „Huntington w mediach”.

15 marca 2005 r. uzyskujemy z Sądu Rejonowego w Olsztynie informację o tym, że zostaliśmy organizacją pożytku publicznego. Nasza praca została uwieczniona sukcesem. Dziękuję z tego miejsca wszystkim za wkład pracy i zaangażowanie włożone w to dzieło.

W marcu również wpłynęła kolejna darowizna w kwocie 1500 zł. od pana Marka Tymkiewicza z przeznaczeniem na obsługę majowego spotkania.

Na stronie internetowej naszego Stowarzyszenia dzięki wysiłkowi naszego skarbnika, pani Barbary Krawczyk. ukazała się instrukcja, mówiąca o zasadach wpłaty podatku w wysokości 1% na rzecz organizacji pożytku publicznego, jaką jesteśmy od niedawna.

1/2 maja 2005 r. odbyło się nasze kolejne Spotkanie Ogólnopolskie, w podkarskich Łagiewnikach. Program był bardzo bogaty. Ogólne wrażenie to zbyt mało czasu na tak wielką ilość informacji. 2 maja na Walnym Zebraniu wybraliśmy nowego sekretarza zarządu, panią Dorotę Tuńską.

W sierpniu 2005r. pani Ania Rybarczyk składa rezygnację z prowadzenia naszej strony internetowej. Od października administrowaniem strony zajmuje się Arkadiusz Szatkowski.

Od września biorę udział w szkoleniach organizowanych przez ESWIP w Elblągu. Przygotowuję się do opracowania projektu umożliwiającego uzyskanie środków z EFS na działalność statutową. Wszelkie koszty z tym związane ponoszę sama.

We wrześniu również panie dr Dorota Hoffman-Zacharska i Agnieszka Księżopolska biorą udział i reprezentują nasze Stowarzyszenie w zjeździe przedstawicieli Światowych Stowarzyszeń HD w Manchesterze.

W grudniu zdecydowaliśmy o zorganizowaniu kolejnego ogólnopolskiego spotkania w roku 2006, tym razem w północnym rejonie kraju.

Nasze finanse w roku 2005 to składki członkowskie, darowizna wpłacana regularnie w miesięcznych ratach od ukazania się artykułu w „Zwierciadle” przez pana Daniela Zgorzałką, jak również 1% wartości podatku wpłacone na rzecz organizacji pożytku publicznego w łącznej kwocie 7 391,37 zł.



Oprócz działań zarządu Stowarzyszenia należy podkreślić również indywidualne działania poszczególnych członków. Bardzo gorąco dziękuję wszystkim, którzy z własnej inicjatywy robią cokolwiek na rzecz chorych i ich opiekunów. Dziękuję równie serdecznie tym, którzy pomagają im we właściwy sobie sposób. Zapewniam państwa, że każda inicjatywa jest cenna i pożądana. Jestem świadoma tego, że nie wymienię tu wszystkich. Bardzo proszę, aby nikt nie poczuł się z tego powodu urażony.

A teraz kilka słów o najaktywniejszych. W roku 2005 rozpoczęła działanie Krakowska Grupa Wsparcia. Pierwsze spotkanie zorganizowane zostało przez Jurka Rajpoltę, z inicjatywy pani psycholog Danuty Piwońskiej. W roku 2005 spotkań było osiem, w tym jedno dwudniowe w domu Pani Romualdy Miodyńskiej w Częstochowie.

Serdecznie dziękuję Dorocie Tuńskiej za czuwanie nad gazetą „Ujarzmić płasy”, Annie Rybarczyk za tłumaczenia oraz Izcie.

Rok 2006 to działania skupiające się na staraniach o fundusze unijne. W styczniu i lutym pracuję intensywnie nad przygotowaniem projektu o przyznanie dotacji ze środków publicznych na realizację zadania pt. „Szkolenie lekarzy pierwszego kontaktu i neurologów z terenu województwa warmińsko-mazurskiego na temat dziedziczenia, przebiegu i efektów choroby Huntingtona”. Pracę nad projektem finansuję sama. W miesiącu marcu projekt składałam do konkursu w Departamencie Zdrowia Urzędu Marszałkowskiego województwa Warmińsko-Mazurskiego.

W marcu, dzięki staraniom pani dr Elżbiety Zdzienickiej z IPiN zostało wystosowane pismo do Konsultantów Krajowych ds. Neurologii, Psychiatrii i Genetyki Klinicznej z prośbą o poparcie wniosku o zamieszczenie choroby HD w indeksie chorób przewlekłych. Na dzień dzisiejszy nie mam żadnej informacji na temat decyzji dotyczącej poparcia wniosku.

W marcu również pracuję nad programem naszego spotkania. Nawiązuję kontakty z lekarzami i psychologami, poleconymi przez opiekunów chorych mieszkających na Pomorzu, w tym również z prof. J. Limonem, który wyraża chęć uczestnictwa w spotkaniu. W kwietniu prof. Limon odwołał swoje uczestnictwo w naszym spotkaniu. Niemniej zaproponował indywidualną pomoc psychologiczną wszystkim rodzinom, które wyrażą na to zgodę.

W maju i czerwcu trwają dalsze przygotowania do czerwcowego zjazdu. Zlecam drukarni wydrukowanie broszur (tłumaczonych z języka niemieckiego dzięki pani Romualdzie Miodyńskiej), a Dorota Tuńska przygotowuje następny numer gazетки. Dzięki pomocy Danusi Kolczyk, Andrzeja i Tadeusza Łukasiewiczów, Grażyny Chojnackiej i Zosi Tandek udało się zorganizować zjazd w Sycowej Hucie, który odbył się w dniach 10-11.06.2006 r.

W roku 2006 napisałam „Historię powstania Stowarzyszenia”. Wydrukowałam ją w nakładzie 1000 szt. za własne pieniądze.

Kończąc pragnę z głębi serca podziękować za wysiłek, trud i zaangażowanie wszystkim, którzy przyczynili się do tego, że nasze Stowarzyszenie powstało i w ciągu tych czterech lat rozwinęło swoją działalność.

Aleksandra Szatkowska



Sprawozdanie z VI Ogólnopolskiego Spotkania Stowarzyszenia na Rzecz Osób z Chorobą Huntingtona w Sycowej Hucie

VI Ogólnopolskie Spotkanie Stowarzyszenia na Rzecz Osób z Chorobą Huntingtona w Polsce, odbyło się w Sycowej Hucie k/ Kościerzyny na Kaszubach, w dniach 10-11. czerwca 2006 roku i przebiegåo zgodnie z wcześnieij ustalonym programem. Wzięto w nim udział blisko 50 osób z różnych regionów Polski, w większości członków Stowarzyszenia, co stanowiło ok. połowę ich aktualnej liczby.



VI OGÓLNOPOLSKIE SPOTKANIE

STOWARZYSZENIA NA RZECZ OSÓB Z CHOROBA HUNTINGTONA
W POLSCE

SYCOWA HUTA 10-11.06.2006

Spotkanie rozpoczęła Pani Aleksandra Szatkowska, prezes i założycielka Stowarzyszenia, która serdecznie przywitała przybyłych gości.

Następnie Pani dr Dorota Hoffman-Zacharska przedstawiła szczegółowy program spotkania i została zaproszona do wygłoszenia wykładu wprowadzającego. Dotyczył on podłoża genetycznego choroby Huntingtona, którą można odziedziczyć, ale także i przekazać. Wykład obejmował kilka aspektów, tj.: historię choroby, podstawowe informacje o jej podłożu genetycznym, omówienie zasad przekazywania nieprawidłowego genu, a także wyjaśnienie znaczenia aktualnej diagnostyki genetycznej, która jest możliwa także w Polsce. Choroba Huntingtona. (*ang. Huntington Disease-HD*), zwana także płasawicą Huntingtona to choroba neurodegeneracyjna ośrodkowego układu nerwowego, najczęściej o późnym początku. W 1872 roku, George Huntington po raz pierwszy opisał chorobę i wówczas już zwrócił uwagę na jej rodzinny charakter występowania.

Przełomem w badaniach nad chorobą HD była (w 1993 roku) identyfikacja genu IT15 i mutacji w jego obrębie, która powodowała powstanie nieprawidłowej wersji genu, zawierającej większą liczbę powtórzeń trójnukleotydowych CAG, w odniesieniu do wersji prawidłowej. Obecność nieprawidłowego genu warunkuje wystąpienie tej choroby. To odkrycie przełożyło się na wprowadzenie bezpośrednich testów diagnostycznych i przedklinicznych, opartych na określeniu liczby powtórzeń CAG w genie IT15. Gen nieprawidłowy zawiera liczbę 40. powtórzeń CAG, prawidłowy 35., zaś liczba powtórzeń z zakresu 35-39., określa podwyższone ryzyko wystąpienia choroby.

Komórki zdrowego człowieka zawierają dwie prawidłowe kopie tego genu (dwa allele) i kodują prawidłowe białko zwane huntingtyną. W przypadku osoby z HD, jedna kopia genu jest nieprawidłowa (zmutowana) i koduje zmienione białko huntingtyny. W związku z tym, że geny te zlokalizowane są na chromosomach niezwiązanych z płcią (zw. autosomami), ryzyko przekazania potomstwu nieprawidłowego genu wynosi 50%, niezależnie od płci potomka. Bardzo rzadko dochodzi do powstawania nowych mutacji w obrębie genu IT15 i wówczas może przełożyć się to



na wystąpienie choroby po raz pierwszy w rodzinie (szczególnie tam, gdzie liczba powtórzeń w jednym z alleli jest zbliżona do 30.). Następnie pojawia się niebezpieczeństwo przekazania już nieprawidłowej wersji genu potomstwu.

Bardzo ważną kwestią poruszoną przez Panią dr Dorotę Hoffman-Zacharską, było przybliżenie samego procesu diagnostyki, która staje się coraz bardziej popularna i dostępna. W najbardziej optymalnym kształcie oprócz badań genetycznych, powinna ona być skorelowana z odpowiednią opieką, zgodnie z zasadami poradnictwa genetycznego. Zostały one opracowane przez komitet złożony z przedstawicieli World Federation of Neurology Research Group on Huntington Disease oraz International Huntington Association. Zasady te obowiązują w poradnictwie genetycznym także w przypadku innych chorób neurodegeneracyjnych. Umożliwiają one pacjentowi i jego rodzinie kontakt ze specjalistami m.in. z dziedziny neurologii, psychiatrii, genetyki oraz psychologii.



Przygotowanie do rozpoczęcia spotkania

Pani dr Joanna Krupa-Olchawa, neurolog, przedstawiła kilka przypadków klinicznych, osób chorych na młodzieńczą postać HD, tzw. formę Westphala. Ta postać choroby HD, występuje przed 20. rokiem życia. Ma ona inny, bardziej agresywny przebieg niż występująca u osób w wieku dorosłym. Objawia się głównie sztywnością mięśniową, a rzadziej ruchami mimowolnymi, zaburzeniami funkcji poznawczych, a także m.in. napadami mioklonicznymi (nagle, wydatne i silne „zrywania”, skurcze symetrycznych, różnie rozległych grup mięśni ciała), które powodują gwałtowny ruch, np. nagle przywiedzenie obu ramion i zgięcie w łokciach lub odwrotnie, a ponadto drżeniem i dystonią. Zmianom tym towarzyszą również zaburzenia emocjonalne i osobowościowe. 3 Zestaw informacji dotyczących tej postaci choroby HD, a także projekcja filmu „Rendez - vous” w reż. A. Żmijewskiego były konfrontacją uczestników z najbardziej drastycznymi obliczami tej choroby. Tak, więc przerwa i spacer po lesie pełnym śpiewających ptaków, z widokiem na piękne jezioro z pływającymi majestatycznie łabędziami, sprzyjały doładowaniu potrzebną do dalszej pracy pozytywną energią.

Wykład Pani mgr Aleksandry Walko, który dotyczył radzenia sobie ze stresem w trudnej chorobie przewlekłej, dostarczył cennych informacji i wskazówek. Konfrontowanie się, na co dzień z chorobą HD jest stałym bodźcem stresogennym, zwłaszcza dla osób bliskich chorym z HD. Pani mgr przedstawiła podstawowe informacje dotyczące stresu, kiedy jest on czynnikiem mobilizującym (tzw. pozytywny stres, eustres), a kiedy destabilizującym (przynoszącym szkody, tzw. dystres). W ocenie sytuacji stresowej i reakcji na nią, istotną rolę odgrywa wiele psychologicznych procesów pośredniczących. Są nimi mechanizmy obronne i mechanizmy radzenia sobie, za pomocą, których następuje modyfikacja treści i znaczenia sytuacji.



cji oraz jej konsekwencji. Reakcja stresowa zależy również od kontekstu społecznego, w jakim znajduje się osoba poddana działaniu czynników stresowych. Reakcja może być znacząco słabsza, jeżeli osoba znajduje psychiczne wsparcie.

Bardzo ważnymi elementami aktywnego radzenia sobie ze stresem jest m.in.: uświadomienie sobie konkretnego problemu, który jest przyczyną stresu, a koncentracja na emocjach pozwala na zmierzenie się z nimi. Szukanie zaś pomocy i wsparcia z zewnątrz w celu podzielenia się emocjami, może pomóc w zdobyciu dystansu i ułatwić znalezienie pomimo trudności, pozytywnych aspektów problemu. Wsparcie może dotyczyć wielu płaszczyzn, np. **wsparcie ocenające** - obejmuje uzyskanie pełnej akceptacji człowieka, niezależnie od jego problemu, **informacyjne** - pomaga w określeniu problemu, **instrumentalne** - to konkretna pomoc fizyczna, zaś **emocjonalne** - obejmuje m.in. dzielenie się emocjami, uzyskanie empatii od innych, co pomaga odzyskać wiarę we własne siły. Poradzenie sobie ze stresem jest łatwiejsze, gdy posiadamy, bądź wypracujemy u siebie zdolność zwierzenia się, umiejętność szukania pozytywnych aspektów sytuacji, gdy mamy poczucie humoru, optymalny poziom pewności i akceptacji siebie, a także znajomość swoich mocnych i słabszych stron, otwartość na zmieniające się warunki otoczenia. Bardzo przydatne dla chorych i ich bliskich mogą być też różne techniki relaksacyjne. Muzyka relaksacyjna, relaks mięśni, kontrolowanie oddechu, czy metoda „biofeedback”, którą opracowano w Amerykańskim Centrum Badań Kosmicznych, NASA. Metoda ta pozwala kontrolować procesy zachodzące w organizmie. Opiera się na zjawisku biologicznego sprzężenia zwrotnego, które pozwala osiągać określony stan umysłu, poprzez odpowiednią stymulację mózgu. Uczy ona panowania nad własnymi reakcjami, emocjami i pomaga odpowiednio relaksować się, a tym samym radzić sobie nawet w najbardziej ekstremalnych warunkach. Ważne jest także, by stawiać sobie realistyczne cele w ciągu dnia (pomaga w tym wcześniejszy plan dnia), by wygospodarować czas na aktywność wyłącznie dla siebie, np. sport, uczta dla ciała czy ducha, spotkanie z przyjaciółmi, które pozwolą doładować energię.

Pani dr Agnieszka Księżopolska, psychiatra, przybliżyła nam tematykę dotyczącą zmian sprawności poznawczej, emocji oraz osobowości w chorobie HD. Omówiła objawy kliniczne towarzyszące chorobie Huntingtona w różnych stadiach rozwoju tej choroby. Klasyczna postać HD charakteryzuje się klinicznie postępującym upośledzeniem funkcji poznawczych, zaburzeniami ruchowymi i objawami neuropsychiatrycznymi. Najczęściej pierwszym objawem są ruchy mimowolne, po których dopiero występują objawy emocjonalne, a w następnej kolejności nieprawidłowości np. w zachowaniu. Znane są jednak przypadki, gdy choroba rozpoczyna się od zmian osobowości, które występują znacznie wcześniej niż objawy neurologiczne. Inne objawy charakterystyczne dla tej choroby to zaburzenia mowy, połykania, utrata zdolności kontrolowania czynności fizjologicznych (nietrzymanie moczu i kału). Za te wszystkie zmiany odpowiedzialny jest proces neurodegeneracyjny, powodujący obumieranie neuronów, najczęściej w jądrze ogoniastym i skorupie, będących częścią zwojów podstawy mózgu, a w toku postępowania choroby także w korze mózgowej. Neurony zwojów podstawy koordynują czynności kory mózgowej w przesyłaniu sygnałów do różnych mięśni, co zapewnia im płynność ruchów. Rola



koordynacyjna zwojów podstawy dotyczy także płynności procesów myślenia. Zatem ubytek neuronów tej części mózgu jest odpowiedzialny za objawy w HD i wiąże się z aktywnością nieprawidłowej formy białka, huntingtyny z wydłużonym pasmem poliglutaminowym, które jest wynikiem nieprawidłowej budowy genu IT15.

