

**WILLÍKŮV
(PRAVIDELNÝ)
OBČASNÍK**

2023



Vážení a milí přátelé,



zdravím vás u příležitosti vydání dalšího čísla Willíkova Občasníku, tentokrát s vročením 2023. Pevně věřím, že následující stránky mají tu moc přenést vás aspoň na chvíli do světa,

ve kterém se neválčí, kde nejsou tornáda ani záplavy, kde planeta nekolabuje a kde spolu lidé rádi tráví společný čas.

Uvědomuji si, že pro dobré duševní zdraví nás všech je stále důležitější mít komunitu, do které patříme a kde se cítíme dobře. O to se ve Willíkovi snažíme a snad se nám to i daří. Naše setkání jsou naplněná

přátelstvím, novými zážitky a legrací, na kterou pak dlouho vzpomínáme. A i když to možná vypadá, že to jde samo, věřte, je za tím také spousta práce a energie.

Chci poděkovat členům spolku, kteří pomáhají naplnit naše cíle, dobrovolníkům, kteří nám věnují svůj čas, odborníkům, kteří nám ukazují, jak se poprat s problémy, podporovatelům, bez jejich finanční účasti by nebylo možné většinu aktivit uskutečnit.

Stojí to za to!

Hodně zdraví a štěstí v roce 2024!

Hanka Kubíková

Stručný přehled aktivit 2022 - 2023

- Prosinec 2022 - relaxační adventní víkend maminek v Olomouci
- Prosinec 2022 - mikulášská besídka ve Svatém Jáně pod Skalou
- Leden - lyžařský pobyt na Lipně
- Duben - přednáška Hany Kubíkové studentkám Fakulty pedagogické TUL o sociálních otázkách spojených s Williamsovým syndromem
- Duben - zoom přednáška Wandy Urbanové na téma Zuby
- Duben a květen - jarní setkání Willíka v Blansku
- Květen - měsíc Williamsova syndromu, bublinková kampaň
- Červen - cyklovíkend tatínků
- Červen - česko-slovenský pobyt na Slovensku
- Červenec a srpen - letní tábor Willíka v Úborsku
- Srpen - tábor tatínků v Orlických horách
- Srpen - nový leták spolku Willík
- Září - výzva Prvních sto podzimních kilometrů ve prospěch Willíka
- Září - František Hába u brazilských Willíků
- Říjen - setkání v Pluhově Žďáru
- Říjen - setkání FEWS v Praze
- Prosinec - víkendový pobyt maminek v Olomouci
- Prosinec - Mikulášská besídka u Pišlů a Mikulášská besídka na Moravě

(- hk -)



Maminky a adventní víkend v Olomouci



Na sklonku minulého roku, první adventní neděli roku 2022, vyrazily ze všech koutů České republiky willíkovské maminky na společný víkend do Olomouce. Základ skupiny tvořily Lenka, Olga, Hanka, Magda, Lucka v doprovodu Dany a druhé Hanky, ve městě se k nám přidal Martin s maminkou Jitkou, Ninuška s maminkou Kristýnou a další den pak ještě maminky Lenka a Petra.

Prohlédly jsme si krásné adventní trhy, ochutnaly výtečný punč, navštívily Svatý Kopeček i katedrálu sv. Václava a ochutnaly mnoho místních specialit. Užily jsme si víkend plný povídání, vzpomínání a zábavy, výjimečný víkend bez péče o naše děti. Za rok si to rozhodně zopakujeme:-)

(- hk -)

Mikulášská besídka ve Svatém Jáně

Na Mikuláše jsme už podruhé vyrazili do Svatého Janu pod Skalou, do amfiteátru nad zdejší Svatojanskou kolejí. Sešlo se nás celkem 7 rodin (Willíci: Julinka, Kačenka, Verunka, Kuba J., Kuba K., Bárt a Lukáš). Připojili se k nám 4 studenti 2. lékařské fakulty, kteří si

zvolili Williamsův syndrom a život s ním za téma skupinové seminární práce. Oheň, nadílka od Mikuláše i studentů, povídání, čaj, buřty, perníčky, sladkosti. Počasí nám úplně nepřálo, ale byli jsme teple oblečení a společné setkání nás potěšilo i zahřálo.

(- hk -)



Lyžařský pobyt na Lipně

Může dítě s mentálním postižením a vzácným onemocněním, které doprovází řada zdravotních potíží, lyžovat? A proč by nemohlo? Když ho to baví? :-)

Na společném zimním pobytu spolku Willík to dokazují teenageři s Williamsovým syndromem. Již potřetí vyrazilo několik rodin vychovávajících dítě s Williamsovým syndromem na lyže, tentokrát do jižních Čech, do skiareálu Lipno. Provozovatel zdejšího lyžařského centra na sportovce se zdravotním postižením myslí, osoby se ZTP/P průkazem tu mají možnost lyžovat se svými průvodci za zvýhodněných podmínek, každý rok se tu také koná tzv. Den s handicapem. V jeho rámci je možné zdarma vypůjčit veškeré lyžařské vybavení a pomůcky, vyzkoušet si jízdu na monoski, nevidomí sportovci tu mohou zažít lyžování s proškoleným instruktorem.

Lipenský lyžařský areál je navíc svým charakterem (mírné a bezpečné sjezdovky, čtyři lanovky, lyžařská škola) vhodný zejména pro rodiny s dětmi a začátečníky, takže pro naše mladé sportovce z Willíka naprosto ideální.

Co ale letos rozhodně ideální nebylo, to byly sněhové podmínky. Oproti loňsku, kdy jsme tu zažili idylickou

ladovskou zimu, letos nebylo mimo areál po sněhu ani památky. Naštěstí na sjezdových tratích byly pečlivě upravované zbytky technického sněhu, takže i přes nepřízeň počasí si naši čtyři lyžaři (Verunka, Kuba, Bartoloměj a Quido) užili lyžování do sytosti a snad se zase i trochu zlepšili.

Ve zbylých dnech jsme se věnovali plavání a saunování v aquaparku Frymburk (děkujeme Ing. Bořivoji Vágnerovi z Wellness hotelu Frymburk za sponzorský dar v podobě volného vstupu), užili si lipenskou bobovou dráhu a pěšky objevovali okolí. Dobyli jsme kopec Luč, prošli se z Loučovic přes Vyklestilkou a kolem vodopádů sv. Wolfganga do Vyššího Brodu a zajeli si do malebného Českého Krumlova.

Po večerech se doháněla škola, kluci měli originální ergoterapii v podobě vrtání aku-vrtáčkami do dřevěných špalíků, dospěláci zase hráli deskové hry.

Týden v dobré společnosti utekl jako voda a už se těšíme na příště, snad to tentokrát se sněhem vyjde.

(- hk -)



Lucemburský mezinárodní bazar



V loňském roce před vánoci se v Lucemburku uskutečnil Mezinárodní bazar, na kterém se představili příslušníci většiny národů a národností v Lucembursku žijících. Mezi 65 státy se vyjímal český stánek, kde byste našli nejen typickou českou kuchyni, vč. piva a becherovky, ale také různé české výrobky. Výtěžek z prodeje byl určen na podporu spolku Willík, který sdružuje rodiny vychovávající děti se vzácným onemocněním, Williamsovým syndromem.

Loňský ročník se uskutečnil po dvouletém prodlení způsobeném covidem a byl proto zcela výjimečný. Ve prospech našeho spolku se podařilo vybrat neuvěřitelných

8 tisíc Euro! Symbolický šek nám do Česka přijela předat organizátorka a zástupkyně Czech stand at Bazar International, paní Jari Kroupa. Setkání s předsedkyní Výkonné rady spolku Hanou Kubíkovou a jejím synem Bartolomějem se uskutečnilo v Jičíně, ve Valdštejské lodži. Děkujeme!

Finanční prostředky budou použity na jarní a podzimní víkendové rekondiční pobyty rodičů s dětmi s Williamsovým syndromem v roce 2023, zaplatí se za ně lektorům, uhradí se ubytování a strava dobrovolným asistentům a přispěje se částečně i rodinám. Děkujeme za podporu a spolupráci!

(- hk -)



Jarní víkendový pobyt v Blansku



Jarní setkání 2023 provázela trochu nervozita. Jedeme na nové místo, kde to neznáme a kde personál nezná nás, jede nás hodně (přihlásilo se nejvíc rodin v dosavadní historii Willíka - přes 25) a vytvořit zajímavý program pro všechny bude náročné. No, ale tak to aspoň zkusíme.

Rekreační zařízení Vyhlička leží v krásném prostředí Moravského krasu, uprostřed přírody. Patří Kolpingovu dílu, má kapacitu 103 lůžek a je plně bezbariérové - lepší prostředí jsme si snad nemohli přát. Kdo se tedy nakonec do Blanska vypravil? Na celý pobyt přijelo 23 dětí s Willi- amsovým syndromem, na otočku další tři děti s touto diagnózou + 4 děti další přítomné děti měly specifickou poruchu (Down syndrom, Prader-Willi syndrom atd). A k tomu nepřeborné množství zdravých sourozenců. Některé rodiny jsme mezi sebou přivítali po delší přestávce, další děti jsme viděli úplně poprvé. Řeknu vám, byl to hukot!

Program jsme každopádně měli bohatý. Začali jsme v pátek společnou procházkou a obhlídkou nejbližšího okolí. Večer začaly vznikat originální plakáty, kterými se děti a rodiny představovaly - ty se staly hlavní výzdobou konferenčního sálu, kde si je všichni se zájmem celý pobyt pročitali. K prohlížení byly určené také fotoknihy ze starých i nedávných pobytů a zalaminované časopisy české

i slovenské společnosti, které vyrobila a na pobyt přivezla Hanka Kubíková. To bylo zábavy při vzpomínání na uplynulých 17 let!

Hlavní program následoval o víkendu. V sobotu dopoledne děti vyrazily s asistentkami na výlet a rodiče se vrhli na schůzování. Probrali jsme ve stručnosti události uplynulého roku, zjistili novinky a ujasnili si program pobytu. Pak se pár řidičů dobrovolníků vydalo zachránit děti, které zmokly a zabloudily cestou zpátky domů - prý to bylo velké dobrodružství! Odpoledne se děti rozdělily do skupin podle věku a střídaly se na třech, resp. čtyřech připravených stanovištích. Sportovní aktivity s tetou Hankou Dvořákovou probíhaly v konferenčním sále (dokonce se nafoukl i obrovský míč na Kim-ball a děti si s ním pinkaly) a později i na venkovních hřištích a okolních loukách. Ve foyer si rozložila své výtvarné aktivity teta Martina Michalová - děti tu pracovaly s modelínou, mohly si nazdobit vlastní masku na čarodějnice, vyrobit model lidského těla nebo cokoli jiného. Třetí skupinkou bylo skupinové zpívání s Miriam a jejími kamarády ze sboru. Děti tu zkoušely muzicírovat, zpívat a dokonce společně natrénovat i několik písniček na nedělní koncert. Trochu stranou, na venkovní terase, bylo pak poslední,

Jarní pobyt v Blansku (dokončení)

speciální stanoviště, které si užili hlavně kluci. Ondra Kreník tu s dětmi vrtal aku-vrtáky do špalíků a vyráběli spolu dřevěné hračky - robota, vlak, traktor, výtah! Za rodiči odpoledne přijela psychologka Zdeňka Tmejová, která si pro nás připravila seminář na téma: Jak na chvíli vypnout a načerpat energii. Někteří z nás využili i možnost individuálních psychologických konzultací po skončení semináře. Večer si maminky zacvičily s Kristýnou Černou a Miriam pro děti uspořádala diskotéku.

V neděli vyrazila většina osazenstva Vyhličky na výlet do Macochy a Punkevních jeskyní, který jsme měli dlouhé měsíce dopředu rezervovaný. Ti, kterým se do jeskyně nechtělo, si zajeli na procházku do nedalekého Blanska, někteří dali přednost kávě a dortíku v blízké restauraci hotelového komplexu Orea Resort Panorama.

Po obědě se děti vrátily ke sportování, tvoreň a nácvičku písni na koncert, za rodiči tentokrát přijela z Humpolce paní Ivana Kmochová, která nám vyprávěla svůj životní příběh o tom, jak osamostatňovala svou dceru s lehkým mentálním postižením. Bylo zajímavé sledovat konkrétní kroky, které vedly k nácvičku samostatného cestování veřejnou dopravou, hledání práce a bydlení, péče o sebe

i o domácnost. Po semináři následovala bohatá diskuse přítomných rodičů.

Odpoledne se udělalo krásné počasí, a tak se před hotelem mohl konat velkolepý koncert našich dětí. Hlavní hvězdou odpoledne se stala Kačenka Hábová se svou hudební kreací z filmu Lví král, ostatní děti si s ní ale vůbec nezadaly. Rodiče byli překvapení, co všechno jejich děti zvládnou a jak krásné chvíle dokáží připravit. Po koncertě a skupinovém fotografování následovala oslava čarodějnic a společný táborák. Po setmění jsme se přesunuli zpátky pod střechu a dlouho do noci se zpívalo, povídalo a užívalo společných chvil. Děti si vyzkoušely i veškeré zdejší vybavení včetně ping-pongu a stolního fotbalu. Pondělní první máj jsme pak strávili cestováním do svých domovů.

Děkujeme rodině Švecových za doporučení tohoto krásného místa a Pavlu Švecovi také za zajištění tekutého občerstvení. Na Vyhlídce se nám líbilo natolik, že jsme si hned objednali pobyt na stejném místě i příští rok. Těšíme se. Za finanční podporu tohoto pobytu děkujeme Czech stand at the Bazar International de Luxembourg.

(- h k -)



Ohlasy od dobrovolníků

Na víkend s Willíky se mi nejvíce líbilo to, jak nás děti přijaly mezi sebe. Byl jsem s dětmi i v pauzách mezi programem a často se mi stalo, že mě někdo vzal za ruku a táhl mě s sebou na neznámé místo. Takto jsem třeba skončil na obědě u stolu s Tomáškem a jeho maminkou, který o mně všem říkal, že jsem jeho nejlepší kamarád. Tohle mi připomnělo Maroko, kde jsem v horách potkal na ulici cizí děti a najednou se ocitl u nich doma na večeri a nikomu to nepřišlo divné. Co se týče našeho hudebního programu, byl jsem rád, že se všichni, svým způsobem, zapojili. I ti, co nechtěli zpívat, hrát nebo tančit, se třeba jenom usmívali a bylo vidět, že je jim s námi dobře.

Ondra Sojka

Před nějakou dobou jsem strávila víkend s "Willíky" - jsou to děti s Williamsovým syndromem. Musím se přiznat, že pojem postižení lidé pro mne bylo obrovské téma. Pak ale přišla do naší schůly nabídka pomáhat s hudebním doprovodem během jejich setkání. Willíci milují hudbu a muzikoterapie je často používaným prostředkem. Bylo mi jasné, že je to cesta, jak se sebou a svými předsudky něco dělat, a na akci jsem se přihlásila.

Po příjezdu jsme se přišli seznámit s rodiči dětí. Po nějaké době vešel do místnosti malý Standa a celý se rozzářil, když nás uviděl. Seběhl schody a vrhl se mi kolem krku. Jeho vřelost mne odzbrojila. A zdaleka nebyl jediný. "Vy jste ale krásní kluciííí" řekla plná úžasu Káťa, jedna z Willíků po té, co uviděla naše schůlisty. Měla jsem pocit, jako by za nimi přijely hvězdy z Hollywoodu.

