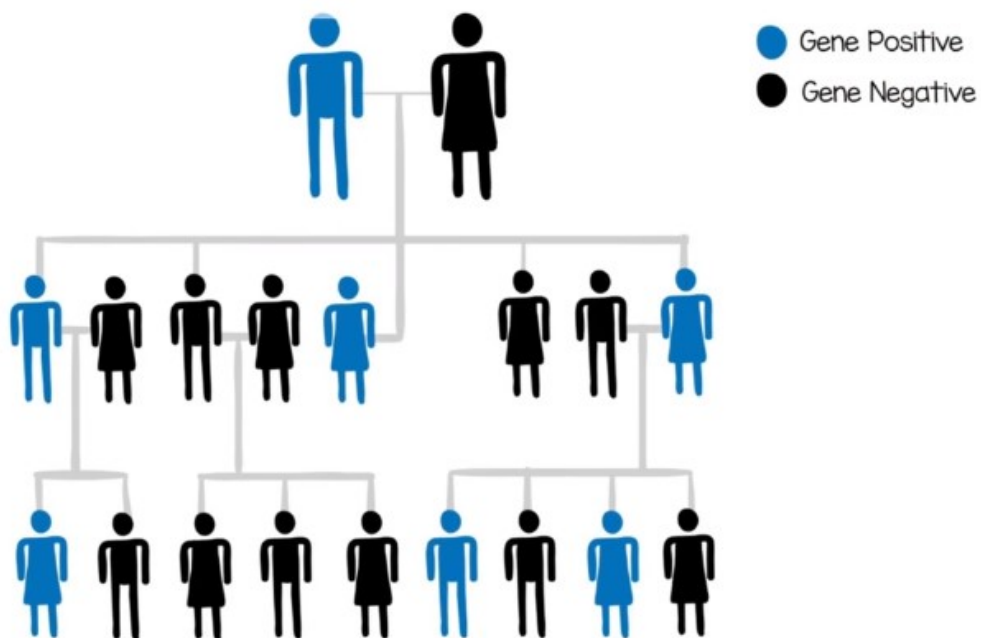


HUNTINGTONOVA CHOROBA

- PRIESKUM O MOŽNOSTIACH ZLEPŠENIA SITUÁCIE V SR

Október 2020



Katarína Hubčíková

PRIESKUM V KOMUNITE SPOLOČNOSTI PRE POMOC PRI HCH – ICH SKÚSENOSTI A PODNETY

- určený pre
 - pozitívne geneticky testovaných na HCH (pre alebo symptomatických)
 - osoby v riziku
 - partnerov/negatívne testovaných pokrvných príbuzných
- 16 zväčša otvorených otázok vašich skúsenosti ohľadom
 - **edukácie o HCH** (prvotné informácie, hlavný zdroj informácií, reprodukčné usmernenie, experimentálna liečba, chýbajúce vedomosti)
 - **genetického testovania** (dôvody (ne)testovať sa, pohovor so psychológom)
 - **vplyvu HCH** (najviac zaťažujúci príznak, finančná záťaž, vplyv na vzťahy)
 - **sociálnych a zdravotníckych služieb v SR** (skúsenosti, podnety na zlepšenie)

