

**UNIVERZITA PALACKÉHO V OLMOUCI**

**PEDAGOGICKÁ FAKULTA**

Ústav pedagogiky a sociálních studií



**Diplomová práce**

Bc. Šárka Patáková

**Sociální aspekty života rodin dětí nemocných  
mukopolysacharidózou.**

Olomouc 2022

vedoucí práce: Mgr. Petra Hájková, Ph.D.

### **Prohlášení**

Prohlašuji, že jsem tuto diplomovou práci vypracovala samostatně, a že jsem použila jen uvedené prameny a literaturu.

V Olomouci dne 19. 6. 2022

.....  
Bc. Šárka Patáková

## **Poděkování**

Chtěla bych poděkovat Mgr. Petře Hájkové, Ph.D. za odborné vedení práce, všem respondentům za jejich ochotu a vstřícnost účastnit se průzkumu, svým přátelům a členům rodiny za jejich podporu a trpělivost, kterou mi poskytovali.

## ANOTACE

<b>Jméno a příjmení:</b>	Bc. Šárka Patáková
<b>Katedra:</b>	Ústav pedagogiky a sociálních studií
<b>Vedoucí práce:</b>	Mgr. Petra Hájková, Ph.D.
<b>Rok obhajoby:</b>	2022

<b>Název práce:</b>	Sociální aspekty života rodin dětí nemocných mukopolysacharidózou.
<b>Název v angličtině:</b>	Social aspects of life of families of children with mucopolysaccharidosis.
<b>Anotace práce:</b>	Tato diplomová práce se zabývá sociálními aspekty života rodin dětí nemocných mukopolysacharidózou, podpůrným systémem a uspokojováním potřeb pečujících osob v kontextu Maslowovy pyramidy. V teoretické části je popsána rodina dítěte se vzácným onemocněním, její potřeby a systém podpory v sociální oblasti (sociální práce, dávky a služby sociální péče a podpůrné organizace) a podpory ve školství a zdravotnictví. Praktická část uvádí kvalitativní šetření uskutečněné formou rozhovorů a zaměřuje se na subjektivní pohled na podpůrný systém a uspokojování životních potřeb pečujících osob a aspekty ovlivňujícími péči o dítě s mukopolysacharidózou.
<b>Klíčová slova:</b>	rodina, zdravotní postižení, vzácná onemocnění, Mukopolysacharidóza, potřeba, podpora, sociální aspekt
<b>Anotace v angličtině:</b>	This study (diploma thesis) is focusing on social aspects of the life of families caring for children diagnosed with mucopolysaccharidosis, the support system, and satisfaction of the needs of the carers in context of Maslow's pyramid. The theoretical part describes a family with a child with a rare disease, its needs, and the support system in social area (social work, social benefits and social care service together with related support organisations) and in the educational and the healthcare areas. The practical part presents a qualitative survey conducted in a form of interviews and focuses on the subjective view of the support system and fulfilling carer's basic needs, and aspects influencing the care for a child diagnosed with a mucopolysaccharidosis.
<b>Klíčová slova v angličtině:</b>	family, disabilities, rare diseases, Mucopolysaccharidosis, requirements, support, social aspect
<b>Přílohy vázané v práci:</b>	Příloha č. 1: Otázky polostrukturovaného rozhovoru Příloha č. 2: Záznam rozhovorů č. 1 - 6
<b>Rozsah práce:</b>	104 stran + přílohy
<b>Jazyk práce:</b>	Český jazyk

# Obsah

ÚVOD.....	7
<b>1 Sociální aspekty života .....</b>	<b>9</b>
1.1 Rodina, jako sociální aspekt života, její vymezení, význam a funkce .....	9
1.2 Rodina a dítě s postižením .....	11
1.3 Změna struktury a fungování rodiny s postiženým dítětem.....	17
<b>2 Zdravotní postižení .....</b>	<b>22</b>
2.1 Vzácné lysosomální onemocnění Mukopolysacharidóza .....	24
2.2 Mukopolysacharidóza II – syndrom Hunter .....	29
2.3 Mukopolysacharidóza III - syndrom Sanfilippo .....	30
2.4 Mukopolysacharidóza IV - syndrom Morqui.....	32
<b>3 Potřeby .....</b>	<b>34</b>
3.1 Uspokojování a specifika potřeb rodiny s dítětem s postižením.....	34
3.2 Vybrané teorie potřeb .....	36
<b>4 Systémová podpora rodin .....</b>	<b>40</b>
4.1 Sociální oblast .....	40
4.1.1 Sociální práce jako forma podpory .....	40
4.1.2 Sociální služby.....	42
4.1.3 Sociální dávky .....	43
4.1.4 Pomáhající organizace.....	46
4.2 Školství .....	48
4.3 Zdravotnictví .....	49
<b>5 Výzkumné šetření.....</b>	<b>51</b>
5.1 Problém a cíl výzkumného šetření.....	51
5.2 Metodologie výzkumného šetření .....	52
5.3 Vlastní výzkumné šetření.....	59
5.4 Výzkumné závěry a diskuse .....	83
<b>ZÁVĚR .....</b>	<b>95</b>
<b>SEZNAM ZKRATEK.....</b>	<b>97</b>
<b>SEZNAM ODBORNÝCH ZDROJŮ .....</b>	<b>98</b>
<b>SEZNAM OBRÁZKŮ.....</b>	<b>104</b>
<b>SEZNAM TABULEK .....</b>	<b>104</b>
<b>SEZNAM PŘÍLOH.....</b>	<b>104</b>

# ÚVOD

Motivací pro psaní této práce se stala osobní znalost rodiny, která pečuje o dítě s onemocněním Mukopolysacharidózou. Uvědomila jsem si, že ač tuto rodinu znám, nemám (stejně jako většina intaktní společnosti) dostatečné povědomí o existenci některých onemocnění, která je dána jejich nízkým, či vzácným výskytem. To ve mně vyvolalo hned několik otázek směřujících ke zjištění možností podpory, či dalších aspektů ovlivňujících život těchto rodin.

Diplomovou práci jsem se rozhodla věnovat problematice rodiny pečující o dítě se vzácným onemocněním MPS, neboť způsob, jakým se o pacienty se vzácnými onemocněními a jejich rodiny staráme, vytváří obraz o vyspělosti naší společnosti. Domnívám se, že výzkumné šetření, uskutečněné v této práci, napomůže k získání poznatků o sociálních aspektech ovlivňujících péči o děti s tímto vzácným onemocněním.

Práce je rozdělena na dvě části. Teoretická část je dále členěna na čtyři kapitoly. První kapitola se blíže zabývá objasněním pojmu rodina, jako sociálního aspektu života, jejímu vymezení, významu a funkci a vlivům, které má postižení dítěte na její strukturu a fungování. Druhá kapitola vymezuje pojmy zdravotní postižení a vzácné onemocnění, lysosomální střídaté onemocnění, konkrétně Mukopolysacharidóza II., III. a IV. typu. Třetí kapitola přibližuje pojem potřeba a její uspokojování, různé teorie potřeb, zejména Maslowovu pyramidu potřeb. Čtvrtá kapitola se zabývá systémovou podporou rodin v sociální oblasti (sociální práci, sociálními službami, sociálními dávkami a pomáhajícími organizacemi), v oblasti školství a zdravotnictví.

V empirické části se věnuji problémům a metodologii výzkumného šetření, výzkumné technice a souboru, charakteristice a výběru respondentů, etickým aspektům výzkumu a jeho limitům, průběhu výzkumného šetření a sběru dat a samotnému výzkumnému šetření. Předkládám interpretaci a reflexi poznatků zjištěných kvalitativní formou výzkumu (polostrukturovaných rozhovorů se šesti pečujícími osobami), které vyplynuly z výzkumného šetření.

Hlavními cíli výzkumu a současně i cílem této práce je: Zjistit, které z možností systémové podpory jsou rodinami pečujícími o dítě s MPS nejčastěji využívány; Analyzovat další aspekty, které ovlivňují péči o dítě s MPS a Zkoumat, jak ovlivňuje péče o dítě s MPS uspokojování potřeb pečující osoby.

Domnívám se, že poznatky získané výzkumným šetřením mohou posloužit osobám, které vykonávají pomáhající profese a přicházejí do styku s těmito rodinami (zejména sociálním pracovníkům) k bližšímu nahlédnutí do problematiky vzácných onemocnění, a pomoci zaměřit se na konkrétní potřeby těchto rodin. Mohou rovněž zvýšit povědomí široké veřejnosti o existenci vzácných onemocnění.

# 1 Sociální aspekty života

„*Vítejte v Holandsku!*“ (Emily Kingsley)

V současné moderní době se lidé často ocitají ve složitých situacích, vyžadujících mobilizaci sil. Problematika životních situací představuje velký význam pro sociální pedagogiku, kde vystupuje jako zásadní prvek v celém procesu formování a utváření osobnosti. Člověk v průběhu života usiluje o dosažení cílů, uspokojení potřeb a splnění svých záměrů, při tom musí často překonávat překážky. Mezi náročné životní situace můžeme řadit i závažné onemocnění (zdravotní postižení), jehož průběh vyžaduje nastavení podpůrných opatření. Volbu podpůrných opatření ovlivňují především sociální aspekty. V této práci je za sociální aspekt při volbě vhodných podpůrných opatření (zvláště s přihlédnutím ke skutečnosti, že nemocným je dítě) považována především rodina, jelikož jejích členů a jejího fungování se dopad onemocnění dotkne v první řadě. Za další podstatný sociální aspekt je považován dopad ne skutečný život nemocného dítěte. Ze sociálního hlediska současné možnosti nastavení podpůrných opatření odráží vývoj společnosti a její vztah k podpoře osob s postižením tak, aby osoby s postižením mohly místo pouhé účasti a zabezpečení svých potřeb, skutečně participovat na životě společnosti. Tím je míněna zejména podpora v oblasti sociální a dále ve školství a zdravotnictví.

