

**UNIVERZITA PALACKÉHO V OLOMOUCI**

**FAKULTA ZDRAVOTNICKÝCH VĚD**

**Ústav ošetrovatelství**

**BAKALÁŘSKÁ PRÁCE**

**2014**

**Sylvie Kadlčíková**

UNIVERZITA PALACKÉHO V OLOMOUCI

FAKULTA ZDRAVOTNICKÝCH VĚD

Ústav ošetrovatelství

Sylvie Kadlčíková

**Duchenneova svalová dystrofie**

Bakalářská práce

Vedoucí práce: Mgr. Radka Kozáková

Olomouc 2014

# ANOTACE BAKALÁŘSKÉ PRÁCE

**Název práce v ČJ:** Duchenneova svalová dystrofie

**Název práce v AJ:** Duchenne muscular dystrophy

**Datum zadání:** 2014-01-16

**Datum odevzdání:** 2014-04-30

**Vysoká škola, fakulta, ústav:** Univerzita Palackého v Olomouci

Fakulta zdravotnických věd

Ústav ošetřovatelství

**Autor práce:** Kadlčíková Sylvie

**Vedoucí práce:** Mgr. Radka Kozáková

**Oponent práce:**

## **Abstrakt v ČJ:**

Přehledová bakalářská práce se zabývá problematikou svalové dystrofie. Předkládá poznatky o svalové dystrofii, onemocnění, které ovlivňuje kvalitu života nejenom nemocnému dítěti, ale také jeho rodičům. Dále se práce zaměřuje na určitý druh svalové dystrofie, kterou je nejčastěji diagnostikovaný typ u dětí. Jedná se o Duchenneovu svalovou dystrofii. Práce se zabývá její diagnostikou, přidruženými komplikacemi i léčbou, která dočasně zlepší stav dítěte, ale i přes veškerou snahu ošetřujícího personálu děti předčasně umírají na respirační a srdeční selhání. Proto se tato práce zaměřila i na období umírání a pohled rodičů a dětí na smrt. Poznatky byly dohledány v recenzovaných periodikách s impakt faktorem *Pediatric Neurology*, *European Journal of Pediatrics*, *The Lancet Neurology*, *Journal of Palliative care* a další. V českých periodících byl nalezen pouze jeden článek v *Neurologii pro praxi*. Z českých monografií byly použity dvě.

**Abstrakt v AJ:**

Overview bachelor thesis deals with muscular dystrophy. It presents findings on muscular dystrophy as a disease that affects not only the quality of life of the sick child, but also his parents. Furthermore, the work focuses on a certain type of muscular dystrophy, which is the most commonly diagnosed type of children. It is Duchenne muscular dystrophy. This work deals with the diagnosis, associated complications and treatment that temporarily improves the condition of the child, but despite all the efforts of the nursing staff children die prematurely from respiratory and cardiac failure. Therefore, this work focused on the period of dying and the perspective of parents and children to death. The findings were traced in peer-reviewed journals with the impact factor Pediatric Neurology, European Journal of Pediatrics, The Lancet Neurology, Journal of Palliative care, and others. In the Czech journals were found only one article Neurologie pro praxi. The czech monographs were used two.

**Klíčová slova v ČJ:** svalová dystrofie, Duchenneova, vnímání, rodiče, děti, ošetrovatelství, péče, umírání

**Klíčová slova v AJ:** muscular dystrophy, Duchenne, perception, parents, children, nursing, care, dying

**Rozsah práce:** 42 stran, 0 příloh

Prohlašuji, že jsem bakalářskou práci vypracovala samostatně a použila jen uvedené bibliografické a elektronické zdroje.

Olomouc 30. dubna 2014

.....

Podpis

Děkuji Mgr. Radce Kozákové za odborné vedení a cenné rady při zpracování této bakalářské práce. Dále děkuji všem své rodině za podporu během studia.

## **OBSAH**

ÚVOD .....	7
1 SVALOVÁ DYSTROFIE .....	9
1.1 Obecná charakteristika Duchenneovy svalové dystrofie.....	10
1.2 Prožívání nemoci dítětem a rodiči.....	13
2 DUCHENNEOVA SVALOVÁ DYSTROFIE.....	16
2.1 Skolióza, přidružené problémy a léčba DMD.....	17
2.2 Kognitivní a adaptivní poruchy u dětí s DMD.....	22
2.3 Fyzikální a rehabilitační terapie .....	24
3 PALIATIVNÍ PÉČE .....	26
ZÁVĚR .....	31
SEZNAM BIBLIOGRAFICKÝCH A ELEKTRONICKÝCH ZDROJŮ .....	34
SEZNAM ZKRATEK .....	42

## ÚVOD

Svalová dystrofie patří ke svalovým onemocněním, které jsou způsobené vadami svalových bílkovin, což vede ke smrti svalových buněk, ztrátě svalové tkáně a slabosti (Orrell, 2012, s. 21). Nejčastější svalovou dystrofií u dětí je Duchenneova svalová dystrofie, která nejčastěji postihuje chlapce (Romitti, 2009, s. 1119).

Cílem přehledové bakalářské práce je odpovědět na otázku: „Jaké existují publikované poznatky o svalové dystrofii?“

Stanovené dílčí cíle jsou:

Cíl 1.

Předložit publikované poznatky o svalové dystrofii.

Cíl 2.

Předložit publikované poznatky o Duchenneově svalové dystrofii.

Cíl 3

Předložit publikované poznatky o paliativní péči.

Vstupní studijní literatura:

*Diagnostika a léčba svalové dystrofie typu Duchenne: příručka pro rodiny.* Broumov: Parent Project, 2011. ISBN 978-80-254-9416-5.

ESSEN, Anthonie Jakob van. *Genetic and epidemiologic studies in Duchenne muscular dystrophy.* Groningen: Rijksuniversiteit, 1997, 117 s. ISBN 90-367-0711-0.

KŘIVOHLAVÝ, Jaro. *Vážně nemocný mezi námi.* 1. vyd. Praha: Avicenum, 1989. 107 s. Rady nemocným.

KŘIVOHLAVÝ, Jaro. *Psychologie nemoci.* 1. vyd. Praha: Grada Publishing, 2002. 198 s. Psyché. ISBN 80-247-0179-0.



ŠAMÁNKOVÁ, Marie. *Lidské potřeby ve zdraví a nemoci aplikované v ošetrovatelském procesu: příručka pro rodiny*. 1. vyd. Praha: Grada, 2011, 51 s. Sestra. ISBN 978-802-4732-237.

### **Rešeršní strategie:**

V rámci rešeršní strategie byla využita tato klíčová slova: svalová dystrofie, Duchenneova, vnímání, rodiče, děti, ošetrovatelství, péče a umírání. Vyhledávání plnotextů recenzovaných článků bylo stanoveno od roku 2001 do roku 2013. Vyhledané články musely splňovat určité parametry kvality. Zdroj článků měl přidělen Impakt faktor nebo byl článek publikován v periodících, která jsou zařazena v Seznamu recenzovaných neimpaktovaných periodik vydávaných v České republice. Rešeršní činnost byla provedena v elektronických zdrojích EBSCO, MEDLINE, PROQUEST a BMČ.

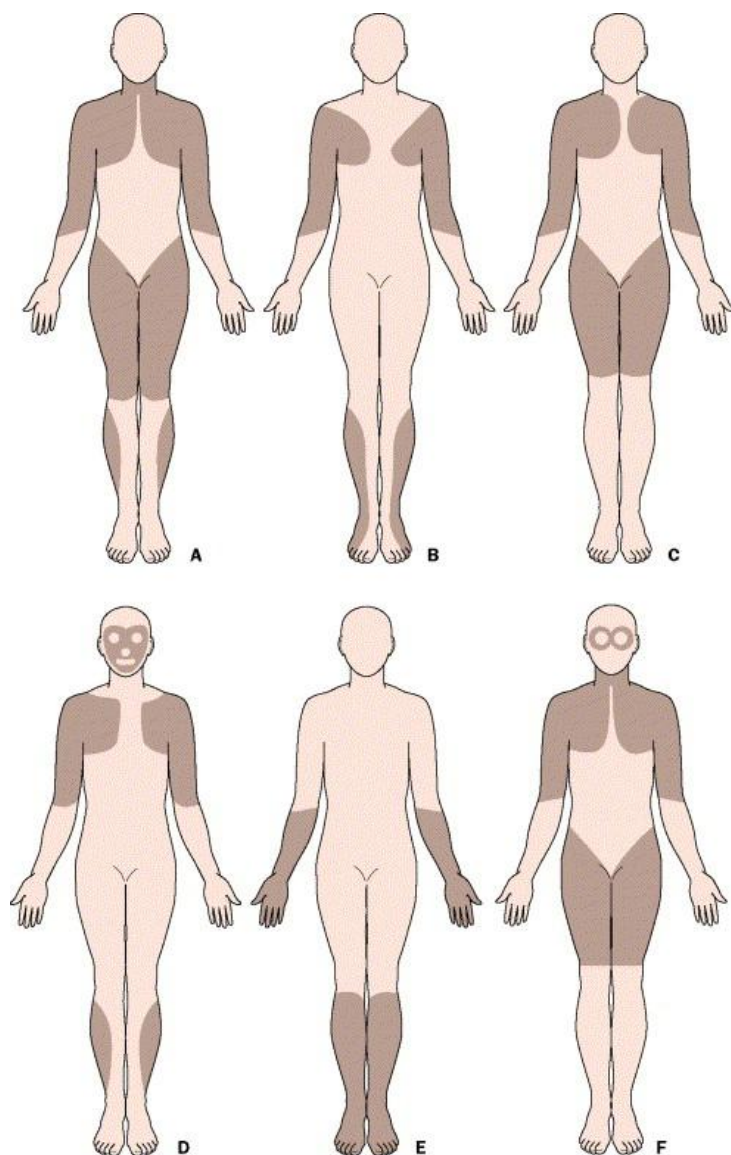
Celkem bylo dohledáno 334 dokumentů. Ze zahraničních databází pochází 315 plnotextů a 19 z BMČ. Ze zahraničních databází bylo použito 42 dokumentů a 292 neodpovídalo zadaným cílům bakalářské práce. Z 19 dohledaných dokumentů z BMČ byly použity pouze 3, zbylé dokumenty se netýkaly daného tématu bakalářské práce. Celkem tedy bylo použito 42 plnotextů. Z toho bylo 41 přeloženo z anglického jazyka a 1 byl v českém jazyce. K bakalářské práci byly využity i dvě české monografie.

# 1 SVALOVÁ DYSTROFIE

Svalová dystrofie patří mezi heterogenní skupinu dědičných onemocnění, která je klinicky charakterizovaná progresivní svalovou slabostí, patologicky nektrózou svalstva a podle molekulárně genetických kritérií, jako poškození svalových bílkovin. Duchenneova svalová dystrofie je nejčastější formou dětské svalové dystrofie, která byla poprvé klinicky popsána v roce 1852. Před rokem 1950 nebyla dostupná histochemie ani elektronová mikroskopie pro vyšetření svalových biopsií, které by vedly ke klasifikaci svalových dystrofií podle Waltona a Nattrasse. Použití molekulárně genetických technik vedlo k objevení dystrofinového genu MD<sup>4</sup> Duchenneovy svalové dystrofie, což mělo za následek revoluci při identifikaci svalových dystrofií, podle zvyšujícího se počtu genových lokusů a souvisejících poruch bílkovin. Proto jsou nyní svalové dystrofie definovány ne jenom klinicky, ale také z hlediska genových mutací a abnormalit proteinů. Je tedy jasné, že spektrum svalových dystrofií je širší a různorodější než jen typický progresivní klinický průběh. Například u pacientů trpící Beckerovou svalovou dystrofií, charakterizovanou mutacemi dystrofinových genů, se může nemoc projevit pouze svalovými křečemi, například po těžkém výkonu nebo izolovanou kardiomyopatií, ale bez slabosti kosterních svalů. Stejně genové mutace se mohou projevit různými klinickými fenotypy, a proto bylo navrženo, že názvosloví a klasifikace svalových dystrofií bude vycházet z abnormalit proteinů. Do té doby se svalové dystrofie budou dělit dle klinického fenotypu, patologie a dědičnosti (El-Bohy et al., 2005, s. 525-526).