Vybalili jsme nástroje a hned přišla první skupinka na zpěv. Měla jsem s sebou kachon a spoustu hrkátek, které jsem rozdělila mezi ně. Obcházela jsem děti a trochu je rytmicky navedla. Celou dobu mě pozorovali a hrkali podle mého kývání hlavou. Bylo to úžasné a mnozí měli opravdu talent. Po skončení jsem si nástroje od dětí vybírala. "Děkuju teto, žes mi pomohla s tím hrkáním." řekl Radimek, když mi vracel vajíčko. Bylo to dojemné, jak moc byli vděční.

Na obědě jsem nestačila žasnout a s nadšením je pozorovala. "Jsou tak nádherní, krásné děti." myslala jsem si. Historek byla spousta od projevů radosti, hry a nebo slavné pěvecké číslo Káti, která dokázala nazpívat asi 50 slok k písni The Lion sleeps tonight a stala se hvězdou. Večer se konala diskotéka. Kolem 9 už jsem musela na vlak.

"Kam jdeš teto?" zeptal se Radimek. "Už musím běžet." "Ahaaa, tak ahoj a ještě jednou děkuju, žes mi pomohla s tím hrkáním." Jsou tak vděční a jejich úsměv je nakažlivý. Přestože byl víkend náročný, bylo to úžasné a něco se ve mně změnilo. Osobní zkušenost je zkrátka jedinečná.

Natálie Bublíková



Přednáška Wandy Urbanové: ZUBY a zase ZUBY

WS a zuby

- Celkově menší zuby s mezerami (mikrodoncie)
- Tvarové anomálie
- Kratší kořeny
- Nezaložené zuby
- Vady skusu
- Srostlice
- „Líný“ a velký jazyk



Co je špatně ?

- K



Co s tím ?

- TRPĚLIVOST!
- Citlivé uši
- Citlivé oči
- Citlivá dutina ústní
- Entonox ?



JAK?

- Klasicky... zvuky a vibrace!
- Ručně... tlak, nelze odstranit veškerý kaz
- Laserem... světelné záblesky
- Ozónem... nelze větší kazy



V dubnu 2023 se uskutečnila online přednáška MUDr. Wandy Urbanové, Ph.D., z oddělení ortodoncie a rozštěpových vad Stomatologické kliniky 3. LF UK a FNKV Praha (a zároveň maminky Filipa s Williamsovým syndromem) s názvem ZUBY a zase ZUBY.

Jak napovídá název, věnovali jsme se péči o zuby u dětí a lidí s Williamsovým syndromem a specifikům, které je možné u nich očekávat. V souvislosti s touto diagnózou se nejčastěji hovoří o mikrodoncii (celkově menší zuby s mezerami), o kratších kořenech, nezaložených zubech, vadách skusu, srostlicích, „líném“ a velkém jazyku a celkové hypotonii obličejového svalstva. V péči o zuby je nutné se věnovat již dočasnému chrupu, tzv. mléčným zubům, který jsou citlivější vůči zubním kazům a zároveň jsou důležité pro správný vývoj stálých zubů. I dočasné zuby je nutné spravovat (ohrožení záněty - srdce, zánět mozkových blan).

V souvislosti s různým počtem zubů u dětí s Williamsovým syndromem je vhodné udělat v cca 6-7 letech ortopantomogram (OPG) – snímek zachycující obě čelisti, chrup, čelistní klouby, čelistní dutiny a dutinu nosní.

Wanda nám objasnila, jak se zubní kaz postupně vyvíjí (stádia: bílá skvrna, kaz skloviny, kaz dentinu, zánět zubní dřevě, periodontitis, zánět v měkkých tkáních, celkové komplikace) a jak je nebezpečný zánět dásní právě u lidí s Williamsovým syndromem v souvislosti s rizikem endokarditidy.

Velkým tématem u našich dětí je ošetření stomatologem - mezi rizikové faktory patří strach (úzkosti), zvuky (hyperakuzis), ostré světlo (citlivé oči) i samotné dotečky v citlivé ústní dutině. Základním přístupem lékaře musí být trpělivost, pro ošetření je možné individuálně zvážit Entonox (inhalační směs oxidu dusíku a kyslíku, která má analgetický, sedativní a anxiolytický efekt).

Vzhledem k Wandině specializaci jsme velký prostor věnovali ortodontické péči, zejména dobrým zkušenostem s využitím rovnátek u dětí s Williamsovým syndromem.

Skvělá a důležitá přednáška je k dispozici zde: https://youtu.be/otCPpKNU99c?si=JgJ_Fn7bdv7AbT8s

Děkujeme - a rodičům doporučujeme shlédnout.

(- hk -)

Slovensko - Liptovská Osada

Letos jsme opět využili pozvání slovenské společnosti WS a sešli se poslední červnový víkend v Liptovské Osadě v rezortu Gothál na již tradiční letní pobyt. Zúčastnily se 3 české rodiny (Kuba, Quido a Bárt).

Ubytování jsme byli v útulných apartmánových domech s výhledem na pohoří Nízkých Tater. Stravovat jsme se chodili do blízké koliby Liptov (jídlo formou bufetových stolů) a využívali jsme k našim aktivitám vodní svět s plaveckým i relaxačním bazénem, wellness, bowling, stolní tenis a dětské hřiště.

Co jsme na pobytu celý týden dělali? Hned začátek se

nesl ve sportovním duchu. Pod vedením Karola M. a Marka I., děti zdolávaly připravené dráhy. Odměnou pro ně byl diplom, medaile a drobné dárky. Monika Smižanská cvičila každý den s maminkami i dětmi jógu. Někteří z nás navštívili hrad Likavu nebo rozhlednu v blízkém okolí, jiní absolvovali video přednášku Moniky Židkové, která jezdí do Iráku cvičit s dětmi jako dobrovolnice. V klubovně, kterou jsme měli celý týden k dispozici, se konala jak schůze a porada SWS, tak i muzikoterapie a přednášky. K dispozici tu také byly fotoknihy z minulých česko-slovenských pobytů, které přivezla Hanka Kubíková – při prohlížení jsme



Slovensko (dokončení)

hodně vzpomínali a nasmáli se.

Katka Martincová měla připravenou přednášku pro naše dospělé s WS na téma Lidská práva a sexualita lidí s mentálním postižením. Katka Jariabková přednesla přednášku o Začlenění mládeže a dospělých s WS po ukončení školního vzdělání. Daniela Hanudelová vyprávěla o semináři, který organizovala ZPMP v SR a který se týkal tématu, který trápí všechny rodiče dětí s postižením: Co bude, až tu nebudeme? Mezi rodiči se následně rozvinula zajímavá diskuse s mnoha podněty.

Ve středu za námi dorazil z Bratislavy docent a přednosta dětské kardiologie Petr Olejník z Národního ústavu srdečních a cévních chorob, který přednášel o vrozených vadách srdce u dětí s WS. Rodiče měli na něj řadu otázek. Zůstal do druhého dne a připojil se jednak ke krátké túře na Rakytov (Velká Fatra) a pak také k bowlingovému turnaji, na který se většina z nás těšila.

Čtvrtek byl ve znamení výletu do Vlkolínce. Vlkolínek je původní podhorská vesnice, památka UNESCO. Najdete zde 55 roubených staveb a 18 je z nich dodnes trvale osídleno starousedlíky. Potkali jsme tam Bárta, Hanku a jejich kamarádku Lucii, kteří byli ubytovaní v Ružomberku.

Po večeri nám maminka Andrea Ivanová, vyprávěla o loňském táboře FEWS, který proběhl v norském Frambu (Andrea se zúčastnila jako doprovod slovenské delegace). Miško Makovník a Martinka Ivanová skvěle doplňovali a komentovali fotografie z pobytu. I ostatním zúčastněným - Lindě Janečkové, Adrianovi Čehovi a tatínkovi Zoltanu Čehovi - se v Norsku velmi líbilo.

Předposlední den jsme místo večere měli venku před apartmány grilovačku. Ochotně se toho zhostili naši tatínkové. Byl to pro mnohé z nás veliký zážitek. Tak se jedlo, pilo, hodovalo a radovalo. Chybět nesměla ani oblíbená diskotéka. Pouštěli se písničky na přání a tančilo se do pozdních hodin.

Všem děkujeme za krásný pobyt v nádherném prostředí Liptova. Týden utekl jako voda a nastalo tradiční loučení. Už se moc těšíme na příští rok na letní setkání v Čechách. Všichni jste srdečně zváni do Radějova u Hodonína od 23. 08. 2024 do 30. 08. 2024.

Na viděnou !!!!

Monika Jeřábková

S Willíky na kolech obrazem



Letní tábor pro Willíky



V minulém roce jsme si vyzkoušeli, co obnáší pořádání letního tábora pro děti s Williamsovým syndromem a jejich zdravé sourozence. Naučili jsme se toho hodně o komunikaci, organizaci, chystání aktivit i řešení konfliktů. Ve druhém ročníku jsme se snažili ze získaných zkušeností poučit a připravit dětem krásný týden nebo dva, kdy si mohou vyzkoušet, jaké je to být někde bez rodičů za zády, jen sám za sebe. Hlavní vedoucí byla i tentokrát Barbora Novotná, která na tábor dorazila i se svou několik měsíců starou holčičkou, její pravou rukou pak byla Hanka Dvořáková. Funkce zdravotnic zastávaly Hanička Hrdličková a Veronika Urbanová (každá jeden týden), pozice vedoucích a instruktorů obsadili Andrea Slováková, Pavel Kopecký, Filip Javůrek, Markéta Svobodová, Marek Smižanský a Anežka Šimová. Všem jim moc děkujeme.

A jak to probíhalo?

Sobota 22.7.2023, den 1. Druhý ročník willikovského letního pobytu pro děti s Williamsovým syndromem v Úborsku, v Penzionu u Jandů, začal v sobotu. Většina táborníků se sešla na nádraží v Berouně, odkud po obědě odjela vlakem na místo určení, souběžně s doprovodným vozidlem, které dětem vezlo kufry, tašky, sportovní a výtvarné potřeby, vrtáčky atd. (děkujeme paní Evě Juskové a panu Miloslavu Fried-

mannovi za zajištění). Na Šumavu v průběhu odpoledne dojížděly další účastníci pobytu, jejichž rodiče zvolili individuální dopravu. Prvního turnusu se zúčastnilo 16 dětí ve složení: Nina, Verunka, Nikolas, Kuba, Radimek, Max, Vašek, Laura, Tomáš Ch., Matěj, Daník, Adam, Tomáš K., Quido, Miško a Lukáš. Hlavním zaměřením tábora byla sebeobsluha, starost o své tělo, o domácnost. Oproti loňskému roku pak přibyl také nácvik používání peněz.

Neděle, 23.7.2023, den 2. Ráno děti vystříhávaly papírové penízky, oficiální platidlo používané během tábora určené na trénik zacházení s penězi. Děti si dále tvořily jmenovky na dveře pokojů a kreslily puzzle pro potřeby dalšího programu. Po vydatném odpočinku během poledního klidu si děti trochu zaspotovaly a potom mohly do sauny a do vířivky. Večer proběhla zasloužená uvítací párty.

Pondělí, 24.7.2023, den 3. Děti vyrazily na výlet do Klatov. Nejprve se vyšplhaly na vyhlídku Klatovská hůrka, poté se část odvážlivců rozhodla prozkoumat klatovské katakomby a zbytek se šel schovat před deštěm do cukrárny. Děti si mohly vyzkoušet, jaké je to vybrat si sám sladkost a sám si za ní zaplatit.

Letní tábor pro Willíky (dokončení)

Úterý, 25.7.2023, den 4. Dopoledne se všichni vydali do nedalekého Běhařova prohlédnout si zdejší hasičskou expozici. Po obědě pokračovalo téma peníze. Už o den dříve Tomáš K. všem vyprávěl o tom, jaké je to chodit do práce, vydělávat si, nakupovat a platit účty. A v úterý si to mohli všichni zkusit - za vydělané peníze (za úklid, plnění úkolů apod) si mohli něco sami nakoupit. Odpoledne se pak neslo ve znamení oslav: Jakub Jeřábek slavil svůj svátek a pořádal párty. Úspěšný den zakončilo společné sledování film Shrek.

Středa, 26.7.2023, den 5. Pátý táborový den byl ve znamení pečení, děti si ke svačině připravily jablečný štrůdl. Obnášelo to loupání a strouhání jablek, dodržení receptu i hlídání trouby. Odpoledne si mohly vyzkoušet malování na trička, navlékaly se korálky, kreslilo se - tím vším se trénovala jemná motorika.

Čtvrtek, 27.7.2023, den 6. Na čtvrtek připadl velký výlet vlakem. Táborníci zamířili do Železné Rudy, kde si mimo jiné prohlédli naučnou stezku Utajená obrana železné opony a dozvěděli se tak něco o naší historii.

Pátek, 28.7.2023, den 7. Den plný vrtání, šroubování a výroby hraček z dřevěných špalíků. Všichni byli moc šikovní. Kromě toho děti absolvovaly kurs první pomoci se zdravotnicí Haničkou, odpoledne proběhlo fotbalové derby a večer se opékaly špekáčky. Pro některé děti tábor končí, noví "účastníci zájezdu" dorazí zítra, pro pana Jandu, majitele penzionu, však byl speciální dárek v podobě originální vzpomínkové zástěry připraven už na dnešní den.

Sobota, 29.7.2023, den 8. Sobota - den, „kdy se mění turnusy“, den, kdy se rozdávaly diplomy. Krom toho se zpívalo, vařilo a všichni vyrazili na procházku. Nově na tábor dorazila Kačenka, na druhý týden zůstávali Kuba, Adam, Nikolas, Matěj, Quido, Daník a Verunka.

Neděle, 30.7.2023, 9. den. Dnešní dopoledne patřilo dopisování deníčků, psaní dopisů, kreslení a připravování dárku pro zdravotnici Verču, která slavila narozeniny. Po odpolední vycházce do Běhařova k hasičské

vitřině a vydatné večeři jsme Verče popřáli, poté následovala Just dance párty.

Pondělí, 31.7.2023, 10. den. Výstup k zázračné studánce na Dobré Vodě.

Úterý, 1.8.2023, den 11. Děti jely na výlet vlakem do Klatov do cukrárny. Po pozdním obědě následoval odpočinek a psaní pohledů a deníčků. K večeři si všichni opekli špekáček a potom se zpívalo s kytarou.

Středa, 2.8.2023, 12. den. Dnes dopoledne všichni účastníci tábora úspěšně zdolali opičí dráhu a za úžasné výkony získali medaile. Odpoledne proběhla diskoteka v režii pana Jandy mladšího a po večeři následoval poslední díl Shreka, Zvonec a konec.

Čtvrtek, 3.8.2023, 13. den. Po snídani šli táborníci na procházku na kopec, aby si užili krásný výhled na Šumavu. A když konečně vykouklo sluníčko, tak jej rádně jogínsky pozdravili. Odpoledne následovala další procházka s malým protažením. Po večeři pan Janda nafoukl trampolíny a večer byl tak zcela skákací.

Pátek, 4.8.2023, 14. den. Předposlední den: hned po snídani se všichni vydali na 4,5 km vzdálenou rozhlednu Markéta. Po obědě a poledním klidu následovalo balení a příprava na odjezd domů. Po večeři proběhl poslední táborový kvíz a pořádné rozloučení.

Sobota, 5.8.2023, 15. den. Poslední den tábora, po snídani přesun na nádraží a odjezd vlakem směr Beroun, kde už čekali natěšení rodiče.

Děkujeme Báře a Hance, všem ostatním táborovým vedoucím, asistentům a zdravotníkům za trpělivost a ochotu strávit část svého volna s našimi dětmi. Vážíme si toho! Dále děkujeme za materiální podporu rodině Kovárnových, Palu Kotešovskému a Bohušu Varošovi ze Slovenska. Velký díky pak patří panu Jandovi, jeho rodině a personálu penzionu - za velkou podporu našich dětí, trpělivost a ochotu.