## 1.1 Rodina, jako sociální aspekt života, její vymezení, význam a funkce

Obecně platí, že má-li se dítě po všech stránkách vyvíjet ve zdravou a společensky užitečnou osobnost, musí vyrůstat ve stálém a citově příznivém prostředí. Takové prostředí by měla dítěti poskytnout rodina. Od narození dítě vyrůstá v rodině, ve které uspokojuje své potřeby a získává základní zkušenosti. Následující kapitola je věnována právě tématu rodiny a rodinné péče.

Definovat pojem rodina a specifikovat tuto instituci je velmi obtížné. Na pojem rodiny můžeme nahlížet z mnoha úhlů pohledu ovlivněného přístupem různých vědních disciplín. Pokusme se alespoň částečně nastínit, co si pod pojmem rodiny lze představit.

Giddens definuje rodinu jako „skupinu osob přímo spjatých příbuzenskými vztahy, jejíž dospělí členové jsou zodpovědní za výchovu dětí.“ *Příbuzenství pokládá za vztah mezi jedinci,*



*který vzniká sňatkem, nebo pokrevními vazbami v otcovské či mateřské linii.* “ Rodinné vztahy jsou založené na pokrevních poutech a definuje tzv. nukleární rodinu (dvě dospělé osoby - rodiče a minimálně jedno dítěte). Další osoby, které jsou s námi pokrevně příbuzné, ale nejedená se jen o rodiče a děti označuje jako tzv. širokou rodinou (Giddens 1999, s. 156). Rodinu pokládá Matoušek za nejvýznamnější instituci v životě člověka a jeho vývoji. I když došlo ke změnám v rodinném chování lidí a důvodech pro zakládání rodiny, přesto rodina byla, je a bude základní jednotkou lidských společností (Matoušek 2008, s. 183).

Rodina poskytuje svým členům podporu, pocit bezpečí, sounáležitosti a vědomí místa, kam patří. Levická zdůrazňuje, že rodina je prostředím, které umožňuje svým jednotlivým členům saturovat své potřeby, kam zahrnuje i potřebu emocionální blízkosti, interpersonálních kontaktů a potřebu komunikace, přičemž zdůrazňuje důležitost komunikace. (Levická 2004, s. 19) I přes mnohé změny, probíhající v její struktuře, je rodina nadále pokládána za základní buňku společnosti. Lze konstatovat, že je i v současnosti pokládána za nejvýznamnější instituci podílející se na biologické reprodukci člověka, ale i na jeho reprodukci jako bytosti v pojetí sociálním, kulturním a především mravním (Levická, 2004, s. 7).

Michalík pokládá rodinu za základní prvek společnosti a nejdůležitější sociální skupinu, ve které se dítě seberealizuje ve své roli. Rodina má nejlepší předpoklady dobře vychovat naši budoucí generaci, děti se zdravotním postižením nevyjímaje (Michalík, 2013, s. 6).

S ohledem na průběh socializačního procesu lze hovořit o rodině *funkční, problémové, dysfunkční, afunkční* – nefunkční. Míra rodinného fungování není jev stabilní, může se měnit v závislosti na stádiu, ve kterém se rodina nachází, nebo na stresových situacích, které na rodinu doléhají (Čábalová, 2011).

## **Funkce rodiny**

Nepostradatelná role rodiny má významný vliv na mnoho oblastí života a osobnosti člověka, kde plní řadu důležitých funkcí. Jakým způsobem bude rodina dané funkce naplňovat, ovlivňuje mnoho faktorů, např. osobní zkušenosti jejích členů z předchozí rodiny, sociokulturní prostředí, osobnost rodičů, ekonomické zajištění rodiny, atd.

Podle Střelce „*Funkce rodiny jsou většinou chápány jako úkoly, které plní rodina jednak vůči svým příslušníkům, ale také ve vztahu ke společnosti.*“ Ve většině případů se autoři shodují v definici následujících základních funkcí rodiny:

- *biologicko - reprodukční funkce* - důležitá k zachování a udržení života početím a porodem potomka, nastavení podmínek potřebných pro život a vývoj jedince;
- *socializační a akulturační funkce* - zajišťuje výchovu a vzdělávání dětí a předávání hodnot a norem, zakořeněných v dané společnosti;
- *ekonomicko - zabezpečovací funkce* - spočívá především v ekonomickém a materiálním zabezpečení podmínek pro zdravý a plnohodnotný život jednotlivých členů rodiny;
- *emocionálně – ochranná funkce* - poskytuje členům rodiny jistotu, bezpečí a podporu (srov. Danielová, 2011; Střelec, 2005, s. 110).

Za dobře fungující rodinu tedy můžeme považovat takovou rodinu, která svým členům poskytuje bezvýhradnou akceptaci jeho lidské existence; ochraňující prostředí; podporu osobní autonomie; zajištění základních životních potřeb; vzájemnou podporu a dobrý start pro pronikání do makrosociálního prostředí (Řezáč, 1998).

Můžeme konstatovat, že spolu s neustálým vývojem společenských podmínek se kontinuálně vyvíjí i pojetí funkcí rodiny a některé tradiční funkce převzal stát a jím podporované instituce. Přesto je v souladu s citovanými autory rodina považována za nejvýznamnější instituci v životě člověka. Zvláště v případě zdravotního postižení některého z jejích členů vystupuje do popředí důležitost soudržnosti rodiny a vzájemné podpory jejích členů.

## **1.2 Rodina a dítě s postižením**

V životě rodiny dochází ke smutným, ale i radostným událostem. Za jeden z nejkrásnějších okamžiků lze považovat narození dítěte. Možnost, že by se jim (zdravým rodičům) mohlo narodit dítě s postižením si zpravidla vůbec nepřipouští. Každý jedinec v průběhu života zaujímá jiné preference na svém žebříčku hodnot, jednou z nejvýznamnějších hodnot však zpravidla bývá zdraví dítěte.

Jankovský uvádí, že rodina s postiženým dítětem má jinou sociální identitu, v mnohém je výjimečná. Vlivem postižení dítěte se jistým způsobem mění životní styl rodiny, která se přizpůsobuje jeho potřebám (Jankovský, 2006). Podle Matějčka má rodina velký význam i odpovědnost, jelikož tvoří nejpřirozenější a zároveň nenahraditelné prostředí nejčastější výchovy. Doporučuje pohlížet na dítě s postižením jako na výchovný úkol, který je sice náročný, ale v podstatě téměř vždy zvládnutelný (Matějček, 2001).

Na vysokou míru odlišností a jedinečnost každé jednotlivé rodiny poukazuje Fitznerová, když uvádí, že „*Každý z nás žijeme jiný příběh a máme na to právo.*“ (Fitznerová, 2010, s. 37). Obdobně to platí u rodin s dítětem s nepříznivou zdravotní diagnózou. Snažíme – li se zmapovat sociální situaci v takové rodině, je dobré si připomenout slova Michalíka: „*Nic není absolutně platné a nic není neměnné – naopak, realita života jednotlivých rodin se navzájem zásadním způsobem proměňuje a odlišuje* (Michalík a kol., 2011, s. 24).

V případě, že onemocněním je mukopolysacharidóza, Michalík uvádí: „*Život s dítětem nemocným mukopolysacharidózou je těžký. Velmi těžký. Je však zvládnutelný.*“ Poukazuje na obtíže, které jej provázejí a rovněž na skutečnost, že i když nelze některé věci z životní dráhy dítěte a jeho blízkých odstranit, lze se na ně alespoň předem připravit a vyslovuje několik rad a doporučení. „*Žádná situace není zcela opakovatelná, žádná rada není vyčerpávající, žádný osud dítěte a jeho blízkých není totožný. I to je pro onemocnění mukopolysacharidózou charakteristické. Jedno má společné. Je to zlý a zákeřný nepřítel.*“ (Michalík, 2010, s. 69).

Podle Michalíka a kol. (2011) se dosud situace v rodinách pečujících o člena rodiny s těžkým zdravotním postižením posuzovala nejčastěji podle přijetí faktu postižení dané osoby. Autoři rovněž uvádějí další skutečnosti, které ovlivňují postavení pečujících rodin, uvádí znaky těchto rodin a současně faktory ovlivňující kvalitu života rodiny a jejich členů:

- *Rodina s členem se zdravotním postižením jako neopakovatelná sociální jednotka*  
Život každé rodiny je utvářen nejrůznějšími podmínkami, které mají vliv na potřebu vnější podpory, na vnitřní motivaci a soudržnost pečující rodiny.
- *Nízká úroveň veřejné podpory pečujících rodin*  
Nedostatečné zajištění podpůrných služeb úlevné péče a finanční náročnost péče zajištěné profesionálními poskytovateli.
- *Závislost rodiny na skutečném stavu zdravotního postižení*  
Při posuzování pečující rodiny je třeba zohlednit skutečnou a očekávanou délku péče, její reálnou a očekávanou náročnost a objektivní i subjektivní podmínky pro péči.
- *Ekonomická situace pečující rodiny*  
Problémem je koupěschopnost příspěvku na péči. Omezení možností pracovního uplatnění pečujících osob je dalším dopadem na ekonomické znevýhodnění těchto osob.
- *Vysoká časová náročnost domácí péče*  
Zjištěný počet dní, po něž dostačuje Příspěvek na péči k zakoupení odlehčovací služby je velmi nízký (při úhradě 100 Kč/hod stačí pouze na 3 – 7 dní v měsíci).

- *Ženy v roli pečujících osob převažují*

Ve velké většině případů pečuje o dítě s postižením matka (Michalík a kol., 2011).

Matějček (2001) uvádí, že narození dítěte s postižením představuje pro rodinu mimořádnou zátěž, na základě které musí přebudovat svou soustavu hodnot, upravit denní rozvrh a jiným způsobem plánovat budoucnost. Nejzdravější rodiny jsou schopny čelit obtížím a rizikům chronického onemocnění nebo postižení, překonat tuto situaci a zlepšit svou kvalitu života. Žít dobře i přes nejistotu nemoci a námahu s tím spojenou je obrovskou výzvou, zdůrazňuje pomoc odborníků a vnějších zdrojů podpory (Rolland, 2004).

