

Bulletin Společnosti C-M-T číslo 4 (duben 2003)



Obsah:

Závěry valné hromady Společnosti C-M-T

Dar od Léčiv

Význam aminokyselin u C-M-T neuropatie

Mezioborové odborné semináře

Právní poradna

Doporučení paní Ludmily Jarotkové

Úspěch na neurologickém kongresu

Ještě jednou Brandýs

Setkání s dr. Vincim v září 2003 v Praze

## VÝZNAM AMINOKYSELIN U C-M-T NEUROPATIE

MUDr. Radim Mazanec, PaedDr. Jitka Molitorisová

Dědičné neuropatie sdružené pod názvem Charcot-Marie-Tooth jsou rozmanitá onemocnění senzitivních a motorických nervových vláken v periferním nervovém systému. Jsou podmíněné dědičnou poruchou-mutací genu, který zajišťuje (kóduje) syntézu nějaké důležité látky pro stavbu nebo funkci nervu. Přestože jde o primární postižení nervu, jsou jeho důsledky viditelné hlavně na kosterních svalech. Typicky atrofuje a slábne nejprve svalstvo bérce a lýtek, později slábnou drobné svaly ruky, oslabuje břišní stěna a svaly trupu.

Pro normální stavbu a funkci svalu a nervu jsou kromě jiného potřebné bílkoviny (proteiny), které se skládají z jednotlivých stavebních kamenů – aminokyselin. Některé aminokyseliny si lidské tělo nedokáže samo vyrobit a je zcela závislé na jejich přísunu ve stravě. To jsou esenciální aminokyseliny. Tyto esenciální aminokyseliny jsou nezbytné pro celý organismus, včetně kosterních svalů i periferních nervů. Patří mezi ně např. alanin, arginin, cystein, glycin, leucin, lysin, methionin, fenylalanin, prolín, serin, threonin, tryptofan, tyrosin, valin.

Význam vitaminů a aminokyselin pro nervový systém je všeobecně znám a uznáván. Jsou dobře známé nemoci, které vznikají při nedostatku vitaminů. Např. nedostatek vitamínu B (thiamin) vede nejen k postižení periferních nervů – hlavně motorická neuropatie, ale také k postižení mozku jako Wernickeova encefalopatie (poruchy paměti, záchvaty křečí, poruchy vidění a rovnováhy). Nedostatek vitamínu B (pyridoxin) vede k bolestivému brnění a mravenčení, až ke křečím a poruchám vědomí. Nedostatek vitamínu B (cyanokobalamin) vede k postižení zadních a postranních míšních provazců s poruchou stability a chůze. Nedostatek vitamínu E (alfatokoferol) vede k neuropatii a postižení míšních drah s poruchou stability a chůze.

Důsledky nedostatku některých esenciálních aminokyselin jsou mnohem komplexnější a postihují četné orgánové systémy v těle. Většinou se jedná o vrozené metabolické vady, které se projevují záhy po narození nebo v raném dětství. Z toho vyplývá, že nedostatek aminokyselin má význam také pro stavbu a funkci nervu i svalu.

Klinické studie, které by zjistily preventivní význam dodávání aminokyselin na průběh (progresi) neuropatie, však nejsou k dispozici. Tzn. nelze spolehlivě doporučit dodávání at' jednotlivé aminokyseliny nebo celého komplexu aminokyselin pro účinnou léčbu dědičné nebo jiné neuropatie.

Na podzim 2002 se několik členů Společnosti CMT světilo se svými „průkopnickými“ zkušenostmi s užíváním aminokyselin. Jejich subjektivní

zkušenosti byly pozitivní, tj. zmírnění některých neuropatických potíží (únava, slabost, stabilita).

Současná legislativní situace vyžaduje úhradu přípravků s aminokyselinami za vlastní peníze. Nelze nárokovat jejich úhradu a předpis u Vašich praktických lékařů nebo obvodních neurologů.

K dispozici jsou různé komerční preparáty obsahující různá spektra aminokyselin. Naše členka paní PaedDr. Jitka Molitorisová nám dala k dispozici některé typy - produkty:

1/ AMINO ACIDS 1500 mg

2/ AMINO ACIDS 2001 mg

Komplex aminokyselin, podporuje výkonnost, snižuje únavu, zvyšuje odolnost organismu.

