

SPRAVODAJ

Spoločnosti Williamsovho syndrómu



Na náš jarný pobyt v máji 2018 v Šachtičke nám prišiel zaspievať a zahrať Robo Papp so svojou skupinou. Mali sme z toho veľkú zábavu. Ďakujeme, ďakujeme !!!



Jarný pobyt SWS 2018

Hotel **Šachtička** v starohorských vrchoch nad Banskou Bystricou sa v dňoch od 11. - 14.5.2018 ozýval smiechom a Spoločnosti WS. Stretli Hneď po príchode, prvých rozhovoroch rodinou Janečkovou a manželom. Práve ona svojimi masážami a cvičeniami jogy. Výborným relaxačným prvkom bol tiež pobyt v hotelovom bazéne, fitnes a detská herňa, ktoré sme mali k dispozícii. Tieto aktivity boli doplnené turistikou



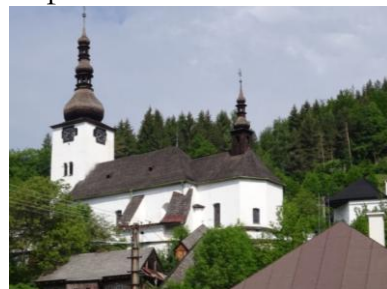
rozhovormi ľudí patriacich k sme sa tu na jarnom pobyte. vzájomnom zvitani sa a sme sa zoznámili s novou skvelou masérkou Olinkou s obohatila program pobytu



po okolí podľa pohybovej zdatnosti jednotlivcov. Nezabudnuteľná bude dopoludňajšia sobotná túra do Španej Doliny, ktorú absolvovala skupina najodvážnejších ľudí spoločnosti. Po obede sa



konalo hudobné popoludnie s prekvapením - vystúpenie speváka Roba Pappa so skupinou. Večer bol venovaný prednáške "Vojtova metóda 2. generácie", kde nám Monika Žídková názorne



predviedla i prakticky umožnila vyskúšať si inovatívne postupy pri cvičení. Pani psychologička K. Jariabková podala informácie o FEWS. V nedeľu počas dňa pokračovali už spomínané aktivity - vychádzky a túry po okolí, jazdy na koňoch, masáže, plávanie, hry, šport.... každý si mohol vybrať z množstva ponúkaných alternatív tú, ktorá mu najviac vyhovovala. V pondelok dopoludnia sme sa rozlúčili. Tentoraz len na tri mesiace.



Už teraz sa naň všetci veľmi tešíme.

V auguste nás čaká spoločný týždenný letný pobyt

Andrea Ivanová

Rekondičný pobyt v Bílej, v Beskydách, august 2018

S výberom na rekondičný pobyt 2018 nám pomohli rodiny z ČR, ktoré sa už tradične zúčastňujú spolu s nami. Posunuli sme sa za hranice do Českej republiky. Hotel Bauer sa nachádza v obci Bílá, v krásnom prostredí Beskyd neďaleko Frýdku Místku. Okolie ponúka veľa možností na turistiku a hotel je vybavený presne tak, ako je potrebné pre náš program. Týždňového pobytu sa zúčastnilo takmer 140 osôb, vrátane rodinných príslušníkov, dobrovoľníkov a prednášajúcich. Prvý deň trochu pršalo a keďže sme začínali obedom, využili sme popoludnie k spoločným rozhovorom, k zoznamovaniu sa s novými rodinami aj k oboznámeniu sa s programom. Každý ďalší deň, našťastie už slnečný, sa začínal jogou. Učili sme sa správne dýchať, upokojiť telo i myseľ a správne si ponatáhovať svaly. Pokračovalo sa opäť pohybom – plávaním s inštruktorkou, alebo turistikou. Pre malých i veľkých bola pripravená tiež ergoterapia, najmä práca s hlinou, maľovanie, atď. Každá jedna osoba s WS mala možnosť vyskúšať a precítiť profesionálnu masáž. Hneď v nedeľu si všetci užili krásny koncert skupiny Weekend. Naši českí priatelia zabezpečili pre všetkých canisterapiu, divadielko pre deti, bubnovanie, výučbu inline korčuľovania a parkúru, možnosť učiť sa tancovať s pánom Chlopčíkom, krásne výlety a exkurzie a mnoho ďalších prospešných aktivít. Samozrejme nechýbal futbal, stolný tenis, nohejbal, tenis, turistika... každý mal možnosť vybrať si športové aktivity podľa vlastného výberu. Program bol neskutočne bohatý. Nechýbali prednášky a debaty s odborníkmi. Psychologička Katka Jariabková mala prednášku o možnostiach intervencie a terapie pri WS a špeciálna pedagogička Lenka Hrnčířová referovala o konferencii o WS, ktorej sa zúčastnila v Anglicku. Premietanie filmov o ľuďoch s WS zaujalo aj našu mládež a dospelých s WS. Záverečná olympiáda bola čerešničkou na torte, snaha prejsť dráhou v čo najlepšom čase bola až hmatateľná. Odmenou bola opekačka a posedenie pri ohni v sprievode gitary a spoločného spevu.

