

# FOKUS ALS

**ALS Ice Bucket Challenge  
vo svete a na Slovensku**

**ALS Ice Bucket Challenge  
a vyúčtovanie darov pre  
Organizáciu muskulárnych  
dystrofikov v SR**

**Príbeh: ALS sa stala  
súčasťou našej rodiny**

**Prehľad ochorenia:  
Amyotrofická laterálna  
skleróza**



ALS Bucket Challenge prijal aj Juraj Bona, podporovateľ OMD v SR. Ľadovú výzvu zrealizoval pred centrárou na Vrútockej ulici v Bratislave za morálnej podpory nášho pracovného tímu dňa 11.9.2014.

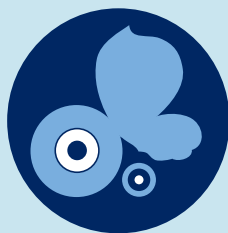
## **Verejná zbierka Belasý motýľ: Ako môžete prispieť?**

**Darujte on-line** na webovej stránke [www.belasymotyl.sk](http://www.belasymotyl.sk)

**Pošlite SMS** v znení DMS MOTYL na číslo 877. Cena darcovskej sms je 2 €. Platí pre Orange, Telekom, O2. Viac informácií na [www.donorsforum.sk](http://www.donorsforum.sk)

Prispějete tak na kompenzačné pomôcky pre ľudí s nervosvalovými ochoreniami.

Zapísaná je v registri verejných zbierok pod číslom 000-2020-006125 v trvaní do 31.12. 2020.



## ALS Ice Bucket Challenge vo svete a na Slovensku

### Ice Bucket Challenge vo svete

Údaje o vzniku tejto charitatívnej štafety na podporu ľudí s ALS sa líšia. Rôzne zdroje uvádzajú rôzne informácie.

Podľa jedného akciu odštartoval v roku 2014 Peter Frates s manželkou Juliou. Bývalému bejzbalistovi diagnostikovali ochorenie nervového systému v roku 2012. Ako prví sa do akcie zapojili hráči bejzbalovej MLB a postupne sa začali pridávať hokejisti z NHL i ďalší svetoví športovci ako futbalisti Cristiano Ronaldo a Neymar či tenista Novak Djokovič.

Podľa iného zdroja sa kampaň začala 29. júla 2014. Odštartovala ju americká Asociácia ALS so sídlom vo Washingtone a jej výzva znela jednoducho: Prijmite výzvu a oblejte sa ľadovou vodou.

Wikipedia uvádza, že ide o skutočný virál. Teda myšlienku, pri ktorej je ťažké určiť, kto je jej autorom a kto presne ju vypustil do sociálnych sietí. Zároveň, že sfanatizovala svet, ktorý zaplavili virálne videá oblievajúcich sa ľudí. Len video Billa Gatesa videlo dodnes 32 miliónov ľudí.

Jedno je isté, IBC vznikla v USA niekedy v polovici roka 2014. Je to jedna z najúspešnejších kampaní na osvetu o závažnom ochorení. A americkej Asociácii ALS vyniesla niekoľko desiatok miliónov dolárov.

### Pravidlá ALS Ice Bucket Challenge

Prijatie výzvy znamenalo oblieť sa vedrom ľadovej vody, video zverejniť na sociálnej sieti a poslať 10 dolárov na účet asociácie. Kto výzvu prijal, mohol nominovať ďalšie 3 osoby, ktorým výzvu posunul. Neprijatie výzvy znamenalo poslať 100 dolárov. Jednoduchý nápad, obrovská tsunami záujmu.



### Svetové osobnosti, ktoré IBC podporili

Leonel Messi, David Beckham, Tom Cruise, Mark Zuckerberg, Donald Trump, George Bush, Shakira, Justin Bieber, Lady Gaga, Eminem, Rihanna, Will Smith, Selena Gomez, Sarah Jessica Parker, Eva Longoria, Justin Timberlake, Ricky Martin, Ben Affleck, Jennifer Lopez a mnohí iní...

### Ice Bucket Challenge na Slovensku

Internet zručil hranice a pomohol znásobiť pomoc. Vlna spolupatričnosti s chorými ľuďmi na ALS zaliala aj Slovensko, kde sa v preklade šírila ako ľadová alebo vedrová výzva. V posledných

augustových dňoch 2014 sa k nej pridal viacero osobností, napríklad bývalý prezident Andrej Kiska, ktorý prijal výzvu od tenistky Dominiky Cibulkovej, riaditeľ darcovského portálu LudiaLudom.sk Roland Kyška, vtedajší poslanec parlamentu Igor Hraško, košícký silák Juraj Barbarič, moderátor JOJ Michal Farkašovský. Medzi prívržencami výzvy boli aj hokejisti Marián Gáborík, ktorý sa zasypal snehom, Marián Hossa, Peter Bondra, Tomáš Kopecký a mnohí iní.



**Dominika Cibulková**

### Čo je to ALS

Amyotrofická laterálna skleróza je progresívna neurodegeneratívna a smrteľná choroba, ktorá postihuje nervové bunky v mozgu a v mieche. Ničí motorické neuróny, ktoré potom nedokážu posielat impulzy do vôľou ovládaných svalov. Tým človek stráca schopnosť ovládať a kontrolovať svalové pohyby. Človek s ALS zostáva paralyzovaný, pri zachovaní psychických a mentálnych schopností. Kauzálna liečba neexistuje. Ochorenie sa nazýva aj Lou Gehrigova

choroba po slávnom americkom baseballovom hráčovi Lou Gehrigovi, ktorému ALS diagnostikovali v roku 1939. Medzi ďalšie osobnosti, ktoré trpeli ALS, patrí geniálny astrofyzik Stephen Hawking, taliansky futbalista Stefano Borgonovo, bývalý český premiér Stanislav Gross. Trpí ňou aj slovenský futbalový obranca Marián Čišovský a Vladimír Mikuláš, ktorý sa dlhé roky ako masér staral o reprezentantov českého futbalu a futsalu.