Pani dr zwróciła uwagę, że choroba ta najczęściej zaczyna się w wieku średnim, a wczesne jej objawy są różnorodne i mało charakterystyczne, co utrudnia bardzo wczesne jej rozpoznanie na podstawie objawów klinicznych. Niezwykle częstym objawem tej choroby jest depresja. W leczeniu bardzo ważne jest podejście wielopłaszczyznowe, które związane jest z wieloma odmiennymi potrzebami/problemami pojawiającymi się w toku postępowania choroby. Optymalna opieka medyczna wymaga, więc współpracy wielu specjalistów, tj.: **psychiatry** (diagnoza zmian i leczenie), **psychologa** (psychoterapia chorego oraz ewentualnie osób najbliższych), **neurologa** (np. leczenie hamujące ruchy mimowolne), **rehabilitanta/terapeuty zajęciowego** (rehabilitacja fizyczno-ruchowa), **logopedy** (ćwiczenia w zaburzeniach mowy), **dietetyka** (ustalenie odpowiedniej diety), **genetyka** (diagnostyka i poradnictwo genetyczne), a także **pracowników socjalnych** (uzyskiwanie odpowiedniej pomocy). W Polsce opieka nad chorym na HD pozostaje wciąż nieskoordynowana. Pojawia się tu nagła potrzeba wykształcenia zespołów ludzi przygotowanych do właściwej troski o chorych, a także opracowania wytycznych usprawniających koordynację działania takich specjalistów, czy też powstania odpowiednich ośrodków specjalistycznych. W przypadku HD, włączenie leczenia farmakologicznego wymaga doświadczenia, ostrożności i szczególnego podejścia, bowiem ma ono wspomagać leczenie psychoterapią i nie wpływać na pogłębianie objawów fizycznych, np. wzmożenie ruchów mimowolnych, wynikających z postępowania procesu neurodegeneracyjnego choroby.



Przedstawiciel firmy Mobilex

Na spotkaniu odbyła się także prezentacja sprzętu firmy Mobilex, ułatwiającego zabiegi pielęgnacyjne i opiekę przy chorym zwłaszcza ze znacznym upośledzeniem czynności fizycznych.

Bardzo cenny okazał się także wykład pani mgr Ewy Kohnke, który dotyczył radzenia sobie z agresją pochodzącą od osoby chorej oraz budowania poczucia własnej wartości. W sytuacji problemów emocjonalnych, jakie występują u chorych z HD, to właśnie ludzie zdrowi mają większą kontrolę nad emocjami chorych niż oni sami. Chory czuje, że rozmawia się na jego temat. Ma trudności z odpowiednią reakcją na sytuację. Poczucie bezradności, kłopoty z komunikacją, mogą powodować narastanie napięcia czy agresję. Jak należy postępować, by nie prowokować zachowań agresywnych chorego? Dla chorego waż-

ne jest ułatwianie mu wykonywania skomplikowanych czynności, tak by mógł jak najdłużej radzić sobie sam. Z drugiej zaś strony ważne jest też oferowanie na czas optymalnej pomocy.



W sytuacji, gdy chory nie radzi sobie z wykonaniem danej czynności, należy w sposób niekłępiący go, zaoferować mu pomoc, jednocześnie zapewniając mu poczucie poszanowania jego wartości, tzn. nie powodować jego zawstydzenia, czy nie wprowadzać go w poczucie winy. Zarówno od chorego jak i od zdrowego człowieka, wymaga to akceptacji własnej słabości i bezradności i jest niezwykle trudne. Człowiek, który się złości ma wrażenie, że nad czymś panuje, podczas gdy pod tym poczuciem często kryje się lęk. Osoba, która ma problem ze złością powinna spojrzeć najpierw na własną złość. Aby sobie z tym poradzić konieczne jest uzyskanie wglądu i dystansu do swoich emocji.

Uświadomienie sobie emocji z jednej strony pozwala na poczucie, że człowiek żyje za życia, a z drugiej jest kluczem do sukcesów na wielu obszarach. Uczucie złości bardzo łatwo się udziela, tak, więc w sytuacji kontaktu ze złością, dobrze jest nie dać się wciągnąć w sprzeczki i odwracać uwagę. W kontakcie z chorym warto prowadzić dziennik i notować, jakie sytuacje wprawiają go w złość, by nauczyć się opracowywać skuteczne metody odwracania jego złości. Pomocne w tym mogą być warsztaty dla rodzin chorych, które pomagałyby nauczyć się wczuwać w rolę chorego przy pomocy np. psychodramy. Okazuje się, że kontakt z osobą chorą przezwlekle może mieć też pozytywne znaczenie dla osoby zdrowej, a chodzi tu o stworzenie szansy na naukę otwierania się na drugiego człowieka. Wszystko zależy od perspektywy spojrzenia. Szczególnej troski wymagają opiekunowie chorych, którzy często mogą czuć się wyczerpani fizycznie i psychicznie w kontakcie z takimi chorymi. Dla tych osób ważne mogą być ćwiczenia wzmacniające siebie jako osobę, np. napisanie sobie raz dziennie trzech zdań dotyczących tego, co myślę, czuję i robię. To, a także zapisywanie sobie decyzji podjętych w ciągu dnia może pomóc w konfrontacji z samym sobą. Wykład ten, oprócz poszerzenia horyzontów wniósł trochę optymizmu i pozwolił dostrzec jeszcze inne obszary w wymiarze człowieka, na które zwraca uwagę psychologia chrześcijańska. Bowiem przyjmuje ona, że obok sfery „psyche”, jest także sfera ducha człowieka, której celem jest integracja rozwoju psychicznego i duchowego, a także ochrona zdrowia (psychicznego i duchowego) realizowana w oparciu o wartości chrześcijańskie.

Wykład pani dr Elżbiety Zdzienickiej, neurologa o ogromnym doświadczeniu w leczeniu chorych na HD, podsumował wiedzę na temat tej choroby. Pani dr przypominała, że HD wciąż nie jest uleczalna. Nadal też nie ma sposobów, które skutecznie opóźniłyby lub zahamowały jej rozwój. Dostępne są jedynie leki, które umożliwiają złagodzenie niektórych objawów, takich jak ruchy mimowolne, depresja czy stany lękowe. Ich stosowanie pozwala na przedłużenie sprawności i samodzielności chorych. Im dłużej pozostają oni aktywni życiowo, tym łatwiej im walczyć z chorobą. Leczenie farmakologiczne to jednak nie wszystko. Rehabilitacja ruchowa, terapia zajęciowa, współpraca z logopedą i diete-



Wystąpienie dr Elżbiety Zdzienickiej



tykiem także mogą pomóc walczyć z niektórymi objawami tej choroby i przedłużyć maksymalnie okres sprawności chorego.

Doniesienia ze światowego zjazdu na temat choroby Huntingtona, który odbył się we wrześniu 2005 roku w Manchesterze, zostały przedstawione przez dwie jego uczestniczki delegowane przez nasze Stowarzyszenie, tj. dr Dorotę Hoffman-Zacharską i dr Agnieszkę Księżopolską. W kongresie brało udział ponad 450 naukowców, klinicystów, badaczy i członków rodzin związanych z chorobą Huntingtona, pochodzących z wielu krajów. Przedstawiono tam wyniki szeroko zakrojonych badań prowadzonych na świecie, dotyczących m.in. wyjaśnienia patogenetycznej choroby HD i znalezienia na nią leku.

Kongres otworzył Sir Peter Harper, który przypomniał historię badań prowadzonych nad wyjaśnieniem choroby HD poczynając od czasów jej opisu przez George'a Huntingtona, aż do chwili obecnej i omówił przełomowe wyniki badań, które przyczyniły się do lepszego poznania tej choroby i pozwoliły na określenie jej przyczyny. Podkreślił jak duże znaczenie w wyjaśnieniu podłoża genetycznego HD, miała Fundacja na Rzecz Badań Chorób Dziedzicznych (ang. Hereditary Disease Foundation). Zainicjowała ona, bowiem współpracę naukowców i lekarzy klinicystów z wielu ośrodków, a także przyczyniła się do włączenia chorych i ich rodzin, mieszkających nad jeziorem Marakaibo w Wenezueli. Owocnym skutkiem współpracy było wyjaśnienie podłoża genetycznego tej choroby i odkryciem genu ją warunkującego.

Na świecie prowadzone są szeroko zakrojone badania dotyczące wyjaśnienia procesów neurodegeneracyjnych zachodzących w mózgu w chorobie Huntingtona. Dr David Rubinstein omówił temat dotyczący wielu szlaków prowadzących do zmian patologicznych, które występują w tej chorobie. Złożona liczba procesów patologicznych znacznie utrudnia poznanie i opanowanie tej choroby, a jej mechanizmy nie są do końca poznane. Szereg wyników badań, pozwala na wyłonienie pewnego modelu wyjaśniającego niektóre procesy patogenetyczne, w których powstała mutacja w genie kodującym białko huntingtyny indukuje szereg niezależnych od siebie zmian, na poziomie wytwarzania białek. Procesy te obejmują np. wzrost wytwarzania aktywnych form tlenu, zmianę metabolizmu wapnia, a także zmiany poziomu ekspresji wielu grup genów. Dokładniejsze poznanie tych mechanizmów może być podstawą do opracowania skutecznych leków, które wcześniej zablokowałyby rozwój choroby. Za patologiczne procesy odpowiedzialny jest poliglutaminowy fragment nieprawidłowego białka huntingtyny. Znalezienie leku, który powodowałby odcięcie tego nieprawidłowego fragmentu białka jest przykładem obszaru poszukiwań leku. Optymizmu może dodać także obserwowany zwłaszcza w ostatnim dziesięcioleciu wzrost tempa rozwoju wielu dyscyplin, np. technik biologii molekularnej, biotechnologii, neurobiologii, biofizyki, genetyki, medycyny nuklearnej, tj. nauk, które mogą spowodować szybki zwrot w leczeniu HD i uczynić ją uleczalną.

W 2004 roku powstała europejska sieć zrzeszająca ośrodki kliniczne i naukowo-badawcze, które zajmują się badaniami nad HD (European HD Network, EHDN). Co roku organizowane są spotkania tej sieci, połączone między innymi ze spotkaniami Europejskiego Stowarzyszenia (European Huntington Association, EHA). W ramach takich corocznych spotkań sieci EHDN przedstawiane są najnowsze



osiągnięcia z wielu dziedzin badawczych zajmujących się HD oraz ustalane kierunki badań, które będą prowadzone w Europie. Podczas spotkań Europejskiego Stowarzyszenia spotykają się przedstawiciele wszystkich stowarzyszeń krajów europejskich. W trakcie warsztatów wymieniana jest wiedza i doświadczenie w wielu zakresach, np. badań nad jakością życia, czy lekami neuroprotektoryjnymi, a także badaniami genetycznymi.

W planach naszego Stowarzyszenia jest założony coroczny udział polskich przedstawicieli w zjazdach Europejskich i Międzynarodowych.

Do sieci EHDN należy obecnie szereg państw tzw. Europy Zachodniej. Na zjeździe w Manchesterze nasze przedstawicielki nawiązały kontakt z głównym koordynatorem sieci, którym jest prof. Bernhard Landwehrmeyer (Ulm, Niemcy), pytając o możliwości rozszerzenia współpracy z Polską. Okazuje się, że wszystko jest możliwe. Po skontaktowaniu ze sobą prof. Landwehrmeyer'a i dr Jarosława Sławka (AM, Gdańsk), prof. Landwehrmeyer odwiedził nasz kraj i wziął udział w Zjeździe Sekcji Schorzeń Pozapiramidowych Polskiego Towarzystwa Neurologicznego (choroba Huntingtona zaliczana jest do tej grupy chorób). W swoim wykładzie omówił aktualne strategie leczenia modyfikującego przebieg choroby Huntingtona oraz przedstawił założenia działania sieci EHDN. Wiemy, że nawiązał również kontakty z polskimi lekarzami zajmującymi się HD. W tym zjeździe brała również udział dr Dorota Hoffman-Zacharska, omawiając w swoim wykładzie problemy związane z interpretacją badań molekularnych w diagnostyce choroby i poradnictwem genetycznym. Poinformowała również uczestników zjazdu o istnieniu naszego Stowarzyszenia i celach jego działania, a także zajęła się dystrybucją ostatnich numerów naszego biuletynu „Ujarzmić Płasy” (cieszył się dużym zainteresowaniem).

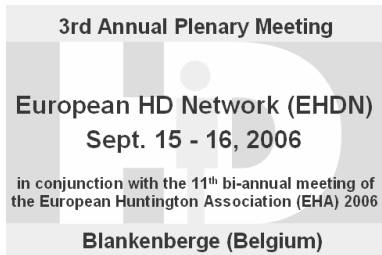
Końcowym etapem tegorocznego spotkania było Walne Zebranie członków Stowarzyszenia, na którym Pani prezes odczytała sprawozdanie z działalności Stowarzyszenia za rok 2005 i za cały dotychczasowy okres działalności upływającej kadencji Zarządu. Odczytane zostało również sprawozdanie finansowe za rok 2005. Ponadto odbyły się wybory nowych władz Stowarzyszenia na kolejną kadencję (2006-2011).

Jolanta Krzysztoń-Russjan

Relacja ze spotkania Europejskiego Stowarzyszenia HD i spotkania Euro-HD Network Belgia-Blankenberge, wrzesień 2006 r.

W dniach 13-14. września 2006 roku odbyło się w Blankenberge, w Belgii spotkanie Europejskiego Stowarzyszenia HD (European Huntington Association - EHA) połączone z następującym po nim, trzecim corocznym Spotkaniem Plenarnym Europejskiej Sieci HD (3rd Annual Plenary meeting of the European HD Network- **EHDN**) w dniach 15-16 września.





W zjeździe stowarzyszeń wzięło udział 60 osób z różnych krajów europejskich jak również jedna przedstawicielka z USA. Polskie Stowarzyszenie na Rzecz Osób z Chorobą Huntingtona reprezentowały Wioletta Krysa oraz Anna Tomankiewicz-Zawadzka.

Pierwszy dzień spotkania miał charakter roboczy i organizacyjny. Na początku serdecznie powitano przedstawicieli nowopowstałego Stowarzyszenia z Rosji. Następnie Rada EHA

przedstawiła raport ze swojej działalności oraz sprawozdanie finansowe. Delegaci z poszczególnych krajów, biorących udział w spotkaniu również byli poproszeni o zreferowanie działalności swoich stowarzyszeń w ciągu minionego roku.

W dalszej części skupiono się na współpracy Europejskiego Stowarzyszenia HD z Euro-HD Network. Podkreślano, jak istotna jest idea spotkań naukowców i lekarzy z członkami Stowarzyszeń na zasadzie równoprawnego udziału, jak wiele pożytku niesie tego typu współpraca dla obydwu stron. Wybrano przedstawicieli EHA, którzy będą reprezentować Stowarzyszenie w Komitecie Wykonawczym Euro-HD Network w ciągu najbliższego roku.

Określono plany na najbliższą przyszłość - najbliższe spotkanie IHA odbędzie się w Dreźnie, w przyszłym roku, a spotkanie EHA za dwa lata, najprawdopodobniej w jednym z miast Rosji.

W drugim dniu zjazdu miały miejsce wykłady, które przybliżyły zagadnienia i problemy, z jakimi borykają się chorzy oraz ich bliscy. Zawsze podkreślano fakt, że HD to choroba całej rodziny i pomoc oraz opieka potrzebna jest w równym stopniu osobie chorej jak i jej opiekunom. Szczególną uwagę zwracano na wsparcie psychologiczne dla opiekunów oraz umożliwienie im odpoczynku zarówno fizycznego jak i psychicznego.

Wykład poświęcony leczeniu HD niestety nie przyniósł nowych wieści w tej dziedzinie. Nadal możliwe jest tylko leczenie objawowe, które mimo swoich ograniczeń, może znacznie poprawić jakość życia zarówno chorego jak i jego rodziny i nie należy z niego rezygnować. Zwrócono uwagę na leczenie zaburzeń snu u chorych we wczesnym stadium HD. Właściwie prowadzona terapia może opóźnić pojawienie się zaburzeń poznawczych lub je łagodzić.

Omaiano również leki, które znajdują się obecnie w próbach klinicznych. Wiele osób czeka na podsumowanie badań z koenzymem Q, które mają zakończyć się w listopadzie tego roku. Wspomniano również o prowadzonych próbach leczenia inwazyjnego przeszczepami prądkowia z tkanek płodowych. Zakończenie tych badań przewidywane jest na 2010 rok.

Osobny wykład poświęcony był zaburzeniom mowy i połykania u chorych. Zaprezentowano różne techniki ćwiczeń dla chorych, zapobiegające zakrztuszeniom oraz sposoby postępowania, kiedy już do zakrztuszenia dojdzie.

Tak jak na spotkaniu w Manchesterze w 2005 roku, tak i teraz dyskutowano na temat diagnostyki przedobjawowej w chorobie Huntingtona. Podkreślano, że w równym stopniu wpływa ona na badanego jak i na jego partnera. W niektórych krajach istnieją specjalne grupy wsparcia dla osób, które poddały się badaniu przedobja-



wowemu lub mają taki zamiar. Konieczne jest wsparcie dla osób i ich bliskich po odebraniu takiego wyniku niezależnie od tego, jaką informację ze sobą niesie - potwierdzenie czy wykluczenie mutacji w genie odpowiedzialnym za występowanie choroby.