3/ PRO MASS 1100

Přípravek určený ke stimulaci svalové hmoty s vysokým obsahem aminokyselin, zvyšuje sílu a energii.

- Tyto produkty od firmy ProFitness je možno koupit v prodejnách VITALAND. Prodejen je již 30 v ČR, adresa jedné z nich - Obchodní centrum Nový Smíchov Plzeňská 8, Praha 5, tel.: 257 320 198. Je možno rovněž využít tel. linku ProFitness 274 006 400, e-mail: info@vitaland.cz, www.vitaland.cz-

4/ AMINOFUEL

Směs aminokyselin

- Tento produkt firmy Twinlab je možno koupit v prodejně ENERGUS, Nádražní 112, Praha 5, tel.: 257 315 023, www.energus.cz.

5/ M100 superkoncentrát s 90% proteinů a 20 aminokyselinami. USAS s.r.o. Praha

- Produkt firmy Koelbel -Trainingsforschung, Hannover

Prodej: USAS s.r.o., Vinohradská 97, 120 00 Praha 2, tel. 226 272 468

Všechny tyto produkty se prodávají jako potravinové doplňky pro sportovce. Každý z nás si proto musí individuálně upravit dávkování. Na ochranu svalů před přetěžováním a pro dodání energie stačí MNOHEM MENŠÍ dávka přípravku než je doporučována výrobcem.

Ráda se s vámi podělím o zkušenosti s užíváním všech těchto potravinových doplňků. J. Molitorisová tel.: 272 935 938

Dále jsme jednali se zástupcem výhradního dovozce dietetických a potravinářských produktů - fy NUTRICIA – zajištění jednotlivých aminokyselin je možné, ale pouze ve větších objemech a poměrně finančně náročné. Jeví se nám jako v praxi neprůchodné.

Pokud bychom chtěli naše peníze vynaložit efektivně, mohu doporučit nejprve analýzu Vaší krve – rozbor spektra aminokyselin v krvi - a podle zjištěného deficitu vybrat příslušný preparát. Rozbory krve na spektrum aminokyselin zajišťují zpravidla laboratoře Klinické biochemie při větších nemocnicích. Po dohodě je možné tento servis v omezené míře zajistit ve Fakultní nemocnici v Motole (MUDr. R. Mazanec - tel. 224 436 866).

Slovo na závěr.....

Přál bych si celou situaci kolem aminokyselin chápat v kontextu léčby dědičných neuropatií pouze jako doplňkovou - podpůrnou léčbu - na úrovni vitaminů a stopových prvků. V žádném případě se nejedná o zásadní léčebný postup, který by dokázal významně ovlivnit průběh choroby. Na takový postup si ještě, bohužel, musíme počkat spíše z dílny molekulárních genetiků a biologů.....

## MEZIOBOROVÉ ODBORNÉ SEMINÁŘE

Spolupracující lékaři z FN Motol zavedli ve světě ojedinělý systém vyšetření pacientů s chorobou Charcot-Marie-Tooth. Jedinečnost systému je v současné účasti lékařů z více oborů při řešení problémů pacientů s CMT. Výsledkem je především komplexní přístup, s tím že by nemělo dojít k případnému opomenutí některých faktorů z dalších oborů. Druhým, hlavně pro pacienta podstatným přínosem je úspora času a fyzických sil - nemusíme postupně běhat za několika doktory, vše se odehrává v jeden den a na jednom místě, za účasti všech potřebných specialistů. Uvedený systém funguje již druhý rok a lékaři se nad pacienty se zvažovanými korekčními ortopedickými operacemi scházejí zhruba jednou za měsíc.