Úprimne ďakujeme Monike Žídkovej za dôslednú prípravu pestrého programu pobytu.

Naše rekondičné pobyty sú síce najmä o posilnení zdravia, vzájomnej pomoci a podpore, ale tiež o obojstrannej integrácii v bežnom prostredí. Naše deti a mládež sa učia komunikovať nielen s rodinami svojich kamarátov s WS, ale aj s personálom v hoteli, s ďalšími turistami a domácimi obyvateľmi. Táto integrácia je ale vzájomná, mnoho ľudí sa aj vďaka nám učí komunikovať s mentálne znevýhodnenými ľuďmi a zároveň vnímať, že každý človek je jedinečný, výnimočný a každého si treba vážiť.

Ďakujeme veľmi pekne MPSVaR SR, že opäť finančne podporilo tento náš veľmi prospešný rekondično - integračný pobyt a veľmi dúfame v ďalšiu spoluprácu.

Katarína Martincová



Rekondičný pobyt 2018

Celý rok sme sa tešili na letný pobyt 2018. Radosť bola o to väčšia, že teraz sa pobyt konal v Čechách, v Beskydách v Bílej a "Williamsáci sa na Willíkov" ako aj naopak veľmi tešia. Aj keď nás privítalo upršané počasie, na radosti zo stretnutia to neubralo. Bílá sa nachádza v krásnom prostredí obkolesená horami a lesmi. V blízkosti hotela bolo veľa možností kde sa deti mohli vyšantit' dosýta. Na prechádzke sme si pozreli oboru so zvieratkami a previezli sme sa lanovkou. Keďže nedeľa bola tiež upršaná veľmi dobre padlo, že nám znovu prišla zahrať country kapela s mamičkou Michala. Pri



tom sme si zaspomínali aj na Borisa, ktorý nás navždy opustil a jeho rodičia prišli medzi nás. Bolo to smutné a dojemné, ale pekné. Českí kamaráti nám pripravili veľa aktivít, každý si mohol vybrať. Po prvých upršaných dňoch prišli krásne slnečné dni a tie nám vydržali počas celého pobytu. Už v utorok sme zavítali do Frýdku - Místku a navštívili sme podnik "Marlenka". Dozvedeli sme sa veľa zaujímavosti z histórie o založení výroby, ako sa postupne výroba rozširovala a pozreli sme sa ako to vyzerá dnes. Všetci sme si zamaškrtili na chutných koláčikoch z

Marlenky. Ďalšou bola prehliadka pivovaru Radegast. Po úvodnom predstavení pivovaru našim sympatickým sprievodcom sme sa vyviezli na 10. poschodie pivovaru a odtiaľ sa nám naskytol krásny výhľad na okolie. Ochutnali sme aj produkt z tejto výroby - pivo. Pre mužskú časť bola zaujímavou prehliadka automobilky Hyundai. Počas celého pobytu prebiehali aktivity ako tvorivé dielne s Aškou, cvičenia jogy s Oľgou, ktoré boli veľmi obľúbené aj u rodičov, tiež masáže u Oľgy, a všetci si užívali plávanie s Romanou. Hádám najviac sa deti tešili na canisterapiu. Keď zbadali psíkov všetci ich chceli hneď pohladit'. Malo to u detí veľký úspech. Vo štvrtok sme navštívili Rožnov pod Radhoštěm. Tam sme si pozreli Drevené mestečko, Mlynskú dolinu a Valašskú dedinu. V piatok nám pán Karol Drapák pripravil už tradičnú prekážkovú dráhu, ktorá má každý rok nové disciplíny a mohlo sa súťažiť. Každý súťažil s veľkým nasadením a deti podali úžasné výkony. Aký by to bol záver pobytu bez tradičnej opekačky. Tá sa konala v piatok podvečer. Ako každý rok lúčenie v sobotu prinieslo aj slzičky. Dovidenia o rok.