(- hk -)



Organizace tábora v roce 2024

Příští rok se tábor bude konat na stejném místě jako letos, tj. v Penzionu U Jandů v Úborsku, v termínu od 27.7.2024 do 10.8.2024. Pokud se zadaří, připojí se k nám i pár kamarádů a asistentů ze Slovenska.

Podmínkou účasti dítěte na táboře je, aby se před konáním tábora zúčastnilo alespoň jednoho víkendového pobytu, abychom měli představu, jak dítě funguje a co zvládá. Zároveň je vhodné, aby se vedoucí tábora měla možnost osobně s rodiči dopředu domluvit na všem, co je potřeba (diety, léky, co má dítě rádo, čeho se bojí atd.). Snažíme se, aby se na našich pobytech ukázali i budoucí vedoucí a asistenti, aby rodiče věděli, s kým své děti pošlou na týden či dva ze svého dohledu. To, že se všichni navzájem dopředu znají je zárukou toho, že vše dobře dopadne:-)

Před začátkem tábora se vyplňuje obvyklá dokumentace (příhláška, potvrzení lékaře o zdravotním stavu, bezinfekčnost atd.), pro rodiče se dělá informační schůzka přes ZOOM. Před odjezdem se řeší léky, průkazky ZTP a ZTP/P, "návodů na dítě", děti si mohou vzít s sebou oblíbené hry, knihy apod. Tábor je organizován bez telefonů a tabletů (výjimka jen pro dospělé Willíky, kteří ale používají telefon jen v soukromí).

Program vymýšlí vedoucí, požadavek je kladen na nácviky samostatnosti - např. úklid pokojů (bodování), společné vaření, zkoušení si různých věcí (loupání zeleniny, zavazování tkaniček, přišívání knoflíků), snaha

o finanční gramotnost - jak se vydělávají peníze, co je možné si za ně koupit, samostatné kupování jízdenek do vlaku, objednávání a placení v kavárně atd. Nechybí samozřejmě obvyklé letní zábavy, které jsou pro tábor typické - koupání, výlety, exkurze, diskotéky, rozcvičky, sportování, koukání na filmy, lenošení.

Na tábor nemusí jet jen Willíci, mohou jet i zdraví sourozenci, jen musí počítat s tím, že je to třeba nebude úplně všechno bavit, protože vše se dělá hlavně s ohledem na Willíky. Co se týče věku, bereme děti cca od začátku školní docházky (nejmenší účastníci cca 8 let), horní hranice neomezená. Děti bydlí na pokojích odděleně holky/kluci, je snaha, pokud je to možné, obsadit pokoje dětmi podobného věku či zájmů. Pokud budeme mít k dispozici víc vedoucích a zdravotníků, je možné diferencovat program zvlášť pro mladší a pro starší účastníky. Pokud byste měli mezi svými známými, kamarády, širší rodinou zájemce o tábor v pozici instruktorů a vedoucích, dejte nám vědět.

Co se týče financí, tak rodiče u nás platí za své děti stravu a ubytování (letos byla cena 650 Kč/osoba/den), my jako Willík platíme ubytování a stravu vedoucím, vedoucím pak symbolické odměny. Ceny na rok 2024 ještě nejsou známy, výši plateb od rodičů zřejmě ovlivní i finanční možnosti spolku Willík v příštím roce - bude upřesněno před konáním tábora.

(- hk -)



Tábor tatínek s dětmi



V termínu 19. - 26.8.2023 se konal již tradiční tábor tatínek s dětmi. Letos jsme po několika letech změnili místo konání a z Dolního Podluží v Ústeckém kraji jsme se přesunuli do Bystré v Orlických Horách. V Podluží už chata kapacitně nedostačovala, takže více prostoru jsme vsichni uvítali a navíc i vybavení chaty a možnost zahrady byly na novém místě mnohem větší, takže jsme neli-tovali.

Sobotu jsme tedy využili hlavně k zabydlení a průzkumu nového místa, dětem se nejvíce líbila herní místnost s fotbálkem, hračkami a sedačkou s křeslem, kde rády trávily volné chvíle hraním a odpočinkem a samozřejmě zahrada s bazénem, vířivkou, trampolínou, ohništěm a dovezenou fotbalovou brankou. Po seznámení se s novou chatou jsme si užili posezení na zahradě, grilování, příjemnou společnost a plánování programu na následující dny.

Neděle byla ve znamení poznávání blízkého okolí. Nejdříve jsme se vydali na rozhlednu Feistův Kopec. Počasí nám přálo a výstup k rozhledně nám nezabral ani půl hodiny. Odvážnější z nás si šli užít výhled z vrcholu rozhledny a ti, kterým se nechtělo, si dopřáli zasloužený odpočinek na lavičkách ve stínu. Pak jsme vyrazili do Pekla na oběd. Potkali jsme pár čertů, jednoho vodníka, vyzkoušeli, jaká je voda v řece, někteří jen tak rukou, jiní tam rovnou strčili hlavu. Prošli jsme se kousek lesem a pak jsme se vydali zpátky na chatu, kde nás čekal odpočinek, pinec, vířivka, otužilejší i bazén a příprava večere.

V pondělí jsme vyrazili do Dvora Králové nad Labem do zoo. Přidali se k nám Lukáš s Joeyem, kteří to mají kousek a celou zoo nás provedli. Každý si našel to své oblíbené zvíře a na závěr jsme zvládli i safari autobusem.

Protože u každé výpravy mimo domov je třetí den kritický, rozhodli jsme se tentokrát udělat změnu a celé úterý jsme strávili doma užívali si všeho, co chata nabízela. Hrál se fotbal, pinec, v herně fotbalek, koupali jsme se v bazénu, a někteří se zúčastnili výpravy do pralesa k nalezení zakopnutého fotbalového míče. Po obědě se uskutečnila vodní bitva a na návštěvu přijel Lukáš s Joeyem. Ve večerních hodinách proběhla Velká Cena

na odraždělech, která byla zlatým hřebem programu. Oslavy ve vířivce se protáhly až do brzkých ranních hodin.

Ve středu jsme se vydali na návštěvu Muzea starých strojů a technologií v Žamberku, kde jsme měli možnost prohlédnout si mimo jiné staré lokomotivy, parní stroje, traktory a automobily. Po prohlídce jsme si dali výbornou kávu v místní kavárně a pomalu se vydali zpět na chatu. Cestou jsme měli v plánu navštívit hasičskou zbrojnici v Rychnově nad Kněžnou, kde jsme doufali, že by se kluci mohli podívat na pár minut na techniku. Místo pár minut jsme dostali skoro dvouhodinovou prohlídku celé hasičské zbrojnice, veškeré techniky a přilehlého areálu s tréninkovým polygonem. Třešinkou na dortu byl ostrý výjezd hasičské jednotky. Větší zážitek si kluci určitě přát nemohli.

Ve čtvrtek byla na programu prohlídka nedaleké dělostřelecké tvrze Skutina, kterou jsme objevili hned první den cestou na rozhlednu a nemohli ji tak vynechat. Prohlídka byla výborná, dozvěděli jsem se o historii tvrze i opevnění, okoukli jsme dobové zbraně, vybavení a uniformy, poučili jsme se o fungování tvrze a životě v ní. Vyzkoušeli jsme si kulomety i protitankové dělo, samozřejmě bez střelby. Volitelnou součástí prohlídky byl i sestup do 40 metrů hluboké zásobovací šachty a přilehlých zásobovacích tunelů, které jsme si nemohli nechat ujít.

V pátek jsme se rozdělili na dvě skupiny. Jedna se vydala na výlet do Polska a druhá na túru po krásách okolí. Navštívili jsme samoobslužný bar u Šklebejše, kde jsme se nejen občerstvili, ale také jsme se dozvěděli o bohu libé činnosti Járy Cimrmana v Orlických horách. Poté už nás čekala jen krásná příroda, sluníčko a brblající děti, kterým se od Šklebejše nechtělo. Odpoledne už probíhalo v duchu příprav na blížící se odjezd, dojíždání a dopíjení zbytků, třídění oblečení a užívání si vířivky, trampolíny, bazénu a krásného počasí.

V neděli už jen rychle dobalit poslední věci, uklidit chatu a po předání klíčů paní majitelce slzavé loučení a odjezd k domovům.

Pavel Švec

Tatínkovský tábor očima Kuby Jeřábka

Tak jako každý rok i tento jsme jeli na tatínkovský tábor na týden na chatu, ovšem změnili jsme lokalitu. Zavítali jsme do malebné osady Bystré v Orlických horách. Jako v předchozích letech, tak i tento rok jsme jeli stejná kamarádkská parta. Já Jakub, Niki, Tomáš, Danda a malý Petřík. Na návštěvu za námi přijela Vanessa s Laurou a Davidem. V pondělí jsme se sešli s Joem a Lukášem v safari ve Dvoře Králové. Další den jsme vyšli na třicetimetrou rozhlednu Feistův kopec, kde byl krásný výhled na Orlické hory a Krkonoše. Pár odvážlivců si pohladilo československého vlka.

Při dalším výletě jsme navštívili technické muzeum automobilů a lokomotiv v Žamberku. Cestou na chatu jsme navštívili hasičskou stanici v Rychnově nad Kněžnou, kde se nás ujal velitel Libor. Prohlédli jsme si všechny cisterny značka Tatra. Byl to úžasný zážitek. Moc děkujeme.

Na další výlet jsme se rozdělili. Jedna skupina odjela na vojenskou tvrz Slatina, kde si mohli kluci zastřílet ze samopalů. My jsme jeli s Tomášem, Zdeňkem a Palim (dlouholetý kamarád z mého stacionáře) do polského lázeňského městečka Kudowa-Zdroj.

Po celodenních výletech jsme si večer grilovali maso se zeleninou. Jeden večer jsme si objednali každý veličanskou pizzu.

Každý den jsme hráli ping pong a fotbal, otužilejší vyzkoušeli bazén a ti méně otužilí vířivku.

Z letošního tábora jsem velmi nadšený. Kromě legrace s mým tátou Fandou a kámošema Zdeňkem K., Zdeňkem T., Alešem, Pavlem, Davidem, Lukášem a Palim jsme tancovali, povídali a hodně se smáli. Už se těšíme na stejné místo v příštím roce.

Kuba Jeřábek



Podzimní pobyt v Pluhově Žďáru



Před rokem jsme poprvé strávili willíkovský víkend v Pluhově Žďáru a zdejší prostředí nás nadchlo, takže jsme si s panem majitelem Radimem Benešem hned domluvili termín na rok 2023. První říjnový víkend tak na jih Čech zamířilo 21 rodin dětí s Williamsovým syndromem (plus několik dalších spřátelených rodin s dalšími speciálními dětmi). Počasí nám krásně vyšlo, a tak jsme si to tu opět hezky užili, a to nakonec včetně Joe Axela, kterému se podařilo hned po příjezdu poranit si oko a část pobytu tak strávit na pohotovosti a kontrolách v Jindřichově Hradci a Českých Budějovicích - naštěstí to dobře dopadlo.

Co bylo na programu? V pátek jsme společně vyrazili (část pěšky, část autem) na blízký zámek Červená Lhota, kde jsme měli domluvené dvě speciální skupinové prohlídky jen pro nás - pan kastelán přizpůsobil okruh našim potřebám a bylo to moc prima. Děti měly jako obvykle celý víkend svůj vlastní program - sportování s Hankou Dvořákovou, tvoření s Klárou Šafránkovou a Míšou Mužnou a muzicírování s Matildou Žídkovou a její kamarádkou Gabrielou Novákovou. S tím vším pomáhala skupina asistentů a asistentek, kterým děkujeme za účast (a Lence Jamrichové za jejich sehnání a organizaci). Společně se hrálo s velkým míčem Kin-Ballem, který jsme nečekaně dostali jako dar (neznámému dárci tímto děkujeme), došlo i na pouštění draka. Odborný program čekal na děti v pátek, kdy za nimi přijela paní Pavla Dobešová z Chráněného bydlení Naplno, která vedla seminář pro starší děti a mladé dospělé na téma Vztahy (rodinné, kamarádky, milostné a jiné). Děti si na obrysech těla ukazovaly místa, na které jim nesmí nikdo sahat, povídal si o intimitě a dalších tématech. Domluvily jsme se, že v semináři budeme pokračovat i příště, jen se pokusíme děti rozdělit do srovnatelných skupinek. V sobotu běžela celý den dílna s vrtáním a vyráběním ze dřeva, kterou vedl pan Jindra Weiss z budějovické Arpidy, pomáhali mu Ondra Kreník a Vítek Pšenička - děti si vyrobily ze špalíků parádní hračky.

S rodiči jsme si v pátek udělali výroční schůzi, na kterém jsme si odsouhlasili pravidla pro víkendové pobyty. Vzhle-

dem k tomu, že jsou problémy s odhlasováním se či změnami termínů nebo počtu osob na poslední chvíli (a z toho plynoucími storno poplatky a starostmi pro Zdeňka Kratinu, kterému patří velký dík za to, že se z organizace pobytů ještě nezbláznil), odhlasovali jsme si, že se od příště bude po přihlášení na pobyt vybírat záloha, která v případě změn celá nebo zčásti propadne. Budeme se i nadále snažit pomáhat s úhradou pobytu nebo jeho části rodinám v náročné finanční situaci, podmínkou ale bude žádost rodiny o podporu s odůvodněním. Dále jsme probrali letní dětský tábor a zopakovali si pravidla, které platí pro účast dětí, informovali jsme o nadcházejícím prosincovém víkendu maminek v Olomouci, mikulášských besídkách (v Praze a na Moravě). Pozvali jsme zájemce o lyžování na lyžařský pobyt na Lipně v lednu a probrali aktivity příštího roku (jarní setkání v Blansku, letní česko-slovenský pobyt v Radějově v Bílých Karpatech, kola, tábor tatíků atd). Rodiče si rozebrali nový willíkovský leták, brožurky o truchlení, které dovezl František Hába ze SPMP, každý z rodičů měl možnost s ostatními sdílet, co aktuálně s dítětem řeší, co se daří a co nikoliv. V pátek večer pak pro nás Kristýna Černá uspořádala cvičení na protažení těla, což všichni potřebujeme a měli bychom dělat častěji. Po večeri dostal prostor František Hába, který nám promítl fotografie a popovídal o své návštěvě Brazílie, kde se setkal s tamními Willíky a dále navštívil i místa s českou stopou - jako například městečko Lidice. Krom toho celý víkend opečovávala na harmonizačním lůžku naše děti muzikoterapeutka Dana Pšeničková, které patří za její mimořádné nasazení velký dík (a rodině Kreníkových pak velké poděkování za logistiku a přesuny).

Sobotní dopoledne strávily děti s asistentkami, rodiče měli ojedinělou možnost vyzkoušet si záchranu života na kursu první pomoci se sympatickými

Podzimní Pluhův Žďár (dokončení)

záchranáři Honzou a Lubem z Life Support s.r.o. Nejprve jsme se dozvěděli teorii, seznámili se s aplikací Záchranka, a pak už jsme si mohli vyzkoušet například masáž srdce, nebo práci s defibrilátorem AED. Velmi zajímavý byl nácvik tzv. Heimlichova hmatu, který se používá při kritické obstrukci dýchacích cest cizím tělesem. Nácvik situací nám "zpestřil" Ráda, kterého venku píchla těsně vedle oka vosa - záchranář Lubo se tak mohl předvést v akci. Moc děkujeme, kurs byl zajímavý a velmi užitečný.