**Lou Gehrig**

ALS mu prepukla vo veku 36 rokov.



**Stephen Hawking**

Lekári mu ALS určili, keď mal len 21 rokov. Napriek tomu sa dožil 76 rokov.



**Marián Čišovský**  
Trpí ALS od roku 2014.



**Stanislav Gross**  
ALS ho postihla asi vo veku 43 rokov.



**Stefano Borgonovo**  
Ochorel na ALS vo veku 44 rokov.

• Zdroj fotografií: Internet

## ALS Ice Bucket Challenge a vyúčtovanie darov pre OMD v SR

Vlnu darov pre našu organizáciu naštartoval dňa 23. augusta 2014 bývalý prezident Andrej Kiska. V ten deň prijal ľadovú výzvu a video zverejnil na svojom facebookovskom profile. Dôležitým gestom bolo, že verejnosť zároveň informoval o činnosti Organizácie muskulárnych dystrofikov v SR, ktorá pomáha aj ľuďom s ALS a ich rodinám z celého Slovenska. Medzi darcami bol aj vtedajší minister školstva a súčasný premiér Peter Pellegrini. Z prijatých finančných darov naša organizácia čerpala pomoc dlhých 6 rokov (2014-2019).



**Andrej Kiska**



**Celková suma darov:****31 714, 94 €****Najnižšia darovaná suma:****0,30 €****Celkový počet darcov:****228****Priemerná výška daru:****21,90 €****Najvyššia darovaná suma:****500 €****Čerpanie pomoci z darov:****počas 6 rokov**

Predsedníčka organizácie Andrea Madunová spomína: „Pre nás v organizácii to bolo celé šokujúce. Len za prvý týždeň od zverejnenia výzvy Andrejom Kiskom nám na účte pribudli dary v sume 6000 €. Boli sme príjemne prekvapení prejavmi súcitu a štedrosti Slovákov.“

Vlna solidarity s ALS priniesla Organizácii muskulárnych dystrofikov v SR v priebehu niekoľkých letných týždňov finančné príspevky od súkromných darcov v celkovej sume 31 714, 94 €.

V októbri 2014 Výkonný výbor OMD v SR rozhodol o zriadení osobitného účtu, na ktorom boli kumulované prostriedky získané z kampane IBC (ďalej konto IBC). Súčasne prijal pravidlá, akým spôsobom sa bude nakladať s darmi. Prednostne boli použité na pomoc rodinám, ktoré majú člena s ALS, ale cieľovou skupinou boli aj ostatní členovia s ťažkými formami nervovosvalových ochorení (najmä členovia so spinálnou svalovou atrofiou a Duchennovou svalovou dystrofiou, ktoré sú dôsledkami podobné ALS - sú život limitujúce a vedú k odkázanosti na dýchací prístroj).

Finančná pomoc bola poskytovaná na základe žiadosti fyzickej osoby alebo na základe návrhu sociálnych poradcov organizácie, predovšetkým na tieto účely:

- dofinancovanie nákladov na zdravotnú starostlivosť (ošetrovateľská starostlivosť, lieky, vitamíny, rehabilitácia a fyzioterapia a iná liečba)
- domáca starostlivosť (osobná asistencia, opatrovanie)
- pomoc pri zlej sociálnej situácii
- doplatok na zdravotnícku alebo kompenzačnú pomôcku
- iné, podľa zváženía členov VV OMD v SR.

Pomoc z konta IBC bola poskytnutá fyzickým osobám jednorázovo, na preklenutie nepriaznivého obdobia.

Výkonný výbor OMD v SR v roku 2014 rozhodol aj o použití sumy 8.000 € z prijatých darov na plynulé poskytovanie a financovanie služieb na podporu osôb s ALS a NSO (predovšetkým náklady súvisiace s prevádzkou kancelárie a služieb, ktoré poskytujeme). V roku 2019 Výkonný výbor OMD v SR rozhodol o použití zostatku na konte IBC v sume 4161,88 € na rekonštrukciu požičovne kompenzačných pomôcok s cieľom skvalitniť túto sociálnu službu, ktorá je stále viac potrebná a žiadaná.

„Veľmi kladne vnímame zvýšenie informovanosti o existencii našej organizácie. V roku 2014 sme mali len 1 člena s ALS.“

Dnes ich máme 7. Ďalším 7 rodinám s ALS poskytujeme poradenstvo a sprevádzame ich sociálnym a zdravotným systémom, sú našimi klientmi," vyhodnocuje Tibor Köböl, odborný garant špecializovaného sociálneho poradenstva OMD v SR aj iný, nefinančný prínos a rozmer celej kampane Ice Bucket Challenge.

ALS patrí medzi zriedkavé choroby, vyskytuje sa u jedného, resp. dvoch ľudí zo 100.000. Znamená to, že na Slovensku

môže mať túto chorobu 50 až 100 ľudí. Presná evidencia pacientov s ALS sa však nevedie. Zdravotnícky systém stále nie je pripravený na takýchto ťažkých pacientov. V tejto oblasti vidí OMD v SR veľké rezervy a priestor na zlepšenie. „Musíme však podotknúť, že viacero našich členov s ALS žije len vďaka obetavej starostlivosti lekárov - jednotlivcov. A svojich rodín.“ Objasňuje Mária Duračinská, ktorá sa v organizácii venuje zdravotníctvu.