### Jak se do semináře dostat?

Pokud si myslíte, že Váš zdravotní stav vyžaduje návštěvu odborného semináře, postupujte takto:

- zamyslete se, do jakého oboru spadá Váš největší zdravotní problém spojený s nemocí CMT (neurologie, ortopedie, rehabilitace, genetika, diagnostika)
- podle toho kontaktujte některého ze spolupracujících lékařů - kontakty jsou uvedeny na konci textu
- kontaktovaný lékař zhodnotí Vaše problémy a rozhodne, zda je účelné Vás na seminář, ve kterém se má zhodnotit vhodnost ortopedické korekční operace, přihlašovat
- rozhodne-li, že je vhodná účast na semináři, zkontaktuje problematiku s kolegy lékaři a následně Vám oznámí termín konání semináře
- rozhodne-li, že není nutná účast na semináři, doporučí další vhodný postup.

Kontakty na spolupracující lékaře:

- rehabilitace:  
prim. MUDr. Ondřej Horáček  
Klinika rehabilitace UK, 2. LF a FN Motol  
tel.: 224 439 202, e-mail: [ondrej.horacek@quick.cz](mailto:ondrej.horacek@quick.cz)
  
- neurologie:  
as. MUDr. Radim Mazanec  
Neurologická klinika (dospělých) UK, 2. LF a FN Motol  
tel.: 224 436 867, e-mail: [radimmaz@hotmail.com](mailto:radimmaz@hotmail.com)
  
- neurogenetika a neurologie:  
MUDr. Pavel Seeman  
Klinika dětské neurologie UK, 2. LF a FN Motol  
tel.: 224 433 300-2, 224 436 789, e-mail: [pavel.seeman@lfmotol.cuni.cz](mailto:pavel.seeman@lfmotol.cuni.cz)
  
- ortopedie:  
MUDr. Pavel Smetana  
Ortopedická klinika dětí a dospělých UK, 2. LF a FN Motol  
tel. 224 438 865 – dospělá ambulance  
224 433 758 – dětská ambulance

(rf)

## **PRÁVNÍ PORADNA**

V dotaznících z přelomu roků 2002 a 2003 jste jednohlasně vyjádřili přání zřídit v bulletinu právní poradnu. Členem Společnosti C-M-T je Mgr. Michal Šimůnek, absolvent právnické fakulty. A pan Šimůnek nám nabídl svoje znalosti a zkušenosti. Budete-li mít zájem, můžete ho kontaktovat (e-mailový kontakt - viz následující text; otázky případně posílejte na adresu Romana Folvarského).

Jako úvod do právní problematiky si přečtete radu pana Šimůnka, že není třeba zoufat po prvním neúspěchu ...

(rf)

### Souboje s úřady se nesmí vzdávat

Vážení přátelé, předseda našeho sdružení Roman Folvarský mne požádal, jestli bych pro bulletin CMT nenapsal několik postřehů a rad ze života, jak si poradit

s úřednickým molochem. Rád jeho přání vyhovuji a zde je můj první příspěvek. Veškeré připomínky a náměty na další témata zasílejte na můj e-mail: [michal.simunek@hk.ds.mfcr.cz](mailto:michal.simunek@hk.ds.mfcr.cz).

Před více než rokem jsem se na léčení v Janských Lázních seznámil se svojí nynější přítelkyní Petrou. Byla to láska na první pohled a hned po návratu z lázní jsme spolu chtěli začít bydlet. Jenže ouha, objevil se problém. Petra vlastnila malý rodinný domek, který ovšem nebyl bezbariérově upraven a proto pro mě (chodím o francouzských holích) skoro nedostupný. Vstupní tři schody bych ještě nějak zvládl, ale točité a vysoké schody uvnitř už ani náhodou. Byli jsme bezradní a nevěděli jsme, co dělat.

Brzy jsme se však dozvěděli, že existuje možnost požádat o příspěvek na zdvižnou plošinu a dostali jsme i kontakt na několik firem. Při jednání na okresním úřadě jsme museli předložit doklady o výdělku, dokumentaci k vybrané plošině včetně finančního rozvrhu (poskytla nám vybraná firma), výpis z katastru nemovitostí (ne starší než tři měsíce) a doložit, že oba máme v místě plánované výstavby výtahu trvalé bydliště.