V sobotu po obědě se odehrálo velké skupinové fotografování a pak si pro nás Vítek Pšenička připravil orientační běh po obci, který prověřil naše sportovní i orientační schopnosti. Odměny si děti i jejich rodiče rozhodně zasloužili. V podvečer proběhl seminář Zity Matoušové pro rodiče o ergoterapii. Po něm za námi dorazila paní Ivana Kmochová, kterou jsme měli možnost zažít již v Blansku na semináři k osamostatňování, tentokrát jsme se sešli nad tématem psychohygiena, dýchací a relaxační techniky. Rodiče s dětmi si mohly vyzkoušet několik zklidňovacích technik, paní Kmochová navíc každému předala vytištěnou "kuchařku" nápadů, které je možné s našimi dětmi vyzkoušet. Proběhly i individuální konzultace - děkujeme. Během soboty fotila Bára Wellens děti na willíkovský kalendář 2024 - nová trička se srdcem a dla-

němi, které nechala vyrobit Lenka Jamrichová, se pro tuto příležitost skvěle osvědčila, dětem moc slušela.

Sobotní večer patřil tradičně živé muzice: přijeli za námi dva ze skupiny 3Mušketýři. Houslový virtuóz a exotický kytarista - to bylo něco pro naše děti. Tančilo a zpívalo se až do pozdních večerních hodin a myslím, že oba pánové si to s námi nečekaně užili. Králem parketu byl vyhlášen Daník. V neděli jsme v Pluhově Žďáru skončili snídani, ale rozhodně to nebyl ještě konec víkendového pobytu. Přesunuli jsme se do nedalekého Tábora, kde pro nás uspořádali Den Willíka v Housově mlýně. Nejprve se uskutečnila prohlídka filmové zbrojnice (spojená s velkým focením), pak v historické krčmě výborný společný oběd a poté následoval program pro děti: ukázka zbraní, šermování, možnost vyzkoušet si brnění, molitanová bitva. Do Tábora dorazily i dvě rodiny, které se nemohly zúčastnit pobytu v Pluhově Žďáru - opět jsme se tak setkali s Filípkem a po delší době také Rozárkou. Děkujeme Housovu mlýnu za krásný program!

Děkujeme Czech Stand at the Bazar International de Luxembourg - z výtěžku jejich bazaru jsme mohli realizovat program, zaplatit ubytování asistentkám i podpořit rodiny.

(- hk -)





Jednání FEWS v Praze

Ve dnech 21. 10. a 22. 10. 2023 se v Praze konalo jednání Evropské asociace Williamsova syndromu (FEWS). Do Prahy se sjeli zástupci 15 evropských členských států ze sedmnácti asociací (dvě asociace - z Francie a Itálie - byly v Praze přijaty nově). Zasedání FEWS se konalo v hotelu Marianeum. Hostitelem byl český Willík, spolek pro Williamsův syndrom (Lenka Hrnčířová, Ivan Hospodár) za podpory České asociace pro vzácná onemocnění (Martina Michalová).

V rámci bohaté agendy se delegáti mimo jiné zabývali možnostmi podpory výzkumu Williamsova syndromu - aktuálně se jedná zejména o výzkum izraelského vědce Boaze Baraka z Tel Avivské univerzity, který se věnuje možnostem, jak napravit chybnou expresi genů nezbytných pro vývoj mozku u lidí s Williamsovým syndromem. V návaznosti na tento bod byla dohodnuta lepší koordinace v oblasti podpory výzkumu mezi jednotlivými členskými státy.

Velkým tématem byla osvětová kampaň k 7.11.23, což je nejen blížící se datum v kalendáři, ale zároveň označení chromozómu s delecí typickou pro Williamsův syndrom. Řada asociací chystá speciální akce zaměřené na zvyšování povědomí o diagnóze.

Diskuse se vedla k dlouho připravovaným evropským guidelineům k Williamsově syndromu. Na těchto směrnících zaměřených na nejdůležitější oblasti spojené s tímto vzácným onemocněním pracovaly týmy specialistů z jednotlivých zemí několik posledních let, v závěrečné fázi se ale zatím nepodařilo vyřešit způsob, jak tyto pokyny schválit tak, aby je bylo možné využívat v jednotlivých zemích.

Český zástupce ze spolku Willík, Ing. Ivan Hospodár, zaměřil svůj příspěvek na počty lidí s Williamsovým syndromem a jejich evidenci ze strany jednotlivých států (metodiky se v různých zemích liší).

Dále se hovořilo o pravidelné každoroční fotosoutěži, o přípravě mezinárodního sympozia v Ženevě v příštím roce, o kontaktech v rámci EURORDIS a diskutovala se i případná organizace mezinárodních letních táborů pro mladé lidi s Williamsovým syndromem.

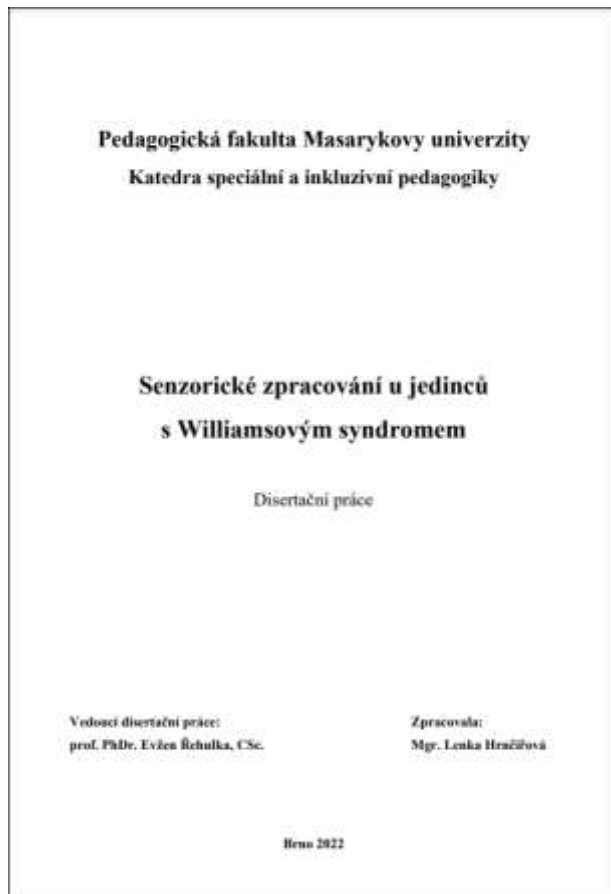
V rámci setkání se uskutečnil i neformální program v podobě společné procházky po Vyšehradě, kterou si nenechaly ujít ani české rodiny ze spolku Willík.

(- hk -)



Disertační práce Lenky Hrnčířové

Mgr. Lenka Hrnčířová obhájila dne 18. 10. 2022 na Pedagogické fakultě Masarykovy univerzity disertační práci na téma *Senzorické zpracování u jedinců s Williamsovým syndromem* (Sensory Processing in Individuals with Williams Syndrom). Požádali jsme ji o stručné shrnutí:



V disertační práci jsem se zaměřila na problematiku senzorického zpracování u dětí s Williamsovým syndromem od 10 do 14 let v domácím a ve školním prostředí.

Co je to senzorické zpracování? Je to proces, kdy náš mozek neustále přijímá velké množství informací z našich smyslů, posléze je v mozku dává dohromady a určitým způsobem na ně reaguje. Na některé podněty odpoví a některé naopak potlačí. Každý z nás má jinou citlivost na určité podněty, některé nám vadí více a některé méně. Pokud nám reakce na běžné smyslové podněty ovlivňují každodenní fungování, nazýváme je poruchami senzorického zpracování. Ty mohou být často spojené s repetitivním chováním a úzkostmi, kterým jsem se v dizertaci také věnovala. Poruchy senzorického zpracování mohou být na několika úrovních. Nejčastěji se jedná o poruchy modulace, kdy můžeme být zvýšeně nebo naopak snižene citliví na určité podněty. Dále jsou to poruchy diskriminace – tj. rozpoznávání přicházejících podnětů a motorické obtíže na senzorickém základu.

Ve své dizertaci jsem se zaměřila na poruchy modulace. Jak asi tušíte, hlavní obtíže u dětí s Williamsovým syndromem nastaly v oblasti sluchového vnímání, další pak v chuťové a hmatové oblasti - v těchto třech oblastech se objevila přecitlivělost na určité typy podnětů. Pro děti s Williamsovým syndromem byly zásadní sluchové (auditivní) podněty, které měly vliv na takzvanou anticipační úzkost, kdy děti stále očekávaly, že přijde nepříjemný zvuk, a proto se snažily vyhýbat aktivitám nebo místům, která by mohly tyhle nepříjemné podněty navozovat. S úzkostí byly také spojeny změny v rutině, strach z lékařů, nebo obava, že se někomu přihodí něco zlého. Často se úzkost projevovala neklidem, pláčem nebo neustálým ujišťováním a dotazováním. V zahraniční literatuře se tento jev označuje jako intolerance nejistoty. Děti se stále obávají, jestli se někde neobjeví zvuk, který jim vadí, nebo třeba lékař, který jim píchne injekci, a neustále toto téma řeší a ptají se na ně. Toto chování můžeme označovat jako repetitivní, tj. neustále se opakující a narušující každodenní fungování.

Reakce na výše zmíněné podněty, repetitivní chování i úzkosti se projevují jak v domácím, tak ve školním prostředí. Vyšší míra senzitivity, úzkosti i repetitivního chování se objevuje u dětí, které mají rysy poruchy autistického spektra. Nejlepší strategií pro zvládání všech těchto zmíněných obtíží je především jejich předcházení, a dále pravidelné ujišťování dětí o tom, co se bude dít. Pokud se nám nepodaří nepříjemné situaci zabránit, je vhodné najít klidné místo a podpořit dítě v uklidnění.

V dizertaci jsem zkoumala 5 dětí, což není mnoho, ale o to podrobnější zkoumání bylo. Nicméně moje zjištění kopírují výsledky jiných zahraničních studií (odkazy na ně najdete v disertační práci). V češtině bohužel zatím nemáme žádné zdroje, které by se touto tematikou zabývaly. Existují pouze knihy, které se zabývají senzorickým zpracováním u dětí s poruchou autistického spektra – např. Specifika smyslového vnímání u dětí s Aspergerovým syndromem (od Olgy Bogdashiny) nebo Intenzivní interakce a senzorická integrace u dětí s PAS (od Phoebe Caldwell a Jane Hordwood).

Pokud byste si chtěli mou disertační práci přečíst, je dostupná na portálu theses.cz nebo přímo na Willíkových webových stránkách.

- <https://theses.cz/id/kir8zv/>
- <https://www.spolek-willik.cz/lenka-hrncirova-dizertacni-prace-senzoricke-zpracovani-u-jedincu-s-williamsovym-syndromem/>

Hezké čtení!

Lenka Hrnčířová

Modelka z titulní strany: Nina



Před osmi lety se mi život obrátil naruby. V červenci roku 2015 se mi narodila moje dcera Nina.

Jako každá zodpovědná maminka jsem během těhotenství docházela na veškerá gynekologická a genetická vyšetření. Vše se zdálo být v pořádku. Ale Ninušce se na svět moc nechtělo. Po deseti dnech přenášení a třech dnech vyvolávaného porodu nastaly po narození komplikace. Nina nepřibírala na váze, špatně se přisávala k prsu, málo spinkala, hodně plakala. Zní to jako začátek špatného příběhu. Ale ten příběh je vlastně krásný.

Když byly Ninušce 4 dny, tak jsme poprvé navštívily naši stálou dětskou lékařku - MUDr. Kutrovou (a její dceru MUDr. Saitzovou). Obě dvě jsou našťastí zároveň i kardioložkami, takže u Niny odhalily abnormální srdeční šelest a odeslaly nás na speciální vyšetření do FN Motol v Praze. Ninušce byly 3 měsíce, když nás v Motole přijali na vyšetření. A tam jsem se poprvé dozvěděla o existenci Williams-Beurenova syndromu. Vyšetřující lékař nám sdělil, že Ninuška má specifickou srdeční vadu, která se s tímto syndromem pojí (zúženou aortu a plicnici) a doporučil nám genetické vyšetření. To proběhlo u nás v Olomouci, na výsledek jsme čekali měsíc. A byl pozitivní...

Začátky byly těžké, byla jsem mladá maminka, v té době ještě studentka. Po bezproblémovém těhotenství, kde nehrozila žádná rizika, bylo pro mě zjištění, že moje dítětko není zdravé, zvláště zdrcující. Nezbyvalo mi ale nic jiného, než se co nejrychleji vzchopit a začít konat. Velmi záhy jsem na internetu objevila spolek Willík a setkala se osobně s Hankou Kubíkovou, která mi poskytla velmi důležité prvotní informace k péči o dítě s Williamsovým syndromem.

V Ninuščině kojeneckém věku byl největším problémem příjem stravy a rozvoj pohybu. Spojila jsem se tedy (na doporučení Hanky Kubíkové) s neurologopedkou Mgr. Kejíkovou, která nás několik let odborně vedla v záležitostech příjmu potravy, polohování při něm a v rozvoji orofaciálního svalstva. V tomto ohledu mi také velice pomohlo moje tehdejší studium 5. ročníku logopedie na Pedagogické fakultě v Olomouci, kde nám cenné rady poskytla prof. Kateřina Vitásková a Mgr. Lucie Šebková. Začaly jsme také docházet do rehabilitačního centra Korpus v Olomouci, kde nás p. Naděžda Nekardová zavedla do zázraků Vojtovy metody, kterou jsme denně několikrát praktkovaly, a to až do doby, než Nina začala ve 2,5 letech chodit.

Dále jsme také ihned po zjištění diagnózy začaly docházet kromě výše zmíněné kardiologie, logopedie a rehabilitace na neurologii, gastroenterologii, endokrinologii a nefrologii. V těchto ambulancích (kromě neurologické) je Nina bez větších komplikací pravidelně sledována i v současné době.

Ve dvou letech byla Ninuška přijata do péče klinické psychologky a logopedky PhDr. Lenky Vackové, která nám dodnes odborně pomáhá s rozvojem psychomotorického vývoje. V současné době se Nina nachází v pásmu lehké mentální retardace s kvocienem 66. V Ninuščiných dvou a třech letech jsme absolvovaly intenzivní rehabilitační pobyty v Dětské léčebně pohybových poruch v Boskovicích. S Ninuškou jsem také v jejím ranném věku začala docházet do hudebních programů Yamaha pro nejmenší. Tyto také velmi pomohly jejímu vývoji motoriky a řeči.

Ve třech letech Ninuška nastoupila do běžné mateřské školy v místě našeho bydliště. Nebylo to jednoduché, ale paní učitelky se nám vždy snažily vyjít vstříc a zprostředkovat Ninušce podnětné prostředí k jejímu rozvoji. Ve školce s dětmi vycházela velmi pěkně a našla si mezi nimi i kamarády, na které velmi ráda vzpomíná dodnes. V pěti letech začala Nina navštěvovat naší místní pobočku Sokola. Cvičení, hry a pohybová příprava pod vedením lektorek Lucky a Anežky Nině velmi prospívá a moc ráda tam dodnes dochází.

V předškolním věku se na našem seznamu objevili další odborníci, které Nina musela začít navštěvovat. Oční, zubní (i ortodoncie) a speciálně pedagogické centrum. Nina nosí brýle (3,5 dioptrie) a denně 3-4 hodiny okluzor. Docházela také na ortoptické cvičení. Co se týče zubů, tak to je kapitola sama o sobě. Zvýšená kazivost, několik zubů zaplombovaných, několik vytržených, k tomu svalová hypotonie a poruchy orofaciálního svalstva. I proto došlo na ranou ortodontickou léčbu pod vedením naší úžasné "wilfkovské dvorní ortodontistky" Wandy Urbanové, která působí ve FN Královské Vinohrady v Praze.