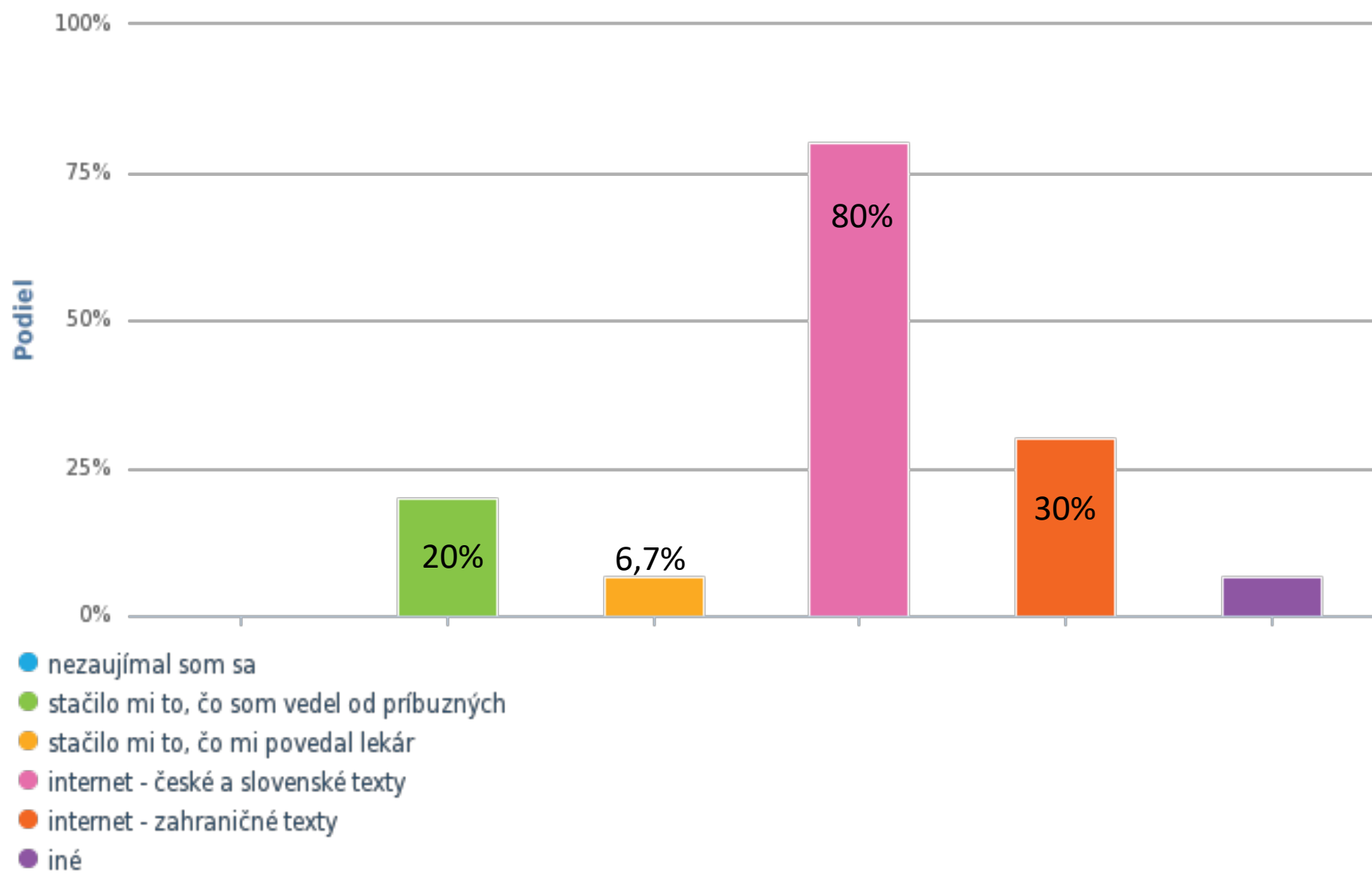
OTÁZKY A ODPOVEDE KOMUNITY HCH – ICH SKÚSENOSTI A PODNETY OHĽADOM SITUÁCIE V SR - 1.časť