U svalové dystrofie projevující se nejčastěji u chlapců kolem 5. roku života je typická postupná ztráta chůze a později celkové hybnosti těla, respirační nedostatečnost, skolióza a kardiomyopatie. Celkový stav se během několika let zhoršuje a vede k úmrtí nemocného po 20. roce života (Hammond, McCann, 2003, s. 83-85).

## 1.1 OBECNÁ CHARAKTERISTIKA DUCHENNEOVY SVALOVÉ DYSTROFIE



Obrázek č. 1: Distribuce svalového oslabení u různých typů svalových dystrofií.

a) Duchenneova/Beckerova svalová dystrofie, b) Emery-Dreifussova svalová dystrofie, c) Pletencová myopatie, d) Fascioscapulohumerální dystrofie, e) Distální myopatie, f) Oculopharyngeální svalová dystrofie (Emery, 2002, s. 688).

Již zmíněná Beckerova svalová dystrofie je alelická varianta Duchenneovy svalové dystrofie, která je způsobena abnormalitami v kvalitě či množství dystrofinu. Platí, že čím více dystrofinu, tím méně je myopatie závažná. Začátek onemocnění bývá většinou mezi 5 a 15 lety, ale může se objevit až ve čtvrté dekádě života. Beckerova svalová dystrofie je klinicky mírnější, málo progresivní onemocnění. Pacienti s tímto

typem svalové dystrofie nemají těžkou skoliózu a kontraktury, jako u závažnější Duchenneovy svalové dystrofie, proto mnoho z nich žije až do dospělosti nebo dokonce žijí zcela normální život (Lovering, Porter, Bloch, 2005, s. 1376).

I když BMD má mírnější průběh než DMD, tak se u nemocných mohou projevit srdeční potíže ještě před tím, než je diagnostikována samotná BMD. Nejčastěji se jedná o dilatační kardiomyopatii. Pacienti s BMD ztrácí hybnost později než je tomu u nemocných s DMD, proto jsou nároky na srdce dlouhodobě vysoké a z tohoto důvodu se hlavní příčinou smrti stává srdeční selhání (Bednařík, 2004, s. 139). Doprovodným jevem BMD jsou někdy i psychiatrické poruchy. Ačkoliv vztah mezi BMD a psychiatrickými poruchami není zcela jasný, mohou se u některých pacientů projevit. Příčinou těchto poruch může být nedostatek dystrofínu v mozkové kůře, což podle některých studií může způsobit zvýšený výskyt depresí u pacientů s BMD. Mezi behaviorální projevy deprese patří neschopnost radovat se, snížená motivace a ztráta energie, které mohou vést k nečinnosti, a tím urychlovat svalové poškození (Chaichana et al., 2007, s. 167-169).

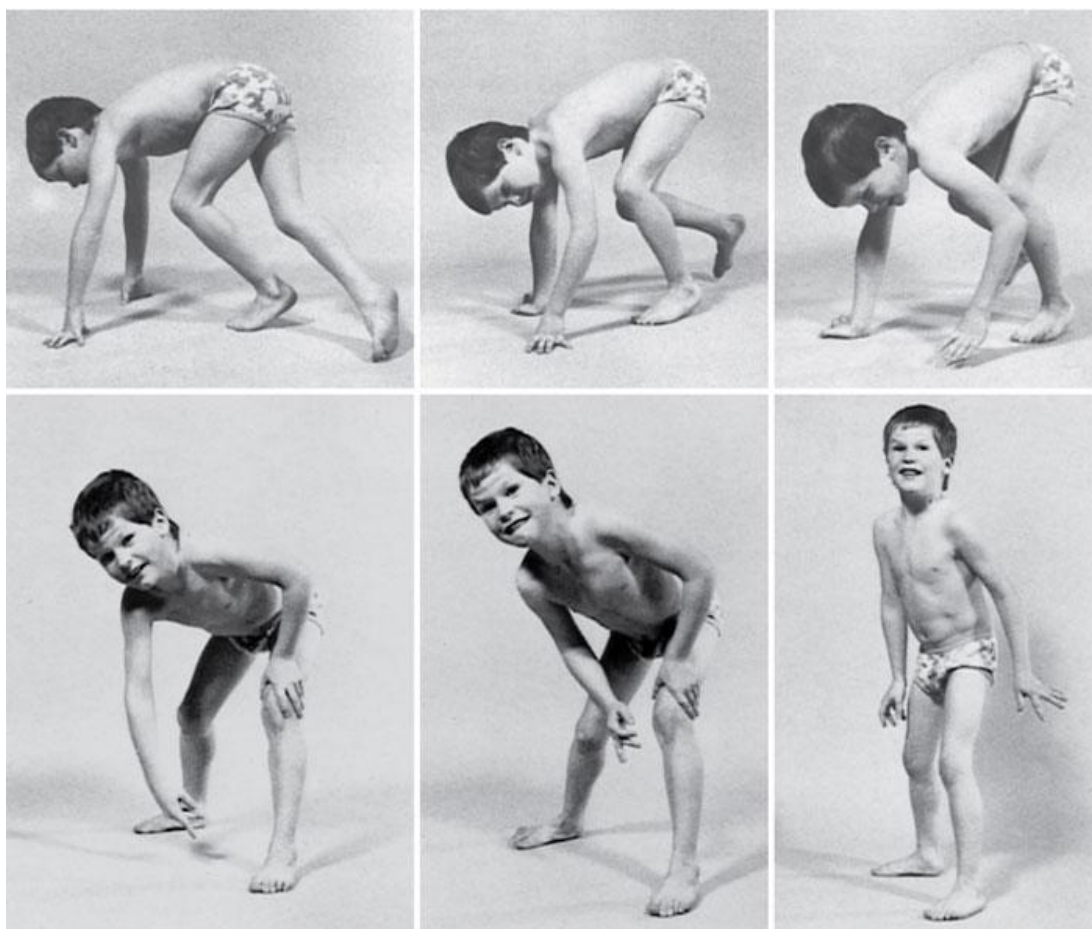
V roce 2008 bylo v České republice 24 pacientů s Beckerovou svalovou dystrofií, z nichž 50% bylo schopno normální chůze a 8,3% bylo vázáno na invalidní vozík. Terapii Beckerovy svalové dystrofie, která zlepšuje příznaky onemocnění, lze rozdělit do tří skupin: Do první skupiny patří terapie na genetické či molekulární úrovni, kam patří například exon skipping, do další skupiny se řadí buněčná terapie (implementace kmenových buněk) a poslední skupinou jsou farmakologické intervence pro zlepšení kvality života, kdy jsou nemocnému podávány kortikosteroidy, kalpak inhibitory nebo je zde možnost noční ventilace (Brabec et al., 2009, s. 250-251).

V roce 1851 doktor Edward Meryon poprvé popsal svalovou dystrofii jako tukovou degeneraci svalstva. O 10 let později popisuje Duchenne, francouzský neurolog, podobné klinické projevy a progresivní svalovou slabost u chlapce s mentálním postižením. V té době, si Duchenne myslel, že příčinou onemocnění je poškození mozku, ale až v roce 1868 pomocí svalové biopsie zjistil, že původ tohoto onemocnění je ve svalových vláknech (Papazian, Israel, 2002, s. 511-512).

Duchenneova svalová dystrofie patří k nejběžnějším formám svalových dystrofií. Jedná se o poruchu vázanou na X-chromozom, se kterou se rodí asi 1 dítě na 3500 narozených dětí. Tímto typem svalové dystrofie jsou nejčastěji postiženi

chlapci. Kolem pátého roku života se začíná projevovat svalová slabost a kontraktury lýtkových svalů. Jedinci nejsou schopni normálně chodit, mají problémy vyjít schody, často padají a obtížně vstávají ze země (Lovering, Porter, Bloch, 2005, s. 1373).

Při vstávání ze země si nemocní pomáhají Gowersovým manévrem, který spočívá v použití rukou při vstávání ze země, kterými se dítě opírá nejdříve o zem a poté o stehna, aby se narovnálo do stoje. Pokud dítě není léčeno, tak do 13. roku života ztrácí schopnost samostatné chůze. Mezi další komplikace patří skolióza, která může být operována, kardiomyopatie a problémy s ventilací (El-bohy et al., 2005, s. 527-530).



Obrázek č. 2: Gowersův manévr

([https://www.pediatriccareonline.org/pco/ub?cmd=iowfull&id=chp295\\_F001&catcode=387](https://www.pediatriccareonline.org/pco/ub?cmd=iowfull&id=chp295_F001&catcode=387))

Zatím neexistuje žádná účinná léčba, ale standardně se Duchenneova či Beckerova svalová dystrofie léčí dlouhodobým užíváním kortikosteroidů, které zpomalují progresi onemocnění (Bianchi et al., 2003, s. 761). Díky novým výzkumům

se na léčbě podílejí i další možnosti, ke kterým patří genová terapie, buněčná terapie, myostatin, aminoglykosidy a výživové doplňky (Strober, 2006, s. 229-231).

## ***1.2 PROŽÍVÁNÍ NEMOCI DÍTĚTEM A RODIČI***

I přes velké množství literatury, která se věnuje průběhu Duchenneovy svalové dystrofie, existuje jen malé množství odpovědí dospívajících, týkajících se tohoto onemocnění. Ze 3 nalezených studií se pouze jedna věnovala náboženství, které ovlivnilo efekt stresu v rodinách s dítětem s DMD. Druhá studie zjistila, že rodiče viní Boha za to, že jejich dítě tato nemoc postihla. Všechny tyto studie popisují pouze vnímání rodičů, ale neumožňují vyjádřit pocity dětem trpící Duchenneovou svalovou dystrofií. Výzkum literatury tedy neumožňuje zjistit, jak dospívající vnímají změny ve svém životě, hlavně v období, kdy by se měli stávat více samostatnými, ale s tímto onemocněním se právě naopak jejich závislost na rodičích zvyšuje (Pehler, 2006, s. 24).

Nemoc, která začíná již kolem třetího roku života, vede určitě k narušení života chlapců s DMD a jejich rodin. Začne se projevovat ochabování svalů a s tím spojené změny v každodenním životě, ke kterým patří časté návštěvy nemocnice a ortopedických ordinací. Předchozí studie ukazují, že rodiny nebyly spokojeny s poskytováním služeb, získáváním pomůcek a příspěvků. Mezi další každodenní problémy patřilo stravování a chůze na toaletu. Tato studie byla navržena tak, aby vyhodnotila vnímání rodičů při využívání zdravotnických služeb a aspektů kvality života u chlapců s DMD. Rodiny, které s výzkumem souhlasily, dostaly dotazníky ohledně vnímání jednotlivých služeb vykonávaných pro ně a jejich děti v současnosti a v budoucnosti. Mezi hodnotící služby a řešení zdravotních problémů patří například fyzioterapie, ortopedie, neurologie, psychiatrie, výzkum genetiky a léčby svalové dystrofie, steroidy a také kvalita života. Většina rodičů uvedla, že za nejdůležitější považují rehabilitaci, genetický výzkum a hlavně duševní zdraví rodiny, od kterého se odráží agrese, deprese a sociální izolace rodiny, kterou se snaží řešit v podporujících skupinách místo vyhledání pomoci u psychologa či psychiatra, kterou nepovažují za důležitou (Bothwell et al., 2002, s. 105-109).