Krom toho se v necelých pěti letech Nina na základě doporučení Wandy Urbanové podrobila dodatečnému genetickému vyšetření metodou array CGH, aby se zjistil konkrétní rozsah její mikrolece. Ve většině případů jedinců s Williamsovým syndromem (95 %) je identifikována mikrolece úseku dlouhého raménka chromozomu 7 (konkrétně 7q11.23) v rozsahu 1,5-1,8 Mbp, tj. 26–28 genů. Ninuška má mikrolececi kolem 1,37 Mbp, což pro nás byla skvělá zpráva.

Do speciálně pedagogického centra pravidelně docházíme kvůli doporučením a opatřením v Ninuščině vzdělávání (jak v MŠ, tak i teď v ZŠ). V šesti letech byl Ninuše doporučen odklad školní docházky a do ZŠ Vejdovského pro děti se zrakovým postižením v Olomouci nastoupila až v sedmi letech.

Školní začátky byly velmi krušné, učivo bylo nad její možnosti a začalo se to podepisovat na její psychice a chování. Nosila špatné známky a objevovaly se časté stížnosti na její chování. První školní rok tak byl pro nás velmi náročným obdobím. Od letošního školního roku (2023/2024) Nina přestoupila do speciální základní školy DC 90 v Olomouci. S paní učitelkou Danielou Beranovou si ihned padly do noty. Školní příprava ji baví a ze školy se většinou vrací spokojená a dobře naladěná.

Tohle moje psaní bylo spíše takovým výčtem toho, jaké možnosti (a dá se říct i povinnosti) mají rodiče dítěte s Williamsovým syndromem. Všem výše jmenovitě uvedeným lidem (a nejen jim) patří náš obrovský dík, že nás podpořili nebo stále podporují na naší dlouhé cestě za snahou zprostředkovat Ninuše kvalitní budoucnost.

Na začátku jsem zmiňovala, že se jedná o krásný příběh. Ten jsem zatím ve svém psaní zas až tak neposkytla. Ale už se k němu dostáváme. Oslovila jsem naše nejbližší s žádostí, aby sepsali o Nině pár řádků. Jak ji vnímají, jaká je, a jak se jim s ní žije. Jejich reakce, myslím, ten krásný příběh poskytují. A tímto jim všem srdečně děkuji. Bez nich a jejich podpory bychom vše, o čem píšu rozhodně nezvládly.

Kristýna Černa
maminka Niny



Jak vidí Ninu ostatní?



Babička Ivanka:

Jaká je Nina? Proč si klást tuto otázku? Pro nezasvěceného stejná jako kterékoliv jiné dítě. Někdy veselá, někdy smutná, divoká a neposlušná a za chvíli andílek, zvědavá a zvědavá. A chvíli nato zase uzavřená a bez zájmu. Nejbližší však vědí, že to není tak jednoduché. Do života nedostala nijak vysoké karty, naopak musí hrát s těmi nejslabšími, a proto musí vydat více energie a každodenní běžné věci znamenají více úsilí i odvahy. Tady naopak měla velké štěstí, protože její maminka má energii, sílu a vědomosti na to, aby všechny překážky společně překonaly. V čem je Nina výjimečná? Zná všechny živočichy, které si dokážete a někdy ani nedokážete vybavit, a ještě k nim přidá zajímavost z jejich života. Největším dárkem je návštěva ZOO. Je na svůj věk a habitus výkonný turista a bez poznámek urazí pěknou řádku kilometrů. Užívá si společnost dospělých i dětí, je rozený ice-breaker.

Paní učitelka Daniela:

Nedávno v hodině čtení a psaní se Franta začal vztekat a plakat. Někdo ze spolužáků situaci vyhodnotil, že u sebe nemá svou oblíbenou hračku, a tak se všichni pustili do zběsilého hledání po třídě. Nina vstala, vzala krabici kapesníků, přišla k Frantovi, utřela mu nos, poklepala na rameno, usmála se na něj tím svým odzbrojujícím úsměvem, kterému podlehnou i ten největší morous, a moudře pronesla: "Všechny nás občas něco trápí, to bude dobrý!" I když je občas tvrdohlavější než vlašské ořech, je to kamarádká, nápomocná a pohotová OSOBNOST!

Teta Bára – kamarádka maminky:

Ninuška je sluncem temných dnů. Člověk, který by měl být pro všechny velkou inspirací. Láskyplná a jedna jediná.

Teta Jája - kamarádka maminky:

Ninušku znám 8 let a jsem pyšná teta. Ninuška je velká bojovnice, která ví, co chce. Je to citlivá holčička, která miluje především maminku, ale také hudbu, plavání, skotačinky s dětmi a zvířátka. Ráda se seznamuje s novými lidmi různých věkových kategorií. Její laskavá, milující a upřímná dušička jí tvoří její identitu. Také je velice kreativní tanečnice, a především: její veselá povaha je vždy a všude vítána. Ninuško, milujeme Tě: teta Jaruška, Daneček, Štěpánek a strejda Dan.

Drobek – přítel maminky:

Ninuška je úžasná holčička. Je moc milá a šikovná. Jsem moc rád, že jsem jí mohl poznat. Život s ní je nádherný, ale zároveň i složitý. Její občasné nálady jsou jak na houpačce. Jednou je nahoře, kde je šťastná a milá, a pak zase dole, kde je našťavaná a občas i zlá. Dost často se dohaduje, i když ví, že nemá pravdu. U spousty věcí si myslí, že to nezvládne, ale když ji přesvědčíte, a ona to doopravdy zvládne, tak uvidíte tu nejšťastnější holčičku pod sluncem. I přes občasné hádky a špatné nálady si myslím, že se máme moc rádi a věřím, že to tak zůstane.

Vladka - rodinná přítelkyně:

Tak to zkusím nějak shrnout: Ninušku vnímám jako sluníčko, které vstoupilo do mého života. Je to už slečna, která dobývá člověka pozitivní energií a rozdává kolem sebe

Jak vidí Ninu ostatní? (pokračování)

bezmeznou lásku. V rámci svých možností je moc šikovná, a to hlavně díky své mamince, která jí věnuje veškerý čas. Ninuško, děkuji, že jsem tě poznala.

Zdeňka – pratec Ninušky:

Ninuška je zlatý děčko. Mazlivá, komunikativní, zvědavá a důvěřivá. Ta důvěřivost se mi jeví jako zásadní problém, jelikož miluje naprosto všechny lidi. I ty cizí. Stejně jak miluje lidi, tak miluje zvířata. Co nemá ráda, jsou hlasité zvuky. Jako třeba hodně hlasitý smích, nebo když někdo jen mluví hodně nahlas. Ale zase si umí říct. Požádá, ať to neděláme. Je smutná, když se k ní někdo chová nehezky. Tyto momenty zažívá mezi zdravými dětmi, které si neumí poradit s její jinakostí. Nina je otevřená duše plná lásky ke svému okolí.

Kačka a Luboš – teta a strejda (sestřenice maminky s manželem):

Ninuška je velmi přátelská s otevřeným srdcem, kamarádka jak s dětmi, tak s dospělými, i když pro některé dospělé to

může být až nezvyklé, jak moc Ninuška přátelská je. Ráda poznává nové věci, nové zážitky. Nemá ráda konflikty, a než aby do nějakého šla, tak se mu raději vyhne. Ninuška s maminkou jsou pro nás v mnohém inspirací, a mají obě náš velký obdiv a respekt. Nevzbuzují v nás soucit, ale spíše takové to klasické, v tomto případě velmi pravdivé, rčení, že když se chce, všechno jde. Máme obě holky moc rádi.

Beátka - kamarádka Ninušky

Nina je blondatá kočka, která nezkazí žádnou legraci. Má boží účesy se super sponkami. Má ráda zvířátka, je zábavná. Chodí s námi do Sokola. Mám ji ráda.

Děkujeme všem respondentům za odpovědi!

Interview s Ninou



Ninuško, jsi šťastná? A proč? *Ano, jsem. Protože mám nejradši maminku a Drobka. To jsem šťastná.*

Co ráda děláš? *Třeba si hraju na tabletu, hraju si se zvířátky, ráda se dívám na televizi. Ráda jezdím na výlety a na přírodu a do Zoo.*

Co tě baví? *Že mě někdo má rád.*

Co bys sis nejvíc přála? *Abych byla hodná na paní učitelku Danielu a přeju si, aby maminka a Drobek byli šťastní.*

Kdo je tvá nejlepší kamarádka? *Kačka (paní vychovatelka z družiny).*

Kam bys chtěla jet na výlet? *Do Prahy.*

Co bys chtěla vidět? *Podívat se na gaviály. Anebo se podívat do lesa na lesní zvířátka, třeba na kunu lesní.*

Co nejraději jíš? *Kukuřici a hranolky s kečupem.*

Jakou máš ráda písničku? *Imagine Dragons.*

Kdybys mohla něco změnit, co by to bylo? *Chtěla bych si hrát s nějakou kamarádkou.*

(rozhovor s Ninou vedla její maminka Kristýna)

Budeme umět léčit Willíky?



Nad dědičnými chorobami vlála klatba neléčitelnosti. Donedávna jsme si nedovedli představit, že by existoval způsob, jak z jádra každé buňky odstranit vadný gen a nahradit jej zdravým. Ta možnost však již existuje a lze léčit například některé typy (v závislosti na postiženém genu) cystické fibrózy či míšní svalové dystrofie. Je jen otázkou času a také intervencí patientských organizací, kdy bude taková léčba dostupná i pro naše Willíky. O této problematice napsala v srpnu 2022 obsáhlý článek přední specialista v oblasti Williams–Beurenova syndromu profesorka Beth Kozel z americké Bethesda.

Co je Williams–Beurenův syndrom?

Vysvětlovat rodičům a blízkým Willíkům, že jde o geneticky podmíněnou nemoc, je nošení dříví do lesa. Ale pojďme ke kořenům. Onemocnění bylo nezávisle na sobě popsáno dvěma lékaři – kardiologem Johnem Cyprianem Phipps Williamsem (1961) a Aloisem Josefem Beurenem (1962). Jeho genetická povaha byla objevena v roce 1993: jde o tzv. mikrolepci (chybění malého úseku) na chromosomu 7, konkrétně v oblasti 7q11.23. K tomu dochází při vzniku zárodečné buňky – vajíčka nebo spermie, což jsou buňky, které mají poloviční počet chromozomů – 23, aby po splynutí (oplození vajíčka) měl zárodek plný počet 46 chromozomů. K redukci počtu chromozomů dochází při zvláštním, redukčním dělení (meióze) a právě při něm se nezkopíruje 25–27 genů ze 7. chromozomu.

Willík tak dostane od jednoho rodiče neúplný sedmý chromozom, od druhého celý. To je dobré si zapamatovat k tomu, až budeme probírat inovativní terapeutické možnosti. Někteří badatelé dokonce uvádějí, že na velmi variabilních projevech u pacientů s Williams–Beurenovým syndromem (WS) se podílí skutečnost, zda ten „zkrácený“ chromozom pochází od matky, nebo od otce. Důkazy, jako u mnoha vzácných onemocnění pro malý počet pacientů podrobených zkoumání, chybějí.

Proč je každý Willík jiný?

Hlavní poruchu představuje chybění genu ELN, podle něhož se v buňkách vyrábí elastin. Ten je součástí téměř

všech tkání, kterým propůjčuje jak pružnost, tak pevnost. Vytváří elastickou a pevnou síť vláken, která zaručuje cévám, kůži, vazivu schopnost se roztáhnout a zase smrštít. Cévám jeho chybění způsobuje zúžení, kůži zase vyšší elasticitu. ELN pravděpodobně také zodpovídá za charakteristický vzhled, který je u všech Willíků podobný.

O genech transkripčních faktorů GTF2I a GTF2IRD1 je známo, že ovlivňují intelektuální schopnosti, sociální fungování a úzkost. Uvažuje se i o tom, že mohou mít souvislost i s poruchou autistického spektra (ASD), poruchou pozornosti s hyperaktivitou (ADHD).

Je velmi pravděpodobné, že každému individuálnímu Willíkovi nemusí chybět všech 25–27 genů. Zdá se, že rozhodující jsou právě ty jmenované, zejména ELN, který je zodpovědný za srdečně–cévní postižení a jeho chybění vede k tomu, že 80–85 % pacientů má srdečně–cévní onemocnění. Na různorodosti projevů se podílí i ovlivnění genů prostředím (epigenetické změny, metylace DNA) i vliv střevních bakterií (mikrobiom).

Kam směřuje vývoj diagnostiky a genetiky vůbec?

Základní metodou, která se standardně používá pro průkaz mikrolece je tzv. fluorescenční in situ hybridizace (FISH), jejíž princip spočívá v průkazu navázané komplementární DNA (nositelka genetické informace v chromozomech), která je označena fluoreskující látkou na specifické místo chromozomu. Existují i další (například MPLA, CMA), jejichž popis přesahuje rámec tohoto sdělení, ale většinou využívají základní PCR (viz dále).

Za posledních 30 let došlo k několika průlomovým objevům v oblasti lidské genetiky. Jak nedávno uvedl přední český genetik profesor Milan Macek: „V roce 1993, tedy přesně před 30 lety dostal Kary Mullis Nobelovu cenu za objev metody PCR (polymerázová řetězová reakce), která je základem molekulární genetiky a geno-

miky do dnešních dnů. Neváhám uvést, že PCR skutečně znamenala doslova revoluci v analýze lidského genomu. K dalším milníkům patří přečtení většiny lidského genomu, zavedení metod sekvenace nové generace a cílenou editaci genomu metodou CRISPR/Cas9.“

PCR se nepoužívá jen v genetice, uplatňuje se i v diagnostice třeba infekčních onemocnění nebo onkologii. Jejím principem je laboratorní pomnožení sledovaného úseku nukleové kyseliny (DNA, RNA) a rozpoznání charakteristického znaku pomocí primeru („vzorníčku“).

Sekvenace nové generace umožňuje „přečíst“ libovolné místo genomu i celý genom. Její rozšíření by pak umožňovalo diagnostiku WS, aniž by lékař tuto poruchu pomýšlel. Cílenou editaci genomu metodou CRISPR/Cas9 takřka doslova popisuje „vystříhni a vlep“.

Vraťme se k profesorce Beth Kozel, která ve svém článku píše, že novější technologie, jako je software pro rozpoznávání obličejů, pomohou zlepšit diferenciální diagnostiku. Pak může být doporučeno další testování.

Když existuje genová terapie pro cystickou fibrózu a jiná vzácná geneticky podmíněná onemocnění, proč nemáme léčbu WS?

Zatím lékaři ovlivňují příznaky WS, jako jsou srdečně-cévní onemocnění, úzkost a metabolické odchylky léky, které byly vyvinuty pro běžnou populaci. Není však jasné, zda je mechanismus konkrétního příznaku u WS stejný. Například je k dispozici několik tříd léků proti vysokému krevnímu tlaku, které mohou snížit krevní tlak u většiny jedinců s WS. Cílení těchto léků však není založeno na specifickém mechanismu u WS a chybí formální studie o tom, které léky jsou nejlepší pro terapii pacientů s WS.

Problémem všech vzácných onemocnění je fakt, že jsou vzácná. Proto je obtížné „posbírat“ dostatečný počet pacientů, aby bylo možné uspořádat dobrou klinickou studii, která by hodnotila účinky jak stávajících, tak budoucích léků pro WS.

Profesorka Beth Kozel je však optimistka a navrhuje budoucí účinné léčebné strategie, které zasluhují prozkoumání. Jde především o zaměření na geny nebo genové produk-

ty samotné (již zmíněnou metodu CRISPR/Cas9) a cílení na funkční dráhy.