A pak už jsme jen doufali. Věděli jsme, že na poskytnutí jednorázového příspěvku na opatření zvláštních pomůcek máme nárok, výše příspěvku však byla pouze na libovůli úředníka. Taková pomůcka může být totiž proplacena plně, ale také třeba pouze 80 nebo 90 % pořizovací ceny. Naše obavy se naplnily, když jsme obdrželi rozhodnutí. Okresní úřad – referát sociálních věcí a zdravotnictví v tomto případě rozhodoval podle zákona č. 71/1967 Sb., o správním řízení, ve znění pozdějších předpisů a podle § 34 odst. 1 písm. a) zákona č. 114/1988 Sb., o působnosti orgánů České republiky v sociálním zabezpečení, ve znění pozdějších předpisů, ve smyslu § 86 zákona č. 100/1988 Sb., o sociálním zabezpečení, ve znění pozdějších předpisů a § 33 odst. 1, 2, 5 – 8 vyhl. MPSV ČR č. 182/1991 Sb., kterou se provádí zákon o sociálním zabezpečení a zákon ČNR o působnosti orgánů České republiky v sociálním zabezpečení, ve znění pozdějších předpisů.

A rozhodnutí bylo skutečně šalamounské. Bezejmenný úředník pouze z předložených dokladů o výdělku usoudil, že „s ohledem na uspokojivou finanční situaci, která Vám dovoluje spoluúčastnit se při zakoupení požadované pomůcky“ postačí poskytnutí pouze 90 % z ceny pomůcky. V celé úřední mašinérii bylo jaksi pozapomenuto na skutečnost, že člověk vedle příjmů má i určité výdaje. U nás je to konkrétně skutečnost, že díky přestavbě celého domu bydlíme v pronajatém bytě a platím poměrně vysoký nájem, splácíme úvěr na koupi domu a navíc moje odkázanost pouze na osobní automobil stojí také nemalý obnos. Proto jsme využili možnosti opravného prostředku a v zákonné lhůtě podařilo odvolání.

A výsledek? Úředníci nakonec uznali svoji chybu a v rámci autoremedury (dle § 57 odst. 1 zákona č. 71/1967 Sb., o správním řízení, ve znění pozdějších předpisů) nás znovu projednali a nakonec plně vyhověli našemu odvolání a přiznali 100 % ceny pomůcky. Boj se nám vyplatil a proto i Vám radím, nikdy to nevzdávejte.

## DOPORUČENÍ PANÍ LUDMILY JAROTKOVÉ

Paní Ludmila Jarotková nám napsala doporučení na návštěvu (pobyt) v Beskydech (odpověď v dotazníku na otázku, co nám může doporučit):

„Beskydské rehabilitační centrum v Čeladné. RHB jsem dostala půl roku po podání žádosti. Systém je podobný jako v Brandýse nad Orlicí - léčebna s nemocničním režimem. Léčebná péče je na dobré úrovni. Pokoje jsou pro 3, kdo si připlatí, je ubytován v budově mimo areál v 1 - 2 lůžkových pokojích. Na pokoji je televizor, za který se platí poplatek 300,- Kč při nástupu. Délka pobytu je většinou 4 týdny (tak to bylo i u mne). V pohybu po okolí nám nikdo nebránil, dostali jsme i dovolenku domů na sobotu a neděli. Kultura žádná - nejsou na to prostory a asi ani finance. Celý areál byl dříve hornickým sanatoriem, poté dlouho nemocnicí. Umístění RHB centra na okraji Beskyd dává možnosti k výletům. Krásné hory, lesy, dřevěný kostelík v Kunčicích p. Ondřejníkem z Podkarpatské Rusi, rekreační střediska, chaty, blízkost Frenštátu p. Radhoštěm se skokanskými můstky, pěkné procházky, to vše láká hodně lidí a proto se na umístění čeká hodně dlouho. V areálu RHB je mimo jiné restaurace, kiosky, pramen léčivé vody, rybníček a značené trasy pro procházky po cestíčkách s udáním délky v m. Při dojetí vlakem je třeba vystoupit v Kunčicích p. O., RHB centrum je od nádraží pěšky asi 15 minut.“

Nechcete se také podělit o svoje zkušenosti?