Na rozdíl od rodičů, sourozenci nemocných vnímají nemoc jinak než dospělí. Svalová dystrofie, vždy ovlivní i život zdravého sourozence, protože se stává součástí jeho života, což v mnoha ohledech ovlivňuje jeho dospívání, které nebývá tak bezstarostné jako u jiných vrstevníků. Studie, které se zabývaly sourozenci dětí s chronickým onemocněním, ukázaly, že bývají častěji náchylnější k psychosociálním problémům. Studentka, která se zajímala o toto téma, oslovila několik sourozenců dětí se svalovou dystrofií a zajímala se o to, jak tato nemoc ovlivnila jejich život, úzkost, bezmoc, smutek a zda se setkávají s porozuměním druhých. Výsledek této studie ukázal, že sourozenci nebývají náchylní k psychosociálním problémům, spíše naopak, že jsou velmi silní. Důležité je, že tento výzkum ukazuje, že každý sourozenec má svůj způsob jak se vyrovnat se svalovou dystrofií, proto by měli mnohem více mluvit o tom, jak jim tato nemoc mění život, protože příbuzní tohle často ignorují (Verberkt, 2001, s. 26).

Kvalita života se skládá z 3 částí, mezi které patří fyzické, psychosociální a sociální fungování pacienta. Různé studie prokázaly, že zdravotnický personál podceňuje kvalitu života svých pacientů, což může mít vliv na úroveň péče, kterou pacienti dostávají. Také bylo zjištěno, že největší problémy, které jim DMD přináší, vidí v dosažení kvalifikovaného vzdělání, lásce k životu a bolesti. Mezi příčiny, které zhoršují kvalitu života mužů a žen s Duchenneovou svalovou dystrofií patří zhoršená hrubá a jemná motorika, denní aktivita, vitalita a depresivní myšlenky. Muži také měli větší problémy s bolestí a agresivitou, kdežto ženy zase více se spánkem. Proto by tyto lidé měli být pečlivě sledováni, aby jim mohla být poskytnuta dostatečná informační, vzdělávací a emocionální podpora (Grootenhuis, de Boone, van der Kooi, 2007, s. 1-8).

U rodičů s dětmi, které trpí Duchenneovou svalovou dystrofií je zřejmý zvýšený výskyt depresí. Deprese většinou vznikají z progresivní povahy DMD, která neustále potřebuje zdravotní, fyzickou a psychickou péči. Depresi také může ovlivnit schopnost rodičů se s touto nemocí vyrovnat. Tato studie byla provedena k posouzení deprese, sebevědomí a zvládnutí ošetřovatelů dětí s DMD v porovnání s kontrolní skupinou. Bylo zjištěno, že rodiče nemocných dětí jsou mnohem více náchylnější k depresím a na rozdíl od minulé studie se rodiče snažili vyhledat psychologickou či psychiatrickou pomoc. Matky se totiž mohou cítit vinny za onemocnění svého dítěte, protože přenáší geneticky poškozené geny. Otcové bývají zarmouceni ze ztráty svého

syna nebo mívají větší potíže s přijetím této diagnózy. Rodiče také mají stále větší problém mluvit se svými dětmi o smrti. Mezi čtyři největší obtíže rodin s dětmi s DMD patří stanovení diagnózy, ztráta chůze, dospívání a pozdější fáze onemocnění (Abi Daoud et al., 2004, s. 16-18).

Ve zdravotnické literatuře se uvádí, že naděje je vnímána jako zásadní předpoklad pro zvládnutí nemoci a naopak, její absence má negativní dopad na psychickou i fyzickou stránku osobnosti. Podle nejnovějšího výzkumu je naděje náš vnitřní motor, který nám pomáhá překonat omezení, které nemoc přináší. S nadějí tedy rodiče doufají, že se nemoc v budoucnu spíše zlepší, i když ví, že Dechenneova svalová dystrofie končí smrtí. Nejtěžším obdobím, které se vyznačuje šokem, hlubokým smutkem a pocitem ztráty bývá pro rodiče stanovení diagnózy. I když rodiče vyzorovali, že se s jejich dítětem něco děje, tak tato závažná diagnóza je šokuje a ze začátku si ji ani nechtějí připustit. V rané fázi nemoci si rodiče myslí, že ztratí radost z rodičovství a neuvidí, jak jejich dítě roste nebo jak se stává dospělým člověkem. Většinou mají strach z budoucnosti a neví, zda zvládnou všechno co je s nemocí a její léčbou spojeno a zda budou dobrými rodiči, kteří se dokážou postarat o své dítě. Lze tedy říci, že rodiče nemoc vnímají jako vnější a destruktivní sílu, která ohrožuje jejich dítě a jejich současný život. Zpočátku se domnívají, že neexistuje nic, co by jim pomohlo se s DMD vyrovnat, ale útěchu hledají alespoň v objevení nových léků či genetických výzkumech. Rodiče se učí komunikovat se svým dítětem tak, aby uměli reagovat na jeho měnící se fyzické a emocionální potřeby, tak aby dítě cítilo co největší duševní pohodu. Rodiče by měli obeznámit svoji rodinu a také sourozence nemocného s DMD a naučit se přijímat omezení, která tato nemoc přináší (Samson et al., 2009, s. 103-109).



## 2 DUCHENNEOVA SVALOVÁ DYSTROFIE

Duchenneova svalová dystrofie se projevuje nejčastěji v raném dětství mezi 1. a 5. rokem. Nejdříve se symptomy projeví svalovou slabostí, poté zhoršující se chůzí, skoliózou, respiračním a srdečním selháním, což vede k smrti mezi 20. a 30. rokem života (Papazian, Israel, 2002, s. 519). Proto se hlavním cílem stává diagnostika, která zavčas odhalí nemoc, což umožňuje zahájení vhodných intervencí, průběžné podpory a vzdělávání. Diagnostiku by měl provádět odborník na nervosvalová onemocnění, který umí posoudit dítě klinicky, má rychlý přístup k jednotlivým vyšetřením a je schopen je porovnat s klinickým obrazem (Bushby et al., 2010, s. 81-82). Prvním krokem v diagnostickém zpracování je klinické zhodnocení, které by mělo být velmi pečlivé, hlavně u pacienta s podezřením na Duchenneovu svalovou dystrofii, což by mělo vést k definitivní diagnóze (El-Bohy et al., 2005, s. 527-528).

Podezření na DMD je obvykle spuštěno jednou z těchto možností - abnormální svalová funkce, zvýšení kreatinkinázy v krevním séru nebo zvýšení transamináz, které jsou produkovány svaly a jaterními buňkami. Ačkoliv je DMD diagnostikována okolo 5. roku života, podezření na tuto diagnózu se může objevit mnohem dříve, na základě opožděného psychomotorického vývoje, jako je pozdější nástup chůze nebo řeči. K diagnostickému vyšetření by také měla vést přítomnost Gowersova manévru či kolébové chůze (Bushby et al., 2010, s. 81-82). Kolébová chůze patří ke znamením, že dochází k ochabování hýžd'ových svalů, což se projevuje hlavně u rychlé chůze nebo běhu. Jiné neurologické nálezy zahrnují snížené nebo chybějící hluboké šlachové reflexy a hypotonii, které se projevují již v raných stádiích onemocnění. Kontraktury či kosterní deformace jsou známkou pozdějších fází Duchenneovy svalové dystrofie (El-Bohy et al., 2005, s. 527-528).

Již zmíněné vyšetření kreatinkinázy v krevním séru patří mezi základní diagnostické metody. Testy jsou levné a rychle dostupné. Hodnota se liší podle defektního genu a jeho produktu, v pokročilých stádiích může dojít k jejímu poklesu, bývá to nejčastěji při ztrátě chůze a smrti (Papazian, Israel, 2002, s. 516-525). Potvrzení diagnózy závisí na dostupnosti rychlých a spolehlivých testů, které musí být interpretovány spolu s klinickým obrazem a míře závažnosti projevů v závislosti

na typu mutace dystrofinového genu. Výsledky genetických testů vedou k možné specifické terapii pro určitý druh mutace (Bushby et al., 2010, s. 81-82).

## **2.1 SKOLIÓZA, PŘIDRUŽENÉ PROBLÉMY A LÉČBA DMD**

Skolióza patří mezi časté komplikace Duchenneovy svalové dystrofie, která se zhoršuje v pubertě u nechodících dětí a tím může způsobit problémy s dýcháním. Skolióza postihuje asi 75 – 90 % nechodících dětí s DMD. Spinální chirurgie je možnou léčbou této komplikace, protože zvyšuje kvalitu života a držení těla při sezení (Kinali et al., 2006, s. 513). U pacientů, kteří mají závažné deformity páteře je sezení obtížné a doprovázené bolestí. Proto se chirurgická korekce snaží o maximální zlepšení funkce páteře a tím i kvality života. I přes složitost operace rodiče věří, že operace skoliózy zlepší funkci páteře. Avšak měla by být provedena zavčas, kdy plicní a srdeční funkce jsou dostačující a je nízká pravděpodobnost operačních komplikací. Operace bývá prováděna bez ohledu na věk, závažnosti deformit páteře a kontraktur kyčlí nebo kolen a inteligence (Takaso et al., 2010, s. 493). I přesto se indikace k operaci liší mezi jednotlivými centry. Některá centra nabízí tuto operaci všem dětem, u kterých došlo v nedávné době ke ztrátě chůze a mají mírnou skoliózu a některá centra podle závažnosti skoliózy a kardiorepiračních funkcí. Rizikem tohoto rozhodnutí může být rychlé zhoršení kardiorepirační funkce a nemožnost tuto operaci provést. Názory na chirurgickou korekci skoliózy se liší dle načasování operace či závažnosti indikací, ale pokud jsou tyto dvě kritéria splněna, operace vždy dítěti pomůže (Kinali et al., 2006, s. 516).

Bolest je častým jevem, který doprovází komplikace spojené s DMD, ale není jí věnována dostatečná pozornost. Děti s chronickým onemocněním trpí bolestí, která je omezuje v běžných denních činnostech. Častá bolest tak sebou přináší zhoršení zdravotního stavu, což většinou omezí jejich účast ve škole a denní aktivity, a to jim brání v rozvoji samostatnosti a zvyšuje jejich sociální izolaci. Protože bolest zasahuje do všech aspektů v životě, je důležité ji hodnotit. Hodnocení bolesti by mělo být součástí ošetrovatelské péče, protože může identifikovat i další problémy. Hodnocení bolesti se v této studii provádělo pomocí vizuálně analogové škály neboli VAS. VAS spočívá v nakreslené čáře, která je ohraničena body od 0 do 10, kde 0 má znázorňovat

nejmenší a 10 největší bolest jakou si dokážeme představit. Na čáru dítě zakreslí jak velkou má bolest. Bolest bývá většinou popsána jako pulzující, která přichází v různých denních intervalech a její intenzita je nízká až střední. Nejčastěji se propaguje do zad, páteře a nohou. Mezi nejčastější činnosti, které způsobují nepohodlí nebo bolest patří koupání, oblékání, sezení, chůze po schodech, jízda autem nebo autobusem. Bolest mohou způsobit i protetické pomůcky k minimalizaci kontraktur. Výsledky studie uvádějí, že bolest je významným problémem u dětí s DMD a omezuje je v každodenních činnostech. Při hodnocení bolesti by se mělo myslet na to, zda se jedná o akutní nebo chronickou bolest a podle toho zahájit terapii (Zebracki, Drotar, 2008, s. 546-551).