Anka a Saška

Anitine zážitky z letného rekondičného pobytu 2018

V posledný augustový týždeň sa konal náš už tradičný letný rekondičný pobyt v Bílej, na ktorom sa zúčastnili aj naši kamaráti z českej Spoločnosti Williamsovho syndrómu. Cesta na pobyt bola plná serpentín, ale na konci cesty sa objavil krásny les. Veľmi som sa tešila na mojich kamarátov tak zo slovenskej ako aj z českej spoločnosti. V sobotu nás privítala Katka Martincová. Mali sme pestrý program. V nedeľu nám hrala do tanca skupina Weekend. V pondelok sme sa bavili medzi sebou a cvičili sme jógu. V utorok sme mali perný deň, navštívili sme výrobnú Marlenky, kde nám ponúkli tanier výborných sladkostí. Navštívili sme automobilku Hyundai a pivovar Radegast, kde každý si mohol vypiť toľko piva, koľko mu chutilo. V stredu nás čakala canisterapia. Ja mám



veľmi rada psíkov, aj doma máme jedného mopslíka a jednu čiernu labradorku, takže som sa tešila, že aj na pobyte môžeme hladkať psíkov. Pár rodín v stredu navštívilo zoologickú záhradu v Ostrave. Veľmi sa mi tam páčilo lebo bolo tam veľa zvierat, ktoré som ešte nevidela. Večer nás čakalo prekvapenie, prišiel jeden z porotcov zo Star Dance a učil nás tancovať sambu. Pre mňa bol tento tanec veľmi komplikovaný ale som sa pobavila. Vo štvrtok sme navštívili Mlynskú dolinu

v Rožnove pod Radhoštěm, kde sme videli rôzne, vodou poháňané stroje. V piatok sa konali preteky, ktoré pripravil môj ocko. Pomáhali mu aj rodičia mojich kama-



rátov. Bolo to veľmi zaujímavé, trochu sme behali, kopali na bránu, hádzali sme do cieľa a prekonalí sme rôzne prekážky. Večer bola opekačka, ktorá ako vždy

bola super. Na pobyte bolo veľa radosti ale aj smútku. Radosť, že sme boli spolu a smútok, že nás navždy opustil náš dobrý kamarát Borisko Kunák. Veľmi sme sa potešili, keď jeho maminka, ocko a neterky prišli nás navštíviť.

Som veľmi rada, že som sa mohla zúčastniť aj na tohoročnom pobyte, ktorý bol skvelý. Ja by som tam rada išla ešte raz. Ďakujem za pekný pobyt a skvelú náladu.

Anita Drapáková

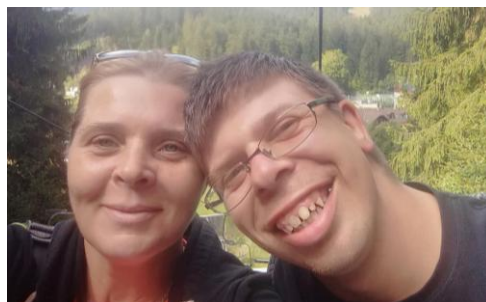


S našim Willíkom **Michalom Makovníkom** máme za sebou úžasný týždeň plný zábavy so skvelými česko - slovenskými kamarátmi na rekondičnom pobyte v hoteli Bauer, Bílá, v Českej republike so Spoločnosťou Williamsovho syndrómu.



Týždeň plný energie, bohatý aktivitami, skvelým programom, kopcom srandy, ale predovšetkým plný šťastných úsmevov našich Willíkov. Našli sme novú rodinu a miesto kam patríme. Miško ukázal, že zvláda

aj náročnejšie úlohy, vie skákať jeden a pol minúty, ale predsa. Zdolali tu, vyrábali keramiky s Aškou, videli sme výrobu áut, piva ... Nechýbala joga s pia, bubnovanie a záverečná olympiáda a patrí naše veľké Ďakujeme !!!!!



šie úlohy, vie skákať dali sme to tak na sme pašerácku cesdrevené mestečko, Olinkou, canis terapepekačka. Všetkým

Markéta



Vladko Hreško

V Bílej bolo veľmi krásne, veľmi sa mi tam páčilo. Som šťastný, že som sa stretol so všetkými kamarátmi a kamarátkami. Bubnovanie bolo super, som sa zoznámil s bubeníkom a som šťastný. Canisterapia so



psíkmi bola super, som objal psíka, bol to príjemný pocit, aj som ho pohladkal. Boli sme aj v automobilke Hyundai, bol to zážitok vidieť, ako sa skladá auto. Bol som aj na keramike, vyrábali sme z mokrej hliny výrobky.