### **Komunikace s lékaři**

Narození dítěte s postižením je pro většinu rodičů náročnou životní situací, se kterou je třeba se vyrovnat, což každý jednotlivec zvládá jinak. Přijetí postižení dítěte v rodině ovlivňuje rovněž způsob, jakým probíhá komunikace s lékaři a jak se rodiče o nepříznivé zdravotní diagnóze dozvěděli. Jednotný přístup ke způsobu sdělování neexistuje, existují však určité doporučené modely, které jsou při sdělování špatných zpráv vhodné.

Linhartová uvádí, že při sdělování špatných zpráv vznikají zcela individuální konkrétní komunikační situace. Jako psychicky zátěžovou situaci ji vnímá rovněž lékař, který si je vědom, že pacient zprávu těžce přijme, nemůže se jí však vyhnout (Linhartová, 2007). Za jeden z nejtěžších úkolů v medicíně je považováno sdělování nepříznivých zpráv pacientům a jejich příbuzným. Za smutnou, nebo špatnou zprávu je přitom považována jakákoliv zpráva, která představuje určité omezení, či potencionální ztrátu. Může ji představovat diagnóza chronické nemoci, zdravotního postižení, nebo zpráva o úmrtí (Ayers, De Visser, 2015).

Linhartová zdůrazňuje nutnost přípravy lékaře na sdělení negativní zprávy spočívající zejména ve výběru vhodného času a místa setkání, jelikož oba tyto faktory ovlivňují průběh rozhovoru. (Linhartová, 2007) Profesionálové ve zdravotnictví mají velký vliv na rodinu, zejména významným se jeví úvodní setkání a rady poskytnuté v čase diagnózy. (Rolland, 2004)

Linhartová dále hovoří o vhodném prostředí pro sdělování nepříznivých zpráv. Prostředí by mělo být pacientovi příjemné, bez rušivých vjemů, rozhovor by měl probíhat ve vstřícné a přátelské poloze. Špatné zprávy se doporučuje sdělovat osobně, a to šetrně, ale jasně. V současnosti se prosazuje model tvrdé pravdy, sdělené profesionálně, s ohledem na fyziologické, psychologické a sociální důsledky zprávy pro pacienta (Linhartová, 2007).

Výzkumem bylo zjištěno, že nejspíš neexistuje univerzální ideální způsob informování rodičů tak, aby byli všichni spokojeni, jelikož jejich přání se v tomto směru liší. Mnoha rodičům

vadí, že se nedozvěděli vše hned na začátku, ale postupně. Jiní upřednostňují postupný přísun informací, aby měli možnost zpracovat nepříznivá sdělení vyrovnat se s nimi. Pro matku dítěte s postižením není důležité pouze sdělení, které jí lékař řekne o dítěti, ale i způsob, jak jí to řekne (Vágnerová, Strnadová a Krejčová, 2009). Přijetí zprávy závisí na příjemci, ale současně i na způsobu sdělení a velmi záleží na způsobu podání této zprávy, tj. na komunikaci lékaře a pacienta. Obecně přibývá více stížností na způsob podání informace - tedy komunikaci, než na léčbu a péči (Linhartová, 2007). Rovněž Fitznerová (2010) uvádí, že si rodiče na lékaře zpravidla nestěžují z důvodů odborných pochybení, ale spíš s ohledem na způsob jednání lékařů v některých situacích.

Komunikace zaujímá v našem životě důležité místo, stejně je tomu i při sdělování nepříznivé diagnózy v rodině. Lékaři (a další odborníci) mohou svým způsobem komunikace přímo ovlivnit způsob přijetí nepříznivé zprávy, kdy si rodinní příslušníci přístup a slova lékařů pamatují velmi dlouho, často po celý život. Odborníci se v literatuře zaměřují především na sdělování onkologického onemocnění, protože bývá častou nepříznivou zprávou. Někteří odborníci se však již přímo věnují dětskému pacientovi a jeho rodině v souvislosti se sdělováním nepříjemné diagnózy, kterou může být závažné onemocnění, nebo postižení dítěte.

### **Vyrovnaní se s postižením dítěte a faktory, které je ovlivňují**

*„V životě člověka existuje jen málo tak náročných situací, jako je ta, v níž se dozvídá o těžké nemoci či zdravotním postižení blízké osoby (dítěte, rodiče, dalšího příbuzného). A stejně jako se nejde připravit na jiné nečekané události, nejde se připravit ani na tuto.“* (Michalík a kol., 2011, s. 24). Podle Michalíka zasáhne každého sdělení o smrtelné nemoci dítěte, ale reakce se budou nutně různit stejně, jako se liší lidé mezi sebou. *„Ale všichni – kromě opravdu zvláštních výjimek – potřebují nebýt sami.“* Hovoří o člověku, jako tvorů společenském a to i ve chvílích, kdy mu není zrovna do zpěvu. (Michalík, 2010, s. 71) Tomalová, Dupalová a Michalík (2015, s. 39) hovoří o změněné situaci, ve které se člověk ocitl a vybízejí k rozhlédnutí, naleznutí a aktivizaci své jednotky přežití. Uvádějí rovněž, že *„Někteří lidé v určitých situacích chtějí být sami - sami se sebou.“*

Objeví - li se zdravotní problémy, všichni se divíme: *„Proč my?“* a *„Proč ted?“* (Rolland, 2004). Neví - li lékaři, o jaký problém se jedná, dostává se rodina do obtížného procesu hledání diagnózy. To je spolu s nedostatkem informací o možnostech léčby a péče zpravidla zdoluhavý, vyčerpávající a frustrující proces. (Vágnerová, Strnadová a Krejčová, 2009; Fitznerová, 2010).

Narození postiženého dítěte do rodiny představuje velkou změnou pro všechny její členy. Rodina se musí vyrovnávat s nastalou situací, je vystavena většímu výchovnému zatížení a mnoha změnám ve svém fungování. *„Rodiče se ocitnou v naprosto neočekávané realitě, prožívají hluboké zklamání. Hledají odpověď na otázku, proč právě jim se narodilo postižené dítě“*. Každý jednotlivý člen i celá rodina se vyrovnává se situací jinak, zpravidla však prochází typickou řadou stadií emočních reakcí:

- šok
- popření
- smutek, zlost, pocit viny
- rovnováha
- reorganizace

*„Posledního stadia však nedosáhnou všichni rodiče, převládají smutek a pocit viny...“* (Pipeková 2006, s. 40 - 41).

O tématu vyrovnání se s nastalou situací a zpracování zátěže rodiči s nemocným dítětem píše i Vágnerová. Hovoří o těchto fázích: *„fáze šoku a popření, fáze bezmocnosti, fáze postupného vyrovnávání se s problémem a přizpůsobení se, fáze smlouvání, fáze realistického postoje.“* Rodiče jsou smířeni s postižením a přijímají dítě takové, jaké je. Oproti Pipekové se jedná o jiné názvy jednotlivých fází, jimiž rodiče procházejí, ale průběh je obsahově stejný. Po počáteční fázi šoku po sdělení diagnózy následují projevy bolesti, žalu, úzkosti a viny, či selhání, následuje období realistického hodnocení situace a získávání informací a nakonec dochází k překonání krize (srov. Pipeková 2006, s. 40 - 41; Vágnerová, 2012, s. 165 - 168).

Člověk většinou projde všemi fázemi, někdy však v případě vytěsnění nemoci vynechá poslední etapu, tedy smíření. Délka jednotlivých fází se liší, závisí na psychické síle pacienta v okamžiku sdělování diagnózy a na osobnostních kvalitách pacienta (Linhartová, 2007). Žádný způsob naší odezvy na sdělení nepříznivé diagnózy nelze považovat za správný, nebo nesprávný, neboť každý dělá, co je v jeho silách (Fitznerová, 2010).

Michalík se odvolává na několik prací psychologů, kteří se věnují této problematice a dále uvádí: *„V situaci rodičů dětí nemocných mukopolysacharidózou můžeme některé z obecně uváděných fází přijetí nepříznivé zprávy uvést a mírně upravit.“* Dále uvádí tyto fáze:

- Šok
- Zavržení, někdy též popření informace. Hovoříme o potlačení a nepřijetí diagnózy jako problému. Jedná se o další obrannou reakci organismu, která potkává častěji otce dětí.
- Bolest, další z průvodních jevů MPS, přichází pravidelně, i nepravidelně.

- *Pochopení* podstaty onemocnění, limitů a případné léčby a alespoň částečné pochopení vlastní situace pečující osoby a její role v budoucím životě s nemocným dítětem.
- *Přijetí*. Většina pečujících osob své dítě přijme i s tak závažným onemocněním.
- *Hrdost*, dodávají do ostatních fází přijetí a prožívání tohoto stále ještě většinou smrtelného onemocnění dítěte jen největší optimisté.

„*Tváří v tvář mukopolysacharidóze by se spíše hodilo napsat, že platí jen omezeně. Jak kdy a jak u koho – chtělo by se dodat...*“ (Michalík, Zeman a kol., 2010, s. 72 – 73).

Každá fáze může trvat různě dlouho, některé mohou být vynechány, nebo se opakovat, jako na horské dráze. „*Někdo žádné fáze prožívání nepozoruje, jiný jen některé.*“ Nejdůležitější je neopakovatelnost a výjimečnost každého lidského osudu (Tomalová, Dupalová a Michalík, 2017, s. 12).

Podle Vágnerové, Strnadové a Krejčové (2009) si rodiče musí o svém dítěti utvořit novou představu, která zahrnuje skutečnost zdravotního postižení a pokusit se nalézt smysl této reality.