Se skoliózou jsou spojené i dýchací problémy, ke kterým dochází i ztrátou dýchacích svalů. Následně dochází k neefektivnímu kašli a zhoršenému dýchání, což vede k zápalu plic, atelektázám, dechové nedostatečnosti ve spánku nebo i během dne. Těmto komplikacím by se mělo předcházet pravidelnými návštěvami, nejlépe dvakrát do roka, u lékaře se specializací na dětské respirační problémy (Anonymous, 2004, s. 457). Tato vyšetření musí být posuzována v závislosti na měnícím se zdravotním stavu. Péče o respirační systém se tedy v době, kdy dochází ke ztrátě nezávislé chůze, stává velmi důležitou (Bushby et al., 2010, s. 180-181). Cílem mechanické ventilace je pomoci nemocnému dítěti s chronickou respirační insuficiencí. Tato možnost se tedy nabízí dětem, které už samy nejsou schopny adekvátní ventilace plic bez podpory. Podpůrnou ventilaci můžeme rozdělit do 2 kategorií, invazivní a neinvazivní. Záleží jen na nemocných dětech a rodičích pro jakou metodu se rozhodnou. Neinvazivní přetlaková ventilace podávána nosní nebo celoobličejovou maskou sebou přináší riziko aspirace, ale také mají výhodu v jednoduchosti používání, manipulaci a nastavení (Kalra, Amin, 2005, s. 543). Pokud k respiračním problémům dochází v noci, bývá DMD spojena s poruchami spánku a alveolární hypoventilací. K nárůstu příznaků dochází pozvolně, projevují se častějším buzením během noci, ospalostí během dne, bolestmi hlavy, centrální a obstrukční apnoí a vzácně i zvracením. K terapii těchto problémů se využívá noční či denní nosní přerušovaná přetlaková ventilace nebo kontinuální invazivní ventilace. Noční přerušovaná přetlaková ventilace s pozitivním tlakem v dýchacích cestách byla úspěšně použita u pacientů s DMD s poruchami spánku způsobené zhoršeným dýcháním. Úroveň přetlaku je dána ve spánkové laboratoři po pečlivém nočním sledování. Podle požadavků pacienta je

možné úroveň přetlaku měnit. Výsledkem je potom zlepšení kvality spánku, snížená ospalost během dne, pomalejší progresse ochabování plicních svalů a tím i zlepšení kvality života. Nosní přerušovaná noční přetlaková ventilace sebou přináší i komplikace, jako podráždění očí, dekubity či možnost, že dojde ke zvracení do obličejové masky. Pacienti, kteří již trpí trvalou hypoventilací, přechází z noční ventilace na nepřetržitou, 24 hodinovou ventilační podporu. Jedná se o neinvazivní metodu, která spočívá v nasazení náustku mezi zuby a inhalace v určitých intervalech. Umožňuje tedy pacientovi střídat doby s ventilátorem i bez něj a nijak ho neomezuje v mluvení a v jídle. Pokud pacienti špatně snáší neinvazivní metody, mohou využít tracheostomie. Samozřejmě i ona má své výhody a nevýhody. Mezi výhody patří schopnost poskytnout ventilátoru vyšší tlak a možnost odsávání sekretu přímo z dýchacích cest. Nicméně, nevýhod je o něco více, hlavní je zhoršení komunikace pacienta s okolím, zvýšené riziko aspirace, ucpání dýchacích cest hlenem či vytváření většího množství sekretu. Proto je velmi důležité zvážit jakou metodu plicní podpory vybrat pro každého pacienta (Anonymous, 2004, s. 459-460).

Ať už se rodina rozhodne pro jakoukoliv metodu ventilace, neměla by zapomínat na péči o dutinu ústní. Vlivem léků, podávání kyslíku, častému odsávání, neschopnosti samostatně se postarat o dutinu ústní a zvýšenému ukládání plaku může docházet k zánětu. Až 65% pacientů je závislých na péči o dutinu ústní od ošetřujícího personálu. Velmi často se ústní hygiena provádí pěnovými tampony, namočenými vodou, fyziologickým roztokem nebo chlorhexidinem. Ačkoliv se pěnové tampony používají často, při odstranění nečistot z dutiny ústní a zubů jsou neúčinné, proto k nejčastěji používaným pomůckám patří zubní kartáček a pasta. Ústní hygiena by se měla provádět minimálně dvakrát denně nebo podle potřeb pacienta a nezapomínat se také starat o vysušené rty (Cohn, Fulton, 2006, s. 22-28 ).

U nemocných se zajištěnými dýchacími cestami je zapotřebí podporovat nebo nahradit přirozené mechanismy toalety dýchacích cest. K zajištění ústní toalety patří tracheální odsávání, zvlhčování a ohřátí vdechované směsi. Tracheální odsávání se provádí pomocí speciálních tracheálních odsávacích katetrů, krátkodobým, přerušovaným podtlakem. Pacienti odsávání vnímají velmi negativně - cítí bolest, dráždění ke kašli či zvracení. U pacientů s minimální produkcí sputa se odsávání provádí minimálně, aby nedošlo k zanesení infekce do dýchacích cest. Odsávání může být prováděno otevřeným nebo uzavřeným způsobem. Zvlhčení a ohřátí vdechované

směsi zajišťují horní cesty dýchací a průdušnice, teplota vzduchu dosahuje 37 °C. K zajištění ohřátí a zvlhčení vdechované směsi se používá aktivní nebo pasivní zvlhčování. Při aktivním zvlhčování směs plynů proudí komorovým systémem, ve kterém dochází k ohřátí a zvlhčení ohřátou sterilní vodou. Výhodou je kvalitní ohřátí a zvlhčení, nevýhodou je okruh ventilátoru, u kterého je riziko pomnožení mikroorganismů. U pasivního zvlhčování je přidán výměník vlhkosti a tepla mezi tracheální rourku a okruh ventilátoru. V současné době se častěji používá pasivní zvlhčení, kvůli jednodušší manipulaci, nižším nákladům a menšímu riziku infekce (Dostál, 2005, s. 122-126).

I přes ventilační podporu je zvýšené riziko předčasné smrti, ale i přesto si stále více rodin přeje asistovanou ventilaci. Rodiče tak musí být připraveni na řešení problémů, které sebou konec života přináší. Proto je důležité se rozhodnout, kdy dítě začne využívat umělé plicní ventilace neboli UPV, zda na konci života, kdy se jeho zdravotní stav zhorší nebo zvolit jiný plán péče. Důvody, které vedou rodiče k domácí umělé plicní ventilaci, jsou akutní zhoršení nemoci, nové komorbidity nebo progresse srdečního onemocnění. Rozhodnutí kdy začít s UPV záleží hlavně na nemocných dětech, protože neznáme jejich osobní cíle, a proto bychom měli toto rozhodnutí činit v souladu s jejich zájmy a také s nimi diskutovat o možných volbách na konci života. K tomu se většinou rodiče odhodlají, když se zdravotní stav jejich dítěte zhorší. V období relativní stability se o tomto tématu většinou nezmiňují, ale je lepší, když si promluví o tom, jak by v budoucnu měli postupovat, čímž si i rodiče pomůžou získat reálnější pohled na nemoc (Edwards et al., 2012, s. 21-27).

Mezi další problémy spojené s Duchenneovou svalovou dystrofií patří srdeční choroby. Nejčastěji se setkáváme s kardiomyopatií nebo srdeční arytmií. V současnosti patří kardiomyopatie k hlavním příčinám smrti u pacientů s DMD, protože došlo k výraznému pokroku v péči o respirační systém. Za pomoci nejnovějších zobrazovacích metod je třeba určit počátek vzniku těchto nemocí. Je jisté, že srdeční choroby se dostaví dříve než klinické příznaky. Navíc klinické příznaky srdečního selhání nebývají odhaleny hlavně z důvodu problémů s pohybovou soustavou. Pokud pacienti navštíví kardiologa až v době, kdy se začnou projevovat srdeční problémy tak výsledek léčby bývá většinou velmi slabý. Základní vyšetření srdečních funkcí je třeba provést při zjištění diagnózy nebo do 6 let věku pacienta. Vyšetření by měla být prováděna jednou za dva roky u dětí do 10 let a nad 10 let každý rok. Nedávné klinické

studie dokazují, že je vhodné začít s léčbou ještě předtím, než se vyskytnou abnormality. K základní metodě farmakologické léčby patří užívání ACE inhibitorů, betablokátorů či diuretika také patří k možným metodám léčby. V důsledku srdečních onemocnění je zásadní pokračovat v dalších výzkumech s cílem určit vznik a progresi těchto nemocí a tím stanovit konkrétní péči poškozeného myokardu. Farmakologické studie patří k dalším krokům, které jsou nutné, protože stav pacientů s DMD se lepší, a proto bude možné se v budoucnu zamýšlet i nad transplantací srdce (Bushby et al., 2010, s. 181-183).

Je také velmi důležité, kde se děti nebo dospělí léčí. Zda ve specializovaných nebo nespécializovaných centrech. Je dokázáno, že specializované jednotky mohou zlepšit kvalitu života pacientům s pokročilým neurologickým onemocněním. Zde by měly pracovat specializované všeobecné sestry, které se zabývají navrhováním zlepšení kvality života těchto nemocných. Jejich práce a získané poznatky přispívají do oblastí zkoumající potřebné znalosti specializovaných sester. Pokud dlouhodobě poskytuje péči pro pacienty s neurologickým onemocněním, je třeba zajistit, aby všeobecné sestry byly dostatečně připraveny. Některá zařízení poskytující tuto péči jsou tak vysoce kvalifikovaná, odborná a specializovaná, protože tyto nemocnice neustále kontrolují všechny aspekty ošetrovatelské péče. Snaží se zaměstnancům nabízet semináře, konference a workshopy, které jim pomůžou v jejich další praxi. Na druhé straně je mnoho pacientů umístěných v nespécializovaných zařízeních, kde sestry nemají takové znalosti, aby vykonávaly odbornou péči pro pacienty s pozdní fází neurologického onemocnění, a proto by uvítaly specializované školení. Pro zlepšení ošetrovatelské péče v takovýchto zařízeních bychom měli stanovit normy pro znalosti všeobecných sester a ošetrovatelů, kteří pracují v této oblasti. Všeobecné sestry, které byly pod profesionálním dohledem, měly větší zájem o diagnózy pacientů, to vedlo ke zlepšení pracovní spokojenosti a hlubšímu pochopení nemoci, což je určitě důležité pro kvalitu života pacientů. Avšak ne každý pacient s tímto onemocněním chce být umístěn do nemocničního zařízení, kde by byl obklopen pacienty se stejnou diagnózou. Někteří mohou být již v terminálním stádiu nemoci a pro jiného pacienta tato konfrontace nemusí být příjemná. Proto někteří pacienti jsou raději doma, kde se o ně stará rodina nebo všeobecná sestra, která k nim dochází. A však vysoce specializovaná centra přináší lepší výsledky péče než péče v nespécializovaných centrech nebo domácí péče (Wadensten, Ahlström, 2009, s. 759-773).

Dokud nebude objeven lék na Duchenneovu svalovou dystrofii, děti a dospívající budou odkázáni na preventivní a podpůrnou léčbu, která také monitoruje stav plic a srdce kvůli rozvoji skoliózy a kontraktur. K nejčastěji užívaným lékům patřil a patří Prednison. Studie prokázaly, že nižší dávky Prednisonu byly prospěšnější. Avšak i tato léčba sebou přináší nežádoucí účinky, jako je přibývání na váze, změny v chování, gastrointestinální problémy, glykosurii a šedý zákal. Další studie zkoumaly jiné režimy dávkování. Tyto různé režimy pomohly snížit nežádoucí účinky a také lépe vyhodnotit vliv steroidů na hustotu kostí. V roce 1991 byla provedena studie, kde se Prednison nahradil Deflazacortem. Bylo prokázáno, že Deflazacort má méně nežádoucích účinků a svalová síla je větší a dochází i ke zlepšení měřených funkčních testů. Další studie ukazují sníženou progresi slabosti a schopnosti samostatné chůze delší dobu ve srovnání s těmi, kteří nebyli léčeni. V roce 2000 byla provedena první studie, která srovnávala účinky Prednisonu a Deflazacortu. Mezi kontrolovanými skupinami nebyl výrazný rozdíl, podobné výsledky byly i u nežádoucích účinků (Strober, 2006, s. 225-228).