Część drugiego dnia spotkania poświęcona była również prezentacji plakatów opisujących działalność wszystkich obecnych europejskich stowarzyszeń. Nasz plakat dotyczący działalności stowarzyszenia w Polsce, przygotowany przez dr Dorotę Hoffman-Zacharską, wzbudził duże zainteresowanie ze względu na bardzo ciekawą i atrakcyjną zawartość oraz bogactwo informacji.

Na zakończenie zjazdu stowarzyszeń europejskich, odbył się mini-recital Steve'a Smitha, który zaśpiewał piosenki napisane przez Woody'ego Guthrie - piosenkarza, który żył w latach 50., XX wieku i cierpiał na chorobę Huntingtona.

Kolejne dwa dni w Blankenberge były poświęcone spotkaniu Euro-HD Network, którego cel stanowi zintegrowanie badań nad HD, w obrębie całej Europy. W tym plenarnym spotkaniu brali udział lekarze, psychologowie, socjologowie, etycy oraz naukowcy zarówno związani z naukami podstawowymi jak i klinicznymi.

Napięty i różnicowany program zjazdu Euro-HD Network, umożliwiał i promował obecnych na nim wybitnych specjalistów do wymiany poglądów, dzielenia się wynikami badań oraz pomysłami.

Miejmy nadzieję, że te interdyscyplinarne spotkania, doprowadzą do lepszego zrozumienia mechanizmu chorobotwórczego w HD i szybszego powstania leczenia przyczynowego.

Wioletta Krysa
Anna Tomankiewicz-Zawadzka

Jubileusz Czeskiego Stowarzyszenia Choroby Huntingtona - 15 lat minęło !!!!

Společnost Pro Pomoc Pri Huntingtonove Chorobe działa już 15 lat!!!! To powód do świętowania i wspomnień. Tak też było, a my mieliśmy nieukrywaną przyjemność w rocznicowych obchodach uczestniczyć. W dniach od 21 do 23 kwietnia br. odbyło się coroczne wiosenne spotkanie Czeskiego Stowarzyszenia HD. Tym razem miejscem spotkania był Prerov (pol. Przerów), 750-letnie miasteczko w kraju ołomunieckim w Czechach.

Zjazd uświetnił swoją obecnością sam Gerrit Dommerholt, wielki „architekt i współtwórca” nie tylko tego Stowarzyszenia. Nad wielkim urodzinowym tortem wspominał swoje pierwsze spotkanie



Dawno, dawno temu... gdy po raz pierwszy przyjechałem do Czechosłowacji... Gerrit Dommerholt (tłumaczy Jiri Hruša)





*Jubileuszowy tort...
i główni Animatorzy dr Jana Zidovska,
Gerrit Dommerholt
Jiri Hruđa i Zdenka Vondrackowa*



Świecezki zdmuchnęli Jana i Gerrit

z dr Janą Zidovską, która była głównym założycielem Stowarzyszenia, jak również organizatorem badań genetycznych w Pradze i zespołem lekarzy wspierających chorych i ich rodziny. Swoimi wspomnieniami podzieliła się również sama dr J. Zidovska oraz Zdenka Vondrackova i Jiri Hruđa, od lat główni „animatorzy” działań Stowarzyszenia. To były takie oficjalne wspomnienia, ale były i „nieoficjalne” - długie nocne rozmowy uczestników, ludzi sobie życzliwych i serdecznych, świetnie się rozumiejących. Okazało się, że i bariery językowe nie są takie straszne, a wieczorna przyjacielska biesiada z tańcami to niezapomniane chwile również dla nas.

Jak zawsze przy takich okazjach momenty radości z samego spotkania przeplatały się z momentami wzruszeń. W momencie odpowiedzi na pytanie - kiedy i dlaczego stałem się członkiem Stowarzyszenia oraz wspomnień o tych, z którymi nie dane będzie się już spotkać.

Zjazdy Stowarzyszenia Czeskiego, oprócz roli integracyjnej pełnią również rolę edukacyjną, stąd udział w nich zaprzyjaźnionych lekarzy, psychologów i pracowników socjalnych. Zawsze w programie oprócz oficjalnych wystąpień, zarezerwowany jest czas na indywidualne porady dotyczące problemów z zakresu neurologii, psychiatrii, psychologii, genetyki, rehabilitacji (w tym roku zwrócono szczególną uwagę na rolę logopedy).

Nie możemy nie wspomnieć również i o naszym, polskim akcencie w czasie tego spotkania. Był nim film „Rendez vous”, w reżyserii Artura Żebrowskiego, z udziałem Wojtka Królikiewicza i Danusi Witkowskiej. Jak zawsze wyzwolił on reakcje bardzo osobiste.



*... I myśmy tam byli i w miłym
towarzystwie czeskie piwo
pili, Jiri, Gerrit i autorka*



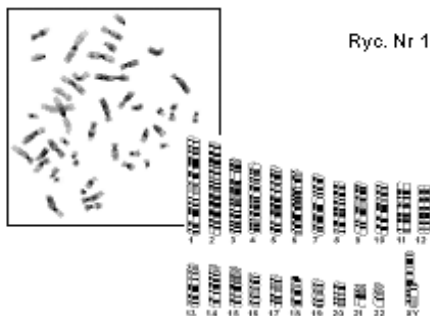
Trzy dni w Prerowie to kolejne już nasze spotkanie z członkami Stowarzyszenia Czeskiego, bardzo dziękujemy za zaproszenie i tym razem. Życzymy dalszych tak owocnych lat działań oraz tak wspaniałej atmosfery jaką zawsze wśród Was odnajdujemy.

Dorota i Paweł Zacharscy

2. Znowu trochę o HD - zasady dziedziczenia choroby Huntingtona

Choroba Huntingtona (po angielsku Huntington Disease i dlatego często określana skrótem HD, również w tym tekście), została po raz pierwszy opisana w literaturze w 1872 roku, przez amerykańskiego lekarza George'a Huntingtona. W swoim artykule poświęconym różnym rodzajom płasawic, określił tę właśnie chorobę jako płasawicę dziedziczną. Badając rodziny dotknięte chorobą zwrócił uwagę na kilka bardzo istotnych faktów. A mianowicie, że chorują zarówno mężczyźni jak i kobiety oraz, że „jedno lub więcej z potomstwa (chorego), niemal niezmiennie cierpi na chorobę, o ile dożyje starości. Lecz jeżeli zdarzy się, że dzieci te przejdą przez życie zdrowe, zagrożenie znika i wnuki oraz prawnuki płasaczy mogą odetchnąć z ulgą - są wolni od choroby”. Zauważając, że pomimo dziedzicznego charakteru choroby nie zawsze się ją dziedziczy po chorym rodzicu. Dzisiaj, znając prawa dziedziczenia sformułowane przez Grzegorza Mendla w 1866 r. , a ponownie odkryte w 1900 r. , wiedząc od początku XX o materialnych nośnikach informacji genetycznej - chromosomach, a od 1953 r. o strukturze materiału genetycznego, kwasu dezoksyrybonukleinowego - DNA, wskazującej na molekularny mechanizm dziedziczności, możemy dojść do wniosku, że stwierdzenie Huntingtona było oczywiste. Zjawisko, które opisał można ująć w krótkim stwierdzeniu, że HD jest chorobą o dziedziczeniu autosomalnym dominującym. Warto chyba jednak zadać pytanie co to tak naprawdę znaczy?

Potocznie mówimy, że wszystkie nasze cechy zapisane są w genach, które dziedziczymy po połowie od naszych rodziców. Jedną kopię genu - allel - od ojca, a drugi od matki. Czym jest gen? To wcale nie takie proste pytanie, ale na nasze potrzeby możemy zdefiniować go jako fragment DNA, kodujący produkt potrzebny do



Fotografia (obraz z mikroskopu świetlnego) oraz ideogram chromosomów człowieka –46XY. Chromosomy ułożone są parami wg wielkości. Pary 1–22 to chromosomy autosomalne.

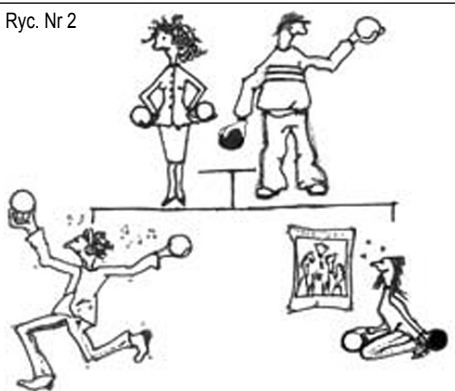


prawidłowego funkcjonowania komórki/organizmu np. białko. Materiał genetyczny - „wszystkie geny”, upakowane są w widocznych pod mikroskopem pałeczkowatych strukturach - chromosomach. W komórkach człowieka (poza komórkami rozrodczymi) stwierdza się obecność 46. chromosomów, które można łatwo ustawić w 23 pary (Ryc. 1). Chromosomy w 22. parach są takie same i noszą nazwę autosomów (chromosomów autosomalnych), pozostałe dwa to tzw. chromosomy płci X i Y (u kobiety występuje para chromosomów XX a u mężczyzny XY). Jeżeli gen położony jest na chromosomie autosomalnym to mówimy, że warunkowana przez niego cecha dziedziczy się w sposób autosomalny - taki sam dla kobiet jak i mężczyzn, co odróżnia je od tzw. dziedziczenia sprzężonego z płcią.

Aby zrozumieć jakąkolwiek chorobę genetyczną i sposób jej dziedziczenia musimy sobie zdać sprawę, że w genach mogą powstawać błędy/uszkodzenia - mutacje. Jako że wszystkie geny mamy w dwóch kopiach (dwa allele) to mutacja w jednym z nich, zazwyczaj nie ujawnia się - błąd maskowany jest obecnością prawidłowego allele. Są jednak przypadki, że uszkodzenie jednego allele wystarczy do wystąpienia objawów choroby - błędny allele dominuje nad prawidłowym. Mówimy wtedy o dziedziczeniu dominującym. Jeżeli gen odpowiedzialny za chorobę znajduje się na jednym z autosomów, czyli chromosomów jednakowych dla obu płci mamy do czynienia z dziedziczeniem autosomalnym dominującym (Ryc. 2). Tak właśnie jest w przypadku choroby Huntingtona, za jej wystąpienie odpowiedzialna jest mutacja genu IT15, położonego na chromosomie 4. Gen ten koduje białko o nieznannej funkcji, a od nazwy choroby oznaczone jako huntingtyna.

Oczywiście rodzi się następne pytanie - na czym polega mutacja genu IT15 i jakie jest ryzyko przekazania jej potomstwu. Zmiana w genie prowadząca do wystąpienia HD, podobnie jak i kilku innych chorób neurodegeneracyjnych, to bardzo dziwna mutacja nazwana mutacją dynamiczną. Polega ona na zmianie w obrębie genu liczby tzw. powtórzeń trójnukleotydowych CAG, kodujących element składowy białka glutaminę, a co za tym idzie zmianę liczby glutamin w huntingtinie. W efekcie powstaje białko, które nie tylko nie spełnia swojej funkcji komórkowej, ale i zaburza działanie innych białek. U chorych zawsze stwierdza się powyżej 39. powtórzeń CAG w genie, u osób zdrowych liczba ta nie przekracza 35. To co dziwne w tej mutacji to fakt, że powtórzenia z zakresu chorobotwórczego zachowują się niestabilnie przy dziedziczeniu, szczególnie jeżeli zmutowany gen przekazuje ojciec. Efektem

Ryc. Nr 2



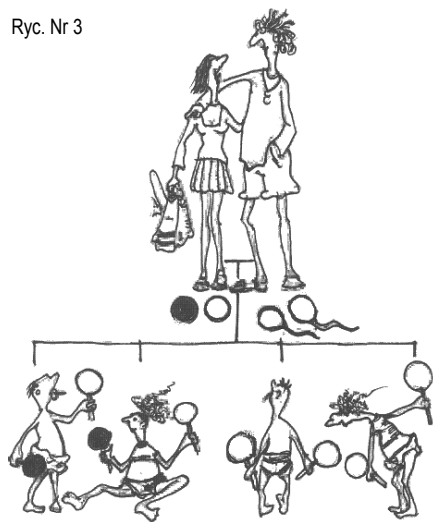
Dziedziczenie autosomalne dominujące (tak dziedziczy się choroba Huntingtona). Na rysunku ojciec choruje, bo ma zmutowany jeden gen (czarna kula), każde z rodziców przekazuje dzieciom jeden allele genu; matka tylko prawidłowe, ojciec prawidłowy lub zmutowany (każdy z 50% szansą). Rysunek może pokazywać wariant gdy matka ma gen choroby, sytuacja dzieci będzie wtedy taka sama (50:50).



jest często (choć nie zawsze) zwiększona liczba powtórzeń przekazana potomstwu. Jeżeli gen przekazuje ojciec to może dojść nawet do ich podwojenia. Wieleletnie badania wykazują, że w przypadku dziedziczenia zmutowanego genu od matki liczba powtórzeń zmienia się w zakresie od -3 do +3 (czyli do trzech mniej lub więcej). W przypadku dziedziczenia zmutowanego genu po ojcu, praktycznie jest to nie do przewidzenia. Przekazanie allele o znacznie większej liczbie powtórzeń, może powodować wyłączenie wczesnej formy choroby w następnym pokoleniu, o trochę odmiennym obrazie klinicznym i ostrzejszym przebiegu. Jest to zjawisko antycypacji, obserwowane w przypadku HD oraz innych chorób, których przyczyną są mutacje dynamiczne.

Jak już wiemy chorobę Huntingtona dziedziczy się w sposób autosomalny dominujący, co w praktyce oznacza, że obecność jednego zmutowanego allele (o liczbie powtórzeń CAG > 39) genu IT15, wystarczy do zachorowania. Jakie jest prawdopodobieństwo, że chora osoba przekaze zmutowany allel genu potomstwu? Takie samo jak to, że nie przekaze - po 50%. To tak jak wrzucimy czarną i białą kulę do kapelusza, możemy z niego wyciągnąć każdą z nich, z taką samą szansą. Tak jest też z dziedziczeniem tego i innych genów. Mamy dwa allele każdego genu (po jednej kopii na każdym chromosomie w określonej parze).

Ryc. Nr 3



Dziedziczenie choroby Huntingtona. Rysunek przedstawia wariant, gdy matka jest nosicielem zmutowanego genu. W jajeczkach może znaleźć się allel prawidłowy lub zmutowany (szansa 50:50), w plemnikach znajdują się tylko allele prawidłowe. Tak więc zmutowany gen może zostać przekazany przez matkę, potomstwu niezależnie od płci z 50% prawdopodobieństwem. W przypadku każdego dziecka ryzyko to jest stałe, jak i szansa, że odziedziczy prawidłowy allel (też 50%).

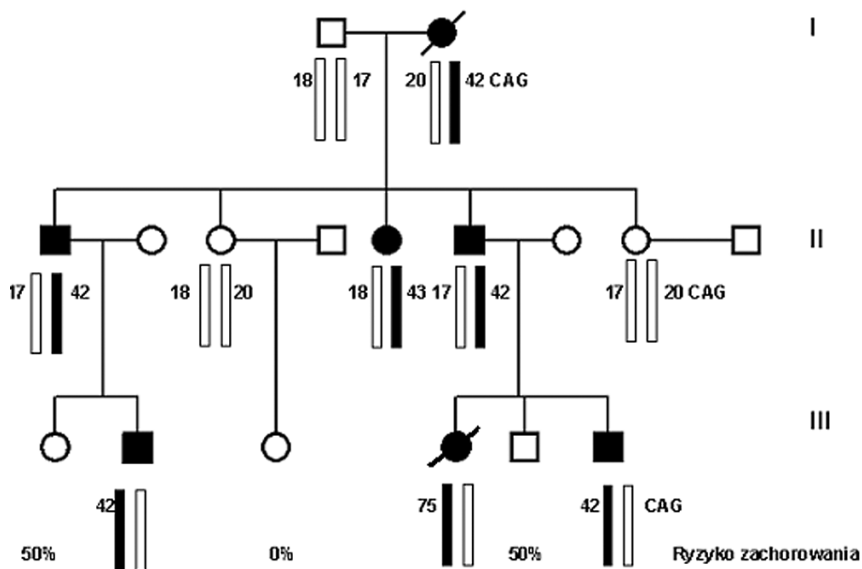
W momencie powstawania komórek rozrodczych, trafia do nich tylko jeden allel (aby po połączeniu komórki jajowej i plemnika, w rozwijającym się organizmie znowu były dwa), który to będzie - to sprawa losowa 50% szans dla każdego. Tak więc ryzyko przekazania choroby dziecku przez chorego rodzica wynosi 50%, ale dziecko ma również 50% szansy, że mutacji nie odziedziczy. Jest to zasada stała, dotyczy każdego dziecka, niezależnie od tego co odziedziczyło poprzednie (Ryc. 3). O tym, że osoba o 50% ryzyku zachorowania, otrzymała zmutowany gen, przekonuje się gdy na podstawie objawów klinicznych stwierdzona zostanie u niej choroba. Jest to zazwyczaj w 4-tej/5-tej dekadzie życia, gdy ma swoją rodzinę i dzieci, dla których do momentu zachorowania rodzica ryzyko zachorowania wynosi 25% (1/2 ryzyka rodzica). W chwili obecnej, czy jest się nosicielem mutacji czy nie, można przekonać się wykonując odpowiednie badania genetyczne (badanie przedobjawowe), które pozwalają na stwierdzenia, jaka liczba powtórzeń



CAG występuje w allelach genu zainteresowanego. Oczywiście tego typu badania wykonuje się tylko u osób z tzw. „rodzin ryzyka”, no i jest jeszcze jedno ważne ograniczenie - badający się musi być pełnoletni i musi to być jego przemyślana, niezależna decyzja, z której konsekwencjami potrafi się zmierzyć. Taka zasada, jednoznacznie wyklucza wykonywanie badań u zdrowych dzieci na życzenie ich rodziców. Ważne jest tu stwierdzenie zdrowych, jako że HD występuje także czasami u dzieci/młodzieży (ok. 10% chorych). W takich przypadkach badanie oczywiście się przeprowadza, ale jest to już badanie diagnostyczne.