otázky v jednotlivých kategóriách dotazníka	odpovede a ich počet jednotlivých skupín respondentov (počet účastníkov)		
Edukácia	pac. s HCH/pozit. geneticky testovaní (4/4)	osoby v riziku (5)	negat. geneticky testovaní príbuzní/ partneri (6/10)
- prvotné informovanie Ako a kedy (koľko ste mali rokov) ste sa prvýkrát dozvedeli o riziku alebo prítomnosti HCH vo vašej rodine alebo u partnera?	Vek: (14, 38, 39, 50) / (15, 35, 50, x) rodina: 5, lekár: 3	Vek: (0, 14, 20, 38, x)	Vek: (7, 15, 25, 34, 39, x) / (25, 26, 30, 35, 38, 40, 46, 58, x, x) rodina: 5/1, lekár: 1/5, partner:0/4
- hlavný zdroj informácií Ako vás o HCH poučil lekár? Odkiaľ ste hlavne čerpali informácie o HCH?	rodina: 3; lekár: 1, internet: 6	rodina:2, lekár:0, internet:3	rodina:1, lekár:1, internet:16
- reprodukčné usmernenie Poučil vás lekár o vašich reprodukčných možnostiach vrátane možnosti oplodnenia s preimplantačným genetickým testovaním (vaše dieťa by bolo zdravé, aj keby ste defektný gén mali vy alebo váš partner)?	Áno:2 Nie, aj tak by som takúto možnosť nevyužil:2 Nie, zistil som si to sám:1 Nie, o tejto možnosti čítam teraz prvýkrát:3	Áno:2 Nie, aj tak by som takúto možnosť nevyužil:2 Nie, zistil som si to sám:1 Nie, o tejto možnosti čítam teraz prvýkrát:0	Áno:2 Nie, aj tak by som takúto možnosť nevyužil:2 Nie, zistil som si to sám: 7 Nie, o tejto možnosti čítam teraz prvýkrát:3
- experimentálna liečba Vedeli ste, že sa vyvíja experimentálna liečba pre HCH so sľubnými klinickými výsledkami (zatiaľ však neschválená pre klinickú prax)? Odkiaľ ste o tom vedeli, resp. máte záujem o priebežne aktualizované informácie?	Áno: 1 (lekár), 3 (internet), príbuzní (2) Nie: 2 Mám/nemám záujem o informácie: 8	Áno: (lekár) 4 (internet) Nie: 1 Mám/nemám záujem o informácie:5	Áno: 1 (lekár) 14 (internet) Nie: 1 Mám/nemám záujem o informácie: 15
- postrádané vedomosti Aké informácie by podľa vás mal dostať človek s rizikom ochorenia HCH? Čo ste zistili až časom a ocenili by ste, keby ste vedeli už predtým?	preimplantačné genetické testovanie: 2 spolupráca s lekárom-odborníkom: 1 vedieť o riziku HCH skôr (skoršia diagnostika u rodičov (seba) /netajenie dg. v rodine): 3; neviem: 2	reprodukčné usmernenia resp. preimplantačné genetické testovanie: 1 lepšie povedomie u zdravotníkov: 1 nárok na invalidný dôchodok: 1; neviem: 2	preimplantačné genetické testovanie: 3 nádej ohľadom nových výskumoch liečby: 4 potreba zdieľania a podpory komunity HCH: 2 spolupráca s lekárom-odborníkom: 1; neviem:6
Genetické testovanie (GT)			
- dôvody (ne)testovať sa Prosím napíšte dôvody, pre ktoré ste sa rozhodli /rozhodujete ísť sa testovať, resp. netestovať?	PRE (GT): vedieť pravdu: 2 objavujúce sa príznaky: 3 kvôli uznaniu invalidného dôchodku: 1 kvôli plánovaniu budúcnosti (DSS, deti): 2	PRE (GT): kvôli deťom: 1 PROTI (GT): Žiť plnohodnotný život: 1 neviem: 2	PRE (GT): vedieť pravdu: 3 kvôli plánovaniu budúcnosti (DSS, deti):7 kvôli uznaniu invalidného dôchodku: 1 objavujúce sa príznaky: 3; neviem: 2
- pohovor so psychológom Pokiaľ ste boli geneticky testovaní, absolvovali ste predtým pohovor so psychológom. Bol/nebol pre vás prospešný a v čom?	Áno: 2 (prínosný), 1(neprínosný) Nie: 5	Áno: 1 (prínosný), 1 (neprínosný) Nie: 3	Áno: 3 (prínosný), 2 (neprínosný) Nie: 11