Přijetí dítěte s postižením rodiči je v mnoha ohledech náročný proces. Zvládnutí této psychické zátěže a vyrovnání se s postižením dítěte ovlivňuje (mimo *způsobu a doby sdělení závažné informace*, kterému jsme se podrobněji věnovali výše – pozn. autorky) mnoho faktorů. Co lze považovat za faktory ovlivňující vyrovnání se členů rodiny s postiženým dítětem uvádí Krejčířová (2006).

*Druh postižení a jeho závažnost*. Rodiče se velmi těžce vyrovnávají s postižením, nebo onemocněním, které není příliš viditelné a postižením, které dítě výrazně viditelně stigmatizuje. Nejsložitěji se rodiče vyrovnávají s intelektovým a závažným somatickým postižením dítěte.

*Ekonomické faktory a formální síť*. Vyrovnávání s postižením dítěte značně ovlivňuje sociální opora a dostupnost pomoci, přičemž pomoc může mít různý charakter (např. finanční podpora, emoční opora blízkých osob a další odborná pomoc zdravotnických, vzdělávacích a sociálních institucí (Vágnerová, Strnadová, Krejčová, 2009).

*Etiologie nemoci či postižení*. Pochopení etiologie a příčin postižení může eliminovat pocity viny a vést ke smíření se s postižením. Rodiče velmi těžce přijímají geneticky podmíněná postižení a postižení, jehož příčiny jsou nejasné.

*Individuální charakteristika postiženého dítěte* je závislá na věku, ve kterém se projevil zdravotní problém a osobnosti dítěte (jeho temperamentu, sociální reaktivitě, komunikačních schopnostech, emočním ladění, atd.).

*Individuální charakteristika a postoje členů rodiny.* Důležitá je osobnost rodičů, jejich zdravotní stav, odolnost vůči stresu, fyzická síla, vlastní sebepojetí a sebeúcta a sociální dovednosti. S tím souvisejí *styly zvládnání, copingové strategie.*

*Míra závislosti dítěte na péči jiné osoby,* kterou výrazně ovlivňuje závažnost postižení.

*Prostředí.* Místo, kde rodina žije (vesnici, či město) a sociální prostředí (širší rodina, přátelé, známí a všichni, kdo jsou ochotni pomáhat). Lépe přijímá postižení dítěte rodina žijící ve větším městě s řadou specializovaných zařízení (rehabilitační, zdravotnická, školská a další zařízení), než rodina žijící na vesnici, pro kterou jsou specializovaná zařízení hůře dostupná a kde rodina ztrácí anonymitu a je středem zájmu svého okolí.

*Rodina, její struktura a kvalita vztahů.* Přijetí dítěte s postižením ovlivňuje úplnost a složení rodiny, počet a pořadí dětí, pořadí dítěte s postižením (jedná - li se o prvorozené dítě, zvládají rodiče hůře své rodičovské role), ekonomické faktory - výše příjmů, dosažené vzdělání členů rodiny, společenská prestiž, účast prarodičů na chodu rodiny, citová hodnota (jež dítě pro rodiče představuje), chtěnost nebo nechtěnost dítěte a očekávání, která rodiče do dítěte vkládají.

V případech, že postižení vzniklo v průběhu života dítěte, není narušena rodičovská identita a nedochází tolik k ohrožení prestiže rodičů, jelikož dítě bylo do té doby přijímáno, jako zdravé. Rovněž široké okolí takto vzniklé postižení lépe akceptuje. Rodiče se tak mohou nerušeně soustředit na postižené dítě, aniž by museli bránit vlastní sebeúctu.

### **1.3 Změna struktury a fungování rodiny s postiženým dítětem**

Péče o dítě s postižením se postupně stává realitou všedního života rodiny, její běžnou součástí, která dává smysl. Běžný život rodinných příslušníků a vnímání důležitosti věcí se mění s novou perspektivou příchodu postižení dítěte. Pozornost soustředěná k vlastní bolesti způsobenou postižením dítěte se přesouvá k hledání možností soužití. Rodině se tak otevírá nový obzor, který kromě bolesti a trápení představuje prostor pro nové prožitky.

*„Mukopolysacharidóza přináší a bude přinášet věci, které rodiče neovlivní ani vůlí ani rozumem“.* Tyto situace jsou nezvratné a neměnné a nedá se je přechytračit, stejně se projeví – je to nezvratný průběh nemoci (Michalík, Zeman a kol., 2010, s. 84).



## Matka jako neformální pečující a nemocné dítě

Michalík (2010, s. 89 - 91) uvádí, že mukopolysacharidóza se týká celé rodiny, všech v okolí dítěte. Stále více se však potvrzuje, že „nejtěžší břímě s nemocí spojené nesou ženy – maminky nemocného dítěte.“ Jsou to zpravidla ony - matky, které zůstávají doma, jestliže to vyžaduje míra postižení dítěte. Předpokladem je rezignace pečující matky na vlastní profesní kariéru, cesta, jejíž součástí jsou dlouhé hodiny osamění a čekání, stereotypní činnosti a z toho plynoucí jednotvárnost a vyčerpání. Důsledkem je nastupující únava z dlouhodobé péče. „Únava, která vypadá, že nikdy neskončí. To je úděl rodičů pečujících dlouhodobě o dítě nemocné mukopolysacharidózou.“ (Michalík, Zeman a kol., 2010, s. 95 – 96).

Autoři zde vycházejí z výsledků výzkumu „kvality života osob pečujících o dítě se vzácným onemocněním“, který byl proveden v roce 2010 a zúčastnilo se ho 278 respondentů. Ani v jednom případě nebyl hlavní pečující osobou muž. U Mukopolysacharidózy je nejvíce pečující osobou v 85% žena, v 15 % se členové rodiny v péči střídají (Michalík, Zeman a kol., 2010, s. 91).

Pečující matka je důležitá, mnohdy nejdůležitější. Dlouhodobá péče o dítě s postižením je náročná a vyčerpávající, což je přirozené, je však rovněž spojená s láskou, odhodláním a má k dispozici systém podpory. „Je potřeba, ba přímo nutnost vlastní únavu připustit, poznat a umět s ní pracovat.“ (Tomalová, Maštalíř, Dupalová, 2017, s. 192).

V ČR není legislativně ukotven pojem neformální pečující, vymezení je vázáno pouze na specifikaci osob přijímajících péči, tedy závislých na péči druhé osoby. Triantafillou a kol. (2010, s. 8) identifikuje neformální pečující jako specifickou skupinu osob, kteří uspokojují potřeby příjemců péče, ale současně sami potřebují pomoci uspokojit své potřeby. Tyto osoby nejsou proškoleny k zajišťování péče, nemají jasně danou pracovní dobu, ani pracovní smlouvu a povinnosti a práva z ní vyplývající. Graham (1983, s. 16) uvádí, že neformální pečující poskytují nekončící činnost, jejíž obsah není specifikován, tato činnost je vidět v okamžiku, kdy není udělána. Péče je poskytována jakémukoliv členu rodiny se ztrátou soběstačnosti a nemocí, vychází z lásky a emocionálního vztahu mezi pečující a závislou osobou, jako přirozená a samozřejmá náplň rodiny. Triantafillou a kol. (2010) rovněž uvádějí, že péče je založena na lidských vztazích. Na rozdíl od autorky Graham mohou být motivem péče vyjma rodinné, i vazby přátelské mezi osobou závislou a pečující. Hlavním důvodem poskytování je zajištění péče blízké osobě.

Pro účely této diplomové práce chápu pod pojmem neformální pečující osoby, které poskytují každodenní péči členům rodiny (dětím s onemocněním Mukopolysacharidózou) v jejich domácím prostředí, zejména jejich matky

### **Vztah manželů (partnerů)**

Manželský vztah se zejména zpočátku ocitá pod silným tlakem, jeho kvalita je příchodem dítěte s postižením zásadním způsobem prověřena. „Kvalita manželství a opora partnera je jedním z nejvýznamnějších sociálních faktorů, které ovlivňují zvládání zátěže spojené s narozením postiženého dítěte.“ (Vágnerová, Strnadová, Krejčová, 2009, s. 192).

Rodiče před sebou začnou skrývat své pocity, naučí se sebou mlčet. Tím dochází k narušení vzájemného kontaktu, komunikace vážne. Může se objevit vztek na partnera, hledání a svádění viny na partnera. Tento vztek však zpravidla bývá projevem projekce agresivních pocitů vůči postižení dítěte. Podobné je to i v případě, kdy se rodiče nestejným tempem a způsobem vyrovnávají s postižením dítěte. Fáze popírání může u otce trvat déle a vše může vést až ke vzniku manželského konfliktu a rozpadu rodiny (Krejčířová a kol. in Říčan, 2006).

Nelze opomíjet ani roli tatínků, na nich zpravidla leží starost o ekonomické zajištění rodiny. Jsou vystaveni požadavkům zaměstnavatele a mohou konfrontovat podmínky, které mají k práci a odpočinku oni a ostatní kolegové. Nelze se tak vyhnout nepříjemné zkušenosti, kdy otec dítěte v některých případech od rodiny odchází (Michalík, Zeman a kol., 2010, s. 91). Michalík (2010) uvádí, že vyčerpání, stereotyp a únava z dlouhodobé péče poskytují zpravidla minimum příležitostí pro to, co je obvykle nazýváno budováním partnerského vztahu, což se dříve, či později projeví. Oba partneři však zůstávají rodiči nemocného dítěte.

Život s dítětem s postižením může mít na rodiče i pozitivní dopady, kterými mohou být radost a uspokojení plynoucí z péče o dítě, posílení rodinných a partnerských vazeb, sdílení lásky s dítětem, posun k lepšímu člověku a menšímu sobectví, změnu životní perspektivy a smyslu života (Vančura, 2007). Rovněž Michalík (2010, s. 91) uvádí, že může dojít k posílení vazby obou partnerů.

### **Sourozenecké vztahy**

Sourozenci společně tráví mnoho času, zpravidla více, než s rodiči. Sourozenecký vztah je tak jedním z nejdelších vztahů v našem životě, jež se neustále vyvíjí, v průběhu času se může měnit jeho kvalita, i charakter.