Jeżeli u osoby o ryzyku zachorowania nie stwierdzi się mutacji, to tak jak pisał Huntington, „... dzieci te (chorych) przejdą przez życie zdrowe, zagrożenie znika i wnuki oraz prawnuki płaszczy mogą odetchnąć z ulgą - są wolni od choroby”.

Rodowód rodziny dotkniętej chorobą Huntingtona.



Tego typu schemat sporządzany jest w większości poradni genetycznych, ułatwia omówienie i prześledzenie dziedziczenia (ryzyka odziedziczenia) choroby w rodzinie. Kwadratami oznaczono mężczyzn, kółkami kobiety. Czarne kwadraty i kółka oznaczają osoby chore, białe osoby zdrowe (u których nie obserwuje się objawów choroby). Przekreślony symbol oznacza, że osoba zmarła.

W postaci prostokątów pod symbolami przedstawiono chromosomy nr 4 (jasny z prawidłowym genem, czarny z nieprawidłowym) zaznaczając obok liczbę powtórzeń CAG w genie.



W pokoleniu I chora była kobieta, która mutację przekazała dwóm swoim synom i córce (symbole czarne), pozostałe dwie córki są zdrowe (u wszystkich osób z tego pokolenia oznaczono liczbę powtórzeń CAG, badanie to wykluczyło obecność mutacji u zdrowych córek, tak więc ryzyko zachorowania ich dzieci jest zerowe). Chorzy synowie przekazali mutację części swojego potomstwa. W jednym przypadku doszło do zwiększenia liczby powtórzeń z 45. do 75. , co spowodowało wczesne wystąpienie choroby i jej ostrzejszy przebieg (antycypacja). U osób zdrowych w tym pokoleniu nie oznaczono liczby powtórzeń CAG, tak więc ich ryzyko, że odziedziczyli/nie odziedziczyli mutację jest jak 50: 50.

Na czym polega badanie genetyczne w przypadku choroby Huntingtona?

Jest to test laboratoryjny, którego pierwszym etapem jest wyizolowanie DNA z komórek pobranej próbki krwi. DNA następnie poddaje się takiej obróbce, że można ustalić liczbę powtórzeń w obu allelach genu IT15.

Najpierw powiela się fragment DNA z chromosomu 4. obejmującego powtórzenia, a następnie ustala jego wielkość, która zależy wyłącznie od liczby powtórzeń w jego obrębie. Po ustaleniu wielkości otrzymanego fragmentu oblicza się liczbę powtórzeń CAG.

Badania genetyczne wykonywane są u osób, u których stwierdza się objawy wskazujące na HD, w celu potwierdzenia lub wykluczenia diagnozy; to tzw. badania diagnostyczne, lub u osób pochodzących z rodzin ryzyka; to tzw. badania przedobjawowe. Możliwe jest również wykonanie badania prenatalnego. W przypadku badań przedobjawowych, wykonuje się jednak tylko u osób pełnoletnich na ich własne życzenie, natomiast badanie prenatalne możliwe jest tylko wtedy, jeżeli rodzic o ryzyku zachorowania sam podda się badaniu przedobjawowemu, które wykaże, że jest on nosicielem mutacji.

Dorota Hoffman-Zacharska

3. Opowieści ludzi związanych z HD

Życ jak gdyby nigdy nic

Poznałam Roberta w 1989 roku. Miałam 16 lat, a on 22. Był zawsze uśmiechnięty, zawsze życzliwy, trochę szalony ze swoimi pasjami przyrodniczymi, niesamowicie przyjacielski i towarzyski. Taka dobra dusza... I miał jakąś radość w spojrzeniu, która przyciągała.

Po jakimś czasie staliśmy się parą. Zakochałam się po uszy. Chory tato Roberta mnie nie odstraszył. Jego tatę poznałam podczas pierwszej wizyty w ich domu - jakieś półtora miesiąca po tym, jak zaczęliśmy się spotykać. Owszem, wiedziałam, że jest chory, ale, jako że nigdy nie spotkałam się z HD, „wizja lokalna” wywarła na mnie duże wrażenie... Tato był już w zaawansowanym stanie, poruszał się jeszcze sam, ale był bardzo rozchwiany, miał spore ruchy płasawiczne i bardzo niewyraźnie mówił - ledwo go rozumiałam. W domu wiedziano, że choruje na chorobę Huntingtona (choć wtedy używano jeszcze nazwy „płasawica”). Zmarła na nią jego mat-





Ania i Robert z dziećmi

ka i młodszy brat; inny brat też chorował. Po powrocie do domu sięgnęłam po „Encyklopedię Medyczną” i przeczytałam bardzo lakoniczną notkę o tej chorobie. Od początku wiedziałam, że jest dziedziczna i że jest prawdopodobieństwo, choć nie wiedziałam jakie, że Roberta też dopadnie. Oczywiście miałam nadzieję, że tak się nigdy nie stanie...

Po prawie pięciu latach wzięliśmy ślub. Byliśmy tacy szczęśliwi. Czy zastanawiałam się nad tym, że być może wiąże się z człowiekiem, który będzie chory? Odrobinę, ale w gruncie rzeczy chyba mało mnie to wtedy obchodziło. Kochałam go ogromnie, wierzyłam, że ewentualne HD nie ma znaczenia, przysięgałam mu „na dobre i na złe” i byłam pełna wiary, że w razie czego poradzimy sobie. W gruncie rzeczy mało wiedziałam o tej chorobie wówczas - nie było skąd się dowiedzieć. W książkach zero, a Internet był bardzo ekskluzywną zabawką i wydawał

się kosmiczny.

Pierwsze ewidentne objawy HD w postaci delikatnych ruchów mimowolnych palców rąk, pojawiły się pięć lat po ślubie. Ale już wcześniej były rzeczy, które dopiero teraz, z perspektywy czasu można chyba podciągnąć pod HD: mylenie imion znajomych, ogólne kłopoty z pamięcią i kojarzeniem, bardziej niedbała wymowa... Z czasem Robert trochę zmizerniał z wyglądu, choć zawsze był szczupły, a potem doszły coraz większe ruchy - wzruszanie ramionami i przykurcze w kolanach, które miały wpływ na stabilność chodu i stania.

Tamten okres odkrycia HD u Roberta wspominam jako koszmar. Nie mogłam opędzić się od myśli, że oto nasza przyszłość naznaczona będzie cierpieniem, niepewnością, że w gruzach legną wszystkie plany, marzenia... Mieliliśmy już wtedy córeczkę - strach o nią, o to, że to wstrętne choróbsko może ją dotknąć, paraliżował mnie... Nie było dnia czy nocy, żebym nie płakała. Sama myśl o HD po prostu wywoływała zaszklenie oczu i dławienie w gardle.

Robert reagował o wiele spokojniej. Był opanowany i żył jak gdyby nigdy nic. A jeśli nawet przeżywał jakiś kryzys, to nie dawał tego po sobie w ogóle poznać. Uspokajał mnie, głaskał po głowie i wcale nie wyglądał, jakby świat mu się zawalił. Zawsze był bardzo głęboko wierzący i myślę, że to go uratowało - taka postawa pokornej wiary, że to, co go spotyka, nie jest wymierzone przeciw niemu, że dobry Pan Bóg wie, co robi, że po drugiej stronie też jest życie - życie wieczne i to, że to ziemskie skończy się szybciej, nie jest powodem do rozpacz, bo przecież potem będzie jeszcze piękniej i radośniej... Jemu świat się po prostu nie skończył. Niby ja też w to wierzyłam, ale zdecydowanie przywiązanie do tego, co tu na ziemi, było u mnie mocniejsze. Poza tym była wizja, że on będzie już radośniejszy, a ja zostanę sama z wszystkimi problemami, z ewentualnie chorym dzieckiem, w beznadziei...

Trochę czasu zajęło mi oswojenie HD. W międzyczasie Robert poddał się w 2001 roku badaniu DNA w Warszawie, które tylko potwierdziło nasze obawy - nie było żadnym momentem przełomowym, bo i tak już wiedzieliśmy, że Robert choruje.

To właśnie w tamtym okresie odkrywania HD wlażłam na dobre w Internet i przeraziło mnie kilka rzeczy. Po pierwsze samo HD - nazytałam się wówczas o tej



chorobie mnóstwo w Internecie anglojęzycznym. Poznawałam różne oblicza HD... U teścia w zasadzie widziałam tylko ruchy - jeszcze przed naszym ślubem zamieszkał w domu opieki i zmarł zanim urodziła się jego wnuczka. Nie przebywałam z nim często - nie znałam dobrze jego objawów. W Internecie natomiast wyczytałam całe mnóstwo o możliwych objawach psychicznych. Przeraziło mnie, jak trudne rzeczy nas czekają. Po drugie bardzo mocno docierało do mnie zagrożenie naszej córki. Trafiałam na strony, gdzie opisywano młodzieńczą postać HD, o której nigdy wcześniej nie słyszałam. I ta informacja, że młodzieńcza odmiana dziedziczna jest zwykle po ojcu... Nie mogłam odpędzić się od czarnych wizji, które obsesyjnie mnie nawiedzały. Po trzecie okazało się, że Internet polskojęzyczny nie zawiera żadnych informacji na temat HD. ZERO. To sprawiło, że czułam się potwornie samotna z tym problemem. Teściowa nie utrzymywała kontaktu z rodziną chorego męża - nie znaleźmy innych chorych. Wydawało mi się, że jesteśmy jedynymi osobami z tym problemem. To było przytłaczające.

To właśnie wtedy postanowiłam zrobić stronę o nas i o HD. Pomógł mi kolega i powstała dość szybko - prymitywna w grafice, ale bardzo od serca. Zawierała pamiętnik, który zaczęłam pisać w czasie odkrywania HD u Roberta. Z czasem strona przyciągnęła sporo osób związanych z HD - nawiązaliśmy dzięki temu ileś znajomości, niektóre przetrwały do dziś.

Poprzez naszą stronę zainteresowały się nami media - kilka gazet i TVN. Zgodziliśmy się na parę artykułów i na udział w „Rozmowach w toku”. Cel był tylko jeden - rozpropagować HD wśród szarych ludzi - opowiedzieć im o tej nieznannej chorobie, uświadomić, że istnieje... Przy okazji dowiedziało się o chorobie Roberta trochę sąsiadów, panie w przedszkolu Kasi, znajomi z pracy. To dobrze - jest w nich więcej zrozumienia, a nam zaoszczędziło to trochę tłumaczenia.

Choroba Roberta postępowała. Musiał zrezygnować z pracy zawodowej jako strażak i przeszedł na rentę. To nie był problem - okazało się, że finansowo stoimy nie najgorzej, a pustkę czasową Robert wypełnił swoją pasją, czyli zamiłowaniem do przyrody. Do tej pory chodzi z lornetką na obserwacje, czyta, buszuje po Internecie, kataloguje zdjęcia ściągnięte z sieci, gania z aparatem za owadami, obrabia swoje fotki i publikuje na specjalnym forum, koresponduje z fachowcami... Jest chyba bardzo szczęśliwy. HD jakoś w ogóle go nie przejmie. Ma w sobie mnóstwo radości i życiowego optymizmu. To on głównie zajmuje się domem - odkurza, zmywa, prasuje... Wszystko to zajmuje mu o wiele więcej czasu niż osobie zdrowej, ale jakoś daje radę. Wciąż mimo choroby bardzo mnie tym wspiera na co dzień.

W lutym 2006 roku urodził się nam synek. Odkrycie, że jestem w nieplanowanej ciąży było dla mnie jak grom z jasnego nieba. Zaliczyłam ponownie koszmarny okres potwornego smutku w moim życiu. Wszystko, co misternie budowałam jako swój sposób na HD Roberta, legło w gruzach. Miałam różne złe myśli i mnóstwo wyrzutów sumienia. Nie umiałam sobie wybaczyć, że powołaliśmy do życia dziecko, które narażone będzie na życie w rodzinie z HD, które nie zdąży za bardzo poznać swojego tatę, które samo będzie zagrożone w 50%... Ale ani przez myśl nie przebiegło mi, że z tego powodu mogłabym je usunąć. Chyba już wiem, dlaczego tak niewiele kobiet decyduje się na badania prenatalne w kierunku HD i dlaczego więk-



szość z nich i tak nie odbiera wyniku... To potwornie trudna decyzja... Dla Roberta to nowe życie nie było problemem. Cieszył się i beszał mnie za moje nastroje.

Przyjście na świat Piotrusia sprawiło, że zamiast na śmierci, zaczęliśmy skupiać się na tym maleńkim życiu. Staramy się żyć, jak gdyby nigdy nic. Jakbyśmy byli zwyczajną rodziną, w której przyszło na świat kolejne dziecko. Robert był ze mną przy porodzie. Pomaga bardzo, na co dzień, chociaż boi się brać małego na ręce i jest zagubiony, gdy mały płacze, a mnie dłużej nie ma w pobliżu. Ogólnie jednak jest radośnie i spokojnie. Zapewne tylko do czasu, aż HD pokaże kły...

Wiele osób - głównie nieznanym mi internautów - z powodu Piotrusia oskarżyło mnie o egoizm i o zawężony światopogląd. To uświadomiło mi, że trzeba skończyć z internetowym ekshibicjonizmem. Nie jestem masochistką, by celowo wystawiać się na oskarżenia przypadkowych ludzi. Zamknęłam zatem swoją stronę z pamiętnikiem na dobre.

Żyjemy z HD już prawie 6 lat. Jakoś się przyzwyczailiśmy. Potrafimy o tym rozmawiać ze sobą i z innymi. Oczywiście, że są trudności. Jest we mnie często poczucie samotności, bo mimo że Robert jest wciąż samodzielny i bardzo się stara, to i tak wiele rzeczy dźwigam sama. Jest problem ośmioletniej Kasi, która nie zawsze traktuje tatę poważnie - strasznie trudno jest jej zachować równowagę między traktowaniem Roberta z jednej strony jako ojcowski autorytet, a z drugiej jako chorego, któremu ileś rzeczy należy wybaczyć. Jest przyczajony lęk o przyszłość i o dzieci. Jest kwestia błędnego koła złości, z którym sobie nie radzę: złościę się na Roberta za jego nieudolność, a potem na siebie, bo wiem, że to nie jego wina, a potem tę wewnętrzną złość na siebie wylewam przy okazji na niego itd. Gdy te różne rzeczy się splećą, robi się ponuro od środka...

Na razie odpycham od siebie czarne wizje przyszłości i świadomie nie myślę o niej zanadto. Nie mam na nią za wielkiego wpływu, więc, po co się zadreć? Chowam głowę w piasek? Można to i tak nazwać. Po prostu powierzam Panu Bogu to, co nas czeka, i z pokorą przyjmuję, co nam daje. To pozwala uwolnić się od paraliżującego lęku i dzięki temu mam szansę na względną normalność. Żarliwie modłę się o zdrowie dla moich dzieci. Z pokorą pochylam głowę i wiem, że będę kiedyś musiała za swoje wybory odpowiedzieć swoim życiem. Mam tylko nadzieję, że moje dzieci mi wybaczą i nie będą bardzo cierpiały...

ania-rybka

Czas zrozumieć drugą osobę...

Kiedy 38 lat temu poznałam mojego męża, nie przypuszczałam, że może go dotknąć jakaś poważna choroba. Nie był wprawdzie wylewny i nazbyt wesoły, ale nade wszystko był inny niż jego rówieśnicy. Wyróżniał się tym, że był zadbany, grzeczny, nie pił, nie palił, starał się podwyższać swoje kwalifikacje. Nie mówił zbyt płynnie, ale mnie, bardzo zakochanej, to nie przeszkadzało. Wszystkie koleżanki zazdrościły mi „takiego chłopca”. Nie był ideałem. Niezbyt przychylnym okiem patrzył, gdy z kimś rozmawiałam, był zaborczy. Tłumaczyłam to sobie zazdrością. Po ślubie zmieniał się coraz bardziej. W domu było coraz więcej niedomówień. Ale sytuacja zaostriżyła się dopiero, gdy pojawiła się na świecie nasza najstarsza córka.



