Mgr. Vladimír Václavík
Predseda

Spoločnosť pre pomoc **pri Huntingtonovej chorobe** (SPHCH)

Spoločnosť bola založená 1. augusta 1994 s cieľom informovať pacientov a ich rodiny o charaktere choroby, jej dedičnosti, možnostiach genetickej diagnostiky, liečby a starostlivosti o pacientov a členov rodín a tiež vytvorenia podpornej skupiny pre všetkých zúčastnených.

Huntingtonova choroba (HCH) je totiž autozómovo dominantné dedičné ochorenie centrálneho nervového systému, obvykle charakterizované určitými nekontrolovateľnými pohybmi, nazvanými chorea. Choroba má progresívny priebeh, pričom zhoršovanie duševnej a rozumovej činnosti je rôzneho stupňa a je sprevádzané širokou škálou psychiatrických porúch. V súčasnej dobe neexistuje liečenie tohto ochorenia, avšak odborná liečba sprievodných príznakov umožňuje zlepšiť život takto trpiaceho človeka.

Ochorenie nepostihuje len jedinca trpiaceho HCH, ale celú jeho rodinu, keďže chorý vyžaduje určitú mieru starostlivosti, a tak sa doma často ocitá ďalší člen rodiny, ktorý sa o chorého stará. Riziko prenosu ochorenia na ďalšiu generáciu je 50 %, a tak sa aj deti chorého ocitajú v neistote.

Práve preto sú nevyhnutné osvetové kroky, ktoré sa SPHCH snaží v súčasnosti realizovať aj nadviazaním spolupráce s Európskou asociáciou pre Huntingtonovu chorobu (EHA), ktorá nám poskytuje potrebnú podporu a supervíziu. Zároveň s rozvojom vedeckého skúmania sa objavujú prvé lieky, ktoré sú v súčasnosti v tretej fáze testovania. Tie by mohli spomaliť, prípadne zastaviť progres tohto ochorenia, a tak po dlhej dobe svitá reálna nádej pre rodiny s HCH na zlepšenie ich situácie.

SPHCH sa tak snaží aj o zaradenie Slovenska do programu Enroll-HD, aby prípadné nové štúdie neobišli ani Slovensko a aby Slovensko bolo súčasťou tohto celosvetového hnutia usilujúceho o vyliečenie HCH. Na Slovensku sa dá podľa štatistík predpokladať cca 540 ľudí s týmto ochorením. Naším úsilím je informovať ich a všestranne im pomôcť v rámci našich možností.

Spoločnosť v súčasnosti obnovuje svoju činnosť, keďže došlo k jej pozastaveniu v roku 2016 a až koncom minulého roka sa začala zmena, ktorá by mala umožniť pokračovať v práci, ktorú moji predchodcovia úspešne vykonávali v minulých rokoch. Úloha je to neľahká, ale verím, že s podporou členov a novou nádejou, ktorú prinášajú nové technológie, akými sú CRISPR (teda génové editovanie), sa podarí dosiahnuť ciele, ktoré som si predsavzal, a teda pomocou osvety a vďaka možnostiam umelého oplodnenia minimalizovať prenos tohto ochorenia na ďalšiu generáciu a vyliečiť všetkých ľudí trpiacich týmto ochorením.

Spoločnosť pre pomoc pri Huntingtonovej chorobe (SPHCH)

Gagarinova 979
900 61 Gajary
e-mail: huntingtonovachoroba@gmail.com
www.huntington.sk

► MUDr. Kvasnicová spoločnosť založila a 20 rokov viedla

Ilustračné foto: internet