Onemocnění či postižení dítěte vnáší zátěž do partnerského vztahu rodičů, ale současně působí i na další děti v rodině. Vyjma vyrovnání se s narozením sourozence se musí vyrovnat i s nervozitou rodičů, která plyne z postižení sourozence, dochází tím k fyzickému, ale i emocionálnímu vzdálení se od rodičů. Zejména v počátečních fázích vývoje dítěte s postižením mu rodiče věnují mnoho péče a času a dochází často k opomíjení zdravých sourozenců, zdravý sourozenec se cítí opomíjen a žárlí. Taková situace se mu jeví jako nespravedlivá a může vést až k vybudování negativního nebo nepřátelského vztahu. (srov. Vágnerová, 2012; Bazalová, 2014). „Zdravé dítě potřebuje právě tolik lásky a pochopení, jako dítě nemocné.“ Mělo by vědět, že jej máme stejně rádi, jako jeho sourozence. I zde platí všeho s mírou. Zdravý sourozenec tak nemá být odstrkován, ale není vhodné mu cestičku příliš umetat, jelikož i on může svůj osud ovlivnit a zvládnout (Michalík, Zeman a kol, 2010, s. 95).

Slowík pojednává o nevhodných výchovných stylech, které se mohou vyskytnout v některých rodinách. U prvního přístupu se zájem a pozornost soustředí na dítě s postižením a zdravý sourozenec se odsouvá do pozadí, druhým případem je zaměření zájmu na zdravé dítě jako prostředek kompenzace neuspokojení z narození dítěte s postižením. Oba tyto přístupy narušují zdravé vztahy v rodině a jsou zátěží pro zdravého sourozence (Slowík, 2007). „*Takhle pomalu, ale jistě je zdravý sourozenec připoutáván k domácímu kolotoči péče.*“ Tento jev má i svou kladnou stránku. Zdravé dítě se tak naučí spoustě dovedností a sociálních zkušeností, které se mu budou v budoucnu hodit, o mnoho dalších však bude ochuzen. Nejpalčivějším problémem je omezení kontaktu se zdravým prostředím a vrstevníky, jelikož rodiče dětí s těžkým postižením často omezují kontakty „s těmi na druhém břehu.“ (Michalík, Zeman a kol., 2010, s. 94).

### **Širší rodina a společnost**

Narození dítěte s postižením nepředstavuje těžkou situaci pouze pro nukleární, ale i pro širší rodinu. Vágnerová (2009) uvádí, že chápající prarodiče představují neocenitelný zdroj podpory pro rodiče dítěte. Takoví prarodiče jsou schopni pomoci svým dětem vyrovnat se s postižením jejich dítěte, jsou zdrojem emocionální i finanční podpory a pomáhají s péčí o vnouče.

Existují případy, kdy prarodiče nejsou schopni přijmout postižení dítěte především z důvodu, že v minulosti byly takovéto děti zpravidla umístěovány do ústavů, nebo se nejsou schopni vyrovnat s tím, že jejich právnouče se liší od ostatních dětí (Michalík, 2013). Rodiče mají (i když se to nezdá) oproti prarodičům jednu výhodu - mají dítě u sebe. Mohou se s ním

v těžkých chvílích mazlit, chovat je, dívat se na ně a starat se o ně, pokud to potřebuje. Prarodiče tuto možnost nemají, jsou sami se svým zklamáním, strachem a obavami. „Sami se svým nerozuměním.“ (Michalík, Zeman a kol., 2010, s. 101).

Skutečnost postižení dítěte mění nejen úzkého rodinného kruhu, ale i vztahů se polečností. „Rodina s postiženým dítětem má jinou sociální identitu.“ (Vágnerová, 2009, s. 164).

Příchod dítěte s postižením může vést k destabilizaci rodiny, nebo může naopak vést k jejímu stmelení a posílení. Zvládnou - li se rodiče vyrovnat s traumatem dítěte s postižením, dochází zpravidla ke zlepšení kvality jejich vzájemného vztahu, ten může nabývat jiných hodnot než v minulosti (Vágnerová, 2009).

Situace je pro prarodiče i širší společnost často komplikována skutečností, že nemají k dispozici dostatek informací o postižení, zpravidla o takovém postižení nikdy neslyšeli. Zátěž vzniklá v důsledku narození dítěte s postižením, ovlivňuje způsob života rodiny, dochází ke změnám, může dojít ke změně sociokulturního statusu rodiny.

## 2 Zdravotní postižení

U terminologie zdravotního postižení se lze setkat s několika pojmy, které se vyvíjejí pod vlivem společenských změn, např. defekt, handicap nebo disabilita. V moderním pojetí se pod vlivem humanistického pojetí preferuje označení osoba s postižením. Existuje mnoho možností definice zdravotního postižení, záleží, zda termín definujeme v úvahu medicínského či sociálního modelu. Sociální model chápe postižení jako problém společnosti, v níž se nacházejí bariéry. Terminologie se v rámci pedagogiky neustále vyvíjí pod vlivem nových přístupů k problematice péče o osoby s postižením nebo znevýhodněním. Ve světě se terminologie vyvíjela pod vlivem jiných historických východisek a neexistuje tak rovněž jednotná terminologie. Před rokem 1990 se po vzoru Sovětského svazu užívaly pojmy defekt, defektologie či defektivita. V moderním pojetí se přikláníme k západním zemím s termíny handicap či speciální potřeby (Jeřábková a kol., 2013). Definice postižení se pojí se sociálním, personálním i ekologickým aspektem, postižení proto bude vždy obsahovat osobní dimenzi. Přestože hovoříme o postižení jako výsledku poškození spíše ve smyslu sociálního vyčleňování, otázkou vždy zůstává, jaký subjektivní význam má postižení pro handicapovanou osobu, tedy jaký je personální aspekt postižení (Pipeková a Vítková, 2010). Individualita osobnosti je významně podstatnější, než postižení, které se u ní projevuje. Člověk další vlastnosti a kvality, není pouze „postižený“ (Vítková, 2006).

V posledních letech se na celosvětové úrovni prosazuje tendence vnímání a uvádění člověka a jeho individuality na prvním místě, teprve následně jsou zmiňovány jeho charakteristiky. V praxi se tak posouváme od termínů „zdravotně postižený“ nebo „zdravotně postižený člověk“ k termínu „člověk - jedinec se zdravotním postižením“ (srov. Švarcová, 2012, Vítková, 2006, Slowík, 2006). Důraz je kladen na to, aby pojem označující postižení stál vždy až jako druhořadý za tím nejdůležitějším, tedy daným člověkem. (Michalík, 2010). Zásadní změna se v terminologii udála díky humanizaci speciální pedagogiky. Ta při označování osob zdůrazňuje, že hovoříme o lidských bytostech. Postižení nebo znevýhodnění představuje až následnou charakteristiku (Jeřábková a kol., 2013). Pipeková a Vítková (2010) uvádí k termínu jedinec se speciálními potřebami, který je užíván v současnosti. Osoby s postižením přispívají k různorodosti společnosti, nejsou jiní, ale mají v různých etapách života své specifické potřeby. Termín postižení a zdravotní postižení jsou považována za synonyma, pojem zdravotní postižení se hojně užíván v legislativě (Jeřábková a kol., 2013).

Jeřábkové a kol. (2013) uvádí, že definice zdravotního postižení (znevýhodnění) vychází ze sociálního nebo medicínského kontextu problému jedince. V české legislativě termín

zdravotní postižení pramení z medicínského přístupu. Podle něj brání člověku v socializaci zdravotní postižení. Podle sociálního modelu nebrání uplatnění osoby se zdravotním postižením ve společnosti její postižení, ale skutečnost, že prostředí není přizpůsobené. Mezinárodní klasifikace nemocí a přidružených zdravotních problémů v desáté revizi (MKN – 10) odděluje medicínský a sociální pohled a uvádí odděleně postižení (medicínský přístup) a znevýhodnění (sociální přístup). Oba přístupy shrnuje MKF do jedné definice disability, tedy postižení. „Disabilita je snížení funkčních schopností na úrovni těla, jedince nebo společnosti, která vzniká, když se občan se svým zdravotním stavem (zdravotní kondicí) setkává s bariérami v prostředí.“ Vymezení MKF „neklasifikuje osoby, ale popisuje a klasifikuje situaci každého člověka v řadě okolností, vztahující se ke zdraví.“ (MKF, 2008, s. 9).

Úmluva OSN o právech osob se zdravotním postižením, která byla Českou republikou ratifikována v roce 2009, v článku 1 uvádí: „Osoby se zdravotním postižením zahrnují osoby mající dlouhodobé fyzické, duševní, mentální, nebo smyslové postižení, které v interakci s různými překážkami může bránit jejich plnému a účinnému zapojení do společnosti na rovnoprávném základě s ostatními.“ Tato smlouva je vedena účelem podporovat, chránit a zajišťovat plné a rovné užívání všech lidských práv a základních svobod všemi osobami se zdravotním postižením a současně snahou podporovat jejich přirozenou důstojnost. (Úmluva...) Zákon č. 108/2006 Sb., o sociálních službách uvádí zdravotní postižení „tělesné, mentální, duševní, smyslové nebo kombinované postižení, jehož dopady činí nebo mohou činit osobu závislou na pomoci jiné osoby.“ (Zákon č. 108/2006 Sb., o sociálních službách).

V pedagogickém kontextu představuje jedinec s postižením dítě, mladého člověka a dospělého s takovým omezením v učení, sociálním chování, psychomotorických schopnostech, komunikaci a řeči, jehož spoluúčast na životě společnosti je ztížena a potřebuje speciálněpedagogickou podporu (Pipeková, Vítková, 2010). Nejčastěji dělíme zdravotní postižení na mentální, duševní, tělesné, sluchové, zrakové a řečové. Dále sem řadíme další skupiny, které jsou často opomíjeny, a to postižení kombinovaná a nemocné civilizačními chorobami. (Michalík, 2010) Jednotlivé druhy postižení vyplývají z omezení sluchu, zraku, řeči, inteligence, podpůrných a pohybových funkcí a emocionality, ty se projevují klinickým obrazem, či chronickým onemocněním. Časté jsou kombinace postižení (Pipeková, Vítková, 2010).