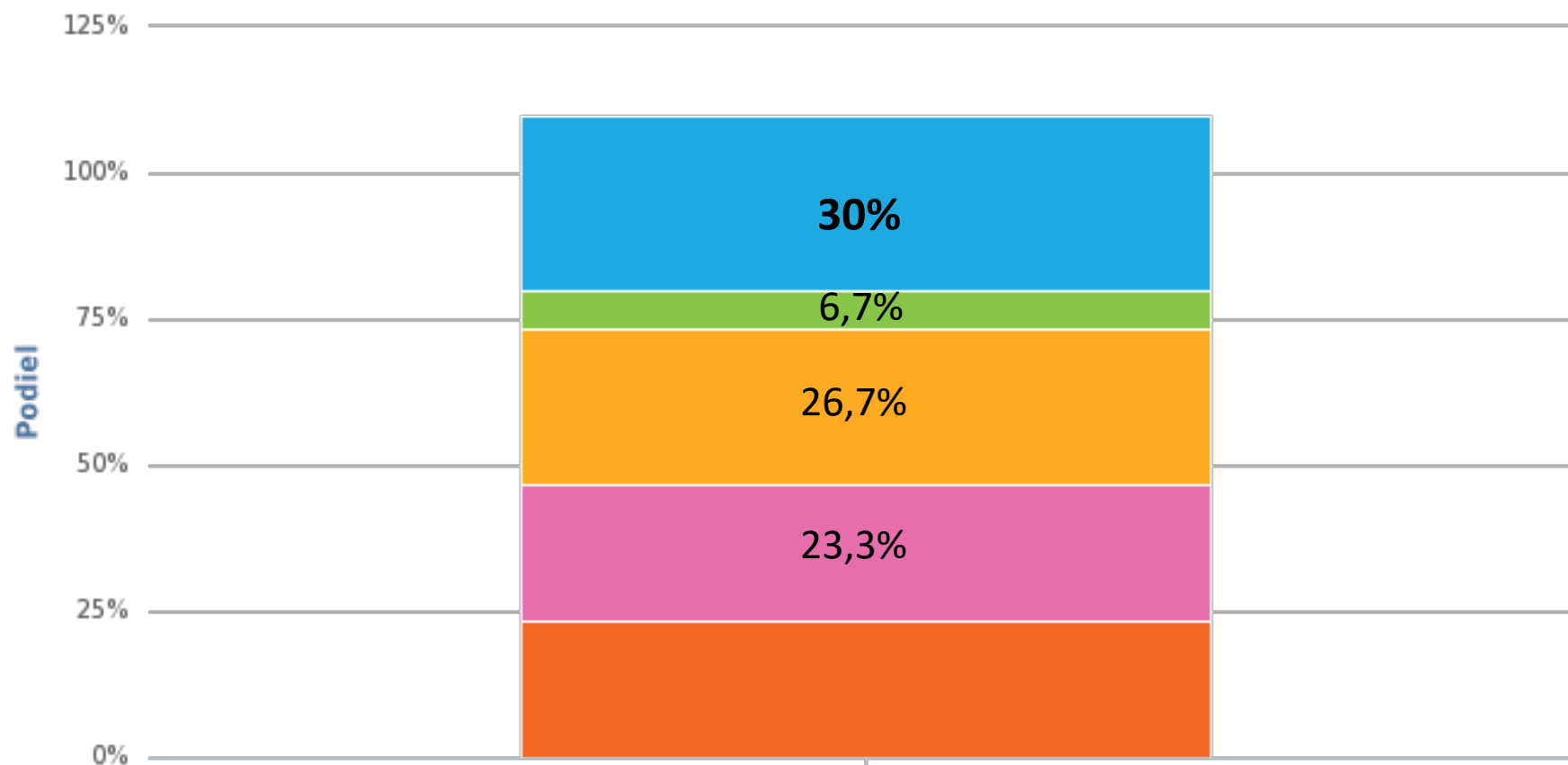
OTÁZKY A ODPOVEDE KOMUNITY HCH – ICH SKÚSENOSTI A PODNETY OHĽADOM SITUÁCIE V SR - 2.časť