<b><u>Celková suma darov a rozdelenie pomoci</u></b>			
	<b>Príjem</b>	<b>Pomoc fyz. osobám</b>	<b>Iná pomoc</b>
<b>2014</b>	31 714,94 €	700,00 €	8 000,00 €
<b>2015</b>		2 200,00 €	400,00 €
<b>2016</b>		6 570,00 €	
<b>2017</b>		3 950,00 €	
<b>2018</b>		4 270,00 €	
<b>2019</b>		1 475,60 €	4 161,88 €
<b><u>SPOLU</u></b>	<b><u>31 714,94 €</u></b>	<b><u>19 165,60 €</u></b>	<b><u>12 561,88 €</u></b>

<b><u>Účel využitia darov z konta IBC pre FO</u></b>	
kúpeľná liečba	6 775,60 €
špeciálna strava, lieky, vitamínové doplnky	4 440,00 €
osobná asistencia	2 300,00 €
fyzioterapia, masáže, rehabilitačný pobyt	2 150,00 €
výdavky na liečbu SMA	1 000,00 €
hypotéka, potreby detí	1 000,00 €
hyperbarická komora - liečba	1 000,00 €
hygienické a zdrav. potreby	500,00 €
<b><u>SPOLU:</u></b>	<b><u>19 165,60 €</u></b>

**Zoznam fyzických osôb, ktorým sa pomohlo z konta IBC**

Por. č.	MENO	MESTO	SUMA	ÚČEL	ROK
1	<b>Tadeáš W.</b>	Spišský Hrhov	700,00 €	kúpeľná liečba	2014
2	<b>Michal S.</b>	Nováky	500,00 €	kúpeľná liečba	2015
3	<b>Tomáš G.</b>	Lendak	500,00 €	špeciálna strava	2015
4	<b>Vierka H.</b>	Tvarožná	300,00 €	osobná asistencia	2015
5	<b>Mária Z.</b>	Podrečany	700,00 €	kúpeľná liečba	2015
6	<b>Miroslav B.</b>	Tvrdošín	200,00 €	lieky, vitamínové doplnky	2015
7	<b>Mária S.</b>	Žilina	770,00 €	vitamínové doplnky	2016
8	<b>Iveta P.</b>	Malacky	2 000,00 €	osobná asistencia	2016
9	<b>Vladimír P.</b>	Malacky	1 000,00 €	vitamíny	2016
10	<b>Monika F.</b>	Rudina	500,00 €	kúpeľná liečba	2016
11	<b>Lucia M.</b>	Bratislava	500,00 €	kúpeľná liečba	2016
12	<b>Richard M.</b>	Košice	600,00 €	kúpeľná liečba	2016
13	<b>Terézia P.</b>	Vitanová	1 000,00 €	kúpeľná liečba	2016
14	<b>Veronika B.</b>	Dunajská Lužná	200,00 €	rehabilitačný pobyt	2016
15	<b>Michal Š.</b>	Sliach	800,00 €	masáže	2017
16	<b>Anna H.</b>	Topoľčany	150,00 €	rehabilitačný pobyt	2017
17	<b>Veronika B.</b>	Dunajská Lužná	300,00 €	rehabilitačný pobyt	2017
18	<b>Lýdia L.</b>	Lipany	300,00 €	diéta, lieky	2017
19	<b>Eva M.</b>	Prievidza	500,00 €	hygienické a zdrav.potreby	2017
20	<b>Dominika M.</b>	Poluvsie	1 000,00 €	výdavky na liečbu SMA	2017
21	<b>Terézia P.</b>	Vitanová	900,00 €	kúpeľná liečba	2017
22	<b>Eva M.</b>	Prievidza	700,00 €	fyzioterapia	2018
23	<b>Filip K.</b>	Košice	970,00 €	vitamínové doplnky	2018
24	<b>Adriana H.</b>	Krížová Ves	600,00 €	kúpeľná liečba	2018
25	<b>Aneta B.</b>	Padarovce	1 000,00 €	hypotéka, potreby detí	2018
26	<b>Michal T.</b>	Spišská Nová Ves	1 000,00 €	hyperbarická komora - liečba	2018
27	<b>Richard M.</b>	Košice	775,60 €	kúpeľná liečba	2019
28	<b>Mária S.</b>	Žilina	700,00 €	podporné výživové doplnky	2019
		<b>SPOLU:</b>	<b>19 165,60 €</b>		

### Účel využitia darov z konta IBC na inú pomoc

prevádzka sociálnych služieb OMD v SR	8 000,00 €
fyzioterapeutické pomôcky OMD v SR	400,00 €
rekonštrukcia požičovne pomôcok OMD v SR	4 161,88 €
<b>SPOLU:</b>	<b>12 561,88 €</b>

#### Vrúčne poďakovanie

Organizácia muskulárnych dystrofií v SR spätne úprimne ďakuje každému jednému darcovi.

Finančná pomoc z konta IBC významne pomohla 28 ľuďom so závažnými nervovosvalovými ochoreniami a ďalším desiatkam postihnutých členov a klientov, ktorým organizácia mohla vďaka darom poskytnúť bezplatné

poradenstvo a sociálne služby vrátane zapožičania pomôcok a fyzioterapeutických konzultácií.