Milí kamaráti,

všetkých Vás na úvod srdečne pozdravuje **Maroš Kubeník** zo Sabinova. Zúčastnil som sa s mojou mamou rekondičného pobytu na Morave, stredisko Bílá, ktorý nám perfektne pripravila Quidova



mama Monika. Veľmi som sa tešil na pobyt, že sa stretnem s kamarátmi. Chýbal mi môj veľký kamarát Boris s ktorým som si denne skypoval a tešili sme sa spolu hlavne, že budeme vysedávať v bare a piť kolu. Na pobyt sme cestovali zo Sabinova dosť dlho, začali



sme osobákom do Košíc a odtiať rýchlikom do Čadce a potom autobusom do Bílej. Na zá-



stavku prišla pre nás pani Katka Martincová za čo ďakujeme. Na pobyte som si doslova vychutnal sedenie vo vírivke, bolo to veľmi príjemné. Aj som si zaplával spolu s



Tomášom a Verunkou. Pekné spomienky budem mať aj na terapiu so psíkmi, to bolo úžasné, tety boli sympatické. No najviac sa mi páčil deň, keď sme boli v Marlenke, koláčky chutili, v automobilke a v pivovare. Vozili



sme sa na vláčiku, videl som roboty, a tiež ako naplňajú fľaše pivom. Tešil som sa veľmi aj na súťažný športový deň, ktorý nám každý rok perfektne pripraví Karol Drapák. Ja súťažím veľmi rád, teším sa aj z cien. Aj deň strávený v Rožnove bol pekný, ja som si zaspomínal na pobyt, kedy sme boli dávno v Rožnove, pamätal som si to. Aj muzika country bola

veľmi príjemná, veselá, s chuťou som si zatancoval so Saškou, Anitou, bolo to fajn.

Na záver ešte raz ďakujem tete Monike za pobyt, bolo výborne, strava super, už sa teším na rok 2019.

Všetkých pozdravuje Maroško Kubeník



Jarný víkendový pobyt v Radave pri Podhájskej

3. – 5. mája 2019

Počiatkové obavy z toho ako strávime spoločné chvíle na stretnutí, keďže počasie bolo veľmi premenlivé, pominuli v okamihu, keď sme sa stretli v Radave v mieste ubytovania. Vzájomné zvítania a debaty našej mládeže nemali konca.

Počasia sa natoľko umúdrilo, že nám umožnilo aj návštevu vodného sveta v Podhájskej, kde sa



mládež
vráta-
ne
dospelých
trochu
vy-
blázni-
la aj



zrelaxovala v termálnej vode.

Krásne popoludnie nám pripravila pani Markéta v Jazdeckom klube Redskin v Nových Zámkoch. Za pomoci

veľmi milých a ústretových dievčat sa povozili na koníkoch, dokonca sa zapojili aj niektorí dospelí. Dievčatá nám predviedli aj to, čo ich koníky dokážu a ako sa o nich starajú, naše deti mohli koníky aj krmiť pripravenou mrkvou a jablkami. Deti si zastrieľali z luku, triafali loptičkami do vedierka a pri maľovaní na tvár sa poriadne odviazali.

Vrátili sme sa až na večeru. Po večeri si deti zamaškrotili na torte, ktorú doniesla Martinka pri príležitosti oslávania nedávnych narodenín. Večer sme ukončili tradičnou diskotékou. Po raňajkách nasledovalo lúčenie a zároveň prísľuby stretnutia na letnom pobyte.



Anka a Saška



Tri májové dni sme strávili zasa spolu a veľmi sa nám to páčilo. Boli sme **v Radave** pri Podhájskej, kde sme sa aj okúpali vo vode, ktorá má vlastnosti ako voda v Mŕtvom mori. Užili sme si aj masáže, bowling, cvičenia, dobré jedlo aj tanec. Niektorí sme si zatancovali aj na hudbu z hudobného automatu. Koníky nás tiež potešili, ponosili nás, my sme ich krmili mrkvou a jablkami. Rodičia si podebatovali s pani psychologičkou a pánom docentom o našich problémoch. Spomíname si na spoločné chvíle prežité v Radave a tešíme sa na spoločný letný týždeň.

Maruška





Sme veľmi radi, že sme sa mohli opäť s Vami stretnúť, ja osobne som načerpala od Wilíkov veľké množstvo energie. Sme radi, že sme mohli spolu stráviť čas, či už pri maľovaní terčov, srdiečok, tancovaní. Osobne ma teší že akcia v Jazdeckom klube sa stretla s pozitívnou odozvou a hlavne že nám vyšlo počasie. Dievčence z jazdeckého klubu boli nadšené " toľko nápadníkov ešte nemali". Takže bolo supersky super.