otázky v jednotlivých kategóriách dotazníka	odpovede a ich počet jednotlivých skupín respondentov (počet účastníkov)		
Vplyv HCH	pac. s HCH/pozit. geneticky testovaní (4/4)	osoby v riziku (5)	negat. geneticky testovaní príbuzní/ partneri (6/10)
- najťažejšie príznaky Ktoré z príznakov HCH pre Vás sú/boli najväčšou záťažou?	zistenie pozitivity: 1 motorika (tiky, nekoordinovaná chôdza):3 psychopatológia (nervozita, kognitívny pokles):2	motorika (tiky, nekoordinovaná chôdza):2 psychopatológia (nervozita, depresia, kognitívny pokles, agresivita):4 neviem: 1	zistenie pozitivity: 1 motorika (tiky, nekoordinovaná chôdza):3 psychopatológia (náladovosť, kognitívny pokles, agresivita): 7 ťažkosti s prehltním stravy:3 úplná odkázanosť na opateru druhej osoby: 4
- finančná záťaž Ako HCH ovplyvnila váš rodinný rozpočet? Stačila vám pomoc štátu?	veľmi, pomoc štátu nestačí/la: 1 (uskromňujeme sa), 2 (pomáha rodina) zatiaľ nie: 4 neviem: 1	veľmi, pomoc štátu nestačí/la: 2 (uskromňujeme sa), 1 (pomáha rodina) zatiaľ nie: 1 neviem: 1	veľmi, pomoc štátu nestačí/la: 3 (uskromňujeme sa), 5 (pomáha rodina), 1 (práca popri SD) zatiaľ nie: 3, neviem: 3
- vplyv na vzťahy (odpovede vyplývajú z ostatných otvorených otázok)	pocity krivdy na rodičov, ktorí zatajili svojim deťom HCH:1 strach, či sa HCH preniesla na deti:1 váhanie či pozitívny výsledok povedať dospelým deťom a „psychicky ich položiť“: 1 upodozrievanie z alkoholizmu kvôli tikom:2 trestné stíhanie (t.č. nebola známa dg. HCH a teda čin nebol	rozhodnutie s partnerom hodiť obavy z choroby za hlavu a žiť život, aký príde:1	úzkosť z postupného strácania partnera: 1 strach zo zničenia života zdravému partnerovi: 1 rozvod / nezáujem rodiny: 2 pocit zničenia života/mladosti kvôli ochoreniu príbuzných: 1
Sociálne a zdravotnícke služby v SR			
- skúsenosti Ako hodnotíte zdravotnícke a sociálne služby pre pac. s HCH v SR? Aké su vaše skúsenosti?	nedostatočné - personál DSS a zdravotníci vôbec nemajú dostatočné znalosti o HCH:4 neviem:4	nedostatočné - personál DSS a zdravotníci vôbec nemajú dostatočné znalosti o HCH:2 neviem: 3	nedostatočné - personál DSS a zdravotníci vôbec nemajú dostatočné znalosti o HCH: 9 dostatočné: 1; neviem: 6
- podnety na zlepšenie Čo by sa malo v sociálnych/zdravotníckych službách pre pac. s HCH podľa vás zlepšiť	väčšia informovanosť o HCH medzi zdravotníkmi: 2 podporovať domácu starostlivosť o pac. s HCH:1 psychológovia špecializujúci sa na HCH:1 neviem: 4	väčšia informovanosť o HCH medzi zdravotníkmi a verejnosťou: 2 neviem: 3	technická vybavenosť, pomôcky pre neskoršie štádiá: 2 špeciálne DSS pre HCH: 3 väčšia informovanosť o HCH medzi zdravotníkmi a verejnosťou: 5 uprednostňovanie u lekárov (stomatológ a pod.): 2 podporné skupiny pre opatrovateľov aj pac.: 3 zlepšenie akceptácie dg. v rámci priznania invalidity:1

Odkiaľ ste hlavne čerpali informácie o HCH?



Poučil vás lekár o vašich reprodukčných možnostiach vrátane možnosti umelého oplodnenia s preimplantačným genetickým testovaním (vaše dieťa by bolo zdravé, aj keby ste defektný gén mali vy alebo váš partner)?



- nie, o takejto možnosti čítam teraz prvýkrát
- nie, aj tak by som takúto možnosť nevyužil
- nie, informácie som si zisťoval sám
- áno
- Iná...

EDUKÁCIA

•**Ako vás poučil lekár?** *„Nijako... Všetko som si sama hľadala na internete, dokonca manželov obvodný lekár ho liečil na nespavosť, neriešil nič.“ „Neurológ, ktorý tomu nevenoval pozornosť a hneď nás odpísal ako neliečiteľnú diagnózu.“ „Neurológ mi povedal, aby som si z toho nerobila ‚veľkú hlavu‘ a že ‚kvituje‘ prístup môjho brata, ktorý sa odmieta testovať.“ „Nikto ma nepoučil, dokonca som musel sám aktívne vysvetľovať praktickému lekárovi, aká to je choroba a čo konkrétne spôsobuje.“ „Nič, zomriem.“*