*“Naše poďakovanie patrí Andrejovi Kiskovi a všetkým slovenským osobnostiam nielen zo športového a politického prostredia, ktorí svojou zainteresovanosťou do Ice Bucket Challenge prispeli k zvýšeniu povedomia o zákernej chorobe ALS,”* uzatvára Andrea Madunová.

## Príbeh: ALS sa stala súčasťou našej rodiny

**Diagnóza ALS - amyotrofická laterálna skleróza. Strašiak, ktorého v rodine nikto nechce zažiť, no do mnohých rodín sa žiaľ už nastahoval.**

#### Určenie diagnózy a hľadanie špecialistov

Súčasťou tej našej rodiny sa ALS stala takmer pred šiestimi rokmi, kedy ju primár neurologického oddelenia po rôznych vyšetreniach oznámil aj môjmu manželovi. Manžel mal vtedy 38 rokov, boli sme manželmi tretí rok a akurát sme očakávali príchod nášho druhého dieťaťa. Vedeli sme o fyzikovi Stephanovi Hawkingovi, že trpí touto chorobou, ale nevedeli sme o samotnom priebehu choroby dokopy nič. Po prvotnom šoku som sa snažila hľadať na internete

nejaké informácie o tomto ochorení. Zároveň som manžela upokojovala, aby sa nevzdával, že budeme bojovať. Žiaľ, zo strany lekárov sme sa dozvedeli iba zhruba čo nás čaká. Bolo im ľúto, že nám museli oznámiť takýto ortieľ, ale pomôcť nám nevedeli. Predpísali mu jediný dostupný liek Rilutek, a to bolo všetko. Preto nám ostalo jediné – vyhľadať si informácie sami. Spolu so švagrinou sme sa snažili zistiť na internete viac nielen o ALS, ale aj o diagnózach, ktoré by mohli byť veľmi podobné, ba dokonca, ktoré sa aj často práve s týmto ochorením zamieňajú. Viac informácií sme nachádzali v angličtine ako v slovenčine, čo by sa podľa môjho názoru mohlo do budúcnosti zlepšiť. Pomohlo nám to vyskladať si obraz o tom, čo nás čaká a s čím budeme musieť zápasiť.

Prvý rok sme sa pokúsili ešte zísť za inými špecialistami, aby sme získali aj





• Vo veku 38 rokov bolo Jaroslavovi diagnostikované ochorenie ALS. V tom čase pracoval ako stavebný inžinier. (Autor: Z rodinného archívu)

iný názor. No po absolvovaní návštev u štyroch špecialistov zameraných na neurologické ochorenia sme definitívne mali potvrdenú ALS.

### **Informácie a podporný tím sú najdôležitejšie**

Nastalo veľmi náročné obdobie. Museli sme sa vysporiadať s krutou realitou a zároveň hľadať riešenia a možnosti, ako priebeh choroby čo najviac spomaliť. Opäť sme sa pustili do hľadania nových možností. Manžel sa pripojil na stránku Patients like me, kde sú sústredení pacienti aj s touto diagnózou z rôznych kútov sveta a vymieňajú si svoje skúsenosti, ako a s čím bojujú, v akom štádiu sa ich ochorenie nachádza, prípadne s čím by nám mohli poradiť.

Je veľmi dôležité nájsť správny tím ľudí, ktorí vám môžu pomôcť aspoň trochu zmierniť priebeh ochorenia. Samotný

tím by mal zahŕňať nielen rodinu, asistentov, ale aj neurológa, psychológa, fyzioterapeuta, či logopéda.

Vďaka svojim známym a priateľom sme našli veľmi dobrého fyzioterapeuta, ktorý už mal skúsenosti s ALS a vedel tak urobiť správny cvičebný plán pre manžela.

Prešli sme rôznymi zmenami v stravovaní, zaraďovali sme viac bio potravín, ovocia, zeleniny, doplnkov stravy, či vitamínov.

Ako sa postupne manželov zdravotný stav zhoršoval, museli sme sa aj my ako rodina prispôbovať novým situáciám, čo bolo veľmi náročné. V priebehu troch rokov od stanovenia diagnózy sa jeho stav zhoršil natoľko, že musel prestať chodiť do práce. Jeho kolegovia ho však naďalej podporovali a pomáhali nám nielen počas pracovného obdobia, ale



• Až po potvrdení od štyroch špecialistov zameraných na neurologické ochorenia rodina definitívne prijala diagnózu ALS. (Autor: Z rodinného archívu)

aj potom, keď už ostal doma a naďalej sú s nami v kontakte, za čo im patrí nesmierna vďaka.

### **Pacientska organizácia a jej pomoc je nenahraditeľná**

Počas tohto obdobia sme sa zároveň z médií dozvedeli o Organizácii muskulárnych dystrofií v SR, ktorá pomáha aj pacientom s ALS. Bolo úžasné, že zrazu tu bol niekto, kto nám povedal kopu informácií o tom, čo a kde zoženieme, koho máme osloviť alebo kde si čo vieme vybaviť. Dokonca nám pomohli hľadať aj asistentov pre manžela. Veľmi nám tieto informácie uľahčili život, lebo sme ich nemuseli sami hľadať na internete a po úradoch. Preto Vám všetkým

z organizácie OMD v SR patrí naše úprimné **ĎAKUJEME** za Vašu ochotu a láskavosť nám pomôcť.

### **Rapidne zhoršovanie a zlý systém**

Štvrtý rok choroby bol veľmi náročný. Manžel už nepracoval a priebeh sa rapidne zrýchľoval. Zhoršenie stavu sa stupňovalo a každý mesiac postupovala choroba viac a viac, čo sa odrážalo hlavne na psychike. V priebehu tohto roka prestal manžel chodiť, prehĺtať, reč sa zhoršila natoľko, že mu už nebolo rozumieť.