## 2.1 Vzácné lysosomální onemocnění Mukopolysacharidóza

Vzácná onemocnění nejsou zpravidla v klasifikaci zdravotního postižení zahrnuta. Nemoc je v Evropě považována za ojedinělou nebo vzácnou v případě, že postihuje méně než 5 osob z 10.000 obyvatel. U 75 % pacientů se vzácná onemocnění vyskytují v dětském věku, asi třetina z dětských pacientů se nedožije pěti let. Onemocnění jsou rozdílná svou závažností, ale zpravidla je průměrná délka života těchto pacientů podstatně zkrácena, některá mohou způsobit smrt již při narození. Vhodnou péčí dnes již u některých typů lze prodloužit délku života a zlepšit jeho kvalitu (Ehler, 2013). Většina vzácných onemocnění má chronický progresivní charakter, jsou obtížně léčitelná či nevléčitelná. Vzácných onemocnění existuje dle odhadu 6 - 8 tisíc (Macek in Kubáčková, 2014). Několik desítek onemocnění je skutečně mimořádně vzácných, jejich výskyt v populaci je uváděn poměrem 1:500 000 i větším. Shrňme-li však počet pacientů se všemi vzácnými onemocněními, vyjde nám značný počet pacientů, kteří trpí některou z nich. Celkově je udáván výskyt těchto onemocnění jako 3% - 4% v populaci, to činí v ČR cca tři tisíce nových pacientů ročně. Důsledky onemocnění jsou pro pacienta velmi různorodé, některé jsou řešitelné změnou a úpravou stravy. Některá onemocnění jsou však stále neléčitelná a spějí k předčasnému úmrtí, mezi ně patří i některé typy mukopolysacharidóz (Michalík, 2012). Michalík zdůrazňuje závažnost těchto onemocnění a jejich zásadní vliv na kvalitu života dětských pacientů. „Jedním z charakteristických rysů vzácných onemocnění bývá rovněž postupující progrese základního onemocnění, která postupně zhoršuje vzdělávací i životní vyhlídky nemocného dítěte.“ (Michalík, Zeman a kol., 2010, s. 4).

Vzácná onemocnění se vyznačují celou škálou symptomů a znaků, ty se liší ne pouze nemoc od nemoci, ale rovněž pacient od pacienta se stejnou nemocí (EURORDIS, 2022). Vzhledem k nedostatku medicínských a vědeckých poznatků, zůstává velký počet pacientů nediodagnostikovaných a jejich onemocnění není rozpoznáno. Tito lidé mají následně obtíže získat patřičnou podporu (Orphanet, 2022). Lékaři v terénu nemají dostatek zkušenosti se vzácnými onemocněními, diagnostika tak proběhne často špatně nebo pozdě. Čas postupuje a průběh nemoci se zhoršuje, zvyšuje se frustrace jejich rodin a náklady na diagnostiku a léčbu jsou vynakládány neúčelně. U vzácných onemocnění, kde již existuje léčba tak dochází k nevratnému poškození zdraví pacientů (Macek, 2014).

Osoby se vzácným onemocněním mají problémy s přístupem ke zdravotní péči, zdravotnickou i sociální podporou, plně se nedaří spolupráce jednotlivých nemocnic, praktických lékařů a specialistů a začlenění do společnosti a soběstačnost. Pacienti jsou vystaveni vyšší psychické, sociální, ekonomické i kulturní zranitelnosti, správnými postupy

však lze těmto problémům předcházet (Orphanet, 2022). Léčba osob se vzácnými onemocněními by měla probíhat ve specializovaných centrech, kde se poskytuje vysoce kvalitní péče expertů z různých oborů. Vzácná onemocnění je třeba včas odhalit na základě klinického podezření v terénní praxi, správně diagnostikovat ve specializovaných centrech, poskytnout pomoc - účinnou terapii a profinancovat léčbu, tj. připravit farmakoekonomické podklady pro zavedení finančně náročných léčivých přípravků do praxe (Macek in Kubáčková, 2014).

V současnosti žije v ČR dle odhadu asi 20 000 osob se vzácným onemocněním. Kauzální léčba je dostupná pouze u několika onemocnění, u většiny onemocnění je poskytována dlouhodobá paliativní léčba. V posledních letech se u nás vyvíjí v oblasti péče o pacienty se vzácným onemocněním mnoho aktivit, směřujících k zajištění rovného přístupu ke zdravotním službám, kvalitě zdravotní péče a bezpečí pacientů (Národní strategie pro vzácná onemocnění, 2018).

Více než deset let je poslední únorový den věnován vzácným onemocněním. Tato tradiční akce je zaměřena na širokou veřejnost i ty, kteří se podílejí na rozhodování ve věcech zdravotní a sociální péče. Cílem související osvětové kampaně je rozšíření všeobecné povědomí o vzácných onemocněních a poukaz na potřebu jejich výzkumu. Sloganem pro letošní rok bylo „*Děkujeme, že jste s námi*“. Tento den je věnován také všem, kteří pacientům pomáhají zvládnout život s nemocí - rodinám, pečovatelům, přátelům, lékařům, sestřám i pracovníkům patientských a dalších podpůrných organizací (Den vzácných onemocnění, 2022).

Ke zlepšení situace může přispět lepší informovanost o nemoci a její diagnostice a terapii. Vhodná jsou sdružení pacientů, která umožňují výměnu informací i zkušeností (Ehler, 2013).

Některá onemocnění již mají svůj vlastní portál, kde se mohou pacienti, lékaři i široká veřejnost dozvědět celé spektrum užitečných informací, které se vztahují k jednotlivým onemocněním – například o mukopolysacharidóze (na webu [www.mukopoly.cz](http://www.mukopoly.cz)), o idiopatické plicní fibróze (na webu [www.plicnifibroza.cz](http://www.plicnifibroza.cz)), a mnoha dalších.

Díky odborníkům z oboru zdravotnictví i pomáhajících profesí, za přispění pacientů, jejich rodin a dalších dobrovolníků a jejich obětavé práci se povědomí široké veřejnosti o existenci vzácných onemocnění a jejich dopadech na běžný život pacientů postupně zlepšuje. Cílem této práce však není vyjmenování těchto onemocnění, ani jejich rozbor (to by s ohledem na počet a specifika těchto onemocnění, množství informací a neustále probíhající výzkum ani nebylo možné). Cílem práce je upozornit na potřeby rodin pacientů, které s sebou vzácná



onemocnění přinášejí. S ohledem na poskytnuté rozhovory se tato práce zabývá sociálními aspekty života rodin nemocných Mukopolysacharidózou (MPS), kterou řadíme k lysosomálním střídavým onemocněním vznikajících na základě poruch metabolismu.

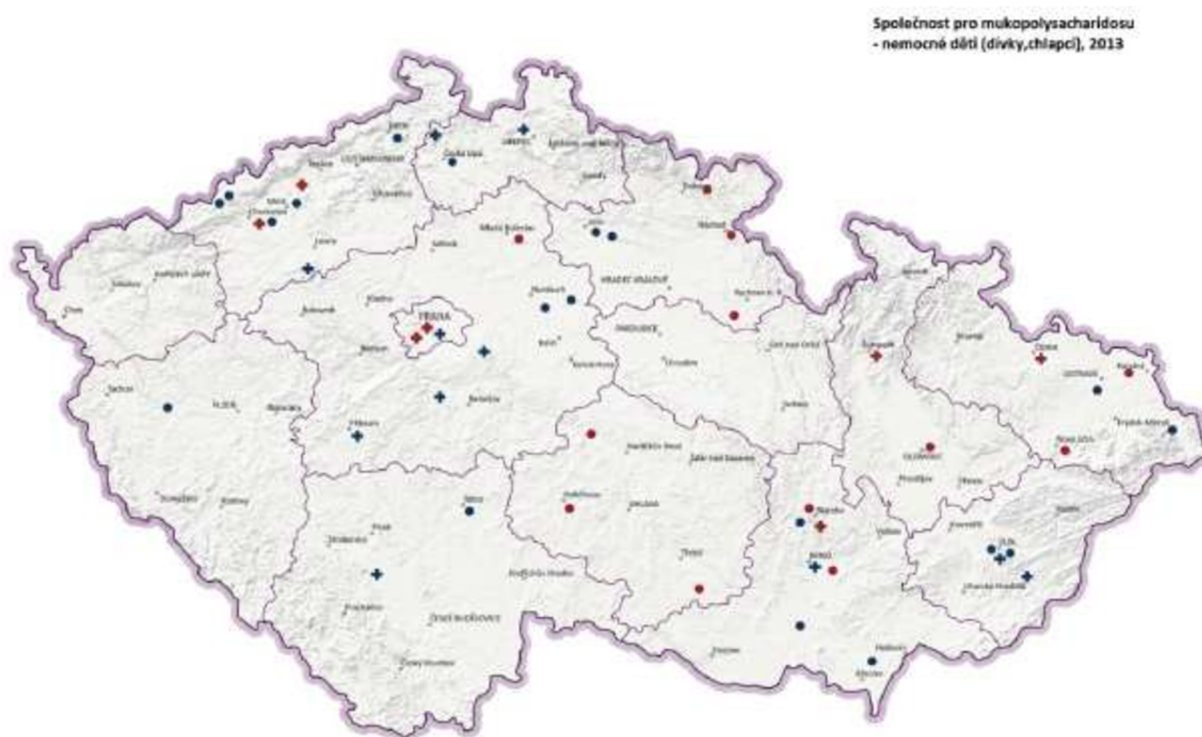
Metabolismus - látková výměna, je permanentní biochemický proces, na základě něhož se v buňkách tvoří chemické látky, potřebné k životu a správné funkci buněk a tkání. Současně dochází k odbourávání odpadních látek. Na základě poruchy jednoho či více enzymů, které se podílejí na látkové výměně nebo změnách transportních bílkovin, vznikají dědičné poruchy metabolismu (Zeman in Michalík, Zeman a kol., 2010). Lysosomy (nebo též lysozomy – pozn. autorky) jsou buněčné organely, které se vyskytují v živočišných buňkách, podílejících se na recyklaci buněčného materiálu. Podílejí se na strávení poškozených, nebo starých organel a po smrti buňky ji rozkládají (Závodská, 2006). Lysosomální střídavá onemocnění jsou širokou skupinou dědičných poruch metabolismu, jedná se o různorodou skupinu více než 40 dědičně podmíněných onemocnění. Postižený pacient má porušenu jednu, nebo více lysosomálních funkcí, následkem čehož dochází u pacientů k hromadění a střídání nerozložených, neodstranitelných velkých chemických molekul – makromolekul, uvnitř lysosomu (Zeman in Michalík, Zeman a kol., 2010, s. 6). U pacientů s tímto onemocněním dochází v lysosomech ke střídání glykosaminoglykanů GAG (dříve mukopolysacharidů), což je důležitá složka, která určuje pevnost i elasticitu tkání včetně chrupavky a cévních stěn (Ješina, Zeman, 2011). Následkem zvětšených lysosomů se mění tvar buněk, což postupně vede k typickým klinickým příznakům těchto onemocnění. Diagnóza je založena na laboratorním vyšetření jednotlivých enzymů (Zeman in Michalík, Zeman a kol., 2010).