•**Aké informácie by podľa vás mal dostať človek s rizikom ochorenia HCH? Čo ste zistili až časom a ocenili by ste, keby ste to vedeli už predtým?** *„Mal by sa klásť vyšší dôraz na možnú liečbu, aby to človek nebral ako definitívum.“ „To, že je nejaká nádej... Ale aj pomoc pre tých, kto sa o nich stará.“ „To, že sa musíme spojiť, aby sme si navzájom pomohli.“ „Pomôcť postihnutým zdieľať sa možno aj odborníkom, hoci majú pocit, že ich zdravý človek nikdy nepochopí. Veľakrát som si vypočula aj od muža, že ja som zdravá a nerozumiem tomu.“*

GENETICKÉ TESTOVANIE

- Zaujímavé sú najmä **odpovede osôb v riziku**, ktoré ešte v čase prieskumu nevedeli výsledok testovania, neboli rozhodnutí, či sa testovať, resp. boli rozhodnutí netestovať sa. *„Pri plánovaní budúcnosti sme zvolili cestu umelého oplodnenia s prenatálnou diagnostikou, avšak neúspešne. Následne sme sa rozhodli obavu z choroby zahodiť za hlavu a žiť život ďalej taký, aký je a aký príde. Testovať sa nechcem dať, viem, čo ma čaká v prípade pozitívneho testu, a nechcem svoj život obaliť do šera Huntingtonovej choroby.“* *„S manželom čakáme výsledky testov. Na testy som síce išla s ním, ale pani doktorka ma nevpustila do ordinácie ani mi nič nepovedala – vraj pre koronu. Sama pritom nemala rúško. Mrzelo ma to, keďže to je náročné nielen pre muža, ale aj pre mňa.“*
- Taktiež uvádzame niektoré dôvody testovať sa **z odpovedí osôb, ktoré boli svedkami HCH u svojich príbuzných od detstva/adolescencie**. *„Keď som zistila, že je 50 % šanca, že som tento koktavý gén mohla zdediť, bola som rozhodnutá, že musím vedieť, na čo som. Všetko prestalo mať zmysel a mojím jediným cieľom bolo zistiť, či som chorá alebo nie.“* *„Aby som nezničila partnerovi život... A bola pripravená na ústav a že zídem z rozumu.“* *„Aby sa to zastavilo v našej rodine.“*

VPLYV HCH

- **Zát'az pre opatrovateľov:** „Mala som svokru, ktorá bola chorá a teraz mám manžela a syna... Uvítala by som akúkoľvek pomoc.“ „Otec bol HCH a sestra HCH... Videla som agresivitu, chůtky vraždiť... Zničili mi život... Mne to mladosť nevráti.“ „Najťažšia je myšlienka, že sa z môjho milovaného muža, ktorý je naozaj veľmi múdry, racionálny, spravodlivý, stane niekto, kto sa nevie o seba postarať a stratí svoju identitu.“
- **Financie:** „V dôchodkovom veku som musela pracovať na plný úväzok, aby som zvládla posledné roky platiť manželovi súkromné zariadenie.“ „Muž zostal bez práce... Invalidný dôchodok je malý... Musím chodiť do práce a nevieme, čo bude ďalej.“ „Bez pomoci príbuzných by sme to nezvládli.“ „Dlho som si nevedel nájsť prácu, pri mojich mimovoľných pohyboch pôsobím, ako keby som bol alkoholik, a keď som sa už zamestnal, skoro všade som mal pracovný úraz. Som na úrade práce a poberám hmotnú núdzu, čo, samozrejme, nepostačuje ani na pokrytie základných životných potrieb... Pomáha mi rodina.“
- **Vzt'ahy:** „Radila som synovi, aby sa išiel dať testovať, lebo sám na vlastnú päsť chce brať na túto chorobu lieky, a pokiaľ to nemá potvrdené, že to má, tak som mu vravela, že je to nezmysel.“ „Rodičia mi o HCH nepovedali nič, hoci o tom vedeli, čo im vyčítam... Vedieť o HCH je dobré vtedy, keď si mladí ľudia plánujú založiť rodinu.“ „Išla som sa testovať kvôli deťom a teraz neviem, ako im to povedať... Mňa pozitívny výsledok položil, nechcem im to spraviť tiež.“ „Všetko okolo tejto choroby ma zatiaľ uvádza do depresie... Snažím sa na ňu nemyslieť a žiť, čiže každé stretnutie s takýmto človekom mi uberá z chuti do života.“