Makovníkovci





V Radave bolo dobre, veľmi sa mi páčilo v penzióne. Veľmi som sa tešil na kamarátov a kamarátky a na rodičov. Super bolo v kúpeľoch v Podhájskej aj rímskych kúpeľoch, bolo tam ako v saune a všetci sme tam sedeli ako sardinky a potili sme sa. V sobotu sme mali pekný program, boli sme na koňoch. Bolo tam super a boli tam aj pekné dievčatá. Bolo to super jazdiť na koni aj sranda.

Vladko Hreško



Medzinárodný tábor FEWS 2017 pre mladých ľudí s Williamsovým syndrómom v Taliansku

Talianske združenie Williamsovho syndrómu už po druhý raz usporiadalo medzinárodný letný tábor FEWS, tentoraz v prímorskom kempingu Riva dei Tarquini. V tábore boli mladí ľudia s Williamsovým syndrómom z Belgicka, Bulharska, Česka, Dánska, Francúzska, Holandska, Írska, Maďarska, Nemecka, Nórska, Slovenska, Španielska, Švédska, Talianska a Veľkej Británie. Z našej Spoločnosti sa zúčastnili Kristínka Ščasná, Miška Ehrlichová, Tomáš Hudák a Adam Martinec so sprievodkyňami Katkou Martincovou a Katkou Jariabkovou. Chlapci boli ubytovaní s Katkou Martincovou a Kristínka, Miška a ja sme tvorili "dievčenské trio". Program bol bohatý a pestrý.



Ku každodennému programu patrili večerné prezentácie jednotlivých zúčastnených krajín a obľúbené diskotéky, niekedy aj s kapelou. Každý večer sa jeden zo sprievodcov zúčastnil na schôdzi, kde sme hodnotili, ako prebehol deň, navrhovali sme, čie skutky alebo snaha by si zaslúžili ocenenie, preberali sme, čo nás

čaká nasledujúci deň. Druhý sprievodca sa zatiaľ venoval mladým. Každý deň sme mali možnosť kúpať sa v mori. Pre našich mladých to bol veľký zážitok. Kristínka a Miška zažili kúpanie v mori prvý raz a hoci bolo niekedy treba prehltnúť trochu slanej vody, počínali si veľmi statočne. Tomáš bol veľmi húževnatý a vytrvalý v učení sa plávať v mori. Adam bol najlepší plavec. Kristínka a Tomáš boli za odvahu a úsilie pri kúpaní sa vo vlnách mora ocenení. Nechýbalo ani iné športovanie. Družstvá, zložené z členov rozličných národností, s veľkým nasadením súťažili v rôznych disciplínach, ako hádzanie šípok do terča, kopanie gólov do futbalovej bránky, pretáhanie lana. Inokedy si svoju odvahu a obratnosť mohli odvážlivci vyskúšať v lanovom parku dobrodružstiev. Navštívili sme aj ranč, kde bola príležitosť povozit' sa v kočiarach i jazdiť na koni. Na ďalších výletoch nás čakali neobyčajné kultúrne zážitky. V parku umeleckých diel Giardino dei Tarocchi sme obdivovali bizarné magické sochy vykladané mozaikami, hýriace farebnosťou a fantáziou. Pri návšteve múzea Etruscopolis sme sa zoznámili s kultúrou a so spôsobom života starovekého národa Etruskov. Neboli sme iba pasívni návštevníci. Mladí si vyskúšali vymaľovanie fresiek na tabuľky spôsobom, akým tvorili fresky Etruskovia. Svoje výtvyry si mohli vziať domov na pamiatku. Týždeň plný zážitkov a nových priateľstiev ubehol rýchlo. Posledný deň sme pred štvrtou hodinou ráno odštartovali mikrobusedom na rímske letisko Ciampino, aby sme stihli odlet lietadla do Bratislavy. Na letisko nás obetavo zaviezol Filippo, ktorý bol hlavný koordinátor prípravy a organizácie tábora. Po celý týždeň neľutoval námahu, moderoval večerné prezentácie a stretnutia, organizoval súťaže, dohliadal, aby všetko klapalo, spolu s Cintiou, Mariou a ďalšími organizátormi. Patrí im za to vďaka a tiež všetkým, ktorí dlhý čas tábor pripravovali a počas jeho trvania sa starali o jeho bezchybný priebeh s veľkým porozumením pre mladých ľudí s Williamsovým syndrómom.



Katarína Jariabková

Adamove dojmy ☺

Na čo najradšej spomínaš, čo by si nám porozprával o tábore v Taliansku ?