## ***2. 2 KOGNITIVNÍ A ADAPTIVNÍ PORUCHY U DĚTÍ S DMD***

Kognitivní poruchy a poruchy chování se vyznačují souborem příznaků s často neznámou etiologií, ale u poruch spojených s DMD je etiologie známá, jsou spojeny hlavně s kognitivním deficitem. Tyto poruchy jsou studovány hlavně u starších dětí a dospívajících s DMD, protože ti jsou omezeni především ve vyjadřovacích schopnostech. Studie ukazují, že verbální inteligence je velmi nízká (Cyrulnik et al., 2008, s. 853). Kognitivní deficity se vyskytují u 20-50% pacientů s DMD. I jejich IQ je podprůměrné, ale každý jedinec je jiný, a proto i v těchto deficitech jsou velké rozdíly. Další analýzy naznačují, že děti s DMD mají velké problémy i s krátkodobou pamětí, což by mohlo hrát klíčovou roli v kognitivním a intelektuálním rozvoji nemocného dítěte. Příčinou můžou být i různé formy dystrofinu v mozku, který se nachází v mozkové kůře, hipokamku a kůře mozečku (Wicksell et al., 2004, s. 154). Naopak ostatní oblasti jako vizuálně - prostorové schopnosti, dlouhodobá paměť či abstraktní myšlení nebývají ovlivněny. Je tedy jisté, že děti mají problémy hlavně

s verbálním rozpětím, což dokazují při bezprostředním opakování slov. Pokud jsou slova nebo čísla složitější a delší, mají děti při zopakování těchto výrazů velké problémy. Není jasné, zda malá slovní zásoba může být ovlivněna špatnou pozorností nebo jazykovou dovedností, ale obě dvě k ní přispívají. Některé studie zase uvádějí, že děti, které měly problémy s mluvením či chováním v raném dětství byly později diagnostikovány s DMD. Ve srovnání s kontrolní skupinou, děti s DMD měly generalizované vývojové zpoždění, problémy s chováním a závažné nedostatky v motorických a jazykových dovednostech. Cílem této studie je zjistit adaptivní chování a kognitivní schopnost malých dětí, protože o nich toho vzhledem k těmto problémům víme velmi málo (Cyrulnik et al., 2008, s. 854-855).

Většinou byly posuzovány děti mezi 3 a 6 roky, u kterých se zjišťovalo, zda tyto poruchy souvisí s DMD či nikoliv. Dotazník vyplňovaný s dětmi si všiml hlavně receptivní jazykové dovednosti, expresivní jazykové dovednosti, vizuálně prostorové schopnosti, jemné motoriky, pozornosti a paměti. Mezitím i rodiče vyplňovali dotazník, který se zajímal hlavně o komunikaci, denní činnosti, socializaci a motorické dovednosti. Podle rodičů a neuropsychologických testů jsou děti s DMD opožděné v adaptivním i kognitivním fungování, které je pozorováno v jazykových, motorických a sociálních dovednostech a osobní péči. Podle nedávné metaanalýzy děti s DMD mají významné slovní deficity, ale průřezové údaje naznačují, že s rostoucím věkem se tyto problémy zlepšují (Cyrulnik et al., 2008, s. 854-855). Zhodnocení kognitivních funkcí u dětí trvalo 3 hodiny, mezi kterými se dělaly přestávky, podle toho jak děti potřebovaly. Hodnocení probíhalo buď v jejich domovech, nebo v nemocnicích bez přítomnosti rodičů (Wicksell et al., 2004, s. 155).

Korelační studie uvádí, že se duševní stav s rostoucím věkem dítěte zhoršuje (Cotton et al., 2005, s. 257). I ošetřovatelé dětí si všimli příznaků deprese u dětí. Je tedy důležité se tímto problémem zabývat. Hlavně z důvodů dosažení kvalitní péče a podpory, což se může odrazit i na kognitivních schopnostech (Wicksell et al., 2004, s. 157). Avšak vztah mezi IQ dítěte a vzděláním není zatím zcela jasný kvůli nedostatku studií. Je však jisté, že děti, které navštěvují normální školu, mají lepší studijní výsledky než ty, které chodí do speciálních tříd. Příčinou mohou být menší kladené nároky na děti ve speciálních třídách (Cotton et al., 2005, s. 257-263). I přes složitost těchto problémů se věří, že další studie zabývající se touto problematikou zlepší do budoucna život dítěte (Cyrulnik et al., 2008, s. 859).



### **2.3 FYZIKÁLNÍ A REHABILITAČNÍ TERAPIE**

Většina nemocných žije se svalovou dystrofií několik desetiletí, což má výrazný dopad na kvalitu jejich života. Izolace, osamělost, nedostatek znalostí, porozumění a empatie ze strany příbuzných, obtíže s péčí a získáváním kompenzačních pomůcek jsou další problémy ovlivňující život těchto lidí. Rehabilitace patří mezi nejpoužívanější metody k udržení těla nemocného v pohybu. Bývá ale obvykle k dispozici pouze ve specializovaných centrech. Proces rehabilitace zahrnuje práci multidisciplinárního týmu, který je tvořen lékaři, všeobecnými sestrami, fyzioterapeuty a ergoterapeuty. Je to tak jeden ze způsobů, jak pacientovi poskytnout podporu, informace, vzdělání a snížit pocity nejistoty. Členové týmu pomáhají pacientovi nalézt nové síly k vypořádání se s problémy, které nemoc přináší. V konkrétním případě rehabilitační tým tak zařídil program s individuálními intervencemi a skupině nemocných dětí pomáhal s danými problémy. I skupina si pomáhala navzájem vlastními zážitky a zkušenostmi, jak se vyrovnávají s Duchenneovou svalovou dystrofií (Ahlström et al., 2006, s. 133-139).

Kombinace rehabilitace, fyzikální terapie a mechanických vertikalizačních pomůcek hraje důležitou roli pro zachování schopnosti vertikalizace, mobility a flexibility kloubů u chlapců s DMD. Součástí rehabilitace je i dechové cvičení, ergoterapie s nácvikem denních činností jako oblékání nebo udržení hygieny. Fyzioterapeuti by měli navrhnout vhodné formy cvičení a aktivit tak, aby byly bezpečné a pomohly udržet svalovou sílu. Menší děti by měly zase spíše jezdit na kole nebo vozítku, ale neměly by se příliš unavovat a vozit samy sebe na mechanických vozítkách. Samozřejmě by se s dětmi mělo cvičit každý den a za cvičení děti chválit, aby byly motivovány k dalšímu cvičení. Dítě by též mělo vědět proč je cvičení tak důležité a pomocí her ho lépe do cvičení zapojit. Prioritou je, co nejdéle zachovat schopnost samostatné chůze a vykonávání běžných denních aktivit, toto období může trvat až do 15. roku života. V pozdějším věku, kdy jsou již odkázáni na invalidní vozík je vhodné pacienty motivovat k pohybu, aby se oddálilo plicním a srdečním komplikacím. Vhodná symptomatická léčba s denní cílenou rehabilitací u dětí s DMD zpomaluje progresi nemoci, prodlužuje délku života a zlepšuje i jeho kvalitu. Později i s pomocí podpurných ortéz, stavěcího stolu nebo dynamického parapodia, které se velmi osvědčilo. Nejlepší obranou či prevencí proti skolióze, osteoporóze, dýchacím

a zažívacím potížím je vertikalizace. Avšak k udržení schopnosti stoje a chůze je důležité mít dolní končetiny bez akrálních deformit. Prvním zásadním cílem je zabránit deformitám Achillovy šlachy, flexorů kolene a kyčlí a také akrálním deformitám nohou. Proto je zapotřebí každodenní protahování a polohování končetin, které by měly být předem prohřáté. Pokud ke kontrakturám dojde, je zapotřebí operačního řešení a používání ortopedických pomůcek, které zabraňují jejich recidivě (Vondráček, 2007, s. 14-24). Hlavně cvičení ve vodě, plavání a hydroterapie prospívá dětem s DMD. Chlapcům, kteří jsou již upoutáni na invalidní vozík, umožní hydroterapie snadný pohyb, úlevu a při aktivním pohybu ve vodě můžou procvičovat všechny svaly v těle bez zatěžování kloubů. Plavání také pomáhá s respiračním cvičením, dokud to umožňuje zdravotní stav dítěte (Bushby et al., 2010, s. 179). Důležité je také včasné používání nočních podkoleních ortéz, které brání vzniku kontraktur a korigují počínající vybočené držení nohou, vhodná je i pevná kotníčková obuv. Dětem pomáhá i časté ležení na břiše. Pokud dítě chodí čím dál častěji po špičkách, což má za následek zkracování Achillovy šlachy, je vhodné zvážit ortopedickou operaci, která by mohla prodloužit schopnost chůze až o 2 roky. Po operaci je nutné myslet na krátkou imobilizaci, včasné cvičení s posazováním, přetáčením se či ležením po čtyřech. Vedle rehabilitace a dechové gymnastiky je důležité správně tvarovaná a pevná zádová opěrka i sedačka jak na vozíku, tak i u židle, na což rodiče často zapomínají. Tím pádem skolióza a zešikmená pánev neumožňuje vzpřímený sed a dochází ke zhoršování komplikací. K usnadnění života dnes existuje spousta protetických pomůcek, jako například elektrický vozík, zdvihající se židle nebo zvedák, které umožňují relativně velkou míru samostatnosti, nezávislosti, možnost studia nebo eventuálně pracovat. Doporučuje se tyto pomůcky vybírat se vzdělaným ergoterapeutem, který pomůže upravit domácnost případně i pracovní prostředí podmínkám, které pacient s DMD potřebuje (Vondráček, 2007, s. 14-24).

### 3 PALIATIVNÍ PÉČE

I přes pokrok v terapeutické podpoře dětí s DMD zatím neexistuje žádný lék na tuto nemoc (Perkins, Davies, 2012, s. 142). Dříve měly komplikace spojené s DMD za následek smrt dítěte během dospívání a v ojedinělých případech až kolem 20. roku života. Nyní se jedinci dožívají i vyššího věku, a to díky vylepšeným lékařským zákrokům, intenzivní ošetrovatelské péči a kvalitnější paliativní péči. Paliativní péče se snaží omezit utrpení, které sebou nemoc přináší a zlepšit kvalitu života pacientům i jejich rodinám bez ohledu na to, v jaké fázi nemoci se dítě nachází. Paliativní péče je organizovaný a vysoce strukturovaný systém, který rozšiřuje tradiční model lékařského ošetření. Tím prodlužuje kvalitu života smrtelně nemocným lidem, kteří tuto péči potřebují. Paliativní péče je někdy považována za péči hospicovou (Arias et al., 2010, s. 93).