SOCIÁLNE A ZDRAVOTNÍCKE SLUŽBY V SR

- *„Pacient len čaká na smrť.“ „Psychiatri nevedia o tom nič.“ „Úplne nedostatočné, nikto nevie, na čo má nárok... Žiadna opora v systéme.“ „Najprv som bola u psychiatra, ten mi nevedel povedať v podstate nič.“ „Lekári a personál majú minimálne poznatky, skôr tú chorobu berú ako nejakú senzáciu.“*
- *Čo zlepšiť: „Lepšie predpisovanie zdravotníckych pomôcok.“ „Uprednosňovanie u lekára... Ako riešiť zubára... Rekreačné pobyty aj pre opatrovateľov.“ „Chce to viac osvety.“*

ZÁVER

- výsledky nášho prieskumu situácie v SR poukazujú najmä na
 - **nedostatočnú prvotnú edukáciu zo strany lekárov s explicitne chýbajúcou informáciou o možnosti predimplantačného genetického testovania**
 - potrebu zlepšiť komplexnú sociálnu a zdravotnícku starostlivosť v neskorších štádiách ochorenia
 - zvýšiť osvetu o ochorení v širšej zdravotníckej verejnosti
 - viac informovať o prebiehajúcich nádejných výskumoch experimentálnej liečby
- psychosociálne dopady HCH v mikrosociete pacienta môžu byť zmierňované
 - komplexným genetickým poradenstvom
 - následnými terapeutickými programami aktívnej podpory optimálne v rámci lokálnych združení komunit HCH