Bolo tam super, každý večer bola diskotéka, vystúpenia a perfektní tanečníci. Raz vystupovala rocková kapela a tam bol bubeník, ktorý bol tiež Williamsák ako my. Našiel som si veľa kamarátov. Vždy sme mali výborné jedlo, cestoviny robia najlepšie na svete. Bolo tam dobre a pripravili mi tú najväčšiu narodeninovú oslavu akú som kedy mal. Všetci mi zaspievali a každý mi blahoželal vo svojom jazyku, to bol zážitok! Dostal som darčeky a tortu, z ktorej sa ušlo každému. Mám to nahraté na mobile, niekedy si to pozerám.

Aké zaujímavé aktivity si pamätáš?

Vyrábali sme si v múzeu kde boli vykopávky svoju vlastnú fresku, ktorú sme si odniesli domov. A páčilo sa mi v takej záhrade, kde boli farebné, sklenené stavby a sochy. V autobuse nás vždy sprevádzali vojaci, s ktorými sme sa skamarátili. S maminkou som liezol po lanách medzi stromami, ale to sa mi moc nepáčilo, bál som sa. Ale zvládol som to. More bolo super a piesok bol čierny.

Ktorý výlet bol podľa teba najlepší a najzaujímavejší?

Výlet na ranči. Viezli sme sa na traktore, na takej vlečke sme sedeli. Mali tam veľa zvierat, stroje, krásnu lúku, taký biely dom a super jedlo.

Našiel si si kamarátov? Na koho najviac spomínaš?

Áno, našiel som si veľa kamarátov a kamarátok. Spoznal som veľa ľudí, všetci boli priateľskí. Najčastejšie si spomínam na Maggie z Dánska, hovoril som jej princezná, lebo tak vyzerala. Niekedy by som ju rád navštívil v Dánsku.

Ako si sa dorozumieval? Snažil som sa anglicky, ale darilo sa nám aj rukami a učiť sa navzájom slová v každej reči. Pri tom sme sa vždy nasmiali.

A čo cesta lietadlom? Bol to môj prvý let a cestou tam mi bolo dosť zle, ale naspäť už to bolo lepšie.

Zaznamenala Katka Martincová



FEWS tábor 2018 v Anglicku



Britská nadácia Williamsovho syndrómu (the UK Williams Syndrome Foundation), usporiadala v máji 2018 veľké podujatie. Počas predĺženého víkendu, do ktorého spadal aj Európsky deň povedomia o Williamsovom syndróme, bolo v Skegness v prímorskom rekreačnom stredisku Butlins stretnutie rodín z Veľkej Británie, na ktoré pozvali aj mládež a dospelých s Williamsovým syndrómom z členských krajín FEWS. Popri bohatom programe to bola aj príležitosť zoznámiť sa s britskými rodinami a stretnúť sa s kamarátmi z iných krajín FEWS. Zo Slovenska sa zúčastnila Kristínka Ščasná, ktorú sprevádzala jej sesternica Dominika.

Frambu - centrum pre zriedkavé ochorenia v Nórsku

Každoročné stretnutie delegátov jednotlivých národných spoločností združených v Európskej federácii Williamsovho syndrómu (FEWS), ktorého som sa zúčastnila za slovenskú Spoločnosť Williamsovho syndrómu, sa v roku 2018 konalo v Nórsku. Keďže Williamsov syndróm patrí medzi zriedkavé choroby, organizátori stretnutia z nórskeho združenia Williamsovho syndrómu zaradili do programu aj návštevu Frambu – najväčšieho nórskeho centra pre zriedkavé ochorenia (Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser), ktoré sa nachádza neďaleko hlavného mesta Osla. Mali sme možnosť oboznámiť sa s činnosťou centra, pozrieť si ako je zariadené, rozprávať sa s našimi sprievodcami po centre o ich práci v prospech ľudí so zriedkavými ochoreniami.

V priestoroch Frambu sú herne pre deti, bazén, telocvičňa, učebne. Centrum je vybavené najmodernejšími informačno-komunikačnými technológiami, prostriedkami a médiami. V okolí sú ihriská pre rozličné hrové, pohybové a športové aktivity i možnosť člnkovania a rybárčenia na blízkom jazere. Frambu má taktiež ubytovacie kapacity.

Ľudia so zriedkavými ochoreniami potrebujú celoživotnú zdravotnú aj sociálnu starostlivosť. Frambu centrum sa venuje pacientom všetkých vekových kategórií a svojou špecializáciou a expertnými službami dopĺňa štandardnú zdravotnú a sociálnu starostlivosť o ľudí so zriedkavými chorobami. V centre tímovo spolupracujú odborníci viacerých povolání – sociálni pracovníci, špeciálni pedagógovia, lekári, psychológovia, fyzioterapeuti, pracovní terapeuti, dietológovia a ďalší pracovníci. Zabezpečujú tak komplexný interdisciplinárny prístup k problémom a špecifickým potrebám ľudí so zriedkavými ochoreniami.