Pri takomto rýchlom zhoršení sme potrebovali stále nové a nové špeciálne pomôcky, aby mohol fungovať v rámci svojich možností. Začiatkom roka začal chodiť s barlou, o dva mesiace už potreboval mechanický vozík a o ďalšie dva mesiace elektrický vozík, zdvíhák do bytu, polohovaciu posteľ. V druhej polovici roka, keď sme zaznamenali zlé prehĺtanie, zaviedli mu PEG, pribudla nám odsávačka a začala sa zhoršovať reč. Začal navštevovať logopedičku, ktorá nám veľmi pomáhala a ešte dlho udržiavala reč v kondícii, no koncom roka sme už aj tak potrebovali očné komunikáciu cez počítač. Vďaka logopedičke sme získali kontakt na nemenovanú pani, ktorá mala manžela s rovnakou diagnózou pred pár rokmi, a ktorá nám veľmi pomohla cennými radami a pomôckami. Žiaľ, v tomto období bolo veľmi náročné získať všetky potrebné špeciálne pomôcky od poisťovne, či úradov v takom rýchlom slede za sebou, v akom postupovalo aj ochorenie. Len vďaka pomoci tejto pani a OMD v SR mohol manžel v tomto období fungovať dôstojne.

Musím podotknúť, že v tomto smere sú podmienky na schválenie špeciálnych pomôcok veľmi zle nastavené. Pacienti s takýmto rýchlym zhoršovaním zdravotného stavu nemôžu mať zabezpečenú dostatočnú kvalitu života, keď dôležité pomôcky, ako napr. elektrický vozík nemajú včas k dispozícii.

### **Zlyhanie dýchania a najťažšie rozhodnutie**

Začiatok piateho roka ochorenia pre nás bol ešte ťažší, pretože prišlo náhle zlyhanie dýchania. Museli sme zavolať rýchlu zdravotnú pomoc, vzali ho na pohotovosť, rozdýchali ho a vrátili nás domov. O dva dni neskôr znova zlyhalo dýchanie, opäť som privolala RZP, a to už mu diagnostikovali zápal pľúc a nechali ho v nemocnici na oddelení JIS, kde opäť o dva dni neskôr došlo k zlyhaniu dýchania a oznámili mi, že manželovi musia urobiť tracheostómiu a napojiť ho na umelú pľúcnu ventiláciu. Bolo to pre nás veľmi ťažké, pretože sme sa nestíhali spamätávať z rýchleho posunu choroby a už sme sa museli vysporiadať s ďalším zhoršením. Manžel to niesol veľmi ťažko. Presunuli ho na oddelenie ARO a tam bol v starostlivosti ďalšie dva mesiace, kým mu poisťovňa schválila jeho vlastný dýchací prístroj. Vysporiadať sa s takouto náhlou situáciou si vyžaduje už aj odbornú psychologickú pomoc a podporu, ktorú žiaľ manžel v tom čase ešte nemal. Nakoľko bol úplne ležiaci pacient s umelým dýchaním, zavedeným PEGom a komunikovaním prostredníctvom očného senzora, lekári ma postavili pred veľmi ťažké rozhodnutie.... Musela som rozhodnúť manžela umiestniť v hospici kvôli profesionálnej starostlivosti,



• Manželka Lívia sa napriek ťažkému osudu svojho manžela nezdváha. (Autor: Z rodinného archívu)

pretože sme nemali asistentov ani zdravotný personál v domácnosti, ktorý by mi pomohol v starostlivosti o neho, nakoľko máme ešte dve maloleté deti. Vďaka vzájomnej dohode s hospicom, som však s ním 6 dní v týždni niekoľko hodín počas dňa, pričom pokračujeme v starostlivosti tak, ako sme boli naučení doma a zároveň má okrem mojej pomoci a pomoci zdravotníckeho personálu aj podporu odborného psychológa a špeciálneho pedagóga.

Tento rok je to už šiesty rok od stanovenia diagnózy a hoci manžel prešiel ďalším zhoršením stavu, stále sa drží a bojuje ďalej.

### **Odkaz a povzbudenie na záver**

Viem, aké je to pre vás náročné žiť s touto diagnózou a viem, aké je to náročné aj pre vaše rodiny. Nie je to ľahká cesta, ale práve preto by som vás chcela



- Rýchle zhoršovanie sa zdravotného stavu dostalo manžela pani Lívie z barlí na elektrický vozík v priebehu dvoch mesiacov. (Autor: Z rodinného archívu)

povzbudiť, aby ste hľadali pomoc a podporu tých, ktorí vám pomôcť môžu.

Určite od začiatku majte pri sebe dobrého psychológa. Je to z môjho pohľadu asi prvá vec, ktorú by som urobila. My sme ju zaradili nakoniec a už sa to oveľa ťažšie ovláda. V druhom rade fyzioterapeut, ktorý pomáha udržať svaly čo najdlhšie v kondícii. Nájdite si nejaké činnosti, ktoré zamestnajú vašu myseľ, a tak udržia mozog v dobrej kondícii. Nechávajte to nakoniec, lebo potom sa môže stať, že sa už nenakopnete. Určite sa neufahajte do samoty, ale naďalej sa stretávajú s kamarátmi, či známymi. Udrží vás to v dianí okolo vás a budete sa naďalej cítiť jeho súčasťou. Rozprávajte o svojich pocitoch, o tom čo prežívate, čoho sa bojíte alebo aj čo by ste ešte chceli dosiahnuť. Je dobré to dať zo seba von a nedržať to vo svojom vnútri.