Trudno mi powiedzieć, czy jej nie akceptował, czy może nowa sytuacja go przerosła. Nasze życie zaczynało się „walić”. Była nawet mowa o rozwodzie. Jednak do dziś jesteśmy razem. Ale wcale nie było różowo. Mąż bardzo dużo pracował, do 15:00 w biurze, po 15:00 dorabiał. Jedynie niedziele spędzaliśmy razem, ale wtedy on odpoczywał po całym tygodniu wytężonej pracy. Kiedy prosiliśmy, by pracował mniej, słyszeliśmy, że on musi. To prawda, że niczego nam nie brakowało, ale kokosów też nie mieliśmy. Nie tolerował spotkań towarzyskich, zawsze był podejrzliwy. Nigdy nie dawałam mu powodów do zazdrości, ale nie wolno mi było pożartować.

Mąż nigdy nie chorował (lekkiego przeziębienia nie traktowaliśmy jako choroby). Kiedy pod koniec lat 80 firma, w której mąż pracował, zaczynała być likwidowana, zaczęły się też problemy w rodzinie. Mąż stawał się coraz bardziej drażliwy, dochodziło do awantur. Wtedy też zdecydował się na wyjazd do pracy, do Niemiec. Bardzo chciał jechać, nie broniłam. Był tam 3 tygodnie, ale nie mógł pracować. Posądzono go o wylew. Miał kłopoty z chodzeniem, wystąpił bezwład prawej strony, większe kłopoty z mówieniem. Zaczęło się leczenie i żmudna rehabilitacja. Kilkakrotnie przebywał w sanatorium. Jednak stan jego zdrowia pogarszał się systematycznie. Przestał korzystać z zabiegów, nawet uciekał z sanatorium do domu.. Zaczął też w tym czasie palić papierosy. Trudno nazwać to nawet paleniem, on je wprost połykał. Zaczęła się więc podwójna walka: z chorobą i z nałogiem. Niestety obydwie bitwy przegraliśmy.

Przez cały czas choroby męża pracowałam. Idąc do pracy, myślałam, co dzieje się w domu. Miałam wyznaczony czas na dojście do domu. Nie wolno mi było przyjść parę minut później. W tym samym czasie opiekowałam się chorymi na Alzheimera rodzicami. Mieszkali w pobliżu. Nie zdążyłam do nich dojść, a mąż już dzwonił, kiedy wróć do domu. Przychodził do mnie do pracy, kontrolował mnie na każdym kroku. Bywało nawet, że wracając z pracy, zastawałam w domu policjantę wezwanego przez męża, gdyż wszczynam awantury (mnie jeszcze w domu nie było). Zastawałam potłuczone szklanki, talerze, porozlewane napoje... Denerwowałam się. Cały czas myślałam, że mąż robi mi na złość.

Nawet życie intymne było katorgą. Mąż miał wygórowane potrzeby, a ja nie umiałam im sprostać. Wszystko, co robiłam, było złe.

Nigdy nie słyszałam dobrego słowa. Nie czułam się partnerką, a raczej służącą. Bolało mnie to bardzo i nie do końca się z tym pogodziłam. Spośród dzieci mąż tolerował tylko młodszą córkę, starszą wprost wyrzucił z domu (dzieci po skończeniu studiów nie mieszkają z nami).

Agresja u męża nasilała się. Zwróciłam się o pomoc do neurologa (który męża leczył prawie od początku) i do psychiatry. Pod wpływem leków mąż trochę się wyciszył, ale ataki słownej agresji nadal występowały (szczególnie wtedy, gdy przestawał je brać i kiedy byliśmy sami).

W 2004 roku namówiłam męża na wizytę u znajomego neurologa. Wtedy po raz pierwszy padło stwierdzenie, że niektóre objawy przypominają ruchy płasawiczne. Mnie, laikowi, niewiele to mówiło (nie kojarzyłam tego z jakąś konkretną chorobą).

Dopiero w 2006 roku, kiedy agresja męża nasiliła się, poprosiłam psychiatrę o pomoc. Po długiej obserwacji padło podejrzenie o płasawicę. Zaczęłam szukać informacji na temat tej choroby i wtedy przeraziłam się. I jak bumerang wróciło do mnie całe życie.



Córka doprowadziła do badań genetycznych w celu potwierdzenia choroby. Modliłam się, by odpowiedź była negatywna. W końcu jest to choroba genetyczna, a w rodzinie męża nie było takiej choroby (przynajmniej rozpoznanej). Niestety wyrok dla nas był okrutny - CHOROBA HUNTINGTONA.

Nie wiem, na ile mąż zrozumiał tę sytuację, ale zaczął sam domagać się leków. Zżywa je. Co to pomogło? Nie poniża mnie, ale jest „nieobecny” w domu - nic go nie interesuje, nic nie robi. Klika pilotem po programach, ale nie potrafi skupić się na jednym. Od ok. 6 miesięcy przestał czytać gazety, dotąd tylko je przeglądał i składał (nie wolno ich było wyrzucić). Pali nadal, ale od lipca mniej, gdyż bardzo poważnie zachorował na zapalenie płuc. Nie wychodzi z domu, nie pozwala otworzyć okien, nie odbiera telefonów. Coraz rzadziej się myje. Często wydaje polecenia, które muszę wykonywać natychmiast.

Wiadomość o chorobie zmieniła nie tylko męża, ale też mnie. Patrząc na niego innymi oczyma. Staram się nie denerwować. Wspierają mnie dzieci. Bez nich chyba bym nie wytrzymała stałego napięcia. Przecież to mój mąż, 35 lat wspólnego życia związało nas. Przecież ślubowaliśmy miłość na dobre i na złe, w zdrowiu i w chorobie. Może wytrzymamy! Dziś jednak wiem, że nim się kogoś oceni, „przekreśli”, najpierw trzeba rozważyć wszystkie sytuacje, a jeśli to jest choroba, szukać jej przyczyn, nie oskarżać, próbować mu pomóc choćby resztkami sił.

MB

Oczy szeroko otwarte

Jest piękny jesienny dzień.

Siedzę w żółto-czerwono-brązowym parku, wdycham zapachy jesieni i czekam.

Piękna ta kafejka... A pogoda taka, że można posiedzieć w ogródku i podziwiać kolory jesieni.

Kelnerka przyniosła jaśminowe kadzidelka...

Umówiłam się z kilkoma osobami, zaprosiłam je na to spotkanie. Już trochę się znamy, ale chciałabym je poznać lepiej. Dlaczego? Bo chciałabym o nich napisać. Dla innych. Żeby je lepiej poznali, żeby może „pobrali” od nich trochę pozytywnej energii, żeby uwierzyli, że można żyć „pomimo”. Co więcej, że można cieszyć się życiem.

Czekam. Nie wszyscy mogli przyjechać - wiadomo czas, pieniądze, obowiązki.

Są też tacy, którzy się bali...

Też ich rozumiem. Mnie na początku też nie było łatwo. Wolałam o pewnych sprawach nie mówić. Wydawało mi się, że jak nie będę mówiła, to problem zniknie...

Czekam...

Pierwsza przychodzi Ela (na forum używa nicka Elzo). Elzo przyjechała z Tych (albo z „Tychów” jak mówią na Śląsku).

Młoda emerytka. Nie pasuje do niej to słowo „emerytka”, pomimo 58 lat. Uśmiechnięta, dystyngowana, zadbana. Dobrany strój. Korale.



Potem wpada Magda (na forum Magda B. z Krakowa). Uśmiech od ucha do ucha. Całe morze serdeczności, energia i młodość. Ma 32 lata. Wyobrażacie sobie, że ja z Magdą zanim połączyło nas HD, już się spotkałyśmy? Tylko jeszcze się nie znałyśmy... nie wiedziałyśmy, żyjąc sobie beztrudnie, że kiedyś spotkamy się z powodu HD. Spotkałyśmy się wiele lat temu na boisku. Magda grała w uczelnianej drużynie siatkówki Akademii Górniczo-Hutniczej, ja w uczelnianej drużynie siatkówki Uniwersytetu Jagiellońskiego.

Przybiega zdyszana Ania (na forum Ania-rybka). Ania mieszka we Wrocławiu. Nie łatwo zostawić małego Piotrusia. Przecież to jeszcze takie maleństwo. Ania ma pogodną twarz, widać z tej twarzy, że to życzliwa dziewczyna. Ma 33 lata.

Potem przychodzi Ewa (na forum Ula). Przyjechała z Suwałk. Jak daleko!!!!!! Ula... już na pierwszy rzut oka widać, że to najlepszy materiał na przyjaciela. Mądra, doświadczona (poradziła mi kiedyś na forum, jak leczyć gardło i od tej pory jest znacznie lepiej). Ula ma 50 lat.

Wchodzi Dorota (na forum Doti). Najmłodsza (wraz z Ankaa) z towarzystwa (27 lat). Przyjechała z dalekiego Malborka. Taka ciepła dziewczyna z sąsiedztwa. Zaręczam, chcielibyście mieć taką sąsiadkę.

Zaraz po Dorocie przychodzi Justyna (na forum Świderek). Młoda i energiczna. Spóźniła się, bo po drodze pomogła potrzebującej osobie... (nie wnikamy w szczegóły). Jedno wiem -!! Justyna gotowa oddać swoje serce potrzebującym...

Jest i druga Ania (na forum Ankaa). Rozmarzona, w ręce tomik wierszy. Musiała przystanąć w parku... zapisać kilka wersów. Jak tu nie pisać, skoro tyle piękna wkoło. Ankaa ma 27 lat.

Tym razem same dziewczyny, żaden z Panów nie przyjechał. No cóż... może następnym razem?

Zamawiamy kawę i szarlotkę na ciepło. Szarlotka z lodami i bitą śmietaną. Kawa w pięknych filiżankach. Pychota.

Dziewczyny jeszcze nieśmiało, ale uśmiechają się do siebie.

Pytam: Jaki jest Wasz związek z HD?

Elzo: Mam chorego męża.

Ania-rybka: Chory mąż.

Doti: Chora Mama, wujek.

Magda B.: Chory tata,

Ankaa: Mnie z HD łączy sympatia do Forum (uśmiech).

Ula: miałam przyjaciela chorego na HD, niestety nie żyje.

Świderek: Ja pracuję w Domu Pomocy Społecznej, przywieziono do nas pewnego dnia pensjonariusza chorego na HD, zaczęłam szukać informacji... tak trafiłam na Forum.

Ja (Iza): Chora mama.

Co robicie na co dzień, gdzie pracujecie?

Elzo: Jestem emerytką (śmiech). Ale jestem bardzo zajęta.

Ania-rybka: Z wykształcenia jestem anglistką, wiele lat przepracowałam w szkole. Teraz pracuję w banku.



Doti: Pracuję jako kierownik produkcji w przemyśle spożywczym.

Magda B.: Jestem nauczycielem akademickim, piszę doktorat.

Ankaa: Jestem obecnie na etapie wielkich zmian. Zmiana pracy, piszę magi(hi)sterkę. Jestem pedagożką. Poza tym jestem korektorką, troszkę też piszę. Tworzę autorski program warsztatów dla kobiet...

Ula: Z wykształcenia jestem prawnikiem, teraz na emeryturze, ale pracuję jeszcze na pół etatu.

Świderek: pracuję w Domu Pomocy Społecznej tak jak powiedziałam wcześniej - do niedawna jako pracownik socjalny a od początku września trochę nieopatrznie zgodziłam się zostać zastępcą dyrektora, a że zawsze się wszystkim przejmuję i staram się dawać z siebie wszystko, trochę mnie zaczyna przygniatać odpowiedzialność... Z drugiej strony ostatnio miałam za dużo spraw papierkowych, pisanie różnych sprawozdań itd. (moja pięta Achillesa), a teraz nareszcie mam czas dla mieszkańców.

Ja: z wykształcenia jestem politologiem, pracuję jako urzędnik (trochę się krzywię mówiąc te słowa), podobnie jak Świderek trochę nieopatrznie na początku stycznia zgodziłam się zostać kierownikiem oddziału ds. wydawania uprawnień do kierowania pojazdami. To strasznie poważnie brzmi, a ja jestem czasem taka niepoważna... Też mnie czasem przygniata odpowiedzialność. I nigdy nie chciałam być urzędnikiem. Zawsze miałam inne marzenia: być dziennikarzem, nauczycielem wf-u...

(Kończymy jeść szarlotkę, była pyszna... Dziewczyny rozluźniają się...)

Jak trafiliście na forum?

Elzo: Wzięłam udział w spotkaniu Stowarzyszenia w Łagiewnikach w ubiegłym roku, tam dowiedziałam się, że jest forum i zaczęłam pisać :).

Ania-rybka: Forum to moja inicjatywa. Stworzyłam je z kolegą - informatykiem, w marcu 2004. W tamtym czasie była jeszcze dostępna moja prywatna strona www i bardzo często trafiały do mnie listy, od osób związanych z HD. Nie byłam w stanie odpisywać na wszystkie, ani utrzymywać bliskich kontaktów ze wszystkimi. Również ciężar problemów poruszanych w mailach mnie przytłaczał. Potrzebowałam innych ludzi, którzy by mi w tym pomogli. Było moim wielkim marzeniem, by zaistniała w sieci „żywa” strona internetowa, która byłaby platformą „spotkań” dla osób związanych z HD, żeby nie czuli się samotni w swoich problemach, by mogli się poradzić, zapytać, wyzalić - ja zresztą też... Teraz na szczęście jest również - Forum Stowarzyszenia - ale w tamtych czasach w polskim Internecie była wielka „forumowa” pustynia. Znałam tego typu fora ze stron anglojęzycznych (sama korzystałam) i bardzo chciałam, byśmy u nas też coś takiego mieli. Jakimś cudownym zrządzeniem losu poznałam wirtualnie na scrabble'ach Darka, który miał czas i umiejętności, by mi pomóc w realizacji tego pomysłu. Prace trwały intensywne 2 tygodnie, przed odsloną **24 III 2004**.

Doti: Na Forum choć bardzo mało się odzywam to jestem od samego początku. Miałam ten zaszczyt podglądać powstawanie Forum, brać udział w jego testowaniu i jestem tu od pierwszego dnia jego istnienia.



Magda B.: W styczniu 2006 roku, po kolejnym agresywnym zachowaniu taty, mama wezwała psychiatrę do domu i właśnie padło podejrzenie HD. Zaczęłam szukać w Internecie informacji o chorobie i tak trafiłam na Forum.

Ankaa: Przez przypadek(?)... jeśli założyć, że w niego wierzę. W końcu suma przypadków tworzy przeznaczenie... W „Zwierciadle” ukazał się artykuł o Wojtku Królikiewicz, a dosłownie 2 dni po jego przeczytaniu, oglądałam powtórkę „Rozmów w toku”, w których udział wzięła Ania z Rodzinką i Wojtek Królikiewicz... Wezłam na Forum i już zostałam. To było 2 lata temu.

Świderek: Na Forum trafiłam półtora roku temu. Przyjęliśmy wówczas nowego mieszkańca, jak się okazało z HD. To był wstrząsający widok. Miał 36 czy 37 lat (już dokładnie nie pamiętam), był skrajnie wyczerpany, wychudzony jak więzień z obozu. Zaczęłyśmy z koleżanką szukać w Internecie informacji o HD, aby mu pomóc. Prawie od razu trafiłyśmy na stronę Ani i jej pamiętnik. Przeczytałam cały pamiętnik i wszystko na stronie i dopiero później zaczęłam zaglądać na Forum. Najpierw sporadycznie, później coraz częściej. Co ciekawe, było to moje pierwsze Forum, na które zaczęłam zaglądać:-).

Ula: Jak dowiedziałam się, że choroba, na którą choruje mój kolega, nosi nazwę choroba Huntingtona, zaczęłam szukać informacji na jej temat. W wyszukiwarce na onecie wpisałam „płasawica” i trafiłam wówczas na stronę Ani, Stowarzyszenia i Forum HD (kolejność przypadkowa). W tym czasie Forum zaczynało dopiero funkcjonować.

Forum i pamiętnik Ani były dla mnie kopalnią informacji na temat choroby, o której praktycznie nikt nic nie wiedział. Chciałam dowiedzieć się, jakie są możliwości leczenia, a raczej zminimalizowania silnych ruchów mimowolnych, które męczyły mego kolegę. Tak mi się wydawało, że strasznie go męczy i utrudniają codzienne funkcjonowanie. Czy tak było? Nie wiem, bo nie skarżył się na to.