Na rozdíl od nemocí podmíněných jedním genem však u mikrolečných poruch, jako je WS, představuje výzvu velký počet genů, které je nutné ovlivnit. Je zapotřebí přesně identifikovat ty geny, které nejvíce ovlivňují zdravotní stav pacientů s WS. Jako první v řadě se nabízí gen pro elastin (ELN) a jeho regulační dráhy, například blokady mikroRNA, které ve zvířecím modelu dokázaly zabránit vzniku zúžení aorty. Tyto mikroRNA však ovlivňují více dějů a jejich blokáda může vést ke komplikacím.

Dalším nadějným postupem je posílení funkce „zdravého, celého“ 7. chromozomu. Nástup tkáňového inženýrství a metod využívající indukované kmenové buňky (iPSC) přináší nové naděje i v léčbě WS.

WS je natolik vzácný, že je pro většinu lékařů, vědců a výzkumníků neznámý. Od doby, kdy byl WS původně popsán, došlo k pokroku v chápání složitosti a měnící se povahy projevů i mechanismů, které vedou k určitým příznakům. Jsou navrženy i nadějně intervence. Přesto zůstává mnoho nezodpovězených otázek. Je zapotřebí vytvořit velké mezinárodní konsorcium, které bude shromažďovat standardizovaná data zaměřená na nejdůležitější otázky u WS a bude zprostředkovávat jejich sdílení.

Zdroj:

Beth A. Kozel, et al. Williams syndrome. Nat Rev Dis Primers.: 7(1): 42. doi:10.1038/s41572-021-00276-z.

MUDr. Marta Šimůnková

(babička nedávno diagnostikované dívky s WS, lékařka s atestací z pediatrie, odborná medicínská redaktorka v Medical Tribune CZ zajímající se zejména o vzácná onemocnění).

Fotografie pocházejí z květnové „bublinkové“ kampaně pořádáné u příležitosti Dne Williamsova syndromu.



Aktivity našich členů: Ivan Hospodár



Ivan Hospodár, tatínek pětiletého Filipa, se s entuziasmem sobě vlastním pustil do několika projektů, které jsou mu blízké s ohledem na jeho profesní zaměření či osobní nastavení. Požádali jsme ho, aby nám o nich napsal více a získal tak příp. další podporu ze strany rodičů či našich příznivců. Pokud Vás tedy cokoliv z níže uvedeného zaujme, pište prosím Ivanovi na tento e-mail: ivanhospodar@gmail.com.

Byl jsem osloven, abych se podělil o projekty, na kterých pracuji, což jsem s potěšením přijal. Zde jsou tedy některé z nich.

1. Mobilní aplikace

V rámci předmětu Základy softwarového inženýrství Západočeské Univerzity pod vedením doc. Moučka jsem zadal dvě různá zadání pro vývoj mobilní aplikace využitelné pro Willíky nebo další žáky se speciálními potřebami. Ke spolupráci jsou přizváni externisté, kteří vytvoří zadání a následně na projektu spolupracují z pozice zákazníka (technicky jej vede cvičící daného předmětu). Výsledkem je prototyp aplikace, který je možný vyzkoušet a prezentovat. Ve všech případech se jednalo o aplikaci pro Android, který je rozšířenější a tím i dostupnější.

U aplikací hledám partnera - buď na straně buď poptávky (např. práce s cílovou skupinou) nebo na straně vývoje aplikací (zájem uvést komerční verzi aplikace, která by se tak dostala k širšímu poli uživatelů).

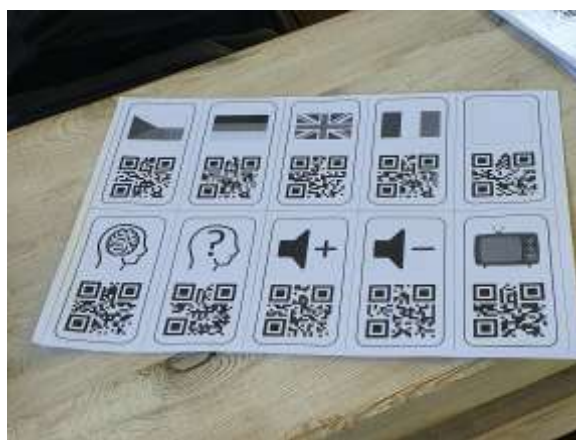
a. Language teacher

Jedná se o aplikaci, která propojuje učení (a testování) slov označujících nejčastější běžné předměty v domácnosti / třídě s těmito samotnými předměty. Dítě/uživatel se seznámí s názvem i popisem daného předmětu, u kterého je fyzicky přítomno (a vnímá jej). K aplikaci jsou nálepkové s QR kódy, kterými se polepí reálné předměty ve třídě / v domácnosti a děti je mohou přejít / slyšet u daného předmětu. Naopak při testování mohou děti jít do prostoru hledat daný předmět, a když je najdou, tak známý prostor prostřednictvím aplikace najednou "promluví". QR kódy jsou optimalizované pro snadný tisk na běžné kancelářské nálepkové.

Aplikace zatím obsahuje 40 slov v 6 jazycích (ČJ, AJ, NJ, FJ, ŠJ, UJ) a kromě učení je tam také užitečná funkce zkoušení - kdy je nutné najít náhodně vybrané slovo/předmět v prostoru.

Aplikace je určena:

- dětem MŠ při rozšiřování slovní zásoby;
- dětem MŠ, ZŠ - při učení se cizích slov;
- cizincům v ČR pro učení se ČJ;
- dětem / osobám se speciálními vzdělávacími potřebami.



b. Logobox

Dle doporučení ergoterapeutky byl vytvořen "klon" původní aplikace. Aplikace obsahuje 20 slov předmětů, které může ergoterapeut využít ve své práci, případně si je přinést v krabici („proto box“), QR kódy se nalepí nebo připevní štítkem k předmětům. Zde byly ponechány pouze 4 jazyky (ČJ, AJ, NJ, UJ), jinak je funkcionality stejná.

Na obě aplikace byla dobrá odezva, Willíci i jejich sourozenci si je mohli na jednom z pravidelných setkání vyzkoušet. Ukazuje se jako vhodná pro děti s ADHD, kdy právě práce v prostoru je vnímána jako výhoda.

c. Motiappka

Taktéž se jedná o prototyp aplikace pro Android s mottem pro malé "závisláky", dovolím si říci že, "ze závisláků dělá premianty".

Podstatou aplikace je, že v ní rodiče nastaví interval, ve kterém se zobrazuje "otravný odkaz" na splnění úkolů, aby dítě mohlo i nadále používat mobilní telefon nebo tablet. Pro jejich úspěšné zvládnutí je potřeba zvládnout tři ze čtyř úkolů. Byly vytvořeny 3 typy (barvy, matematika, angličtina) a 4 stupně obtížnosti - od předškolního věku po cca 4. třídu. Pro nerušené používání telefonu je potřeba řešit zadané úkoly opakovaně.

2. Nabídka zadání pro studijní práce pro studenty speciální pedagogiky a dětské psychologie

Mám několik návrhů pro studenty/studentky speciální pedagogiky, případně dětské psychologie pro své práce. Pokud by projevíli zájem, mohu nabídnout i podporu formou externího konzultanta.

a. Porovnání aplikací pro rozvoj řeči

Na trhu je řada aplikací, které různou pomáhají rozvíjet řeč, nicméně je obtížné se v nich zorientovat.

Zadání:

- Vybrat několik aplikací, vhodných pro děti se speciálními vzdělávacími potřebami, které potřebují systematicky pracovat na svém řečovém projevu.
- Jedna z aplikací by byla i výše zmíněn prototyp – Language Teacher.
- Tyto aplikace na vhodné skupině dětí vyzkoušet a vyhodnotit výsledky včetně možného doporučení, která aplikace je pro které děti vhodná.

b. Pamlskový hlavolam

Při terapii dětí je základním kritériem úspěchu získání motivace k určité činnosti. Zájem a nadšení vyvolávají u menších dětí hlavolamy, které v sobě obsahují odměnu, která se odkryje po vyluštění (tento způsob výuky formou pamlsků se používá u psů). Motivací by nemuselo být pouze jídlo (pamlsky), ale třeba i malé hračky (céčka, lego apod.)

Zadání:

- Ideální by byl upgrade dostupných pamlskových psích hlavolamů pro dětské řešitele (případně i dospělé s nějakým postižením) s měnitelným nastavením řešení nebo obtížností.
- Toto měnitelné nastavení by mohlo být jak mechanické (posunem, kódem na spodní části) nebo elektronické - buď na hlavolamu samotném, nebo např. prostřednictvím komunikace s mobilem (plus nutná ovládací aplikace).
- Zadáním by mohl být funkční prototyp nebo případně virtuální návrh k tisku.

c. Využití rozšířené hry Minecraft případně jiné podobné k tréninku/rozvoji, příp. jiná obdobná hra

Minecraft je široce rozšířená hra, která umožňuje vytvářet téměř neomezené prostory a kombinace při tvorbě jak staveb, předmětů a úkolů. V jisté formě je možné definovat prostředí, pravidla a zadání. Tato hra má i platformu (verzi) určenou ke vzdělávání – tzv. Minecraft Education, která umožňuje vytvořit upravené prostředí, které se využije ve výuce. Takto již byly vytvořeny úlohy minimálně pro chemii, IT a cizí jazyky. Dosud jsem nezaznamenal, že by byla použita lidí se speciálními vzdělávacími potřebami.

Zadání:

- Vytvořit prostředí, které by vyžadovalo splnění nějakého úkolu, který by byl buď logicky, kombinačně nebo i motoricky "výzvou" - pro různou úroveň mladších dětí nebo dětí s postižením.
- Jeho splnění by bylo podpořeno návodem, který by byl obsažen přímo v daném prostředí - např. za sklem by byly rozestavěné různé fáze a při postupu by je hráč replikoval.
- Výsledek by byl nějakým způsobem motivační - např. nově vytvořený objekt by se pohnul, změnil barvu, vybuchl apod.
- Původní nastavení by mělo být replikovatelné, aby po vyřešení mohl další uživatel opět začít.

3. Speciální zdravotní péče pro Willíky

V České republice není zatím dostupná specializovaná léčba pro Williamsův syndrom a v nejbližším období pravděpodobně nebude ani zřízena. Jelikož se ale jedná o komplexnější onemocnění, vyžaduje od lékařů a terapeutů nutnou přípravu.

Pro stávající členy i nově diagnostikované Willíky jsem se rozhodl vytvořit databázi specialistů, kteří již měli s nějakým člověkem s Williamsovým syndromem co do činění - znají specifika péče o lidi s Williamsovým syndromem a umějí s nimi spolupracovat. Požádal jsem proto členy spolku Willík, aby se podělili o informaci, které specializované lékaře a terapeuty navštěvují.

Z 94 pečujících jich zatím odpovědělo 24. Z vyplněným dotazníků bylo identifikováno 14 poskytovatelů péče, kteří léčili alespoň 2 osoby s WS, kromě nich jsme získali kontakty na dalších 161 specialistů, které měli v péči jednu osobu s WS. Interní (tj. neveřejná) databáze informací bude sloužit pro potřeby rodin a pečujících, rádi bychom do budoucna navázali s jednotlivými specialisty bližší spolupráci.

Pokud někdo z willíkovské komunity dosud neodpověděl a chtěl by, necht mě prosím kontaktuje na výše uvedeném e-mailu.

Ivan Hospodár, ivanhospodar@gmail.com

František Hába a brazilští Willíci



Brazilskou asociaci pro Williamsův syndrom a jejich členy sleduji na Facebooku již mnoho let, ale až v září 2023 se mi podařilo navštívit je v jejich sídle v Sao Paulu během mého pobytu v Brazílii. První den v tomto dvacíti milionovém městě jsem věnoval veletrhu z mého pracovního oboru a hned den následující jsem vyrazil nasávat atmosféru čtvrti s luxusními mrakodrapy i svépomocí postavenými domečky pod nimi. Jako nezávislý cestovatel jsem neplánoval cestu a nespěchal do cíle, a tak jsme po několika hodinách toulání našel s pomocí aplikace mapy.cz dům, ve kterém sídlí ABSW - Associação Brasileira da Síndrome de Williams. Byl celý polepen fotografiemi místních Willíků, tak jsem poznal, že jsem na správné adrese.

Po zatukání na dveře jsem byl velmi vřele přivítán a to jak přítomnými Willíky, tak jejich rodiči. Za chvíli jsem měl pocit, že všechny znám už mnoho let. Ukázali mi, kde pracují, hrají si, čtou knihy a obědvají. Jejich hlavní prací je třídění víček od PET lahví, ze kterých se v nějaké plastikářské firmě vyrábějí plastové misky. Je to nejdůležitější zdroj jejich financí. V Brazílii není tradice sponzorských darů od firem. Byli velmi vděční, že jsem projevil zájem koupit si jejich willíkovská trička pro naši šestičlennou rodinu a sedmé mi dali jako pozornost.

Volali jsme také přes videohovor naši Kačence a také paní Cristiane Daniel, která se o místní organizaci stará, což byla tak samozřejmá informace, že jsem se obával zeptat na podrobnosti. Cristiane slavila ten den narozeniny, tak mi všichni říkali, že s nimi musím jet. Na oslavu přijížděli další rodiny a všem jsem musel ukazovat vánoční foto naší rodiny a povídat jim o našem spolku Willík. Měli obrovský zájem něco se o nás dozvědět. Nejzajímavější byl pro ně willíkovský lyžařský tábor v horách, což pro ně bylo nepředstavitelné. Na oslavě se tan-

čilo, zpívalo, jedli jsme dorty, které místí Willíci vyrobili. Vrcholem oslavy bylo zpívání narozeninové písně "Parabéns pra voce" na melodii "Hodně štěstí zdraví (Happy Birthday)".

Brazilská společnost je velmi pestrá a nikdo v ní není na první pohled cizinec. Žije tam i hodně potomků přistěhovalců z Německa, kteří byli také přítomní, i když německy už nikdo nerozuměl. Portugalština je univerzálním jazykem Brazílie a anglicky umí opravdu málokdo. Po pár hodinách oslavy jsem nedokázal rozlišovat, kdo k jaké rase patří. Byl to takový pocit, jako když si na první pohled nevšímate, kdo má dlouhé a kdo krátké vlasy...

Willíci se chovali velmi přirozeně a nebyli napomínáni, ani nijak omezováni, a to ani při cestě na metro. Rodičům jsem říkal, že se mi líbí přirozenost chování jejich potomků a oni mi říkali, že celá brazilská společnost je velmi liberální a tolerantní. Je běžné, že Vás někdo neznámý v dvacíti milionovém městě osloví a řekne Vám, že o ulici dále se něco děje, nebo že tam prodávají ovoce. Willíkovské přátelské chování nijak nevybočuje z běžného chování celé společnosti. Tohle je prostě ráj

František Hába

A Fanda přidal i pár faktů o brazilských Willících:

Brazilská asociace pro Williamsův syndrom byla založena v roce 2002 rodiči, kteří se předtím vídali na chodbách nemocnic a potřebovali platformu pro vzájemné sdílení informací a setkávání se. Stejně jako naše evropské organizace i ta brazilská se podílí na vyhledávání a koordinaci odborníků z lékařských, pedagogických a další oborů. Mají vypracované postupy pro podporu výzkumů, diplomových a jiných vědeckých prací včetně

různých administrativních dokumentů. Bojují za inkluzi a začleňování lidí s Willamsovým syndromem do společnosti. Organizují skupinové a individuální terapie.