GENETICKÉ PORADENSTVO

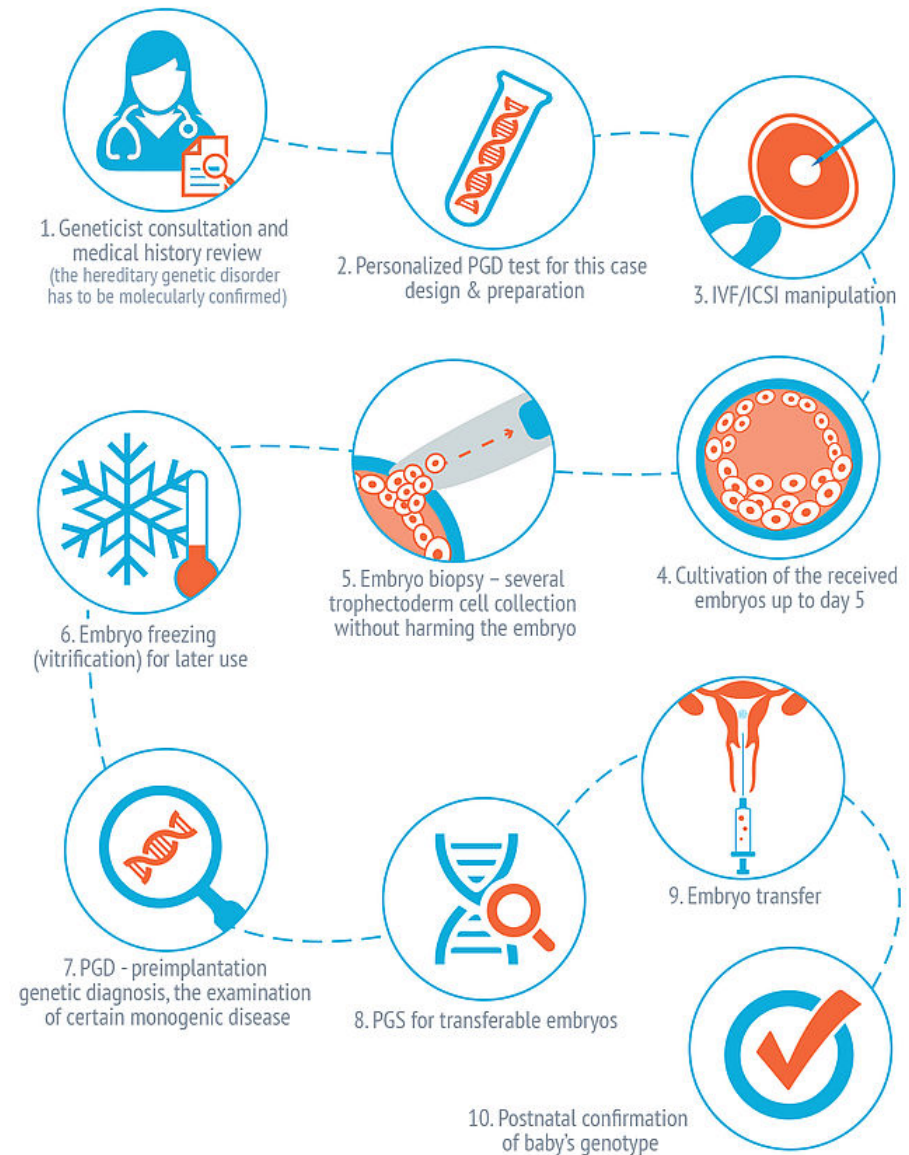
Iniciálne stretnutie	<ul style="list-style-type: none">• odber rodinnej anamnézy lekárom alebo genetickým poradcom, ktorý prípadne skontroluje výsledky predchádzajúcich výsledkov ohľadom HCH v rodine• lekár alebo genetický poradca poskytne informácie o HCH, procese genetického testovania a možných výsledkoch• diskusia s genetickým poradcom o vlastných dôvodoch požadovania testu v aktuálnej životnej situácii a prístupe k možným dôsledkom; odporúča sa tiež prediskutovať vhodné reprodukčné možnosti, pokiaľ sa záujemca o testovanie chce vyhnúť preneseniu ochorenia na ďalšiu generáciu• poskytnutie príležitosti identifikovať/nájsť niekoho, kto bude osobu v riziku celým procesom podporovať• vyzvanie k premýšľaniu a diskusii o možnom dopade výsledku testu na rodinu a priateľov. Toto je obzvlášť dôležité vo vzťahu k pokrvným príbuzným, ktorí si možno sami neprajú byť testovaní, ale test ich príbuzného by odhalil ich stav• povzbudzovanie k zväženiu finančných implikácií a iných záležitostí, ako napr. životného poistenia a zamestnania
Obdobie na premýšľanie	<ul style="list-style-type: none">• po iniciálnom stretnutí sa zhotoví sumárny list a nasleduje obdobie na premýšľanie• pokiaľ osoba v riziku chce v procese pokračovať, dohodne sa ďalšie stretnutie
Druhé/tretie stretnutie	<ul style="list-style-type: none">• prehľad informácií diskutovaných na prvom stretnutí• lekár/genetický poradca môže podľa genetických odporúčaní zväžiť neurologické a psychologické vyšetrenie kvôli lepšiemu zhodnoteniu osoby v riziku; avšak pre účasť na prediktívnom testovaní to nie je nevyhnutné• diskusia o prípravách na test a výsledky
Genetický test	<ul style="list-style-type: none">• dohodne sa termín a odoberie sa krvná vzorka• výsledky by nemali byť poskytnuté v rovnaký deň
Výsledky	<ul style="list-style-type: none">• na ďalšom stretnutí (zvyčajne o mesiac) sa osobne diskutujú výsledky testu
Následné sledovanie	<ul style="list-style-type: none">• podľa výsledkov testov sú dohodnuté relevantné dispenzarizácie
Rady a podpora	<ul style="list-style-type: none">• akýkoľvek je výsledok, je dôležité zabezpečiť pomoc, podporu a rady• vhodné nasmerovanie do lokálnych asociácií pre HCH, čím sa zabezpečí kontakt s inými, ktorí si prechádzajú rovnakou situáciou; k dispozícii sú zväčša podporné skupiny aj online komunity

REPRODUKČNÉ MOŽNOSTI PRI HCH

Reprodukčné možnosti pri HCH

- prirodzená reprodukcia bez genetického testovania
- predimplantačné genetické testovanie
- „non-disclosure“ prenatalné testy, neodhaľujúce (genetický status rodiča)
- prenatalné testy amniocentézou alebo odberom choriových klkov
- rozhodnutie nemať vlastné deti (môže zahŕňať sterilizáciu)
- umelé oplodnenie darcom
- adopcia
- náhradná matka

NANCE, M. et al., 2013. A Physician's Guide to the Management of Huntington Disease Third Edition, Ontario, Canada.



Ďakujem za pozornosť