Jeśli chodzi o leczenie, to już wtedy miałam taką wiedzę, że na tę chorobę nie ma lekarstwa, ale miałam nadzieję, że kiedyś przeczytam: „Jest lekarstwo na chorobę Huntingtona” i chyba na takiej informacji najbardziej mi zależało i zależy.

Ja: Na Forum trafiłam zaraz po jego otwarciu. Wskazała mi go doti, którą wcześniej poznałam dzięki stronie internetowej ani-rybki. Szukałam w sieci informacji na temat HD. Trafiłam na historię doti i jej adres mailowy. Napisałam, doti odpisała, wyjaśniła mi parę spraw, udzieliła wsparcia, które było mi bardzo potrzebne (dzięki Ci doti za wszystko)... :) Potem napisała mi o forum. Byłam onieśmiewiona forum, bałam się go, bałam się pisania, czytania o HD. Ale to minęło. To był chyba 2004 rok?

Co daje Wam obecność na Forum HD?

Elzo: Forum daje mi możliwość poznawania ludzi, daje mi niesamowitą parę do tego, by im pomagać dobrym, ciepłym słowem. Czuję ich akceptację i to mnie mobilizuje.

Ania-rybka: Hmm... Forum to takie miejsce zakotwiczenia. Ustawione jest w moim komputerze jako strona startowa przeglądarki. Zaglądałam tam kilka razy



dziennie. Czytam, co słyhać u stałych bywalców - niektórych znam już osobiście, ale nawet osoby, których nigdy nie spotkałam w tzw. realu, są mi bliskie. Ich problemy to często również moje lęki: przeszłe - te już przeze mnie oswojone, teraźniejsze, z którymi się borykam, lub przyszłe/potencjalne. Dzięki forum mam świadomość, że ktoś rozumie moje obawy, że nie zbagatelizuje lęku o dzieci i przyszłość, że niejako bez słów rozumie, bo u siebie w rodzinie doświadcza podobnych przeżyć.

Cieszę mnie również osoby na Forum niezwiązane rodzinnie z HD - bo to jacyś niesamowicie ciepły ludzie, bardzo życzliwi, gotowi w miarę możliwości nieść pomoc innym. Takie pozytywne odruchy życzliwości napełniają mnie wielką wiarą w dobro ludzkie.

Staram się nie przywiązywać jednak aż tak do Forum. Na pewno nie zginęłabym bez niego. Było nie było, to jednak tylko strona internetowa - dziś jest, jutro może jej nie być... Nie traktuję Forum HD jako najlepszego przyjaciela, ani lekarstwa na wszelkie moje doły psychiczne. Może dlatego, że gdy jest mi źle, to chyba wolę samotność - również tę psychiczną - źle reaguję na pocieszanie itp. Wolę wtedy chyba popisać w pamiętniku albo po prostu poczytać w milczeniu, co u innych. Ponadto wierzę, że głęboką zażyłość międzyludzką można zbudować tylko w relacjach indywidualnych, a nie zbiorowo, publicznie na forum internetowym. Niemniej samo Forum HD służy temu celowi poprzez umożliwienie nawiązania bezpośrednich kontaktów z jego uczestnikami. I to cenię ogromnie.

I mimo że staram się traktować Forum HD jako narzędzie, a nie „dom”, to jest mi jakoś nieswojo, gdy przez parę dni panuje cisza i nikt nic nie pisze.

Doti: Obecność na Forum dała mi przede wszystkim nowe znajomości, niektóre dość bliskie. Daje mi poczucie, że nie jestem sama, że nie tylko ja tak mocno przeżywam niektóre sprawy, daje mi świadomość, że niektórzy mają jeszcze gorzej. Czytanie Forum pomaga mi powoli rozumieć, że niektóre zachowania mojej mamy nie są tylko wynikiem jej charakteru, ale że to po prostu objawy choroby. Jeszcze niedawno wydawało mi się, że tylko ona wykazuje pewne rodzaje zachowań, ale dziś, kiedy czytam, że u innych występuje ten sam problem, wiem już na pewno, że to HD. Poza tym forum, to moje uzależnienie. Nałogowo już wchodzę tu kilka razy dziennie i z wielkim napięciem wyczekuję kolejnego wpisu, kolejnych wieści od znanych mi już ludzi i choć sama bardzo mało się tu udzielam, to uwielbiam tu przebywać i móc tak w ukryciu jednak być z innymi.

Magda B.: Forum jest dla mnie źródłem wiedzy o HD. Tu spotkałam ludzi, którzy mnie rozumieją i służą radą. Tu mogę się wygadać, pogadać o tym, co smuci i co cieszy. Niekoniecznie to wszystko ma związek z HD. Tu poznałam wielu wspaniałych ludzi).

Ankaa: Forum daje mi możliwość pobycia wśród ludzi, którzy na przekór wszystkiemu, starają się żyć pięknie. Wspierają się i dają sobie przyzwolenie na łzy, rozgoryczenie, ale też podtrzymują płomień nadziei... To piękne. Rzadko się odzywam, ale wiernie i regularnie czytuję, posyłając ciepłe myśli w kierunku potrzebujących...



Świderek: Na pewno daje siłę i pomaga mi w pracy. Nie tylko z osobami chorymi na HD. Zaglądam na forum kilka razy dziennie i nie wyobrażam sobie, że nagle mogłoby przestać działać. Żałuję, że nie jest już dostępny pamiętnik Ani, tym bardziej, że moja „przygoda” z forum zaczęła się właśnie od niego.

I najważniejsze: forum daje mi nadzieję i przywraca wiarę w ludzi.

A poza tym (i to powinno być na pierwszym miejscu) poznałam fantastycznych ludzi, których stopniowo udaje mi się spotykać również poza Forum.

Ula: Na Forum spotkałam miłych i sympatycznych ludzi, na których zawsze można liczyć, którzy służą radą i pomocą.

Ja: Widzicie ja sama wymyśliłam to pytanie... a tak trudno mi prosto i zwięźle odpowiedzieć.

Ja się bałam tego Forum... Na początku otwierałam je (ciekawość była silniejsza), ale za każdym razem trzęsłam się ze strachu. Bałam się... bo forum otwierało mi oczy na HD... tak mało o chorobie wiedziałam. Ja te oczy chciałam zacisnąć, nie wiedzieć, nie czytać... Wydawało mi się, że jak nie będę wiedzieć, to problemu nie będzie. Ale nawet z największym problemem można się z czasem oswoić.

Bo to jest tak, że jak sobie pomyślimy, że może nas spotkać jakaś straszna rzecz... choroba, śmierć w rodzinie... to nam się wydaje, że nie, że to niemożliwe, że to straszne, nieprawdopodobne i nam się nie przydarzy.

Ale się przydarza. I jak już się przydarzy, to przyjmujemy to w końcu (czasem po długim okresie) jak coś oczywistego, jako fakt. Przestajemy zadawać pytania: „dlaczego? I staramy się walczyć, trwać, żyć „pomimo”.

I ja żyję. Teraz mam oczy szeroko otwarte na HD. Dzięki Forum, dzięki ludziom z forum. Bo forum to przecież miejsce, które tworzą ludzie.

Jestem podobnie jak Doti uzależniona od forum.

Dziewczyny, powiedzcie, jak radzicie sobie z tymi naszymi HaDe-ckimi problemami tak na co dzień?

Elzo: Pisanie, ruch, joga, rower, spotykanie się z ludźmi... Mówienie o tych problemach. Branie udziału w warsztatach rozwoju, wybranych zajęciach, głównie ruchowych. Chciałabym stworzyć takie miejsce, w którym dojrzałe kobiety mogłyby się spotkać ze sobą, z ciekawymi ludźmi. By oderwały się od prozy dnia codziennego. By zobaczyły, że nie tylko gotowanie, praca dla rodziny może być celem. Że to wszystko można robić z większą radością, jeżeli człowiek sam się rozwija. Bardzo mnie to intryguje...

Ania-rybka: Staram się „ustawiać” sobie różne rzeczy w głowie - wypracowywać sobie jakieś podejście pełne ufności w Pana Boga i Jego pomoc, a także pełne miłości do mojego chorego męża. Pamiętać, że „miłość cierpliwa jest, łaskawa jest...” i że słowa „i że Cię nie opuszczę aż do śmierci” mają teraz szansę się ziścić w bardzo konkretnych działaniach u mnie. Wiem, że dla wielu osób to banal, ale dla mnie to ogromnie ważne. Powtarzam sobie i wierzę w to głęboko, że można irytację i złość na HD zamieniać w służbę choremu. Chociaż mój mąż choruje dość łagodnie (nie ma zaburzeń psychicznych i jest wciąż bardzo pogodnym człowiekiem), i tak



nie jest to łatwe. Gdy piszę „ustawiać”, to za tym „ustawianiem” kryją się godziny snu, modlitwy, ucieczki po to, by wracać... Te ucieczki to często samotne „wypadki w sieć”, czasem większe zaangażowanie w pracę, w dzieci. Nic nadzwyczajnego. Czasem jakiś samotny spacer i regularny aerobik, gdy umysł nie ma szans krążyć wokół przykrych tematów.

Ogólnie jestem pogodzona z sytuacją i jedynie temat moich dzieci - ich przyszłości w kontekście ich relacji z coraz bardziej niepełnosprawną tatą i ich zagrożenia HD - potrafi mnie wprowadzać w stany ogromnego smutku i lęku.

Radzenie sobie z HD to u mnie także czytanie o HD - głównie w sieci. Czytanie o przeżyciach, o terapiach itd. itp. „Oswajanie” tematu mi pomaga. Nie wiem, jaki to mechanizm, ale na mnie działa - nie uciekam od tych zagadnień. Tylko czasem mi smutno, że jestem tak bezsilna wobec ogromu ludzkiego nieszczęścia i że tyle sytuacji jest bez wyjścia...

Doti: (milczy...)

Magda B.: Nie mam częstego kontaktu z tatą, bo nie mieszkamy w tej samej miejscowości, choć staram się raz na miesiąc bywać w domu. Dlatego problemy HD nie są mi aż tak bardzo bliskie. Będąc u rodziców staram się dużo z tatą rozmawiać, opowiadać, po prostu być z nim, a nie obok niego. Gdy trafię na jego „złe dni”, staram się nie reagować na jego złośliwości, ale gdy miarka się przebiega, po prostu wychodzę na spacer.

Świderek: Nie mam takich typowych „hadeckich” problemów. Pomijając swoje własne problemy, które każdy z nas ma, reaguję bardzo emocjonalnie w stosunku do wszystkiego, co spotyka innych - nie umiem utrzymać dystansu. Bardzo często przez to spalam się. I powiem szczerze, że akurat z tym nie daję sobie jeszcze rady.

Ula: Ja na szczęście nie mam takich problemów, hadeckich... Kiedy żył mój chory przyjaciel, starałam mu się pomagać.

Ja: Nie mieszkam z moją chorą mamą, ale przecież HD mnie dotyka... Kiedy patrzę na nią i jej zniszczone ciało, kiedy widzę, co choroba zrobiła z jej psychiką, urodą, jest mi wtedy bardzo, bardzo ciężko.

Nie robiłam też badania. Jestem w grupie osób zagrożonych.

Dla mnie jednym ze sposobów radzenia sobie z tymi problemami jest właśnie kontakt z ludźmi, którzy wiedzą, co to jest HD. Bo bardzo często bywało tak, że kiedy próbowałam rozmawiać z kimś, kto nie wiedział, w czym rzecz, nie znajdowałam zrozumienia. Kiedy mówiłam o tym jak straszna jest ta choroba, mówiono mi: „Jest tyle jeszcze gorszych”. Kiedy mówiłam, jak bardzo boję się, że sama zachoruję, mówiono mi: „Przecież każdy z nas może umrzeć każdego dnia”. Ja nie mam do tych osób żalu, bo wiem, że żeby zrozumieć, trzeba samemu to przeżyć. Ale już nie próbuję rozmawiać.

Tutaj na forum niczego nie muszę tłumaczyć, wiem, że rozumiecie.

Tak na co dzień staram się zbyt dużo nie myśleć o HD, chociaż nie da się przecież wyprzeć choroby ze świadomości.



Myślę, że najważniejszym, najlepszym lekiem na moje troski jest MIŁOŚĆ. Mam u boku ukochanego człowieka i dlatego może jest mi łatwiej i boję się jakby mniej :). Mój mąż jest moim najlepszym przyjacielem.

A poza tym uważam, że świetnym sposobem na radzenie sobie ze stresem i problemami jest sport. Jestem od dziecka w ten sport „uwikłana”. Wiele lat trenowałam siatkówkę. Teraz też grywam sobie raz w tygodniu, chodzę na basen, a ponad wszystko uwielbiam jeździć na rowerze, o czym często piszę na forum. Piszę, bo uważam, że warto, bo ta aktywność fizyczna to naprawdę jeden z wielu sposobów na walkę (zwycięską) ze stresem.

Ale nie zawsze sobie radzę. Czasem dopadają mnie smutki, tyle tylko, że ja je bardzo szybko przeganiam :). I staram się wynajdywać jak najwięcej dobrych stron życia.

Może teraz napijemy się jakiejś pysznej herbatki? - proponuję. Dziewczyny kiwają głowami.

Kiedy roztacza się wokół nas herbaciany aromat, pytam dalej:

Macie jakieś oczekiwania wobec forum? Jakies pomysły? Coś chciałybyście zmienić?

Elzo: Ja? Nie mam...

Ania-rybka: Nie mam jakichś specjalnych oczekiwań w tej kwestii. Forum z założenia powinno być tworem żywym, dostosowującym się do potrzeby chwili. I zdaje się, że tak właśnie jest.

Brakuje mi ludzi, którzy kiedyś na nim zaistnieli, opowiedzieli kawałek swojej historii, zapadli mi jakoś w pamięć, a potem zamilkli... Ich historie jakoś we mnie tkwią i domagają się ciągu dalszego...

Doti: Nie...

Magda B.: Myślę, że na forum poruszane są różne tematy i te dotyczące bezpośrednio HD, jak i luźne „pogaduchy”. Właśnie ta różnorodność sprawia, że to forum ma taki rodzinny charakter.

Ankaa: Uważam, że tematyka forum i jego organizacja dają nieograniczone możliwości...

Świderek: . Myślę, że forum samo fajnie się rozwija w odpowiednim kierunku. Nawet wątek kulinarny już jest ;-)

Ula: (śmieje się) Oczekiwania? No mam takie jedno marzenie... Chciałabym kiedyś ujrzeć na forum wpis, że jest lekarstwo na HD...

Ja: Ja jestem bardzo zadowolona z formuły forum i tego kto i jak na nim pisze. Jeśli chodzi o techniczne strony, to może fajnie byłoby, gdyby na pocztę przychodziło powiadomienie o odpowiedzi (tak jak to jest na Forum Stowarzyszenia), ale to tylko taki szczegół niewiele znaczący.



Podobnie jak Ani, brakuje mi ludzi, którzy zaistnieli a potem gdzieś przepadli. Czasem mam takie wrażenie, że wraz z np. pozytywnym dla nich wynikiem badania przestali potrzebować wsparcia i trochę się odcięli od problemów HD. Ale może to i dobrze? Może tak jest lepiej dla nich? Nie mam żalu, tylko po prostu brakuje mi ich.

No tak omówiliśmy najważniejsze zagadnienia. To może teraz Dziewczyny, na koniec naszego spotkania coś o sobie? Co lubicie? Jakie macie pasje?

Elzo: Kocham ludzi, spotykać się z ludźmi, interesują mnie warsztaty rozwoju wewnętrznego, łożenie po knajpach, miejscach z klimatem, sklepach z klimatem... Uwielbiam być z moim wnusiem, być emerytką. Kocham taniec i jako taniec-ruch i jako leczenie swoich smutków.

Uwielbiam podróże. Takie z pieprzykiem, podszyte strachem. Kretę z miasteczkami maleńkimi w biało-granatowej kolorystyce, śpiącymi kotami i wszechobecną muzyką grecką... Maroko, Izrael - chętnie bym tam wróciła. Te zapachy, takie inne, tę muzykę, te zaśpiewy muezinów w meczetach... ten hałas na targowiskach, ten inny język i ten strach przed ich egzotycznymi twarzami. Uwielbiam to. Uwielbiam krążenie po ich cudownych knajpkach i jedzenie ich przysmaków tak innych od naszych schabowych, rosółów. Tak sobie wieczorem usiąść nad szklaneczką winka czy aromatycznej herbatki i posmakować ich codzienności podpatrywanej ukradkiem. Dlatego lubię mieszkać w Centrum miasta, a nie gdzieś w wyłączonych miastach hotelowych.

Uwielbiam mojego wnuka... Powiecie, że każdy uwielbia wnuki, ale ja go uwielbiam w szczególny sposób... po prostu przebywać z nim, obserwować go, rozmawiać, podpuszczać, zwracać uwagę na niezwykłość miejsc, ludzi. Uwielbiam z nim wyjeżdżać i być sama. Pokazywać mu świat i widzieć zachwyt w jego oczach. Uczyć go chodzenia po górach, przełamywać jego opór przed normalnością... egzotyką jazdy na wycieczkę zwykłym autobusem PKS. Z kanapkami, pić, przewodnikiem i notatkami. Uwielbiam jak on głosem znudzonym mówi: „Eee tam, nie podoba mi się to, czego słuchasz, to taka twoja muzyka babciu, taka jazzowo-swingowa”...