Možno sa niektorým zdá, že vám tu pišem veci, ktoré robíte. Výborne, len tak ďalej!!!

Možno si niektorí povieť, že to sa nedá, že pišem bludy a nechápem, čo to obnáša.

Týmto všetkým chcem iba povedať, ak vaša psychika ostane naladená pozitívne, dokážete so strašiakom zvaným ALS ľudovo povedané „vybabrať“. Ak sa jej poddáte, „vybabre“ ona s vami. Verte si, že to zvládnete. Výskum ide dopredu mľfóvými krokmi a možno je už len otázkou času, kedy sa do obehu dostane liek, ktorý dá stopku tomuto ochoreniu. Tak skúste zabojovať a vydržať.

Držím nám všetkým palce, aby sme na konci tohto boja vyhrali MY a nie ALS. Veľa šťastia!

LÍVIA B.

## Prehľad ochorenia: Amyotrofická laterálna skleróza

Amyotrofická laterálna skleróza (ALS), známa aj ako Lou Gehrigova choroba, je neurodegeneratívne ochorenie charakterizované postupnou stratou nervových buniek mozgu a miechy, ktoré zabezpečujú pohyb rôznych svalových skupín. ALS patrí do širšej skupiny ochorení, označovaných ako „ochorenie motoneurónu“ (angl. motor neuron disease, MND). Prejavuje sa postupnou stratou funkcie svalov a úbytkom svalovej hmoty (atrofiou), zároveň dochádza často k samovoľným záškľbom postihnutých svalových skupín (fascikulácie) alebo ich kŕčom. K príznakom dochádza



(podľa formy ALS) na končatinách a tzv. bulbárnych svaloch (žuvacie a mimické svalstvo). V ďalšom priebehu ochorenia sú postihnuté svaly trupu vrátane dýchacích svalov. V rámci ALS môže zriedkavo dôjsť k emočnej labilitate vo forme nekontrolovateľného a situačne neadekvátneho smiechu alebo plaču. Nejde však o poruchu intelektu, psychické a mentálne schopnosti ostávajú spravidla zachované.

Ochorenie sa typicky prejavuje vo vekovej skupine 60 – 70 rokov, asi v 5% prípadov však môže prepuknúť do veku 30 rokov. Výskyt ochorenia vykazuje geografické rozdiely, celosvetovo postihuje 1-9/100 000 obyvateľov, čím sa radí medzi zriedkavé choroby. Počet ľudí s ALS na Slovensku sa odhaduje na 450 – 500, presné štatistické údaje však nie sú k dispozícii. ALS postihuje o niečo viac mužov ako ženy v pomere 1,5:1. Všeobecne je začiatok ochorenia pozvoľný, nenápadný, väčšinou s postihnutím iba určitej svalovej skupiny, jednej končatiny. Priemerná dĺžka života pacientov s ALS býva 2-3 roky pri postihnutí bulbárnych svalov, 3-5 rokov pri klasickej forme postihujúcej končatiny. Smrť nastáva v dôsledku zlyhania dýchacích svalov.

ALS spôsobuje pravdepodobne kombinácia genetickej predispozície a rôznych faktorov prostredia, presná príčina a mechanizmus ochorenia však doteraz nie sú plne objasnené. Približne 95% prípadov ochorenia vzniká sporadicky (ojedinelý výskyt v rodine), zvyšných 5% predstavuje familiárnu formu (dedičný pôvod – častejší výskyt v rámci rodiny). V súčasnosti je známych viac



• Zdroj: Internet

ako 20 génov, ktorých mutácie môžu viesť k rozvoju ALS.

Najčastejšou formou ochorenia (2/3 prípadov) je tzv. klasická spinálna ALS, prejavujúca sa primárne na končatinách. Klasickým symptómom je svalová slabosť jednej hornej alebo dolnej končatiny. Môže sa prejavovať slabosťou a nemotornosťou rúk a prstov pri vykonávaní činností vyžadujúcich zapojenie jemnej motoriky (písanie na klávesnici, otváranie fliaš, otáčanie kľúčom v zámku a pod.). Ďalším nápadným prejavom môže byť slabý stisk ruky. Pri postihnutí dolných končatín môže dôjsť k oneskoreniu pohybu jednej nohy („vlečenie“ nohy za sebou), príp. k častejšiemu zakopávaniu. Chôdza po schodoch býva náročnejšia a unavujúca.

Druhú najčastejšiu formu (1/3 prípadov) predstavuje tzv. progresívna bulbárna paralýza, pri ktorej dochádza predovšetkým k postihnutiu bulbárneho (žuvacieho a mimického) svalstva s následnými poruchami prehĺtania a reči. Prejavuje sa menej zrozumiteľným rečovým prejavom, zmenou kvality hlasu, neschopnosťou kričať a spievať. Sekundárne dochádza takmer u všetkých pacientov k nápadnému nadmernému slineniu.



Diagnostika a liečba ALS spadá do kompetencie neurológa. Základom v diagnostike ALS je telesné vyšetrenie pacienta spolu s elektromyografickým (EMG) vyšetrením, ktorým sa meria funkčný stav svalstva. Na vylúčenie iných ochorení môže byť potrebné zobrazenie mozgu magnetickou rezonanciou. Časové okno od prvých prejavov po stanovenie diagnózy lekárom môže predstavovať až 1 rok, práve pre pozvoľný, nenápadný rozvoj ALS s príznakmi, pre ktoré sa bežne nevyhľadáva lekárska pomoc. Ďalším dôvodom býva náročná diagnostika, keďže príznaky ALS (najmä v počiatočnom štádiu) môžu imitovať celý rad ďalších neurologických ochorení.