Kromě této celobrazilské asociace existují i asociace jednotlivých států brazilské federace. Mezi ty nejaktivnější patří spolky ve státech Rio de Janeiro, Pará a Goiás, které mají i svoje facebookové stránky.

Ve dnech 2.-5.11.2023 se konalo 11. národní setkání lidí s WS a 2. mezinárodní v Sao Paulu.



noamerickému vkusu.

Emblémem organizace je nápis ABSW s malým srdíčkem nad "W". Často je k tomuto znaku ještě přidán maskot, kterým je chlapec se saxofonem, jemuž vycházejí z nástroje graficky stylizované šroubovice DNA ukončené symboly ve stylu rare disease. Maskot odpovídá lati-



O Františkově návštěvě se psalo i na FB profilu brazilské asociace (volný překlad z portugalského):

15. září se stalo něco neuvěřitelného! Navštívil nás pan Francisco! Pan Francisco žije v České republice a je otcem 14leté Kataríny, která má Williamsův syndrom.

Byl pracovně v Sao Paulu a adresu ABSW našel na internetu. Z hotelu na naši adresu došel pěšky 5 kilometrů.

Byl to rušný den, kdy se rozvázely balíčky s jídlem a děti připravovaly dort k narozeninovému překvapení pro Cris Daniel. Pan Francisco se k oslavám připojil, se všemi si povídal a dokonce si zatančil!

V jeho zemi je asi 60 aktivních lidí s Williamsovým syndromem, kteří se scházejí několikrát ročně.

Myslíme si, že se mu setkání s námi a veškerá pohostinnost líbili. Seznámil se s více než 10 rodinami. A s radostí si oblékl tričko ABSW! Když se vrátil domů, setkal se s několika rodinami v Česku, kterým vyprávěl o svých zážitcích!

DeepI.com

Willíkovská společenská kronika

Koho se podařilo zachytit objektivem s našimi Willíky letos? Na téhle stránce najdete: zpěváka Pokáče, prezidenta Petra Pavla, herečku Veroniku Khek Kubařovou, zpěváka Richarda Krajča, zpěvačku Olgu Lounovou, muzikanta Ivana Mládka, herečku Simonu Stašovou, hudební skupinu Jelen a herce Martina Šafaříka.



Na dalších záběrech najdete Fabianu Bytyqi (mistryni světa v boxu) a maratonce Víta Pavlištu, moderátora Daniela Stacha, herce Terezu Kostkovou a Aleše Hámu, biatlonisty Michala Krčmáře a Ondřeje Moravce, houslistu Pavla Šporcla, kuchaře a tanečníka Josefa Maršálka, paralympijského plavce Arnošta Petrůčka, herce Václava Koptu, Simonu Vrbickou a Jiří Vojta, baviče Zdeňka Izera.



Tomáš v chráněném bydlení



V CHRÁNĚNÉM BYDLENÍ V BRNĚ PISÁRKÁCH BYDLÍM OD 1. ČERVENCE 2023. ZE ZAČÁTKU SE MI TAM NECHTĚLO, ALE POSTUPNE JSEM SI ZVYKL NA NOVÉ KOLEGY A ASISTENTY. CELKEM JE NÁS 8 KLIENTŮ A 6 ASISTENTŮ, KTERÍ SE STŘÍDAJÍ: OD 8.00 RÁNO JE JEDEN ASISTENT A VEČER OD 20.00 HODIN JE TAM DALŠÍ ASISTENT. KROMĚ ASISTENTŮ MÁM NĚMECKOU DOBROVOLNICI JMÉNEM LILA, KTERÁ MI POMÁHÁ, KDYŽ NEMŮŽE ASISTENT.

MÁM SVŮJ VLASTNÍ POKOJ, KDE MÁM SKŘÍNĚ, VÝHLED VEN, SVOJI VLASTNÍ POSTEL, NA STĚNÁCH MÁM OBRÁZKY. SÁM SI CHYSTÁM SNÍDANI, PERU SI, UKLÍZÍM POD DOHLEDEM ASISTENTŮ. KDYŽ NĚCO POTŘEBUJI, TAK MI ASISTENT POMŮŽE NEBO PORADÍ. V TÝDNU, KDYŽ JE NĚKDY NĚCO POTŘEBA, TAK SE MNOU JDE TATÍNEK. V PRACOVNÍM TÝDNU MI OBĚD DOVÁŽÍ Z JEDNÉ ŠKOLY, ALE SNÍDANĚ A VEČEŘE SI DĚLÁME SAMI. O VÍKENDU SI DĚLÁME VŠECHNA JÍDLA - JAK SNÍDANI, TAK OBĚD A VEČEŘI. V TÝDNU MÍVÁM ÚKOLY: NAPŘÍKLAD ZALÉVÁNÍ KVĚTIN NEBO ÚKLID SVÉHO POKOJE, ÚKLID STOLŮ, ÚKLID LINKY A TAK PODOBNĚ.

KAŽDÉ PONDĚLÍ CHODÍM S ASISTENTEM NAKUPOVAT DO TESCA. MÁM I DALŠÍ PROGRAM, V PONDĚLÍ KUŽELKY A KAŽDÝ PÁTEK CHODÍM DO TANEČNÍCH DO SOKOLA, KDE SE UČÍM RŮZNÉ TANCE. DOMŮ PRAVIDELNĚ VOLÁM, ANEBU JEZDÍM, A TO JEDNOU ZA 14 DNÍ. MÁM TO ASI 30 MINUT AUTOBUSEM. DO PRÁCE JEZDÍM BUĎ TROLEJBUSEM NEBO TRAMVAJÍ, ANEBU AUTOBUSEM. V PRÁCI JSEM ZA 15 MINUT, ALE MUSÍM SI TO ČASOVĚ UDĚLAT TAK, ABYCH TO STÍHAL. NĚKDY MÁM DOCELA NAŠLAPANÉ DNY. UŽ JSEM SI V CHRÁNĚNÉM BYDLENÍ NAŠEL KÁMOŠE A LÍBÍ SE MI TAM.

Tomáš Kratochvil

Chráněné bydlení, ve kterém Tomáš nyní je, provozuje brněnská Charita. Ta spravuje kromě bydlení také stacionář, azylový dům nebo třeba domácí hospic. Tomáše jsme do chráněného bydlení přihlásili zhruba před dvanácti lety. V té době bylo na poradníku okolo 60 uchazečů a už v té době nám říkali, že se obvykle uvolní 1-2 místa ročně. Jako podmínka je, že uchazeč musí navštěvovat školu, práci nebo sociální zařízení (např. stacionář). Při uvolnění místa vyberou 2-3 uchazeče, kteří by mohli být vhodní pro skupinu, která už v bydlení žije. Poté probíhá výběrové řízení, kdy každý uchazeč stráví v bydlení 2-3 dny. Následně vyberou, který kandidát byl nejvhodnější. Tomáš takto absolvoval 2 výběrová řízení, první před 10 lety a druhé letos v květnu. V obou případech byl na druhém místě. Vždy dostal přednost starší uchazeč se staršími rodiči, nicméně tentokrát si vybraný uchazeč v mezidobě zajistil jiné místo.

Tomáš se tuto zprávu dozvěděl začátkem června, měl tedy měsíc na přípravu. Toto období pro něj bylo hodně těžké, bál se a nechtěl se odstěhovat. Rodiče ho museli stále uklidňovat, že je to jen na zkoušku, že tam být nemusí, když se mu tam nebude líbit. Tomášovi se tam však zalíbilo okamžitě a když mu po třech měsících nabídli prodloužení, samozřejmě zůstal. Pro nás je to s ohledem do budoucna velká úleva - že o něj bude postaráno, kdyby se někomu z nás něco stalo. Tato služba je hrazená podle míry asistence, kterou Tomáš potřebuje. Nicméně vždy mu zůstává určité procento z výplaty/důchodu, aby si mohl koupit, co chce nebo potřebuje. Poslední podmínkou je, že maximálně 90 nocí může strávit mimo bydlení, jinak nás může navštěvovat, jak chce. To stejné platí i pro nás. Jezdí za námi hlavně o víkendu, přes týden je dopoledne v práci a odpoledne má poměrně pestrý program.

Lenka Hrnčířová, sestra

Pavel má novou práci



Pavel Jendele pracoval 10 let v Kentucky Fried Chicken, tuhle práci si kdysi našel ve spolupráci se službou Podporované zaměstnávání neziskové organizace FOSA.

Pavel ale cítil potřebu se profesně posunout dál, a tak se mu během druhé spolupráce s FOSOU podařilo najít práci podle svých představ. Od dubna 2023 nastoupil na pozici pomocné síly v kuchyni Ministerstva vnitra. Práce se mu líbí a je spokojený i se svými novými kolegy.

(zdroj: FB Fosa)

A co říká o své nové práci sám Pavel:

Co v práci dělám? Podle potřeby jsem nejčastěji na masně, kde děláme všechno kolem masa, hlavně krájení plátků (hovězí, vepřové, kuřecí, krůtí maso a také játra). Hodně krájím maso a občas také dělám minutky nebo omáčky. Občas je potřeba i semlít maso nebo také udělat strouhanku, i studené saláty občas dělám. Někdy jsem na mytí bílého nádobí, to když někdo chybí. Práce je hodně, každý den, když přijdu, tak už mám práci od kuchařů připravenou. Nejráději jsem po druhé hodině, to je už po obědech a já mám volno. V práci se mi líbí.

Pavel Jendele

Quido bude kuchařem

Já jsem Quido Žídek, mám 16 let, bydlím ve Frýdlantě nad Ostravicí, v Malenovicích. Mám čtyři sourozence: Matildu, Augustinu, Matěje a Dorotku. Tento rok jsem skončil základní školu ve Frýdlantě nad Ostravicí a budu se učit kuchařem ve Frýdku-Místku. Budu tam jezdit vlakem nebo autobusem, sám, to zvládnu. Kuchaře jsem si vybral proto, abych mohl vařit v kuchyni, v restauracích a na různých akcích. Už umím uvařit pudink, rizoto, lasagne, boloňské špagety, polívku a řízky. Chci se naučit vařit maso v pomalém hrnci. Co budu dělat o prázdninách? Pojedu do Londýna za bráchou Augustinem, na tábor s Willíkama na Úborsko, na tábor s turistákem a ještě možná půjdu na brigádu dělat uklízečku.

Quido

Quido nastoupil v září na Střední škola řemesel ve Frýdku-Místku, na tříletý učební obor typu E Stravovací a ubytovací služby. Do školy jezdí sám, kousek od domu má zastávku autobusu, ve Frýdlantě nad Ostravicí přestupuje na vlak a jede 15 minut vlakem do Frýdku-Místku a pak asi ještě 15-20 minut pěšky. Když má praxi, tak vstává v 5 hodin ráno a musí se sám vypravit, udělat si snídani, připravit věci a všechno stihnout. Ve třídě je asi 14 dětí, na praxi se dělí na polovinu, Quida to tam baví.



Novinky u Willíků

Markéta



Markétka je usměvavá jedenáctiletá slečna (mentální věk cca 5 let). V září nastupuje již do 5. třídy ZŠ speciální. Ve škole je velmi spokojená. Čte několik slabik ve spojení s obrázky, podle předlohy se podepíše tiskacím písmem. Rozezná čísla do 10. Se sčítáním a odčítáním velmi bojujeme. Má ráda hudební výchovu a pracovní činnosti. Je upovídaná, řeč je však špatně srozumitelná.

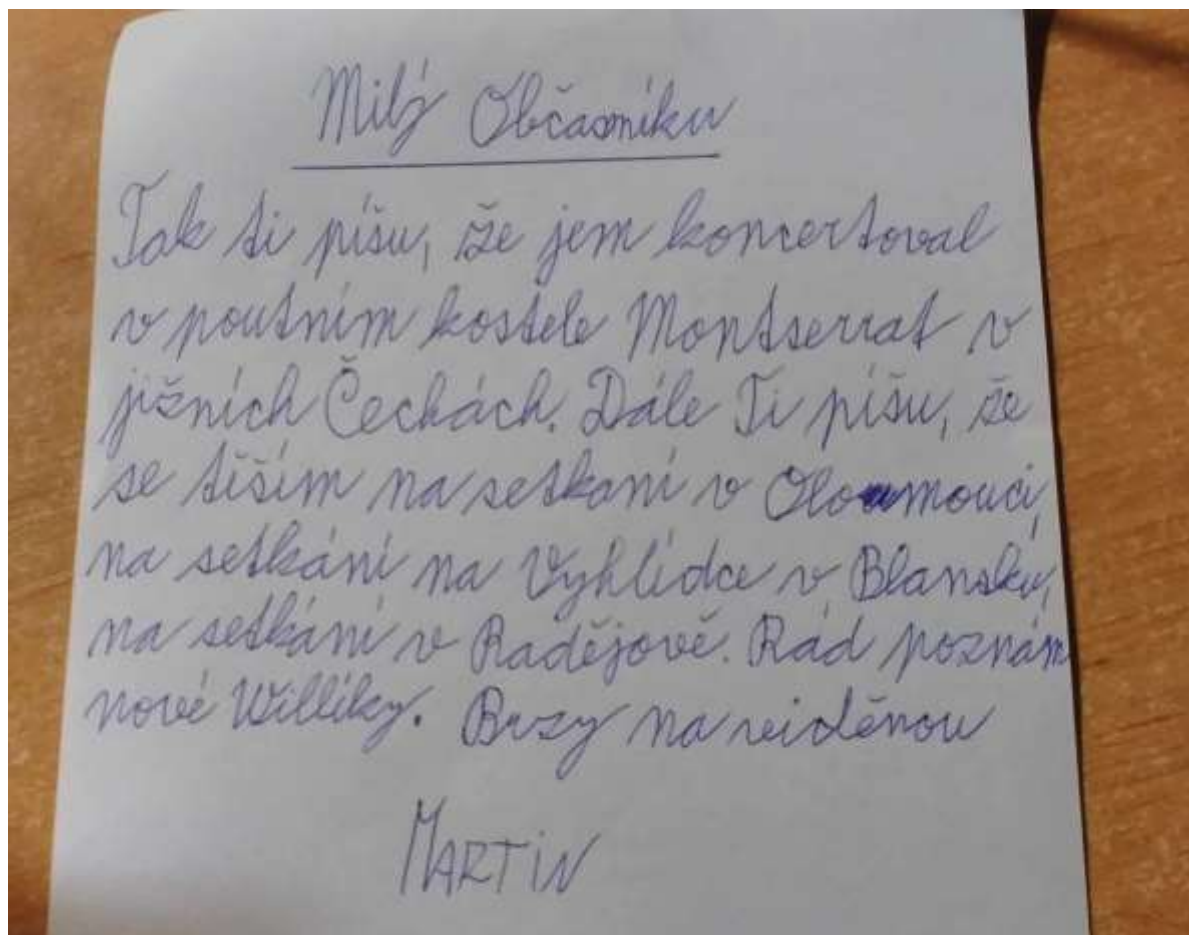
Stále je sledována na kardiologii pro nedomykavost mitrální chlopně. Od června máme nově dg PAS a dioptrické brýle. S jejich nošením válčíme, stejně jako s novou částí šatníku, podprsenkou:-). Přestože má ráda svůj stereotyp v činnostech i jídle, zvládla letos již sedmou leteckou dovolenou k moři i výjezd do školy přírody či pří-městský tábor. Nejvíce asi bojujeme s neustálým ujišťováním se, že se stane to, co se stát má. Maminka přijde po obědě, půjde na procházku hledat broučky (tato záliba stále trvá), bude na tabletu sledovat ohňostroje, krampusaky a včelku Maju... Také neúspěšně hledáme zubaře. Výměna prvních zubů za stálý chrup asi bude potíž. První zoubky stále drží a druhé již také narostly. Ošetření je navíc velmi těžké. Markétka u všech lékařských úkonů pořádně vyvádí.