Uwielbiam muzykę - moją, wybraną stosownie do nastroju. Uwielbiam klimat wielkich koncertów, w wielkich salach, gdy 5 tysięcy fanów czeka na zapalenie świateł i wejście, wielkie wejście idola... I wreszcie to następuje, ten entuzjazm, to wzruszenie, jak zabrzmi wreszcie największy przebój. Uwielbiam też muzykę słuchaną u siebie w pokoju, wieczorkiem. Często ze słuchawkami na uszach, by nie zakłócać spokoju ciszy nocnej.

Uwielbiam klimat audycji muzycznych Marcina Kydryńskiego - niedzielnej Sjesty. Och, jak pięknie mówi o muzyce, z jaką pasją i erudycją. Jaką piękną polszczyzną.

Uwielbiam orientalne klimaty... muzykę orientalną, akcesoria, kilimy, obrusy, narzuty, szale, kadzidełka... Stąd mój kompletny odjazd na wizyty w sklepach indyjskich. Gdybym mogła, to tak urządziłabym swoje mieszkanie... A póki co, to taki mam klimat w swoim pokoju-graciani.

Uwielbiam pisać listy, takie sobie robić notatki, karteczki zapisywać swoimi olśnieniami, myślami wielkich ludzi, aforyzmami.



Uwielbiam jogę... muzykę, jaka jej towarzyszy, trenera, który tworzy ten nastrój i powoduje, że wszystko, co mówi, by nas odstresować, byśmy zapomnieli o bożym świecie, to jest tylko do mnie adresowane.

Uwielbiam warsztaty rozwoju osobistego, lub rozważań osobistych... Stąd moje zafascynowanie Dojrzwialnią Róż... Jestem absolutną maniaczką. Potrafię do znużenia o nich opowiadać, robię sobie notatki, buszuję po Internecie by szukać czegoś więcej, niż usłyszałam. Z niecierpliwością czekam na każdą następną edycję. I tylko kombinuję, jakby tu uczestniczyć w jak największej ilości zajęć... No i co by tu zrobić, by móc wyjść na tak długo z domu.

Uwielbiam taniec... Nie jako element gry wstępnej, jako coś erotycznego. Taniec jako ruch w takt pięknej muzyki. Mogłabym prowadzić takie zajęcia dla pań w moim wieku. I kto wie, czy tego marzenia nie zrealizuję. Bo mam taką propozycję. Tylko odwagi na razie mi brak.

Wreszcie - uwielbiam chodzić po górach, jeździć na rowerze, szwendać się po Krakowie, knajpkach. Spotykać się z ciekawymi ludźmi i gadać, gadać, gadać... i pisać, pisać, pisać...

I uwielbiam być zakochana.

A to wszystko mogę robić tylko w tak zwanym międzyczasie. To znaczy między jednym praniem a drugim, między prasowaniem a gotowaniem, między myciem okien a robieniem zakupów. Sądząc po ilości pisania i gadania, jakoś sobie radzę - może tylko wyrzuty sumienia ciągle zbyt duże... bo niby czemu to ma wszystko służyć? No myślę, że ma służyć temu, by po prostu nie zwariować, by lepiej znosić prozę dnia codziennego, humorki otoczenia, wymagania rodzinki... I każdemu tego życzę, by udało się znaleźć sobie taką odskocznnię, ten swój mały świat, do którego prawo wstępu mam tylko ja.

Ania-rybka: Mówiłam już, że uwielbiam Internet (uśmiecha się), ale aktualnie w związku z tym, że mam małe dziecko na nic nie mam czasu...

Doti: Moją pasją jest turystyka, góry. Uwielbiam chodzić po górach, wszelkie podróże, te dalsze i bliższe. W ogóle kocham naturę... konną jazdę... jak tylko mam możliwość, wyjeżdżam gdziekolwiek... Bardzo lubię czytać książki i czasem wpadają mi szalone pomysły do głowy, aby na przykład pojechać sobie nad morze i tam właśnie czytać... w takim otoczeniu...

Magda B.: Moją pasją jest sport, a szczególnie siatkówka. Poza tym pływam, jeżdżę na rowerze, a zimą na nartach. Kocham też wędrowki po górach.

Ankaa: Lubię pisać... Oczywiście jestem mołem książkowym, kocham muzykę. Obecnie moją pasją jest tworzenie programu warsztatów rozwojowych głównie dla kobiet, ale także dla dzieci.

Świderek: lubię góry: wędrowki, wspinaczkę... Nie potrafię natomiast nauczyć się jeździć na nartach... Poza tym książki i filmy (miałam etap zachwyty Lynchem, von Trierem, Bunuelem... teraz Kim ki Dukiem).



Fascynuje mnie archeologia. Jeszcze na studiach zaczęłam jeździć na wykopaliska (wtedy głównie w celach zarobkowych). Teraz nie bardzo mam na to czas, ale jak „moja ekipa” gdzieś blisko kopie, to zawsze się urwę na 2-3 dni... Poza tym gotowanie i pieczenie :).

Ula: Moje zainteresowania to: książka, film, polityka.

Chciałabym tak jak ty, Izo, mknąć rowerem, ale jeszcze go w tym roku nie kupiłam. A gdybym nawet go kupiła, to chyba bym w tym roku nie jeździła, bo mój mąż, choć w ubiegłym roku często jeździł, to w tym roku jakoś mu nie wyszło. Zaraziłaś mnie, Izo, tą pasją.

Chciałabym jeździć na nartach, ale w życiu na nich nie zjeżdżałam, więc nie wiem, czy dałabym sobie radę na stoku i nie stałabym się pośmiewiskiem dla narciarzy. Koleżanka mówi, że to łatwe. Idzie zima więc chyba spróbuję. Ale jak to zrobić, żeby być sam na sam ze stokiem i nartami?

Ja: Tak jak już mówiłam, moja główna pasja to sport. Tak bardzo jestem szczęśliwa, jak wyruszamy z moim mężem na rowerowe wyprawy... Mam chyba bardzo zaawansowaną cyklozę, ale to akurat taka miła choroba :). To są takie niesamowite odczucia, kiedy umordowana długim podjazdem, stoję na szczycie jakiejś góry i mogę podziwiać widoki. W dodatku w towarzystwie ukochanej osoby. Lubię też oglądać sport, którego nigdy nie będę uprawiać - żużel...

Ale uwielbiam też czytać. Ostatni rok trochę spasowałam, bo miałam mnóstwo pracy i nie było czasu na czytanie, ale rocznie czytam około 40, 50 książek, bo kocham to. Bez książek mój świat byłby dużo bardziej szary. Zgadza się z Umberto Eco, który powiedział: „Kto kocha czytanie, żyje podwójnie”. Ulubieni pisarze? Przede wszystkim Olga Tokarczuk, zaraz potem Milan, Kundera, Margaret Atwood. Ale książkę, która bezwzględnie mnie zachwyciła, wprowadziła w jakiś dziwny stan (w drżenie duszy, jak to określiłam), napisała Amerykanka, Tracy Chevalier. To „Dziewczyna z perłą”. Lubię też pisać o książkach. Piszę do portali internetowych, kiedyś też do gazety. Uwielbiam tę zabawę w pisanie... Najpierw czytam książkę i często już podczas czytania pojawia się jakiś pomysł recenzji (najlepsze pomysły przychodzą mi do głowy tuż przed snem - niestety, jeśli ich nie zapiszę, to rano już nie pamiętam. Jest jedna myśl, jedno zdanie... wokół niego powstaje cały tekst. To jest bardzo ekscytujące.

Lubię kwiaty, lubię je pielęgnować, lubię urządzać balkon i patrzeć jak rosną moje roślinki.

Uwielbiam koty. I strasznie irytuje mnie, jak ludzie mówią, że koty są fałszywe. A przecież to tak fantastycznie niezależne, a jednocześnie oddane i kochające zwierzęta... Tak fajnie jest wtulić twarz w kocie futerko.

Podobnie jak Elzo lubię przebywać poza granicami kraju, podpatrywać kulturę, słuchać języka, cieszyć się „innością”. Niestety niewiele miałam okazji.

Kocham mój dom, mój kolorowy dom. Moje miejsce, moją przystań. I kocham przebywać w moim domu z moim mężem.

No i lubię oglądać filmy :).



Nasz czas minął. Żegnamy się serdecznie i spieszymy na pociągi, autobusy... Zaraz, zaraz... jeszcze coś...

- Dziewczyny ustawcie się do zdjęcia - proszę (bo ja jestem jak prawdziwy Ja-
pończyk, jak jakieś ważne wydarzenie się szykuje, nie zapominam o aparacie).
Uwielbiam uwieczniać chwile na zdjęciach. Potrafię potem godzinami przeglądać
albumy ze zdjęciami.

- Może tu? - mówię - pod tym bukiem czerwonym, będzie pięknie...

Jest pięknie, piękne dziewczyny z pięknymi duszami, a oczy mają szeroko ot-
warte...

Dziękuję, że przyjęłyście moje zaproszenie...

* * *



Takie spotkanie nigdy się nie odbyło,
powstało w mojej wyobraźni, chociaż odpo-
wiedzi dziewczyn są autentyczne. Ale czy
naprawdę się nie odbyło? Takie spotkania
odbywają się przecież na forum jednym
i drugim codziennie...

Dzisiaj napisałam o Forum HD na stro-
nie Ani Rybarczyk, ponieważ sama jestem
jego stałą bywalczynią. Dlaczego napisa-
łam? Chciałam przybliżyć osoby bywające
na forum. Uważam, że fora to miejsca, dla

nas związanych, z HD, wyjątkowe. Trzeba o nich mówić, trzeba pisać. Po co? Żeby
może trafiły na nie osoby, które nie miały dotąd kontaktu z taką formą wsparcia.
Żeby osoby, które czują się w swoim bólu samotne, wiedziały, że są takie miejsca,
że są tacy ludzie. I dla tych, którzy nie mają dostępu do sieci... żeby wiedzieli, że są
ludzie, którzy chętnie wesprą radą, dobrym słowem, po prostu BYCIEM. I wcale nie
jest tak trudno ich znaleźć...

*Iza
przy wielkim współudziale wszystkich uczestniczek spotkania*

P.S. W mojej opowieści przedstawiłam te osoby z Forum HD na stronie Ani Ry-
barczyk (www.forum-hd.zamki.pl), które chciały zostać przedstawione i odpowie-
działy na moje zaproszenie. Nie są to jednak wszystkie bywające na forum osoby.



4. Porady

Porady psychologów - Jak sobie radzić z agresją chorego?

Na chorobę Huntingtona, jak wiemy, składają się trzy główne grupy objawów, do których należą:

- objawy **fizyczne** (nerwowość ruchowa, grymasy twarzy, ruchy mimowolne, nieporadność ruchowa, sztywność mięśni);

- objawy **emocjonalne** (depresja, drażliwość, natręctwa, ale także impulsywność, agresywne wybuchy, a nawet ataki szału z pozornie błahego powodu);

- objawy **poznawcze** (m. in. utrata zdolności organizowania rutynowych zajęć, nieradzenie sobie w nowych sytuacjach, trudności z podejmowaniem decyzji, przypominaniem sobie zapamiętanych treści, aż do spadku umiejętności racjonalnego myślenia).

Objawy te występują w różnych konfiguracjach u poszczególnych osób, a ponadto zmieniają się wraz z postępem choroby.

Wydaje się jednak, że dla najbardziej nawet oddanego opiekuna zmiany osobowości podopiecznego, a szczególnie zachowania z kręgu *agresywnych* (drażliwość, agresja słowna i fizyczna), stanowią najpoważniejszy problem, prowadzący do bezradności, przerażenia, a nawet skrajnego wyczerpania opiekuna, który niezwykle rzadko może mieć poczucie, że „nagrodą” za jego pełne miłości poświęcenie jest nietaktowne i pozbawione zahamowań – również seksualnych – zachowanie, złość, a nawet ataki agresji i upokorzenie...

Jakie są najczęstsze przyczyny zachowań agresywnych u chorego?



Na początku warto sobie zdać sprawę z tego, że nie zawsze będziemy w stanie dotrzeć do konkretnych przyczyn zachowań przesadnych, gwałtownych i agresywnych, pojawiających się u chorego. Zachowania agresywne są generalnie skutkiem postępującego *procesu patologicznego, uszkadzającego wybiórczo określone struktury mózgowe odpowiedzialne za kontrolę procesów emocjonalnych*.

To choroba ośrodkowego układu nerwowego odbiera naszemu podopiecznemu, zdolność do wyrażania emocji adekwatnie do sytuacji i w sposób, który byłby akceptowany społecznie. To dlatego chory ma trudności z pohamowaniem złości (u podłoża, której leży często brak poczucia bezpieczeństwa i lęk), to dlatego drobne, wydawałoby się, zdarzenie wywołuje nieproporcjonalnie silną reakcję emocjonalną, która utrzymuje się jeszcze długo po zniknięciu bodźca... Osobie obserwującej wydarzenie trudno w pierwszym momencie zrozumieć, że zachowanie jest chorobą, a nie złośliwością, uporem i celowym działaniem człowieka, o trudnym do zniesienia charakterze. Może paradoksalnie łatwiej jest przyjąć, że bliski do tej



pory osobie zmienia się z wiekiem charakter, staje się trudna czy nawet nie do wytrzymania, niż zaakceptować, że jest ona dotknięta konkretną, postępującą i nieuleczalną chorobą, a swoich reakcji w miarę postępu choroby nie jest i nie będzie w stanie kontrolować. Dużo większą kontrolę nad emocjami chorego może mieć wbrew pozorowi opiekun, jeśli stanie się uważny i świadomy swoich własnych emocji w kontakcie z osobą dotkniętą HD.

Na częstość i nasilenie zachowań agresywnych ma niewątpliwie wpływ *głębokość zmian fizycznych i otępiennych*. Narastające trudności z wykonywaniem codziennych czynności, szczególnie tych, które wymagają koordynacji i koncentracji, wypadanie z pełnionych dotychczas ról społecznych (zawodowych, rodzinnych), coraz mniejsza umiejętność pojmowania otaczającej rzeczywistości i prawidłowej oceny sytuacji, w której znajduje się chory. Coraz głębsze trudności w formułowaniu podstawowych potrzeb sprawiają, że świat zewnętrzny zaczyna jawić się jako niezrozumiały, zagrażający, co potęguje u chorego lęk i przerażenie. Złość, bunt i agresja wydają się być jedyną bronią pacjenta w walce z mało bezpiecznym światem, nad którym stopniowo traci kontrolę. Skuteczna pomoc choremu w tej sytuacji, to próba redukcji odczuwanego przez niego zagrożenia i lęku.

Nie bez znaczenia jest też fakt występowania u chorego *tendencji agresywnych przed zachorowaniem*. Choroba aktywizuje i wzmacnia te tendencje i cechy osobowości.

Nie bez znaczenia jest też *wiek zachorowania* (choroba pojawiająca się wcześniej, przed 40 rokiem życia, ma przebieg bardziej gwałtowny, również biorąc pod uwagę objawy ze sfery emocjonalnej) oraz na przykład *pora dnia* (wieczór jest porą narastającego zmęczenia fizycznego i psychicznego, dlatego chcąc uniknąć niepokoju i agresji chorego, nie planujemy wieczorem obciążających chorego czynności).

Jak należy postępować z chorym, aby uniknąć bądź nie prowokować zachowań agresywnych?

Niedopuszczenie do pojawienia się reakcji agresywnych oraz łagodzenie ich skutków nie jest zadaniem łatwym. To, co „działa” w przypadku jednego chorego może być kompletnie nieskuteczne w przypadku innego. Dlatego tak ważne jest głębokie poznanie chorego oraz indywidualnych dla niego sytuacji, które wywołują u niego zachowania przesadne i gwałtowne. Jednak istnieją pewne ogólne prawidłowości dotyczące postępowania wobec podopiecznego w tym obszarze.

Na pewno zawsze ważne jest postaranie się, aby chory funkcjonował w ustabilizowanym i prostym środowisku, nieprzysłodzony nadmiarem stymulujących go bodźców (hałas, zbiorowiska ludzi, nadmierna liczba pytań w krótkim czasie), bez konieczności reagowania na liczne i nieoczekiwane zmiany. Wprowadzając ład w otoczenie chorego sprawiamy, że otaczający świat wydaje mu się bardziej bezpieczny.

Nie wymagajmy od naszego podopiecznego, aby wykonywał zadania, z którymi już sobie nie radzi, ponieważ bardzo trudno będzie mu pogodzić się z porażką, może ona wywołać w nim głęboko ludzki wstyd i zażenowanie, a w konsekwencji



napad złości. Szczególne kłopoty sprawiają chorym trudności wymagające koordynacji oraz myślenia o kilku rzeczach jednocześnie. Zdarza się to często np. w przypadku kąpieli. Natomiast ważna jest np. prowadzona pod kierunkiem lekarza rehabilitacja neuropsychologiczna, treningi pamięci, spokojne podpowiadanie choremu (charakterystyczną cechą HD nie są zaburzenia kodowania informacji, ale ich wydobywania, stąd chory potrzebuje więcej czasu na przypomnienie sobie zapamiętanych treści).