Děti, rodiče a lékaři mají někdy problém s včasným zavedením paliativní péče, protože hospic a paliativní péče mají podobnou filozofii, ale hospic se stará o nemocné v terminálním stádiu nemoci, kdežto paliativní péče se věnuje nemocným již od počátku jejich nemoci. Toto pak umožňuje vytvořit si vztah mezi ošetřujícím personálem a rodinou s nemocným dítětem, což je pro budoucí práci velmi důležité (Weidner, 2005, s. 549). Paliativní péče zahrnuje služby, které pomáhají pacientům během chronické a progresivní nemoci udržet kvalitu života, poskytnout poradenství pro rodiny, které budou čelit těžkým okamžikům. Vyšší věk jedinců, kteří umírají na DMD přináší sebou potřebu paliativní péče již dříve - při progresi onemocnění, hlavně při řešení etických a psychosociálních problémů dětí a rodiny. Tato péče se snaží pomoci s psychosociálním, fyzickým a emocionálním utrpením a vhodně doplňuje léčbu interdisciplinárním týmem. Někteří rodiče se snažili začlenit služby paliativní péče do interdisciplinárního ošetrovatelského týmu, čímž by se tyto problémy řešily bezprostředně a řešení by plně respektovalo přání jedince i jeho rodiny (Arias et al., 2010, s. 93-94).

Interdisciplinární tým se skládá z odborníků z různých oborů, kteří spojí své znalosti a se společným cílem a odpovědností každého jedince se snaží pomoci nemocnému dítěti. Tým společně s pacientem stanovuje léčebné cíle, což vyžaduje pravidelné setkávání členů týmu, který se domlouvá na dalších krocích léčby. I rodina

patří do interdisciplinárního týmu a je potřeba si uvědomit, že chce být o každém rozhodnutí informována. Proto koordinace a komunikace patří mezi nejdůležitější prvky v týmu, které pomáhají plánování péče s dítětem a jeho rodiči. Paliativní péče také nabízí respitní služby, je to možnost nabídnout rodinám odpočinek od fyzické i psychicky náročné péče o děti s DMD. Rodiče tak mohou nabrat nové síly k další péči a jejich děti se mezitím také relaxují, vzdělávají se nebo se snaží zvyšovat nezávislost na rodičích. Což je někdy velmi obtížné, protože v dospívání, kdy se nemoc zhoršuje se tím i zvyšuje péče, kterou potřebují. S přibývajícím komplikacemi dochází k přehnané péči ze strany rodičů a pasivnímu chování ze strany dětí. I s těmito problémy by se paliativní péče měla umět vypořádat. Pokud rodina ví, jaké další komplikace přijdou, je potom i lépe připravena na pozdější fáze onemocnění. K dalším problémům patří schopnost dětí a dospívajících se vyjádřit k poskytnuté péči. Více jak 30% dospívajících jsou mentálně postižení a pokud jsou schopni pochopit informace týkající se léčby, pak sami mohou dávat souhlas s péčí. Proto by měl lékař vždy respektovat rozhodnutí, pro které se dospívající rozhodl. Je-li tomu jinak, souhlas s péčí poskytují rodiče nebo ošetřovatelé se souhlasem dítěte. Na konci života dospívajícího pacienta postiženého DMD by se mělo zaměřit na podstatu smyslu života, rodinné, náboženské a kulturní rituály. Po smrti dítěte by rodině měla být nabídnuta i dlouhodobá pomoc, protože se smrtí dítěte se rodič nikdy nesmíří. (Weidner, 2005, s. 547-552).

Nicméně literatura, která se zabývá paliativní péčí o děti s DMD naznačuje, že i přes existenci paliativní péče ji rodiče moc často nevyhledávají. Mezi nejčastější důvody, proč rodiče odmítají paliativní péči, patří nejistá prognóza nemoci, jazykové bariéry, časové omezení a neschopnost přijmout, že dítě trpí nevléčitelnou nemocí. Jedna studie dokonce tvrdí, že paliativní péče pro děti a dospívající s DMD nebyla dobře vyvinuta. Avšak rodinám, které přijaly paliativní péči, umíraly děti okolo 22, 5 roku života. K nejčastějším úkonům během paliativní péče patří péče o respirační systém. Také je zapotřebí, aby si rodiče požádali o plnou moc, které mohou využívat v terminálním stádiu nemoci svého dítěte. Z této studie vyplývá, že pouze 1 z 5 nemocných věděl, co to je paliativní péče, to znamená, že paliativní péče nebyla přijata jako součást ošetřovatelské péče o děti s DMD. Nemocní téměř nevyužívali hospici ani léčby bolesti, kterou trpí více jak 40% nemocných. Mezi další důvody nevyužití paliativní péče je málo informací o této formě pomoci a také to, že jsou tyto služby

spojovány s koncem života. Je tedy zapotřebí, aby populace byla více informována o paliativní péči a službách, které sebou přináší. Tak, aby mohla být nejvíce přínosem nemocným lidem s tak vážným onemocněním jako je DMD (Arias et al., 2010, s. 94-100).

I přes pokroky v medicíně jsou děti, které trpí vážnou nemocí a jejich rodiny konfrontovány s nepříjemnou skutečností, že jejich dítě umírá. Proto existuje dětská paliativní péče, která se zaměřuje na tuto skupinu pacientů a snaží se zmírnit jejich utrpení a zlepšit kvalitu života. Paliativní péče jako obor vznikla z hospicového hnutí pro dospělé ve Velké Británii, díky ambiciózní ženě Cecily Saunders, která otevřela první hospic (Hospic svatého Kryštofa) v roce 1960. Pro děti toto hnutí začalo v roce 1980. Světová zdravotnická organizace (WHO), definovala paliativní péči jako přístup, který zlepšuje kvalitu života pacientů a jejich rodinám, které čelí život ohrožující nemoci. Uskutečňuje se prostřednictvím prevence, zmírnění utrpení pomocí včasné identifikace, dokonalému posouzení stavu pacienta, léčbě bolesti a řešení dalších problémů – fyzických, psychosociálních a duchovních. Paliativní péče tedy poskytuje úlevu od bolesti, chápe smrt jako přirozený konec života a nesnaží se o urychlení nebo oddálení smrti. Integruje psychologické a duchovní aspekty pacientů a pomáhá jim co nejaktivněji žít a zvýšit kvalitu života dokud je to možné. Také pomáhá rodině vyrovnat se s těžkou nemocí a potom i se smrtí pacienta. (Bergstraesser, 2012, s. 139-148). Úmrtí dítěte nebo dospívajícího bývá pro rodiče obrovský šok, kdy i oni sami přemýšlejí nad ukončení vlastního života v důsledku ztráty milované osoby (Stroebe, Schut, Stroebe, 2007, s. 1960-1963).

V Evropě je paliativní péče definována „Asociací pro dětskou paliativní péči“ jako péče pro děti a mladistvé s život ohrožující nemocí. Paliativní péče má aktivní a celistvý přístup z hlediska diagnózy, smrti a doby po ní. Zahrnuje fyzické, emocionální, sociální a duchovní prvky, čímž se zaměřuje na zlepšení kvality života dítěte a jeho rodiny. Hlavním cílem dětské paliativní péče na rozdíl od dospělé je prodloužit život. Paliativní péči můžeme rozdělit do 5 fází, které by měly být vhodné pro všechny děti bez ohledu na jejich diagnózu.

První fáze zahrnuje období před paliativní péčí, kdy je zřejmé, že léčba již nezabírá nebo se stav dítěte začíná zhoršovat.

Do druhé fáze patří seznámení se s týmem, který se bude starat o nemocné dítě a sestavení komplexního ošetřovatelského plánu, zahájení paliativní péče.

Třetí fáze, je fáze stabilizace, kdy dítě může trávit všechn svůj čas s rodinou.

V předposlední fázi již dítě toleruje jen některé lidi a přichází anticipační smutek.

Poslední fázi je smrt.

Je důležité zdůraznit, že paliativní péče také zahrnuje terminální fáze onemocnění a umírání. Laici, ale i zdravotnický personál stále nechápe, že do paliativní péče patří i konec života. Je tedy důležité správně definovat paliativní péči pro rodiče i dítě, aby nedošlo k léčbě, která může být zbytečná nebo dokonce škodlivá, aby se rodina mohla rozhodnout o možnostech péče a léčby a tím ujistit dítě nebo dospívajícího, že jeho život má stále smysl, splnit přání dítěte a tím ho pomalu připravovat na blížící se smrt. Rodiče se nikdy nevyrovnají se smrtí svého dítěte, ale jsou schopni se naučit s touto ztrátou žít. Proto je velmi důležitá přítomnost všeobecné sestry, která by měla být rodičům k dispozici, aby s nimi sdílela jejich ztrátu a oni měli možnost si o tom kdykoliv promluvit, což je pro rodiče velmi důležité (Bergstraesser, 2012, s. 139 - 148).

Někdy se stává, že v posledních dnech života dítěte rodiče nevěděli na koho se obrátit, dostávali méně informací než by chtěli, nebo nebyli tak často informováni jak si přáli, případně informace byly natolik nesrozumitelné, že byly pro rodiče spíše matoucí. Proto rodiče při dotazu na úroveň péče nejčastěji uváděli nedostatky v komunikaci, například, že personál nebyl dostatečně informován o smrti nebo léčebném plánu, proto se museli ptát více lidí na stejné otázky. I přesto byli rodiče s poskytovanou ošetrovatelskou péčí spokojeni. Většinou si po smrti svého dítěte přejí jeho nemocniční náramek nebo pramen vlasů na památku. Někteří rodiče chtěli dokonce i vypomocť s umýváním nebo oblékáním mrtvého dítěte (Widger, Picot, 2008, s. 53-56).

I když lze úmrtí považovat za přirozený konec života, většina lidí se s odchodem blízkého člověka vyrovnává dlouhou dobu, někdy měsíce až roky. Tato doba se liší napříč kulturami i mezi jedinci. Psychologické potíže spojené s úmrtím, které jsou nejintenzivnější v počátcích, sebou přináší sebevražedné myšlenky, úzkost, depresi, nespavost a sociální dysfunkci. Smrt je velmi negativní zážitek, který pozůstalým naruší každodenní život. Avšak truchlící, by měli překonat čtyři stádia, díky kterým se dokážou vrátit do normálního života. Pozůstalí se potřebují vyrovnat s přijetím ztráty blízké osoby, vypořádat se s bolestí a smutkem, naučit se žít v prostředí bez zesnulého a snažit se od něj odpoutat a jít dál životem. Především

u úmrtí dětí se tyto kroky rodičům nedaří a u některých se může objevit posttraumatická stresová porucha nebo chronický zármutek. S touto diagnózou se po 5 letech od smrti dítěte setkalo téměř 30 % matek a 12% otců (Stroebe, Schut, Stroebe, 2007, s. 1960-1965).

Na druhé straně, adolescenti smrt vnímají úplně jinak, vidí ji jako přirozený proces, který je velmi vzdálený od jejich života a něco, co nemůžou kontrolovat. Adolescenti si spíše budují svůj život a na svoji smrt vůbec nemyslí nebo ji popisují v abstraktních pojmech jako věčné světlo, tma či nicota. Formulují vlastní představy o smrti, které zahrnují reinkarnaci, spirituální přežití na zemi nebo jiné planetě, někteří věří nebi a peklu, nebo tomu, že smrt neexistuje. Při vysvětlování dětem co je to smrt nebo umírání, bychom měli být upřímní a otevření, aby nedošlo k eufemismům. Nejlepší nástroj jak tomuto zabránit je využití hry, která pomůže se s danou situací lépe vyrovnat, stejně tak i s nemocničním prostředím, a dítě také vyjádří své pocity a obavy. I ošetrovatelská a lékařská péče je nastavena tak, aby minimalizovala stres, pomáhala normálnímu růstu a vývoji dítěte a zlepšila jeho pohodu (Parvin, Dickinson, 2009, s. 2-3).