Zriedkavé ochorenia patria k málo známym, preto jedným z cieľov Frambu centra je sústreďovanie, dokumentácia a priebežná aktualizácia poznatkov, v súčasnosti o viac ako štyristo zriedkavých chorobách. Centrum šíri povedomie a poznatky o týchto chorobách, informácie sprostredkúva v podobe tlačených materiálov, webstránky, sociálnych médií aj individuálne cez e-mail či telefonicky.

Pre ľudí so zriedkavými chorobami a ich rodiny je dôležitá profesionálna podpora v mieste ich bydliska. Centrum Frambu poskytuje poradenstvo k rozličným otázkam rodinám, odborníkom a poskytovateľom služieb, ktorí pracujú v miestnych komunitách. Môže to byť v rámci osobných stretnutí v centre či osobnej komunikácie, najčastejšie však prostredníctvom videokonferencií. Ak je to potrebné, špecialisti z Frambu vycestujú do lokality bydliska, kde sa usporiada stretnutie s miestnymi odborníkmi a pracovníkmi, aby pomohli vytvárať pre pacientov so zriedkavým ochorením vhodné podmienky pri ich vzdelávaní, pri práci alebo vo voľnočasových aktivitách.

Dôležitou činnosťou Frambu centra je organizácia kurzov zameraných na rozličné okruhy problémov, pričom sa vychádza hlavne z potrieb a požiadaviek záujemcov – pacientov so zriedkavými chorobami a ich rodín a odborníkov, poskytovateľov služieb pre pacientov. Pri výbere tém, plánovaní a tvorbe náplne kurzov Frambu spolupracuje s patientskymi združeniami a s potenciálnymi účastníkmi kurzov pre odborníkov a poskytovateľov služieb. Frambu ako jediné z centier pre zriedkavé choroby v Nórsku organizuje pobytové kurzy. Kurzy pre rodiny pacientov so zriedkavým ochorením sú pre rodinných príslušníkov zároveň príležitosťou stretnúť sa, rozprávať sa o svojich problémoch a navzájom sa podeliť o svoje skúsenosti. Program je pripravený pre všetkých účastníkov. Zatiaľ čo sa rodičia zúčastňujú prednášok, konzultácií a diskusií, deti majú program so špeciálnymi pedagógmi a asistentmi. Frambu organizovalo aj viaceré kurzy pre rodiny s Williamsovým syndrómom zamerané na rôzne vekové obdobia. Kurzy pre odborníkov, ktorí pracujú s ľuďmi so zriedkavými chorobami bývajú niekedy napojené na kurzy pre rodiny pacientov. Väčšinou však prebiehajú vo forme videokonferencií s možnosťou sledovať konferenciu aj prostredníctvom streamingu, čo umožňuje účasť viacerým záujemcom.

Frambu usporadúva aj letné tábory pre deti a mladých ľudí so zriedkavými chorobami. Aktivity v takýchto táboroch im poskytujú nové skúsenosti, objavovanie vlastných schopností, nadviazanie priateľstiev a bohaté zážitky.

Významnou súčasťou práce centra Frambu sú výskumné aktivity. Odborníci z Frambu odovzdávajú a rozvíjajú svoje expertné znalosti a skúsenosti aj vo výskume a vzdelávaní. Spolupracujú na národných i medzinárodných výskumoch zriedkavých ochorení a prednášajú na vysokých školách. O stáže vo Frambu sa môžu uchádzať študenti špeciálnej pedagogiky, medicíny, psychológie, fyzioterapie a iných odborov.

Činnosť Frambu vychádza z neustáleho kontaktu s ľuďmi so zriedkavými ochoreniami, reaguje na ich špecifické potreby a významne prispieva k zlepšovaniu a rozvoju kvality ich života.