(rf)

## ÚSPĚCH NA NEUROLOGICKÉM KONGRESU

Počátkem prosince 2002 se v Praze uskutečnil Neurologický kongres (pod záštitou prezidenta republiky Václava Havla). Kongresu se zúčastnil i tým „našich“ lékařů z FN Motol. Lékaři přednesli 4 příspěvky (abstrakta z příspěvků přineseme v příštím bulletinu) a přednesené výsledky natolik zaujaly prezídium kongresu, že

**panu MUDr. Pavlu Seemanovi udělilo cenu prezidia neurologického kongresu. Blahopřejeme!**

(rf)

## **JEŠTĚ JEDNOU BRANDÝS - POZNÁMKA MUDR. MAZANCE**

### Možnost rehabilitačních pobytů pro CMT pacienty v Brandýse/Orlicí

V září loňského roku jsme navštívili Rehabilitační ústav v Brandýse nad Orlicí. Setkání s prim. MUDr. M. Tomanovou a jejími spolupracovníky bylo nejen pracovní, ale také přátelské. Tehdy nás potěšil zájem a chuť zdejších zdravotníků o chorobu CMT. Nabídka rehabilitačních pobytů pro CMT pacienty ve zdejším zařízení nás potěšila. V současném systému lázeňské péče, kdy je možné s diagnózou CMT navštívit regulérně lázně 1x za 2 roky, je to jistě vítaná možnost doplnit rehabilitační péči právě v tyto liché (plonkové) roky.

Nedávno jsem mluvil s paní primářkou Tomanovou telefonicky a proto mě trochu překvapilo její sdělení, že tuto možnost využili dosud pouze 2 pacienti v loňském roce a letos ještě žádný. Myslím, že je to škoda. Rád bych připomněl, že k nástupu na rehabilitační léčbu do Brandýsa je potřebný pouze lékařský nález-zpráva s dg. CMT a krátkým zhodnocením funkčního stavu končetin. Na rozdíl od lázeňského návrhu tedy procedura nepochybně jednodušší. Zprávu může zhotovit praktický lékař nebo specialista-neurolog, ortoped.

Využijme rehabilitační péči, jedinou účinnou možnost jak ovlivnit průběh dědičné neuropatie CMT. Prostředí rehabilitačního ústavu a okolí Brandýsa je hezké a nadcházející jarní a letní měsíce jistě lákají spojit příjemné s užitečným.

## **PŘEDBĚŽNÉ INFORMACE K SETKÁNÍ SPOLEČNOSTI C-M-T V ZÁŘÍ 2003**

Na září letošního roku připravujeme další setkání členů a příznivců Společnosti C-M-T. Setkání bude zajímavé zejména tím, že se ho zúčastní i dr. Vinci z Itálie (psali jsme o něm v minulém bulletinu; pan Vinci je sám postižen chorobou CMT a stal se specialistou na tuto chorobu, věnuje se především protetice). Dr. Vinci v těchto dnech od nás dostává pozvání k návštěvě České republiky. Připravujeme program, který bude obsahovat setkání dr. Vinciho s lékaři (včetně odborné přednášky) a také setkání s pacienty.

Setkání pacientů s panem Vincim by se mělo uskutečnit některou v sobotu v září. Setkání Společnosti C-M-T bude opět od pátku do neděle a to někde na okraji Prahy. Pro mimopražské účastníky zařídíme ubytování s tím, že zajistíme také nějakou vhodnou místnost, kde budou předneseny příspěvky MUDr. Horáčka a čr.



Vinciho (oba na téma protetická řešení problémů spojených s CMT) a následně proběhne diskuse. Rovněž zajistíme i místnost na večerné posezení.

Sehnat ubytování v okolí Prahy bude obtížné, proto vás vyzýváme, abyste se přihlásili na zájmové setkání nejpozději do konce května 2003. Podle počtu přihlášených osob budeme hledat vyhovující ubytování (dobrý přístup, vybavení, slušná cena - upozornění: dnes nemůžeme zaručit, že účastníkům setkání budeme moci přispět na ubytování a stravu, ale pokusíme se zajistit takové podmínky, které by odpovídaly předešlým setkáním, resp. sehnat sponzorský dar).

O přesném termínu, místě a programu našeho setkání vás budeme včas informovat. Těšíme se na hojnou účast.

Roman Folvarský

Přihlášku pošlete na adresu: **Roman Folvarský, kpt. Stránského 996, 198 00 Praha 14.**