## ZÁVĚR

Hlavním cílem bakalářské práce byla snaha sestavit komplexní text věnující se všem souvisejícím aspektům svalové dystrofie. Tedy nejen diagnóze a léčbě, ale také ovlivnění života pacientů ve všech fázích nemoci a ovlivnění života jejich rodin nejen v průběhu nemoci, ale i po úmrtí pacienta.

Je tedy zřejmé, že Duchenneova svalová dystrofie vede k progresivní svalové slabosti končetin, respiračnímu a srdečnímu selhání. Většina pacientů se stává vozíčkáři, kteří jsou závislí na druhých pro své každodenní činnosti v průběhu druhé dekády života. Dokud je to možné, mohou se věnovat koníčkům stejně tak jako jejich zdraví vrstevníci, jezdit na výlety, tábory či dělat jiné volnočasové aktivity (Kohler et al., 2005, s. 1032-1035). Ačkoliv je DMD nevyléčitelné onemocnění, existuje několik možností jak dítěti s touto nemocí pomoci. Hlavním cílem je snaha zabránit progresi kontraktur a deformit páteře, prodloužit schopnost chůze a udržet nejlepší úroveň života (Lovering, Porter, Bloch, 2005, s. 1381). K čemuž pomáhá paliativní péče, díky které děti přežívají do druhé dekády života na rozdíl od minulosti, kdy umíraly již v průběhu dospívání (Arias, 2010, s. 93).

Prvním cílem bakalářské práce bylo předložit publikované poznatky o svalové dystrofii. V dohledaných článcích autoři seznamují s pojmem svalová dystrofie jako onemocnění, které končí smrtí v mladém věku (Hammond, McCann, 2003, s. 83-85; Arias, 2010, s. 93). Autoři se dále zmiňují o historii daného onemocnění, prvních zmínkách a definici svalové dystrofie (El-Bohy et al., 2005, s. 525-526; Hammond, McCann, 2003, s. 82-90; Papazian, Israel, 2002, s. 511). Existuje několik druhů svalové dystrofie, k nejdůležitější a nejčastější patří Duchenneova svalová dystrofie, podobnou, ale mnohem lépe léčitelnou a málo progresivní je alelická varianta Beckerova svalová dystrofie (Lovering, Porter, Bloch, 2005, s. 1372-1376; Papazian, Israel, 2002, s. 512-526; Zebracki, Drotar, 2008, s. 546-55; Bianchi et al., 2003, s. 763-765; Chaichana et al., 2007 s. 167-169). Duchenneova svalová dystrofie patří k nejčastějším formám svalové dystrofie, se kterou se rodí 1 dítě, nejčastěji chlapci, na 3500 živě narozených dětí (Lovering, Porter, Bloch, 2005, s. 1375; Papazian, Israel, 2002, s. 512-526; Zebracki, Drotar, 2008, s. 546; Bothwell et al., 2002, s. 108). Zatím neexistuje žádná účinná léčba, ale ke snížení progresu se nejčastěji podávají



kortikosteroidy (Bianchi et al., 2003, s. 76; Strober, 2006, s. 229-231). I přes prodloužení života léčbou různými metodami, vede tato nemoc k postupnému ochabování svalů, ztrátě kvality života a tím narušení života chlapců (Pehler, 2006, s. 24; Bothwell et al., 2002, s. 105-109). Samozřejmě i na druhé straně rodiče tuto nemoc vnímají velmi těžce, často trpí depresemi, hledají viníka a nikdy se nedokážou smířit s tím, že jejich dítě je tak těžce nemocné (Grootenhuis, de Boone, van der Kooi, 2007, s. 1-8; Daoud et al., 2004, s. 16-18; Kohler et al., 2005, s. 1032-1036).

První cíl bakalářské práce byl splněn.

Druhým cílem bakalářské práce bylo předložit publikované poznatky o Duchenneově svalové dystrofii. Autoři se shodují, že se zhoršující se svalovou dystrofií dochází i k dalším komplikacím a nemocný umírá po 20. roce života (Papazian, Israel, 2002, s. 519; Hammond, McCann, 2003, s. 83-85; Bushby et al., 2010, s. 81-82). K těmto komplikacím patří především skolióza, která sebou přináší další obtíže – bolest, dechovou nedostatečnost a srdeční problémy. Především dechová nedostatečnost a kardiomyopatie vedou k předčasné smrti. Přidružené komplikace mají svoji specifickou léčbu, která je ale pouze zmírňuje, i přesto péče o respirační systém nebo umělou plicní ventilaci patří k nejdůležitějším (Takaso et al., 2010, s. 493; Zebracki, Drotar, 2008, s. 546-551; Anonymous, 2004, s. 459-460; Edwards et al., 2012, s. 21-27). Nemoc sebou přináší i kognitivní poruchy, poruchy chování a krátkodobé paměti, což se projeví ve zhoršené komunikaci nebo učení (Cyrułnik et al., 2008, s. 853; Wicksell et al., 2004, s. 155; Cotton et al., 2005, s. 257-263). Je důležité nemocné dítě co nejdéle udržet v pohybu, k čemuž nám slouží fyzioterapie, ergoterapie nebo rehabilitace. Cviky by měly být především bezpečné, vhodné pro děti a prováděné každý den. Nejvíce se u dětí osvědčilo plavání či hydroterapie (Vondráček, 2007, s. 14-24; Ahlström et al., 2006, s. 133-139).

Druhý cíl bakalářské práce byl splněn.

Třetím cílem bakalářské práce bylo předložit publikované poznatky o paliativní péči. Autoři uvádí, že paliativní péče se stará o nemocné již od počátku jejich onemocnění a snaží se zlepšit kvalitu jejich života i jejich rodinám (Arias et al., 2010, s. 93; Weidner, 2005, s. 549). Paliativní péče je mladý obor, vznikla z hospicového hnutí a její cíle jsou definovány Světovou zdravotnickou organizací (Bergstraesser, 2012, s. 139 – 148). Paliativní péče pomáhá vyrovnat se se ztrátou blízké osoby. Avšak rodiče se nikdy nevyrovnejí se smrtí vlastního dítěte. Přítomnost u umírajícího dítěte

považují za velmi důležitou (Widger, Picot, 2008, s. 53-56; Weidner, 2005, s. 547-552).

Třetí cíl bakalářské práce byl splněn.

K danému tématu bakalářské práce bylo nalezeno velmi málo českých zdrojů, a proto by práce mohla být v praxi využita ke všeobecnému seznámení se s problematikou Duchenneovy svalové dystrofie.

## SEZNAM BIBLIOGRAFICKÝCH A ELEKTRONICKÝCH ZDROJŮ

1. ANONYMOUS. 2004. Respiratory Care of the Patient with Duchenne Muscular Dystrophy: ATS Consensus Statement. *American Journal of Respiratory and Critical Care Medicine* [online]. 2004, 170(4), 456-465 [cit. 8. 11. 2013]. ISSN 1073-449X.  
Dostupné z: <http://search.proquest.com/docview/199594612?accountid=16730>.
2. ABI DAOUD, M. S., DOOLEY, J. M., GORDON, K. E. 2004. Depression in parents of children with Duchenne muscular dystrophy. *Pediatric Neurology* [online]. 2004, 31(1), 16-19 [cit. 9. 2. 2014]. ISSN 0887-8994.  
Dostupné z: <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0887899404000967#>.
3. AHLSTRÖM, G., LINDVALL, B., WENNEBERG, S., GUNNARSSON, L. G. 2006. A comprehensive rehabilitation programme tailored to the needs of adults with muscular dystrophy. *Clinical Rehabilitation* [online]. 2006, 20(2), 132-141 [cit. 8. 11. 2013]. ISSN 0269-2155.  
Dostupné z: <http://search.proquest.com/docview/200715708?accountid=16730>.
4. ARIAS, R., ANDREWS, J., PANDYA, S., PETTIT, K. et al. 2011. Palliative care services in families of males with Duchenne muscular dystrophy. *Muscle & Nerve* [online]. 2011, 44(1), 93-101 [cit. 23. 10. 2013]. ISSN 1097-4598.  
Dostupné z: <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/mus.22005/pdf>.
5. BEDNAŘÍK, Josef. 2004. Svalové dystrofie. *Neurologie pro praxi* [online]. 2004, 5(3), 137-141 [cit. 2. 2. 2014]. ISSN 1803-280.  
Dostupné z: <http://www.neurologiepropraxi.cz/pdfs/neu/2004/03/03.pdf>.
6. BERGSTRAESSER, E. 2013. Pediatric palliative care-when quality of life becomes the main focus of treatment. *European Journal of Pediatrics* [online]. 2013, 172(2), 139-150 [cit. 21. 3. 2014]. ISSN 1432-1076.

Dostupné z: <http://search.proquest.com/docview/1283140262?accountid=1673>.

7. BIANCHI, M. L., MAZZANTI, A., GALBIATI, E., SARAIFOGER, S. et al. 2003. Bone mineral density and bone metabolism in duchenne muscular dystrophy. *Osteoporosis International* [online]. 2003, 14(9), 761-767 [cit. 8. 11. 2013]. ISSN 0937-941X.

Dostupné z: <http://search.proquest.com/docview/218868639?accountid=16730>.

8. BOTHWELL, J. E., DOOLEY, J. M., GORDON, K. E., MacAULEY, A. 2002. Duchenne muscular dystrophy-parental perceptions. *Clinical Pediatrics* [online]. 2002, 41(2), 105-109 [cit. 8. 11. 2013]. ISSN 0009-9228.

Dostupné z: <http://search.proquest.com/docview/200087056?accountid=16730>.

9. BRABEC, P., VONDRÁČEK, P., KLIMEŠ, D., BAUMEISTER, S. et al. 2009. Characterization of the DMD/BMD patient population in Czech Republic and Slovakia using an innovative registry approach. *Neuromuscular disorders* [online]. 2009, 19(4), 250-254 [cit. 1. 2. 2014]. ISSN 1873-2364.

Dostupné z: <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S096089660900008X>.

10. BUSHBY, K., FINKEL, R., BIRNKRANT, D. J., CASE, L. E. et al. 2010a. Diagnosis and management of duchenne muscular dystrophy, part 1: Diagnosis, and pharmacological and psychosocial management. *The Lancet Neurology* [online]. 2010, 9(1), 77-93 [cit. 15. 2. 2014]. ISSN 1474-4422.

Dostupné z: <http://search.proquest.com/docview/201473659?accountid=16730>.

11. BUSHBY, K., FINKEL, R., BIRNKRANT, D. J., CASE, L. E. et al. 2010b. Diagnosis and management of duchenne muscular dystrophy, part 2: implementation of multidisciplinary care. *The Lancet Neurology* [online]. 2010, 9(2), 177-189 [cit. 15. 2. 2014]. ISSN 1474-4422.

Dostupné z: <http://search.proquest.com/docview/201487915?accountid=16730>.