Nie odpowiadajmy złością na niepokój i bunt chorego, nie mówmy do niego podniesionym głosem. Nie dajmy się wciągnąć w bolesną i bezsensowną sprzeczkę. Lepiej jest zbagatelizować oskarżenia (a czasem jest to nawet i poniżenie), nie wdawać się w niepotrzebne dyskusje i próby udowodnienia choremu, że nie ma racji.

Podopieczny doskonale wyczuje negatywne emocje opiekuna nawet, gdy ten będzie się starał skrzętnie je ukryć. To, jak mówimy, jak się poruszamy, jakie emocje mamy wypisane na twarzy, jest informacją dla chorego, którą w wyostrożony sposób odbiera. Sprawowanie opieki przez opiekuna, który ciągle się spieszy, jest podenerwowany, wykonuje szybkie, gwałtowne ruchy, może spowodować, że chory będzie odczuwał niepokój i reagował złością. To z kolei może pogłębiać napięcia psychiczne u opiekuna, prowadząc do swoistego błędnego koła, które przerwać może tylko zdrowy opiekun.

Chorzy mogą reagować agresją na nasze próby ponaglania ich w sytuacji, gdy myślą i poruszają się dużo wolniej. My, zdrowi, również irytowalibyśmy się, gdyby ktoś wbrew naszej woli poganiał nas.

Często zdarza się, że opiekun nadmiernie chroni chorego, wyręczając go w czynnościach, które ten mógłby z powodzeniem wykonać samodzielnie. Wydaje się, że ma to na celu zapewnienie komfortu psychicznego osobie, którą się opiekujemy, gdy tymczasem odbiera to ona jako ograniczanie własnej samodzielności, co powiększa w niej poczucie własnej bezradności i zależności od innych. Chory zaczyna walczyć przeciwko „aktom zniewolenia”, co może przybierać formę wybuchów złości połączonej z agresją fizyczną. A jak my zachowalibyśmy się, gdyby ktoś wbrew naszej woli ograniczał nasze święte poczucie wolności?

Podobnych reakcji możemy się spodziewać u podopiecznego, kiedy traktujemy go w sposób bezosobowy lub traktujemy go jak dziecko, odbierając przynależne mu jako osobie (osobie chorej, ale zawsze osobie!) poczucie godności. Odbieranie mu prawa do podjęcia jakichkolwiek (nawet najdrobniejszych) decyzji, przemawianie do niego jak do dziecka, pozbawia go poczucia własnej tożsamości. Nie należy również rozmawiać w obecności chorego w taki sposób, jakby go nie było. Zaburzenia pamięci i innych procesów poznawczych nigdy nie pozbawiają go całkowicie zdolności rozumienia. Jakimi sposobami - oprócz agresji i buntu - dysponuje chory, aby krzyknąć: „Halo, ja tu jestem!!!!”?



Również problemy komunikacji mogą frustrować chorego. Niektórzy chorzy mogą mieć kłopoty ze znalezieniem odpowiednich słów oraz przypominaniem sobie nazw przedmiotów i osób. Poczucie niezrozumienia i bycia niezrozumianym może np. wywołać atak złości, płacz lub inne ostentacyjne zachowania.

Agresywności chorego często można zapobiec, czujnie obserwując sygnały, które mogą świadczyć o narastającym poziomie stresu. U każdego te sygnały będą wyglądały nieco inaczej. U jednej osoby unoszenie się na palcach może być wyrazem narastającego napięcia nerwowego, w związku z trudną dla siebie sytuacją, które niezauważone w porę będzie skutkowało emocjonalnym wybuchem. U innej będzie to specyficzny grymas na twarzy. Warto wtedy np. życzliwie porozmawiać z osobą, u której zauważamy pierwsze symptomy napięcia, odwrócić jej uwagę, zaproponować coś w zamian. Natomiast fizyczne przytrzymanie lub pociąganie chorego, odbierane jest przez niego jako atak i prowokuje do agresywnej odpowiedzi.

Warto jest prowadzić dziennik sytuacji i zachowań podopiecznego, które doprowadziły do nieprzewidzianych i gwałtownych reakcji. Z czasem można zauważyć pewne prawidłowości, które pozwolą zapobiec stawianiu chorego w trudnych dla niego sytuacjach w przyszłości.

Konieczne wydaje się uzyskanie społecznego wsparcia, możliwość odreagowania frustracji, których doznaje opiekun w kontakcie z chorą na HD osobą. Dobrze, jeśli jest to przyjaciel, życzliwa i rozumiejąca osoba, ale warto też korzystać z grup wsparcia, gdzie podstawową formą pracy jest dzielenie się trudnymi emocjami oraz doświadczeniami własnymi z opieki nad chorym. Cenne mogą się okazać warsztaty dla rodzin, które za pomocą dramy pozwalają wczuć się opiekunom w rolę chorego, co pomaga uświadomić sobie, jak może się czuć podopieczny, kiedy np. traci orientację w przestrzeni czy zapomina, co kryje się pod konkretnymi nazwami. Innym planem są ćwiczenia dla opiekuna i chorego, filmowane za pomocą kamery wideo i omawiane później na forum grupy. Pomysł polega na uczeniu się zachowań pozytywnych i eliminowaniu negatywnych, na podstawie wizualnej informacji zwrotnej. Pewne nawyki trudno nam dostrzec, szczególnie u siebie czy u bliskiej nam osoby. Kamera pomaga je zauważyć i wspólnie przepracować.

* * *

I na koniec: uznajmy, że obecność chorego na HD członka naszej rodziny, podopiecznego jest dla nas okazją do ciągłej pracy nad sobą, nad własnymi emocjami, jest drogą do stawania się w pełni Człowiekiem. Jeśli potraktujemy jego chorobę jako szansę rozwoju dla siebie i rodziny, łatwiej będzie nam znieść najbardziej nawet agresywne zachowania, które nie należą przecież do istoty jego człowieczeństwa, a stanowią jedynie o jego chorobie, czyli o jego dramacie, który w wolności możemy pomóc mu nieść, przynosząc ulgę w cierpieniu.

*Joanna Cherek-Kowalewska
Psycholog SPCh (Stowarzyszenie Psychologów Chrześcijańskich)*



Dom Pomocy Społecznej - Jak uzyskać miejsce dla osoby chorej?

Nie lubimy o tym rozmawiać. To temat drażliwy z oczywistych względów. Czasem jednak nie da się unikać tematów trudnych...

Do podjęcia tego, zainspirowało mnie wydarzenie z ostatnich tygodni. Moja koleżanka, córka chorej na HD, z dnia na dzień stanęła przed problemem... Kto będzie opiekował się Mamą? Dotychczasowy opiekun spasował, a Mama niestety jest w bardzo ciężkim stanie. No i trzeba było podjąć tę trudną decyzję - umieszczenia Mamy w domu opieki społecznej.

Musimy zdać sobie sprawę, że chociaż domowej opieki i rodzinnego ciepła nie zastąpi choremu nawet najlepiej wyposażony dom opieki społecznej, to zdarzają się w życiu sytuacje, że nie ma innego wyjścia. Co wtedy? Jak zabrać się do załatwiania miejsca w domu opieki społecznej? Na to pytanie postaram się dziś odpowiedzieć.

Kwestię tę reguluje przede wszystkim ustawa o pomocy społecznej. Oto kilka uwag, które mogą okazać się przydatne:

- ♦ Umieszczenie w domu opieki społecznej przysługuje osobie, która wymaga całodobowej opieki, z powodu wieku, choroby lub niepełnosprawności, i nie może samodzielnie funkcjonować w codziennym życiu, której nie można zapewnić niezbędnej pomocy w formie usług opiekuńczych.

- ♦ Osobę taką kieruje się do domu pomocy społecznej odpowiedniego typu, zlokalizowanego najbliżej miejsca zamieszkania.

- ♦ Dom Pomocy Społecznej świadczy usługi bytowe, opiekuńcze, wspomagające i edukacyjne, na poziomie obowiązującego standardu, w zakresie i formach wynikających z indywidualnych potrzeb osób w nim przebywających.

- ♦ Chcąc zapewnić choremu miejsce w Domu Opieki Społecznej (DPS) pierwsze kroki musimy skierować do Powiatowego Centrum Pomocy Rodzinie (PCPR) lub Miejskiego Ośrodka Pomocy Społecznej (MOPS), właściwego ze względu na miejsce zameldowania. Tam powinniśmy złożyć pisemny wniosek osoby ubiegającej się o miejsce w DPS.

- ♦ Po złożeniu wniosku zawita u nas pracownik socjalny, który przeprowadzi tzw. wywiad środowiskowy, który musi zawierać pisemne stwierdzenie braku możliwości zapewnienia usług opiekuńczych w miejscu zamieszkania.

- ♦ Do wniosku dołączamy decyzję organu emerytalno-rentowego ustalającego wysokość renty i zgodę osoby ubiegającej się na ponoszenie opłat za pobyt w DPS, numer identyfikacji podatkowej (NIP), wypis o rezygnacji z opieki lekarza rodzinnego, deklarację o zadysponowaniu 30% renty - przy przyjęciu do DPS.

- ♦ Mieszkaniec Domu ponosi koszt pobytu w wysokości 70% własnego dochodu. W przypadku, gdy osoba starająca się o miejsce w domu opieki nie ma własnego dochodu, koszty pobytu ponoszą: małżonek, zstępni przed wstępnymi.

Nasze wyobrażenie o Domach Pomocy Społecznej nie jest zapewne najlepsze, ale należy stwierdzić, że wiele w kwestii standardów zmienia się na lepsze. W takich placówkach pracuje także wiele osób o wielkim sercu. Najlepszym tego



przykładem jest często bywająca na Forum HD (www.forum-hd.zamki.pl) osoba ukrywająca się pod nickiem „Świderek”.

Na tej stronie internetowej znajdują Państwo bazę domów pomocy społecznej (proszę przejść w dół do sekcji **BAZY DANYCH - POMOC SPOŁECZNA**):
<http://bazy.ngo.pl/>

A to inna strona, która również może się przydać (Uwaga: nie wszystkie Domy Opieki Społecznej zostały tu umieszczone): <http://www.dps.pl/dps/dps.php>

Iza

5. Zdjęcia ze zjazdu w Sycowej Hucie



Pierwsze oficjalne wystąpienie nowego prezesa



Wykład dr Joanny Krupy-Olchawy



Dyskusja i pytania do pani Walko





Członkowie Stowarzyszenia podczas zjazdu



Panie psycholog ze Stowarzyszenia Psychologów Chrześcijańskich



Obiad na świeżym powietrzu



Fragment ekspozycji Firmy Mobilex



Wieczorne ognisko



6. Jak przekazać 1% podatku na rzecz Stowarzyszenia?

Wszelkie informacje na ten temat można znaleźć na stronie internetowej: www.1procent.hd.org.pl oraz poniżej

1. Oblicz wysokość podatku za 2006 rok.
2. Od tej kwoty oblicz 1%.
3. Wpłać wyliczoną kwotę (zaokrąglając zgodnie z przepisami ustawy do pełnych dziesiątek groszy w dół) na konto naszego Stowarzyszenia

nr rachunku: 20 1160 2202 0000 0000 7882 5845 (**Uwaga to nasz nowy numer !!!!!**)

Pamiętaj, aby na dowodzie wpłaty wpisać swoje dane (imię, nazwisko, adres), nazwę organizacji, a także zamieścić adnotację: „Wpłata 1% podatku na rzecz organizacji pożytku publicznego (nr KRS 126958) dokonana zgodnie z art.27d ustawy o podatku dochodowym od osób fizycznych” wg podanego wzoru. Wpłaty dokonaj przed złożeniem zeznania podatkowego (dot. PIT 36 i PIT 37).

Uwaga: Ustawa o podatku dochodowym od osób fizycznych nie daje prawa do przekazania 1% podatku na rzecz organizacji pożytku publicznego osobom prowadzącym działalność gospodarczą i korzystającym z opodatkowania 19 - procentową stawką liniową.

4. Po dokonaniu wpłaty wpisz tę kwotę do formularza podatkowego w rubrykę: „Kwota zmniejszenia z tytułu wpłaty na rzecz organizacji pożytku publicznego” (PIT-36 poz.181, PIT-37 poz.111).
5. Wyślij formularz PIT, a dowód wpłaty wraz z zeznaniem podatkowym przechowuj przez najbliższe 5 lat w archiwum domowym.

Uwaga: Jeśli masz wysokie odpisy i ulgi, może się zdarzyć, że Twój podatek będzie zerowy. Wtedy nie będziesz mógł odliczyć 1%.

Informacje dodatkowe: Jeśli już rozliczyłeś się z fiskusem (dotyczy podatników rozliczających się za pomocą formularzy PIT-36 oraz PIT-37), a chcesz skorzystać z możliwości odpisu 1%, możesz dokonać korekty zeznania wypełniając ponownie formularz PIT, wpisując w nagłówku wyraz „Korekta” i zaznaczając w części A w rubryce 8 pkt 2 „korekta zeznania”.



7. Badania

W Polsce badanie genetyczne w kierunku choroby Huntingtona (badanie DNA z próbki krwi) przeprowadzana jest w Instytucie Psychiatrii i Neurologii w Warszawie gdzie jest również Poradnia Genetyczna specjalizująca się w problematyce HD. Badanie można wykonać u osoby, u której na podstawie objawów rozpoznano HD – to tzw. **badanie diagnostyczne** (zazwyczaj pacjent jest kierowany na badanie przez specjalistę neurologa, psychiatrę). Badanie to ma na celu potwierdzenie lub wykluczenie diagnozy. Rodzina, w której potwierdzono wystąpienie choroby powinna znaleźć się pod opieką Poradni Genetycznej (skierowanie na *Poradę Genetyczną*, od lekarza pierwszego kontaktu). Dla osób o ryzyku zachorowania istnieje możliwość wykonania badania, w celu sprawdzenia, czy odziedziczyło się wadliwy gen. To tzw. **badanie przedobjawowe**. Badanie to można wykonać jeszcze przed wystąpieniem jakichkolwiek objawów choroby pod jednym warunkiem: trzeba być pełnoletnim. Należy jednak pamiętać, że podjęcie decyzji o wykonaniu badania nie jest proste. Należy ją dokładnie przemyśleć a nawet skontaktować się najpierw z genetykiem czy psychologiem, ponieważ taki wynik może okazać się wyrokiem na całe życie, bo nie ma w tej chwili leku na HD. A z drugiej strony, jeśli będzie on ujemny to tylko radość i koniec zamartwiania się.

U osób z objawami choroby nie wymagane jest ukończenie osiemnastu lat.

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

Badanie można wykonać dwiema drogami:

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

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

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

Zakład Genetyki
Instytut Psychiatrii i Neurologii
ul. Sobieskiego 1/9
02-957 Warszawa
tel. (0-prefiks-22) 458 25 27 – Poradnia Genetyczna
najlepiej prosić dr Elżbietę Zdzienicką



8. Ważne adresy kontaktowe i linki związane z HD

STOWARZYSZENIE NA RZECZ OSÓB Z CHOROBA HUNTINGTONA W POLSCE

Prezes Stowarzyszenia – Maciej Jerzy Rajpolt

Siedziba Stowarzyszenia – Pasłęk

Adres kontaktowy – 82-200 Malbork, ul. Włociańska 6A

Kontakt telefoniczny : M.J. Rajpolt (prezes Stowarzyszenia) 0 504 245 590

Kontakt e-mail: prezes@hd.org.pl.

kontakt@huntington.pl

Strona internetowa Stowarzyszenia: www.huntington.pl; www.1procent.hd.org.pl

Forum Stowarzyszenia: www.huntington.pl/forum1

Grupy Wsparcia związane ze Stowarzyszeniem:

Krakowska Grupa Wsparcia Rodzin Dotkniętych Chorobą Huntingtona:

www.hd.galicja.pl

Pomorska Grupa Wsparcia dla Rodzin Dotkniętych Chorobą Huntingtona :

www.pomorze-hd.republika.pl

Niezależne Forum osób związanych z HD: www.forum-hd.zamki.pl

INSTYTUT PSYCHIATRII I NEUROLOGII

Zakład Genetyki (tu można wykonać badanie DNA na obecność wadliwego genu)

ul. Sobieskiego 1/9, 02-957 Warszawa

Kierownik Zakładu: prof. dr hab. Jacek Zaremba

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

Poradnia Genetyczna:

dr Elżbieta Zdzienicka, lek. med. Anna Tomankiewicz-Zawadzka

tel. (0-prefiks-22) 485 25 27



Redakcja

Redaktor Naczelny:
Dorota Tuńska

Redaktorzy:
Anna Rybarczyk
Dorota Hoffman-Zacharska