V súčasnosti sú terapeutické možnosti ALS stále obmedzené. Riluzol (Rilutek) predstavuje doteraz jediný medikament, ktorý účinne spomaľuje priebeh ochorenia u všetkých typov ALS. Účinkuje tým spôsobom, že zabraňuje uvoľňovaniu glutamátu, chemického prenášača bežne vytváraného v ľudskom mozgu. Takto znížené množstvo glutamátu má následne ochranný účinok na nervové bunky. Liečivo sa užíva vo forme tabliet, spravidla 2-krát denne. Aktuálne (k 11.06.2019) je v USA testovaná nová forma riluzolu, známa pod názvom Nurtec (predtým BHV-0223). Ide o tabletu, ktorá sa po podaní pod jazyk ihneď rozpúšťa v ústnej dutine. Bez nutnosti prehĺtania by sa takto značne zjednodušilo podávanie lieku.

V podpornej liečbe príznakov, ktoré vznikajú sekundárne s postupným rozvojom ALS sú používané rôzne skupiny medikamentov. Svalové záškľby (fascikulácie) väčšinou nevyžadujú liečbu, v opačnom

prípade sú účinné lieky inak využívané v liečbe epilepsie, tzv. antikonvulzíva (napr. karbamazepín, fenytoín, gabapentín, pregabalín). Proti svalovým kŕčom pomáha magnézium. Uvoľňovanie hlienov z dýchacích ciest a zlepšenie odkašľavania umožňuje podávanie mukolytík (ambroxol, bromhexin a pod.). V dôsledku poruchy prehĺtania dochádza k zvýšenej akumulácii slín v ústnej dutine. Odporúča sa vynechanie dráždivých jedál a vyplachovanie úst nálevom z harmančeka a šalvie. Ďalej sú k dispozícii špeciálne zubné pasty a ústne vody. Z liečiv sú účinné náplasti skopolamínu, atropínové kvapky pod jazyk a tzv. tricyklické antidepresíva (amitriptilín, nortiptilín, imipramín). V prípade neúspechu medikamentóznej liečby môže pomôcť lokálna aplikácia botulotoxínu, ktorá potlačí tvorbu slín asi na 6 mesiacov. Pri pokročilej poruche prehĺtania býva nutná výživa cez tzv. PEG sondu, ktorá zabezpečuje dostatočný prívod živín, zároveň pôsobí preventívne proti vdýchnutiu (aspirácii) potravy.

Nezanedbateľnou súčasťou liečby je aj správna výživa. Je známe, že u ľudí s ALS je spotreba energie v pokoji vyššia ako je bežné (negatívny metabolizmus, čiže katabolizmus), a to ešte pred tým, ako sa objavia prvé viditeľné príznaky ochorenia. Štúdie ukázali, že vysokokalorická výživa so zvýšeným príjmom proteínov zlepšila prognózu ochorenia (vhodné sú prípravky typu Nutridrink). Diskutuje sa tiež o pozitívnom efekte zvýšeného príjmu tukov (cholesterolu a triglyceridov), zatiaľ však chýbajú klinické štúdie, ktoré by toto tvrdenie jednoznačne potvrdili.

V minulosti bolo uskutočnených niekoľkých menších štúdií, ktoré priniesli najprv buď nepriame alebo nedostatočne silné dôkazy pozitívneho vplyvu vitamínu B12 na spomalenie priebehu ALS. Na základe týchto štúdií sa v Japonsku v roku 2007 uskutočnila jedna väčšia klinická štúdia (Kaji, Imai, Iwasaki, Okamoto a ďalší) na 373 pacientoch s ALS. Týmto bol dvakrát týždenne podávaný metylkobalamín (aktívna forma vitamínu B12) v ultravysokých dávkach formou injekcie do svalu po dobu 3,5 roka. Jedna skupina pacientov pritom dostávala 25 mg metylkobalamínu, druhá 50 mg. Prvotné výsledky nedokázali rozdiel medzi vitamínom a B12 a placebom, následná hlbšia analýza však ukázala pozitívny vplyv takto podávaného vitamínu B12. Pacienti žili dlhšie, taktiež strata ich svalových funkcií prebiehala pomalšie. Umelá ventilácia bola nutná neskôr, čím sa zároveň zvýšila kvalita ich života. Veľmi dôležitým zistením bolo, že tieto pozitívne účinky vitamínu B12 sa prejavili len u tých pacientov, ktorí sa podrobili liečbe najneskôr 12 mesiacov po nástupe príznakov ALS. Tento výsledok len podčiarkuje dôležitosť skoršej diagnostiky a liečby. Americká patientská webstránka alswordwide.org odporúča dokonca dávku metylkobalamínu 25 mg denne injekčne, pričom upozorňuje, že pozitívne účinky sa neprejavia hneď, ale až po 1-3 mesiacoch užívania.