„Mezi jednu z nejčastějších skupin lysosomálních onemocnění patří rozsáhlá skupina závažných onemocnění, které se označují jako mukopolysacharidózy.“ Ty se podle typu enzymatického defektu a závažnosti klinického postižení dělí na několik typů (Zeman in Michalík, Zeman a kol., 2010).

## **Mukopolysacharidóza**

Tato část práce je věnována charakteristice podstaty dědičného metabolického onemocnění - Mukopolysacharidózy (MPS), která patří mezi lysosomální střídavá onemocnění a je s ohledem na četnost výskytu považována za vzácné onemocnění.

Autoři výročního almanachu popisují Mukopolysacharidózu jako vrozené, dědičně podmíněné onemocnění látkové výměny. Je způsobeno nepřítomností důležitého enzymu v buňkách, následkem čehož se škodlivé látky střeďují v tkáních (např. v mozku, slezině, srdci, játrech) a dochází k závažnému poškození těchto tkání a orgánů. Diagnostika onemocnění v jeho počáteční fázi je velmi složitá, jelikož se dítě rodí a zpočátku vyvíjí v mezích normy (Společnost pro MPS, 2014).



Obrázek č. 1 Výskyt osob nemocných mukopolysacharidózou v ČR v r. 2013 (zdroj: Mukopoly, 2022).

Výše uvedený obrázek byl pořízen v roce 2013. Není tedy příliš aktuální, ale přehledně ilustruje četnost výskytu onemocnění.

Mukopolysacharidózy řadíme mezi onemocnění s velmi vzácným výskytem, přesto se v ČR narodí každý rok několik dětí nemocných některou z jeho forem. Autoři popisují charakteristické znaky MPS, těmi jsou mimořádná závažnost onemocnění, jeho těžký a progresivní průběh provázený řadou somatických a funkčních změn v organismu pacienta (Ješina, Zeman, 2011). Klinické projevy mukopolysacharidóz jsou velmi různorodé. Charakteristická je kraniofaciální dysmorfie s hlavními dysmorfickými rysy zejména v oblasti obličeje. K dalším možným příznakům patří zakalená rohovka, řídké a drsné vlasy, hrubá kůže a disproporční malý vzrůst. Omezena je kloubní pohyblivost, břicho je vyklenuté a páteř je kratší, na rentgenových vyšetřeních jsou patrné další kostní abnormality (Malinová, 2013).

Diagnóza se provádí na základě klinického podezření vyšetřením (zvýšené množství glykosaminoglykanů). Určení konkrétního typu je potvrzeno na enzymatické a molekulárně genetické úrovni (Ješina, Zeman, 2011). Dědičnost MPS II. typu je gonosomálně recesivní, vyskytuje se chlapců (dívkky mohou být zdravé přenašečky, onemocní jen velice vzácně). U ostatních typů MPS je dědičnost autosomálně recesivní, oba rodiče jsou zdraví přenašeči (heterozygoti). Onemocnění vzniká v případě, že dostane genetickou informaci o onemocnění (mutaci v genu pro danou MPS) současně od obou rodičů s pravděpodobností 25 % (pravděpodobnost zdravého přenašeče je 50 %, ve zbývajících 25 % nemá tuto mutaci). V souvislosti s možnostmi prenatalní diagnostiky a případné léčby je velmi důležitá včasná diagnostika (Ješina, Zeman, 2011).

Vzhledem k neustále probíhajícímu výzkumu je v současnosti u některých typů onemocnění k dispozici léčba formou transplantace kmenových buněk kostní dřeně nebo pupečnickové krve; enzymová terapie založená na principu dodávání chybějícího enzymu; substrát redukující léčba založená na zamezení přísunu látek do buňky a genová terapie je založena na principu vnášení neporušeného genu (Ješina, Zeman, 2011 a Společnost pro MPS, 2014). Součástí léčby je sociální a symptomatická terapie, soustředěná na zmírnění projevů nemoci - rehabilitace, dechová rehabilitace a prevence infekční endokarditidy, transplantace srdečních chlopní, otorinolaryngologické a oční zákroky, ortopedické korekce kostních změn, stomatologická péče a podpora dýchání (Ješina, Zeman, 2011).

Michalík a Zeman rozlišují následující typy MPS: *„Podle pořadí, v jakém byly objeveny nebo podle jmen lékařů a lékařek, kteří onemocnění popsali jako první, se MPS označují: ...“*

- MPS I syndrom Pfaundlera-Hurlerove/ syndrom Scheie
- MPS II syndrom Hunter
- MPS III syndrom Sanfilippo
- MPS IV syndrom Morqui
- MPS VI syndrom Maroteaux Lamy
- MPS VII syndrom Sly (srov. Michalík, Zeman a kol., 2010, str. 4; CanadianMPSsociety, 2022).

## 2.2 Mukopolysacharidóza II – syndrom Hunter

MPS II je jedním ze vzácných metabolických onemocnění, je rovněž označována jako Hunterův syndrom. Pojmenování bylo odvozeno od Charlese Huntera, profesora medicíny v Manitobě v Kanadě. Ten jako první popsal dva bratry s tímto onemocněním v roce 1917. MPS II má širokou škálu příznaků, lišících se závažností (CanadianMPSSociety, 2022).

Vznik onemocnění je vázán na poruchu funkce lysozomálního enzymu iduronátsulfatázy. Organismus na základě chybné genetické informace vyrábí enzym s výrazně sníženou aktivitou a nemůže tak účinně vykonávat svou funkci. Iduronátsulfatáza v metabolickém procesu odbourává velké molekuly glykosaminoglykany (GAG), což je složka mezibuněčné hmoty, vyskytující se zejména v pojivové tkáni (určuje mechanické vlastnosti, pevnost a elasticitu tkáni). GAG se štěpí uvnitř buněk v lysozomech (buněčných organelách), kde se následně hromadí, zvětšují velikost a vyplní celou buňku. K projevům onemocnění začne docházet, když postižené buňky ztrácejí schopnost základních biologických funkcí (Zeman in Michalík, Zeman, kol. 2010).

MPS II typu řadíme mezi vzácná onemocnění. „Vyskytuje se přibližně u jednoho chlapce ze 120 až 160 tisíc.“ U dívek je výskyt zcela ojedinělý, popsáno bylo méně než 10 případů. (Magner a Zeman in Michalík, Zeman a kol., 2010, s. 14) Web Mukopoly (2022) uvádí, že v současnosti žije v ČR 7 chlapců s tímto onemocněním.

Zbytková aktivita enzymu výrazně ovlivňuje míru postižení a variabilitu MPS II. Nejtěžší typ může probíhat jako těžké progresivní život ohrožující onemocnění, jehož manifest se projevuje v kojeneckém nebo batolecím věku - typ A. Mírné postižení se projevuje později a s lepší prognózou - typ B. Mezi oběma typy MPS II neexistuje přesná hranice, tato uměle vytvořená hranice je tedy považována za pomocnou. K prvním příznakům onemocnění patří pupeční nebo tříselná kýla, časté záněty horních cest a středního ucha, sedlovitý nos, větší obvod hlavy a ztuhlost kloubů. U těžšího typu se objevuje zpomalený růst (max. 120 – 140 cm) a změny v obličeji, vývoj v oblasti hrubé motoriky bývá opožděn, stejně jako vývoj řeči. U onemocnění je charakteristický vzhled a postava (mírný předklon trupu, dopředu vystupující břicho, zkrácený krk, soudkovitý hrudník s hrudní kyfózou). Končetiny jsou mírně pokrčené, drobnější ruce s kratšími, širšími prsty. Výrazné husté obočí ve středu splývá, husté vlasy mají nízko položenou hranici. Výrazné jsou ztlustělé rty a vpadlý kořen nosu. Hlas je hlubší, chraplavý, jazyk zvětšený. Časté jsou srdeční a plicní komplikace. Chůze se učí pomaleji, přetrvává neobratnost jemné motoriky, často dochází k mentálnímu a kognitivnímu deficitu

a poruchám řeči. V předškolním věku se objevují změny chování a známky hyperkinetického syndromu, postupně se v průběhu let dítě zklidňuje a zhoršují se pohybové aktivity. Pro konečné stádium je charakteristická kvadruspasticitata a poruchy polykání a dýchání. Délka života je různá, u těžších forem se děti dožívají maximálně 15 let (srov. Magner a Zeman, in Michalík, Zeman a kol., 2010 a Mukopoly, 2022).