Katarína Jariabková

Hypertenzia u pacientov s Williamsovým syndrómom

Kardiovaskulárne postihnutie je u väčšiny pacientov s Williamsovým syndrómom. Sú to hlavne kongenitálne srdcové chyby, ktoré sa dajú riešiť operačne, najčastejšie supravavulárna aortálna stenóza, no doposiaľ nie sú celkom jasné kardiovaskulárne riziká týchto pacientov v neskoršom veku. Ide hlavne o hypertenziu, vysoký krvný tlak, ktorý je nebezpečný, pretože môže spôsobovať rôzne cievne komplikácie. Williamsov syndróm je geneticky podmienené ochorenie, spôsobené mikrodeléciou v oblasti 7. chromozómu, ktoré spôsobuje poruchy tvorby elastínu, ktorý je súčasťou cievnej steny. Následkom tohto defektu sú cievy tuhšie. Vyšší krvný tlak spôsobuje množstvo faktorov, z ktorých jednou je práve tuhosť ciev. Táto vzniká najčastejšie u starších ľudí, ktorí nemajú Williamsov syndróm postupnou progresiou aterosklerózy. U detí s Williamsovým syndrómom vzhľadom na ich genetický defekt začína tento proces oveľa skôr. V súčasnosti sa tomu nedá zabrániť. Nezodpovedanou otázkou ostáva, aký vplyv má tuhosť ciev na výskyt hypertenzie u pacientov s Williamsovým syndrómom. Mnohé doposiaľ publikované štúdie nemajú na tento problém jednotné stanovisko.

Preto sme sa rozhodli v spolupráci s kolegami z Prahy pozrieť na tento proces pomocou našej Spoločnosti Williamsovho syndrómu a ich rodín a spolu s českými pacientami s Williamsovým syndrómom vypracovať študijný protokol, na základe ktorého by sa vyšetroval u týchto pacientov krvný tlak, čo by prispelo k objektivizácii problému hypertenzie pri Williamsovom syndróme.

Ciele štúdie: zistiť výskyt arteriálnej hypertenzie, zvýšenej tuhosti ciev u detí s Williamsovým syndrómom.

Metódy-PWV (prístroj Sphygmocor, Bratislava)

-**ABPM** (prístroj oscilometrický SpaceLabs, Bratislava i Praha)

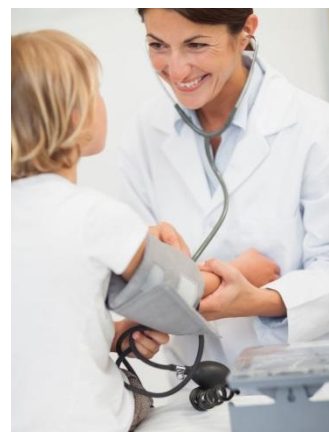
-**Echokardiografia** (meranie IVS, LVPW, LVED, ES, SF)

-**AGEs** (prístroj)

-**Moč:** moč chemicky + sediment, odpady:

albuminúria/kreatinín, proteinúria/kreatinín, Ca/krea

-**Krv:** kreatinín, cystatín C, Ca celkové, Ca-ionizované 2+



Všetky tieto merania sú neinvazívne postupy okrem jedného odberu krvi. Pacient dostane pri ambulantnom vyšetrení Holter na meranie tlaku, ktorý bude mať na hornej končatine 24 hodín. Na druhý deň ho prinesie a odovzdá pri ambulantnom vyšetrení. Neskôr bude celý súbor pacientov s Williamsovým syndrómom vyhodnotený. Budeme radi, keď sa do tohto projektu zapojí čo najviac našich pacientov s Williamsovým syndrómom.

Vladimír Bzdúch

Milí priatelia,

pri čítaní nášho občasníka sme si pripomenuli spoločne prežité chvíle na našich pobytoch, dozvedeli sme sa niečo nové o Williamsovom syndróme a o aktivitách a plánoch Európskej Federácie Williamsovho syndrómu (FEWS).

Rada by som poďakovala všetkým, ktorí prispeli svojím článkom a podelili sa s nami či už o pocity, skúsenosti, alebo informácie ☺

Špeciálne poďakovanie však patrí našej Nad'ke Sadloňovej, ktorá tvorbu každého jedného čísla zastrešuje. A vôbec to s nami nemá jednoduché ☺ ...určite najťažšie je získať príspevky, ďalej treba články zoštylizovať, priradiť fotografie a všetko ostatné až po zabezpečenie tlače. Nad'ka, vážime si tvoju prácu a veľmi pekne Ťi ďakujem!

Verím, že ste sa pri čítaní preniesli na miesta plné našich zážitkov a možno aj pocítili všetku tú energiu, ktorou sme tie miesta naplňali ☺

Katka Martincová



Pod'akovanie za podporu a ústretovosť

Ministerstvo práce, sociálnych vecí a rodiny SR

Siemens s.r.o.

Willík, spolek pro Williamsův syndrom, z.s.

Ing. Katarína Šebestová

Ing. Karolína Onderová

Všetci darcovia 2% z daní

Všetkým, ktorí nám akýmkoľvek spôsobom pomohli v našej činnosti
veľmi srdečne ďakujeme!

Spravodaj – občasník Spoločnosti Williamsovho syndrómu

Urbánkova 15, 811 04 Bratislava, IČO 17326745

účet IBAN: SK11 0900 0000 0000 1148 6157 BIC: GIBASKBX