Mnoho času tráví s Albi tužkou. Naposlouchala tak mnoho informací o dinosaurech, světové fauně a floře. Vše prokládá anglickými výrazy typu [ó maj goš].

Pravidelně každý týden jezdíme na ergoterapii do Jirkova a na hipoterapii do Mostu. Také chodí na pravidelné rehabilitační plavání. Pro velkou zálibu v kočkách jsme pořídili domů dvě kočičky. Markétka je takový náš tvrdohlavý smíšek. Velmi rychle si svou bezprostředností a milou povahou všechny získá. Je to naše zlatíčko.

Lucie Husáková, maminka

Dopis od Martina



Den Williamsova syndromu: 7.11.23



Dne 7.11.23 jsme oslavili mimořádný Den Williamsova syndromu. Proč 7.11.23? Protože stejné označení má mikrolece Williamsova syndromu - na sedmém chromozómu, v oblasti 7q11.23. Taková shoda nastane jen jednou v historii! Informaci o Dni Williamsova syndromu se podařilo protlačit i do veřejnoprávních sdělovacích prostředků - v Českém rozhlase o ní promluvila ve vysílání Ranní Dvojky moderátorka Regina Květoňová. Slovenská společnost zase pronikla do televize TA3, kde o Životě s Williamsovým syndromem krásně promluvili Adam Martinec a jeho maminka Katarina.



Alžběta

Bety byly tři roky, když ji psychologka doporučila na genetické vyšetření pro psychomotorické opoždění. Genetika potvrdila diagnózu a my jsme začali obíhat různé specialisty. Zůstal nám „pouze“ kardiolog na aortální stenózu, která ji zatím nijak neomezuje, oční lékař a ortoped. V 6 letech jsme začali chodit na endokrinologii pro předčasnou pubertu (růst prsou, první menstruace v 9,5 letech).

Běťce je 14 let, chodí do speciální školy a má individuální vzdělávání a svou osobní asistentku. Ve 13 letech měla kontrolní psychologické vyšetření se závěrem středně těžké až těžké mentální retardace. Naučila se psát tiskacím písmem, číst s částečným porozuměním. Matematika a logické uvažování - pásmo těžké mentální retardace. Bety mluví v krátkých větách. V čem exceluje - má obrovský repertoár písniček. Chodíme na dlouhé procházky každý den, protože jízda na kole či jakákoliv jiná sportovní aktivita jde mimo ní. Bojí se psiho štěkání až do úzkostí. Co Běťce zůstalo od dětství - spíše se orientuje na dospělé než na děti. Alžbětka je klidná, usměvavá slečna, co má ráda písničky, kyselé okurky, houpačky a počítač.



Pavla Kosková, maminka



Milan

Milďovi je 16 let. Má rád zvířátka. Doma ho hlídá velký bernardýn a malý jokšír. Milďu ale nejvíc ze všeho baví JoJo, na kterém se učí podle videa různé triky.

Také se umí zabavit sestavováním Rubikovy kostky. Takovou pyramidu složí za chvíli. Venku si rád kope s mičudou a ve škole se zas rád proběhne v atletickém kroužku.

Eva Diblíková, maminka

Prvních sto podzimních kilometrů pro Willíka



Hezky pěšky je facebooková skupina lidí, kteří rádi chodí pěšky a ještě raději se v tom navzájem povzbuzují a hecují. Pořádají například pravidelné měsíční výzvy v počtu nachozených kilometrů a několikrát ročně také chodecké charitativní akce ve prospěch nějaké bohudíle organizace.

Do letošní výzvy Prvních podzimních 100 km přihlásila Willíka Linda Tůmová, maminka Tomáše s Williamsovým syndromem. A podařilo se, Spolek Willík byl vybrán! Jak celá akce fungovala? Zájemce si v e-shopu objednal dřevěnou medaili s logem akce a logem spolku Willík. První podzimní den, tj. 23. 09. 2023, se vše spustilo, každý chodec si sám počítal kroky a kilometry (krokoměr, chytré hodinky, aplikace v telefonu) a sám si udával tempo. Po splnění výkonu si pak na zadní stranu medaile zaznamenal datum, ke kterému vzdálenost zdolal a na FB stránce události dosažení cíle ohlásil.

Akci jsme pojali jako způsob, jak zvýšit povědomí o naší vzácné diagnóze. Každý účastník výzvy dostal kromě medaile s logem i leták o Williamsově syndromu a spolku Willík, aby měl představu, koho svým pohybem podporuje. Sdílením pokroků na FB se pak informace

o Willíkovi dostala i k dalším lidem (FB skupina Hezky pěšky má aktuálně kolem 5000 lidí), v době konání akce jsme zaznamenali velký nárůst přístupů na webu i na FB profilu Willíka. Díky společné snaze o propagaci se nakonec do výzvy zapojilo rekordních 250 lidí, další zhruba stejný počet se zúčastnil bez zakoupení medaile. Willík získal celkem 25% z výtěžku prodeje medailí, tj. 14 865 Kč. Tyto finanční prostředky využijeme na tábor pro děti a mladé lidi s Williamsovým syndromem a jejich sourozence, který se bude konat o prázdninách na Šumavě.

Myslím, že spojovat pohyb s charitou je skvělý nápad, jsme moc rádi, že jsme se mohli na jeden měsíc stát členy komunity Hezky pěšky (a je nutné zdůraznit, že někteří z našich členů se zapojili opravdu aktivně a svých sto podzimních kilometrů poctivě odchodili). Děkujeme panu Michalovi Vitáskovi, který za komunitou Hezky pěšky stojí, za to, že se do podobných akcí pouští a Lindě Tůmové za nápad a jeho prosazení.

Více informací tady: <https://www.facebook.com/groups/hezkypesky>

(- hk -)

Kam kráčíš, Willíku?



Od založení spolku (původně občanského sdružení) Willík letos uplynulo již sedmnáct let. Naše společenství se pomalu ale jistě blíží k dospělosti. Podařilo se nám (snad) projít úskalím dětských nemocí a nyní je na čase zamyslet se nad tím, v čem jsme uspěli a na čem bychom měli ještě zapracovat.

Daří se nám získávat nové členy - z původních šesti rodin aktuálně spolupracujeme téměř se stovkou rodin z celé ČR i ze zahraničí (české rodiny s dětmi s WS žijí například v Lucembursku, Německu, Velké Británii, či v Belgii). Jsme rádi, že tím, co děláme, oslovujeme nové rodiny, zároveň to s sebou ale nese i úskalí - je stále náročnější najít dostatečně velká zařízení, kde by se dala uspořádat setkání, je těžké taková setkání financovat a také připravit program, který by zaujal všechny. Pobyt s 25 rodinami, které jsme si vyzkoušeli v letošním roce, jsou asi maximem, které je možné s velkým nasazením Výkonné rady a spolupracujících rodičů ještě zvládnout (velké díky všem!). Pokud by se někdo ze stávajících či nových rodičů chtěl více zapojit, pomáhat připravovat program, oslovovat dobrovolníky a hlavně - shánět finanční prostředky, budeme moc rádi.

Druhou oblastí, kde jsme už nějakých pokroků docílili, ale kde nás ještě spousta práce čeká, je spolupráce s odborníky. V uplynulých letech jsme se snažili přeložit a vydat v češtině základní literaturu o WS, oslovovali jsme specialisty (pediatry, speciální pedagogy), spolupracujeme se studenty, stále ještě ale chybí nějaká organizo-

vanější odborná podpora. S novou členkou Willíka, MUDr. Martou Šimůnkovou (lékařka s atestací z pediatrie, odborná medicínská redaktorka v Medical Tribune CZ a zároveň babička tříleté Hannah s WS) a s MUDr. Wandou Urbanovou se chceme právě vrhnout tímto směrem - zapojit se do tvorby guidelines pro Williamsův syndrom, které vznikají pod patronací ERN ITHACA, upravit doporučené postupy pro české prostředí, více upozorňovat na WS v odborném tisku formou osvětových článků. Chceme oslovit odborníky z oborů, které jsou pro naši diagnózu důležité (pediatr /praktický lékař pro dospělé, kardiolog, ortodontista, nefrolog, endokrinolog, genetik, ortoped, anesteziolog, gastroenterolog, fyzioterapeut, psycholog, psychiatr a další) a vytvořit funkční lékařský board pro WS, do budoucna iniciovat třeba i vznik specializovaného akreditovaného centra pro Williamsův syndrom. Jsou to plány ambiciózní, dlouhodobé, držme si palce.

Co se nám ale myslím podařilo - a jsem za to velmi vděčná - je vytvoření komunity kolem spolku Willík. Spojuje nás nejen diagnóza našich dětí, ale i přátelství, společné zážitky, prožité strasti, společný zájem. Jsme spolu rádi, dokážeme spolu vyjít, komunikovat i nepřijemné věci, navzájem si poradit, sdílet své zkušenosti i nabídnout pomoc. Přitáhli jsme si k sobě i další lidi - dobrovolníky, kamarády, další rodiny, kterým je s námi fajn. Víím, že takovéto společenství může být křehké a je snadné něco pokazit, věřím ale, že nám to ještě pár (desítek) let vydrží:-) Díky za to vám všem.

Příští rok máme možnost se potkat při mnoha příležitostech, запиšte si tedy do kalendářů:

- 1.-3.12.2023 - adventní víkend maminek v Olomouci;
- 9.12.2023 - Mikulášská besídka v Liboci u Pišlů;
- 16.12. 2023 - Moravský Mikuláš v centru volného času U ROSNIČKY - Malenovice u Frýdlantu nad Ostravicí;
- 6.1.-13.1.2024 - lyžák na Lipně;
- 10.5.-13.5.2024 - jarní víkend v Blansku;
- 13.6.-16.6.2024 - cyklovíkend tatíneků na jihu Čech;
- 13.-17.7.2024 - tatínkovský tábor v Orlických horách;
- 27.7.-10.8.2024 - letní dětský tábor v Úborsku;
- 23.-30.8.2024 - česko-slovenský pobyt v Radějově;
- 19.9.-22.9.2024 - podzimní pobyt v Pluhově Žďáru;
- 4.-6.10.2024 - vinný sklípek na Moravě pro rodiče.

Krom toho platí každé první úterý v měsíci ZOOM pro děti, příležitostně možná i nějaké online semináře a online setkání rodičů.

Těším se na setkání s Vámi i na další společné zážitky v roce 2024!

Hanka Kubíková

Poděkování



Děkujeme Czech stand at Bazar International a speciálně paní Jari Kroupa, za výtěžek Mezinárodního bazaru ve výši 8000 euro, který byl využit na jarním setkání v Blansku a na podzimním setkání v Pluhově Žďáru (podpora rodin, zaplacení odborného programu, ubytování a strava dobrovolníků). Za pravidelnou i jednorázovou finanční podporu děkujeme: Miroslavu Bradnovi, Lumíru Kunzovi, Jakubu Adamovi, MUDr. Vladimíře Žďánské (Ambulance dětské kardiologie Liberec), Petru Ehrenbergerovi, rodině Wellens, Mileně Kejla Urbanové, Lence Norrisové, Pavle a Jiřímu Kozákovým, firmě Autodíly Bělohávek,

Radce Peňázové, Jaromíru Bilavčíkovi, Petru Gregorovi, Evě Šosté a Renému Inquortovi, Martě Šimůnkové, Milanu Slavičkovi a jeho rodině, Petru Candrovi, Ivanu Hospodárovi, Zdeňce Pikešové, firmě Schiessl, Hačkajlovým, Daně a Jiřímu Klomínských, Martině Dědičkové, Petru Hradskému, Jitce a Fredovi Krzemieńovým, Radkovi Curovi, Jiřímu Juránkovi, MUDr. Jiřímu Vortelovi, Marku Mahdalovi, Zdeňku Ondryášovi, Václavu Bílému, Adamu Šafránkovi, Martině Polesné, Andree Krpcové, Otovi Potlukovi, Antonínu Pechovi, firmě GRAPE SC, a.s., firmě REHABILITACE PLUS, s.r.o., UCTO, s.r.o., Markétě Rendlové, Petře Madarové, Zdeňku Matoušovi, firmě INSIA VIA, s.r.o., Kamile Bejčkové, firmě Wastemat, a Jiřímu Juránkovi. Dále všem, kteří nám zaslali svůj dar po uzávěře vydání Občasníku. Děkuji grafice Tereze Kostelníčkové za vytvoření nového willíkovského letáku, firmě Life Support s.r.o. za seminář první pomoci, Zitě Matoušové za seminář o Ergoterapii, panu Jindrovi Weissovi, Vítu Pšeničkovi a Ondrovi Kreníkovi za tvůrčí dílny pro Willíky (všichni bez nároku na honorář). Děkuji Ing. Bořivoji Vágnerovi z Wellness hotelu Frymburk za sponzorský dar v podobě volného vstupu do aquaparku Frymburk. Děkuji firmě RTG media za zvýhodněnou cenu za willíkovská trika.



Děkuji Výkonné radě Willíka a všem willíkovským rodičům za veškeré aktivity a práci pro spolek, jmenovitě pak Zdeňkovi Kratinovi za pevné nervy při organizaci všech pobytových akcí Willíka a za spolupráci při vedení účetnictví, Lence Jamrichové a její rodině za organizaci dobrovolníků, za spolupráci při organizaci letního tábora, objednání a distribuci triček, rodině Pišlových za zajištění Mikulášské besídky, rodině Hábových za účast na vzdělávání mediků, Wandě Urbanové za velmi vítanou a důležitou odbornou pomoc ostatním, zoom seminář o zubech a účast při tvorbě Guidelines, Ivanu Hospodárovi za jeho aktivity v rámci NAPO, ČAVO a FEWS, Monice Žídkové za shánění sponzorů a asistentů a organizaci moravského Mikuláše, Kristýně Černé za cvičení pro rodiče, Lence Hrnčířové za její aktivity v rámci FEWS, vč. letošního setkání v Praze, willíkovským tatínkům za tábor v Orlických horách, Olze Kreníkové za organizaci lyžařského výcviku Willíků na Lipně, Dne pro Willíky v Housově mlýně, pomoc s tiskem letáků a logistickou podporu na našich akcích. Báře Wellens děkuji za vyfocení dětí na kalendář a za finanční podporu z prodeje jejího vlastního kalendáře na rok 2023. Děkuji našim dobrovolnicím Hance Dvořákové a Báře Novotné za uspořádání letního tábora pro naše děti. Děkuji Martině Michalové za účast na našich akcích, pomoc při konferenci FEWS v Praze a za kontakt s ČAVO. Děkuji všem našim dobrovolníkům, Míše, Kláře, Matildě a mnoha dalším, kteří s námi jezdí na naše pobyty. Děkuji všem, kteří přispěli článkem či fotografií do tohoto čísla Willíkova občasníku a dále všem aktivním a obětavým členům Willíka za jejich práci pro spolek Willík i pro nás všechny. Díky všem našim příznivcům, kteří nám pomáhají a podporují nás.

Hanka Kubíková, předsedkyně Výkonné rady spolku



Willík, spolek pro Williamsův syndrom, z.s.
Drnovská 104/67, 161 00 Praha 6 – Ruzyně
IČO: 270 40 623
č.ú. 35-7591810217/0100

Web: www.spolek-willik.cz
E-mail: info@spolek-willik.cz
www.facebook.com/spolekwillik/

Willíkův občasník – časopis spolku Willík, neprodejné
Redakce: Hana Kubíková, hana.kubikova@spolek-willik.cz
Toto číslo vychází v listopadu 2023