12. COHN, J. L., FULTON, J. S. 2006. Nursing Staff Perspectives on Oral Care for Neuroscience Patients. *Journal of Neuroscience Nursing* [online]. 2006, 38(1), 22-30 [cit. 27. 3. 2014]. ISSN 0888-0395.  
Dostupné z: <http://search.proquest.com/docview/219183272?accountid=16730>.
13. COTTON, S. M., VOUDOURIS, N. J., GREENWOOD, K. M. 2005. Association between intellectual functioning and age in children and young adults with duchenne muscular dystrophy: Further results from a meta-analysis. *Developmental Medicine and Child Neurology* [online]. 2005, 47(4), 257-265 [cit. 8. 11. 2013]. ISSN 0012-1622.  
Dostupné z: <http://search.proquest.com/docview/195600207?accountid=16730>.
14. CYRULNIK, S. E., FEE, R. J., BATCHELDER, A., KIEFEL, J. et al. 2008. Cognitive and adaptive deficits in young children with Duchenne muscular dystrophy (DMD). *Journal of the International Neuropsychological Society* [online]. 2008, 14(5), 853-861 [cit. 23. 10. 2013]. ISSN 1355-6177.  
Dostupné z: <http://search.proquest.com/docview/218903507?accountid=16730>.
15. DOSTÁL, Pavel. 2005. Základy umělé plicní ventilace. *Maxdorf*. 2005, 2, 292 [cit. 27. 3. 2014]. ISBN 80-7345-059-3.
16. DUBOWITZ, V. 2005. Prednisone for Duchenne muscular dystrophy. *The Lancet Neurology* [online]. 2005, 4(5), 264 [cit. 28. 1. 2014]. ISSN 1474-4422.  
Dostupné z: <http://search.proquest.com/docview/201421704?accountid=16730>.
17. EDWARDS, J. D., KUN, S. S., GRAHAM, R. J., KEENS, T. G. 2012. End-of-Life Discussions and Advance Care Planning for Children on Long-Term Assisted Ventilation with Life-Limiting Conditions. *Journal of Palliative Care* [online]. 2012, 28(1), 21-27 [cit. 21. 11. 2013]. ISSN 0825-8597.  
Dostupné z: <http://search.proquest.com/docview/1000458324?accountid=16730>.

18. EL-BOHY, A. A., WONG, B. L. 2005. The Diagnosis of Muscular Dystrophy. *Pediatric Annals* [online]. 2005, 34(7), 525-530 [cit. 21. 11. 2013]. ISSN 0090-4481.  
Dostupné z: <http://search.proquest.com/docview/217545188?accountid=16730>.
19. EMERY, A. E. 2002. The Muscular dystrophies. *The Lancet* [obrázek]. 2002, 359(9307), 687-695 [cit. 21. 11. 2013]. ISSN 0140-6736.  
Dostupné z: <http://search.proquest.com/docview/198998617?accountid=16730>.
20. GROOTENHUIS, M. A., DE BOONE, J., VAN DER KOO, A. J. 2007. Health related quality of life consequences for children and adults. *Health and Quality of Life Outcomes* [online]. 2007, 5(1), 31-38 [cit. 23. 10. 2013]. ISSN 1477-7525.  
Dostupné z: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1894786/pdf/1477-7525-5-31.pdf>.
21. HAMMOND, J., McCANN, E. 2003. Duchenne muscular dystrophy and physical education: A case study. *Journal of Physical Education New Zealand* [online]. 2003, 36(1), 82-92 [cit. 21. 11. 2013]. ISSN 1172-5958.  
Dostupné z: <http://search.proquest.com/docview/211199124?accountid=16730>.
22. CHAICHANA, K. L., BUFFINGTON, A. L. H., BRANDES, M., EDWIN, D. et al. 2007. Treatment of psychiatric comorbidities in a patient with Becker muscular dystrophy. *Psychosomatics* [online]. 2007, 48(2), 167-169 [cit. 8. 11. 2013]. ISSN 0033-3182.  
Dostupné z: <http://search.proquest.com/docview/220324113?accountid=16730>.
23. KALRA, M., AMIN, R. S. 2005. Pulmonary Management of the Patient with Muscular Dystrophy. *Pediatric Annals* [online]. 2005, 34(7), 539-545 [cit. 23. 11. 2013]. ISSN 0090-4481.  
Dostupné z: <http://search.proquest.com/docview/217554963?accountid=16730>.
24. KINALI, M., MESSINA, S., MERCURI, E., LEHOVSKY, J. et al. 2006. Management of scoliosis in Duchenne muscular dystrophy: a large 10-year

- retrospective study. *Developmental Medicine and Child Neurology* [online]. 2006, 48(6), 513-518 [cit. 21. 11. 2013]. ISSN 0012-1622.  
Dostupné z: <http://search.proquest.com/docview/195594646?accountid=16730>.
25. KOHLER, M., CLARENBACH, CH. R., BÖNI, L., BRACK, T. 2005. Quality of Life, Physical Disability, and Respiratory Impairment in Duchenne Muscular Dystrophy. *American Journal of Respiratory and Critical Care Medicine* [online]. 2005, 172(8), 1032-1036 [cit. 23. 10. 2013]. ISSN 1073-449X.  
Dostupné z: <http://search.proquest.com/docview/199589713?accountid=16730>.
26. LOVERING, R. M., PORTER, N. C., BLOCH, R. J. 2005. The Muscular Dystrophies: From Genes to Therapies. *Physical Therapy* [online]. 2005, 85(12), 1372-1388 [cit. 15. 11. 2013]. ISSN 0031-9023.  
Dostupné z: <http://search.proquest.com/docview/223109740?accountid=16730>.
27. [OBRÁZEK č. 2]  
Dostupné z: [https://www.pediatriccareonline.org/pco/ub?cmd=iowfull&id=chp295\\_F001&catcode=387](https://www.pediatriccareonline.org/pco/ub?cmd=iowfull&id=chp295_F001&catcode=387).
28. ORRELL, R. W. 2012. Diagnosing and managing muscular dystrophy. *Practitioner* [online]. 2012, 256(1754), 21-24 [cit. 23. 11. 2013]. ISSN 0032-6518.  
Dostupné z: <http://search.proquest.com/docview/1115581574?accountid=16730>.
29. PAPA ZIAN, O., ISRAEL, A. 2002. Adolescents with muscular dystrophies. *Adolescent Medicine* [online]. 2002, 13(3), 511-535 [cit. 23. 10. 2013]. ISSN 1041-3499.  
Dostupné z: <http://search.proquest.com/docview/215205051?accountid=16730>.
30. PARVIN, K. V., DICKINSON, G. E. 2010. End-of-Life Issues in US Child Life Specialist Programs. *Child* [online]. 2010, 39(1), 1-9 [cit. 19. 3. 2014]. ISSN 1573-3319.  
Dostupné z: <http://search.proquest.com/docview/226973460?accountid=16730>.

31. PEHLER, S. R. 2006. The Lived Experience of Spirituality in Adolescents with Duchenne Muscular Dystrophy. *Journal of Pediatric Nursing* [online]. 2006, 24(6), 1-173 [cit. 23. 10. 2013]. ISBN 1109864612.  
Dostupné z: <http://search.proquest.com/docview/305316267?accountid=16730>.
32. PERKINS, K. J., DAVIES, K. E. 2012. Recent advances in Duchenne muscular dystrophy. *Degenerative Neurological and Neuromuscular Disease* [online]. 2012, 2(2), 141-164 [cit. 23. 10. 2013]. ISSN 1179-9900.  
Dostupné z: <http://web.a.ebscohost.com/ehost/pdfviewer/pdfviewer?sid=7759a8cf-adc2-4d37-b847-c0f2743d2968%40sessionmgr4001&vid=1&hid=4107>.
33. ROMITTI, P., PUZHANKARA, S., MATHEWS, K., ZAMBA, G. et al. 2009. Prevalence of Duchenne/Becker Muscular Dystrophy Among Males Aged 5-24 Years-Four States, 2007. *JAMA* [online]. 2009, 302(23), 1119-1122 [cit. 23. 11. 2013]. ISSN 0098-7484.  
Dostupné z: <http://search.proquest.com/docview/211423936?accountid=16730>.
34. SAMSON, A., TOMIAK, E., DIMILLO, J., LAVIGNE, R. et al. 2009. The lived experience of hope among parents of a child with Duchenne muscular dystrophy: perceiving the human being beyond the illness. *Chronic Illness* [online]. 2009, 5(2), 103-114 [cit. 9. 2. 2014]. ISSN 1745-9206.  
Dostupné z: <http://chi.sagepub.com/cgi/doi/10.1177/1742395309104343>.
35. STROBER, J. B. 2006. Therapeutics in Duchenne Muscular Dystrophy. *The Journal of the American Society for Experimental NeuroTherapeutics* [online]. 2006, 3(2), 225-234 [cit. 21. 11. 2013]. ISSN 1545-5343.  
Dostupné z: <http://search.proquest.com/docview/1112243690?accountid=16730>.
36. STROEBE, M., SCHUT, H., STROEBE, W. 2007. Health outcomes of bereavement. *The Lancet* [online]. 2007, 370(9603), 1960-1973 [cit. 21. 3. 2014]. ISSN 0140-6736.  
Dostupné z: <http://search.proquest.com/docview/198987680?accountid=16730>.



37. TAKASO, M., NAKAZAWA, T., IMURA, T., OKADA, T. et al. 2010. Surgical correction of spinal deformity in patients with congenital muscular dystrophy. *Journal of Orthopaedic Science* [online]. 2010, 15(4), 493-501 [cit. 8. 11. 2013]. ISSN 0949-2658.  
Dostupné z: <http://search.proquest.com/docview/748038276?accountid=16730>.
38. VERBERKT, H. J. M. 2001. See me graduate. *The Lancet* [online]. 2001, 358, 1 [cit. 21. 11. 2013]. ISSN 0140-6736.  
Dostupné z: <http://search.proquest.com/docview/199058007?accountid=16730>.
39. VONDRÁČEK, Petr. 2007. Zlatý standard péče o pacienty s DMD/BMD. *Parent project* [online]. 2007, 1-106, [cit. 30. 1. 2014]. ISBN 978-80-254-0433-1.  
Dostupné z: <http://www.parentproject.cz/standard/manual-01-2007.pdf>.
40. WADENSTEN, B., AHLSTRÖM, G. 2009. Ethical Values in Personal Assistance: Narratives of People with Disabilities. *Nursing Ethics* [online]. 2009, 16(6), 759-774 [cit. 19. 3. 2014]. ISSN 0969-7330.  
Dostupné z: <http://search.proquest.com/docview/201451076?accountid=16730>.
41. WEIDNER, N., J. 2005. Developing an Interdisciplinary Palliative Care Plan for the Patient With Muscular Dystrophy. *Pediatric Annals* [online]. 2005, 34(7), 546-552 [cit. 8. 11. 2013]. ISSN 0090-4481.  
Dostupné z: <http://search.proquest.com/docview/217554725?accountid=16730>.
42. WICKSELL, R. K., KIHLOGREN, M., LENNART, M., ORVAR, E. O. 2004. Specific cognitive deficits are common in children with Duchenne muscular dystrophy. *Developmental Medicine and Child Neurology* [online]. 2004, 46(3), 154-159, [cit. 23. 10. 2013]. ISSN 0012-1622.  
Dostupné z: <http://search.proquest.com/docview/195590467?accountid=16730>.
43. WIDGER K., PICOT, C. 2008. Parents' Perceptions of the Quality of Pediatric and Perinatal End-of-Life Care. *Pediatric nursing* [online]. 2008, 34(1), 53-58 [cit. 19. 3. 2014]. ISSN 0097-9805.

Dostupné z: <http://search.proquest.com/docview/199430315?accountid=16730>.

44. ZEBRACKI, K., DROTAR, D. 2008. Pain and activity limitations in children with Duchenne or Becker muscular dystrophy. *Developmental Medicine and Child Neurology* [online]. 2008, 50(7), 546-552 [cit. 23. 10. 2013]. ISSN 0012-1622.  
Dostupné z: <http://search.proquest.com/docview/195603707?accountid=16730>.

## SEZNAM ZKRATEK

ACE inhibitory	Inhibitory angiotenzin konvertujícího enzymu
BMD	Beckerova svalová dystrofie
DMD	Duchenneova svalová dystrofie
DNA	Deoxyribonukleová kyselina
IQ	Intelligenční kvocient
mRNA	messenger Ribonukleová kyselina
RNA	Ribonukleová kyselina
UPV	Umělá plicní ventilace
VAS	Vizuální analogová škála
WHO	Světová zdravotnická organizace