U pacientov s ALS je dôležité včas zachytiť začiatok dýchacích problémov, pričom sa odporúčajú dychové cvičenia s fyzioterapeutom alebo zdravotnou sestrou. Zároveň je dôležité sledovať schopnosť prehĺtania a v prípade

potreby zahájiť patričnú liečbu, aby sa predišlo aspirácii a následnému zápalu pľúc. Pri poruchách dýchacieho svalstva sa ďalej využíva neinvazívna pľúcna ventilácia (dýchacia maska pripojená na ventilátor), ktorá preukázateľne zlepšuje prognózu a zvyšuje kvalitu života u pacientov s ALS. Okrem iného zmiernuje symptómy spôsobené nedostatočným oksyľčením organizmu, ako je únava, poruchy spánku a depresia. Ventilácia sa spravidla inštaluje počas spánku, podľa potreby a závažnosti príznakov aj cez deň. V prípade neúčinnosti iných opatrení môže byť potrebná ventilačná podpora prostredníctvom invazívnej pľúcnej ventilácie cez tracheostómiu.

Asi u 75% ľudí s diagnózou ALS sa v priebehu ochorenia objavujú problémy s komunikáciou. Preto je dôležitý výber správneho spôsobu komunikácie, a to so zohľadnením individuálnych potrieb pacienta. Dostupná je široká paleta kompenzačných pomôcok, napr. tablety, počítače, alternatívne PC myši a klávesnice, hlavové ukazovadlá, ústne tyčinky. Vďaka moderným bezkontaktným technológiám je k dispozícii napr. komunikačný systém irisbond PRIMMA, umožňujúci kontrolu PC myši pomocou pohybu očí.

V súčasnosti je vyvíjaných a testovaných viacero druhov liečiv. V pokročilej fáze klinických testov je skúšané liečivo označené ako Tofersen (predtým IONIS-SOD1RX). Látka by mala pomôcť pacientom s familiárnou formou ALS (asi 5% prípadov ALS), ktorí majú mutácie v géne SOD1. Tofersen je liečivo najnovšej generácie, patriace do skupiny ASO (tzv. „antisense“ oligonukleotidy,

využívané v liečbe geneticky podmienených ochorení, rovnako ako napr. Nusinersen v prípade SMA alebo Eteplirsen v prípade Duchenneovej svalovej dystrofie). Doterajšie výsledky testovania Tofersenu prinášajú sľubné výsledky, čo sa účinnosti a znášanlivosti lieku týka. Ukázalo sa, že liečivo dokáže účinne znižovať toxické hladiny proteínu SOD1. Tofersen taktiež získal k 29. augustu 2016 od Európskej liekovej agentúry (EMA) označenie orphan drug („liek sirota“ - liek na zriedkavú chorobu), čo predstavuje pozitívny signál zo strany európskych regulačných orgánov. Faktom je tiež, že štúdia prebieha nielen na americkom, ale aj európskom kontinente (Belgicko, Francúzsko, Nemecko, Veľká Británia). Ukončenie štúdie je plánované na 29. mája 2020.

Rovnako sa skúma možnosť liečby ALS pomocou transplantácie kmeňových buniek. Zaujímavé sú 2 izraelské klinické štúdie (Petrou, Gothelf, Argov a ďalší), prebiehajúce v rokoch 2011-2014 na 12, resp. 14 pacientoch, ktorí dostávali liečbu kmeňovými bunkami NurOwn. Týmto pacientom odobraté bunky kostnej drene boli v laboratórnych podmienkach „preprogramované“ tak, aby produkovali tzv. neurotrofické faktory, v ľudskom tele bežne sa nachádzajúce látky, ktoré majú ochranný a regeneračný účinok na nervové bunky. Tieto „novo naprogramované“ bunky im boli následne podané buď do svalu alebo intratekálne (t.j. do priestoru medzi mozgom/miechou a ich obalmi, kde sa nachádza mozgovomiešny mok – likvor). Oba spôsoby podávania sa ukázali ako bezpečné a pacientmi dobre tolerované.

87% pacientov reagovalo na liečbu spomalením priebehu ochorenia 6 mesiacov po jej ukončení. V rokoch 2014 – 2016 pokračovala druhá fáza klinického skúšania, tentoraz v USA a s 48 pacientmi. Liečbu dostávali kombinovane – vnútrosvaľovo a intratekálne. V roku 2018 prezentované výsledky tejto štúdie opäť ukázali spomalenie priebehu ALS, rovnako ako objektívne merateľné zmeny, poukazujúce na pozitívne účinky tejto liečby nielen na nervový, ale aj imunitný systém. Od augusta 2017 prebieha v USA tretia fáza (posledná fáza pred možnosťou regulačného schválenia a uvedenia liečiva na trh) klinického skúšania, na 200 pacientoch. Ukončenie štúdie je plánované na 30. júla 2020.

V rokoch 2009 – 2016 bola vôbec po prvýkrát skúšaná bezpečnosť transplantácie kmeňových buniek pacientom s ALS, a to chirurgickým zákrokom priamo do ich miechy. Bunky boli získané z 8 týždňového ľudského embrya a následne vnesené priamo do miechy pacientov. Keďže ide de facto o transplantáciu od iného darcu (v tomto prípade od embrya), predpokladá sa nutnosť doživotného užívania imunosupresív (imunitu potláčajúcich liečiv). Táto bunková terapia má označenie NSI-566. Doterajšie výsledky na 30 pacientoch ukázali jej bezpečnosť a dobrú tolerovateľnosť. Aktuálne (k 11. 06. 2019) prebieha analýza výsledkov a pripravuje sa 3. fáza klinického skúšania, ktorá má ukázať efektívnosť liečby.

MUDR. ROMAN GRÉSER

Spracovala: Mária Duračinská  
Zdroj: časopis Ozvena č. 1/2020  
Vydala: Organizácia muskulárnych  
dystrofiíkov v SR, marec 2020  
[www.omdvsr.sk](http://www.omdvsr.sk)