„Možností léčby je náhrada chybějícího enzymu pomocí enzymové substituční terapie.“ Ta se podává v týdenním intervalu formou tříhodinové infuze. Problémem je skutečnost, že podávaný enzym neprochází hematoencefalickou bariérou a není tak účinný pro pacienty s postižením funkce centrální nervové soustavy (v současnosti probíhá výzkum podávání enzymu přímo do mozkomíšního kanálu, výsledky však zatím nejsou k dispozici) a finanční náročnost léčby (která činí u pacienta vážícího 25 kg cca 7,5 mil. ročně). Důležitá je i podpůrná (symptomatická) terapie zahrnující fyzioterapii, drobné chirurgické operace a ortopedické zákroky, a psychosociální podpora rodiny (srov. Magner a Zeman in Michalík, Zeman a kol. 2010; Mukopoly, 2022).

### **2.3 Mukopolysacharidóza III - syndrom Sanfilippo**

MPS III je jedno ze vzácných metabolických onemocnění, je rovněž označována jako Sanfilippův syndrom. Jeho název je odvozen od jména Dr. Sylvestera Sanfilippo. Ten byl jedním z lékařů ve Spojených státech, kteří popsali příznaky tohoto onemocnění v roce 1963 (CanadianMPSSociety, 2022).

„Pacienti s mukopolysacharidózou typ III tvoří na biochemické i molekulární úrovni skupinu čtyř zcela různých onemocnění, která si však jsou na klinické úrovni poměrně značně podobná až uniformní.“ Na klinické úrovni proto obvykle hovoříme o MPS III, zatímco na biochemické a molekulární úrovni rozlišujeme následující typy:

- „MPS IIIA je způsobena poruchou funkce enzymu heparan N-sulfatázy
- MPS IIIB je způsobena poruchou funkce alfa-N-acetylglucosaminidázy
- MPS IIIC je způsobena poruchou funkce acetyl-CoA : alfa-glucosaminideacetyltransferázy
- MPS IIID poruchou funkce N-acetyl glucosamine 6-sulfatázy.“

Všechny 4 enzymy se podílejí na metabolismu a odbourávání heparan sulfátu. (Honzík, Michalík a Zeman in Michalík, Zeman a kol., 2010, s. 24) Následek této poruchy koresponduje s MPS II (pozn. autorky).

„Jako celek se MPS vyskytuje u jednoho dítěte z 66 až 100 000 živě narozených dětí,“ proto patří společně s MPS I a MPS II mezi nejčastější mukopolysacharidózy (Honzík, Michalík a Zeman in Michalík, Zeman a kol., 2010, s. 24).

Hlavními klinickými příznaky onemocnění je závažné progredující postižení funkcí centrální nervové soustavy (CNS). U MPS III nedochází k poruchám růstu ani zhrubělým rysům obličeje, v pozdějších stádiích se objevuje kloubní ztuhlost a deformity páteře. Mezi druhým a šestým rokem života se mění chování a rozvíjí se hyperaktivita a poruchou pozornosti, poruchy spánku s převráceným rytmem a noční nespavostí. Chování dětí je často obtížně zvladatelné, agresivní a je tak ztíženo jejich začlenění do předškolního zařízení. V další fázi dochází ke zpomalení a zastavení vývoje, stagnují i již naučené schopnosti a dovednosti. Opakované záněty středouší mohou způsobit poruchu sluchu, řeč je méně srozumitelná s opakujícími se slovy. U všech dětí dochází k poruchám smyslového vnímání (nejsou schopné zaostřit na předmět), snížení kožní citlivosti, často trpí na hleny a kašel (dýchají ústy s vyplazeným jazykem). Může se objevit přechodná fáze stabilizace onemocnění, ke zlepšení vývoje a mentálních funkcí však nedochází. V poslední fázi se prohlubuje neurologické postižení, zhoršení jemné a hrubé motoriky vede k umístění na invalidní vozík, mohou se vyskytovat epileptické záchvaty. Dochází ke ztrátě kontaktu s okolím, dítě je tiché, potíže s polykáním vedou k úbytku váhy. Pacienti s MPS IIIA se dožívají deseti až dvaceti let, pacienti s MPS IIIB třiceti až čtyřiceti let, nejstarší pacient s MPS IIIC již oslavil 30 narozeniny (Honzík, Michalík a Zeman in Michalík, Zeman a kol., 2010).

Web Mukopoly (2022) uvádí průměrný věk dožití 14 let, v ČR jsou i dvě děti starší 25 let. Zdůrazňuje vysokou náročnost péče o tyto pacienty.

Kauzální terapie nebyla u pacientů s MPS III dosud objevena, prognóza onemocnění je tedy velmi nepříznivá. Léčba pomocí transplantace hematopoietických kmenových buněk z kostní dřeně je u všech typů MPS III bez efektu, genová terapie je zatím stále ve fázi výzkumu. Proto je využívána pouze léčba sociální a symptomatická (stomatologická, otorhinolaryngologická, chirurgická, ortopedická a gastroenterologická) (srov. Honzík, Michalík a Zeman in Michalík, Zeman a kol., 2010; Mukopoly, 2022).

## 2.4 Mukopolysacharidóza IV - syndrom Morqui

MPS IV je jedním ze vzácných, je také známý také jako Morquiův syndrom. Pojmenování onemocnění je odvozeno od Dr. Morquia, pediatra v Montevideu v Uruguayi. Ten v 1929 popsal rodinu čtyř takto nemocných dětí. Ve stejném roce onemocnění popsal i Dr. Brailsford z Birminghamu v Anglii, lze se tedy setkat i s označením Morquio - Brailsfordův syndrom (CanadianMPSSociety, 2022).

MPS IV (syndrom Morquio), je způsobena poruchou intralysosomální degradace (štěpení) keratansulfátu. Podle druhu enzymu, jehož porucha onemocnění způsobuje, rozlišujeme 2 podtypy:

- MPS IVA - N-acetylgalaktosamin-6-sulfatáza
- MPS IVB - beta-galaktosidáza

Frekvence výskytu je celosvětově udávána v rozmezí 1 : 75 000 – 1 : 265 000, v České republice přibližně 1 : 140 000.

Oba typy MPS IV jsou charakteristické poruchou růstu, nízkou postavou, progredující skeletální (kostní) dysplazií a postižením rohovky. MPS IVB má mírnější průběh onemocnění, pacienti dosahují i vyššího věku (pacienti s MPS IVA 110-120 cm, u pacientů s MPS IVB až 140 cm) (Ješina, Zeman in Michalík, Zeman a kol., 2010).

První příznaky MPS IV se objevují v batolecím věku. Děti mají krátký trup, soudkovitý hrudník, deformity v oblasti hrudníku a páteře, hlavu drží v záklonu. Časté je flekční postavení v kyčlích nebo kolenou, chůze zhoršuje valgózní postavení kolen a hypermobilita, nebo omezení hybnosti kloubů. V obličeji dominuje faciální část, ostatní části jsou ploché, s krátkým nosem. Tenká sklovina zubů zvyšuje predispozici k jejich kazivosti, vede k časně ztrátě. Plicní ventilace je zhoršena deformitami hrudníku, což se projevuje především při průběhu akutních respiračních infekcí. Rozvoj plicní hypertenze je příčinou hypertrofie pravého srdce a cor pulmonale. K postižení CNS u těchto pacientů nedochází, mají normální intelekt. Vzácně dochází k postižení sluchu, lze se setkat s diskretním zákalem rohovky. K závažným klinickým komplikacím onemocnění řadíme těžkou formu atlanto - okcipitální instability a následné myelopatie v oblasti krční míchy, které vedou k postupující svalové slabosti. Porucha chůze může vést k potřebě invalidního vozíku, klesá svalová síla horních končetin. Dolní končetiny mají ve stoji tvar písmene X (Ješina, Zeman, 2011).

Při mírnějším průběhu nemoci se pacienti s MPS IV mohou dožít až 70 let, délka jejich života nemusí být významně zkrácena. Léčba zahrnuje komplexní péči včetně rehabilitace, symptomatické a sociální terapie. Některé fyzické aktivity (např. kotouly) jsou zakázány, při plicních komplikacích je uplatňována oxygenoterapie, při srdečních komplikacích je nutná prevence infekční endokarditis. Časté jsou ortopedické operace páteře, kyčlí nebo kolen (femorální osteotomie a operace kolenního kloubu pro valgózní postavení, v nejtěžších formách totální endoprotéza kloubů) a neurochirurgické zákroky v oblasti krční míchy (fúze prvního a druhého krčního obratle). Genová terapie je ve stádiu výzkumu (srov. Ješina, Zeman in Michalík, Zeman a kol., 2010; Mukopoly, 2022).

Kanadská společnost pro mukopolysacharidy a související nemoci Inc. (2022) uvádí na svých webových stránkách, že v roce 2014 byl přípravek Vimizim schválen jako enzymová substituční terapie pro MPS IVA. (CanadianMPSSociety, 2022) Z rozhovorů provedených se dvěma respondentkami, které pečují o děti s diagnózou MPS IVA, v rámci výzkumné části vyplývá, že v současnosti již je dostupná enzym substituční terapie (ERT, Enzyme Replacement Therapy) pomocí analogu enzymu N-acetyl-galaktosamin-6-sulfatázy. Přípravek Vimizim je aplikován jednou za týden formou infuze. Pokračování v léčbě tímto přípravkem je limitováno splněním mnoha kritérií, je tedy aplikován jen několika málo pacientům s tímto onemocněním.

Pro všechny typy vzácného lysosomálního onemocnění mukopolysacharidóza je charakteristické velká závažnost a progresivní a těžký průběh, který je spojený s mnoha mentálními, somatickými i funkčními změnami organismu pacienta. Ne náhodně uvádějí všichni autoři, kteří se onemocněním a jeho dopady na běžný život pacienta zabývají, že uvedená délka onemocnění spolu s jeho závažností a progresivním průběhem v praxi představuje významné a velmi těžké omezení kvality života a uspokojování potřeb nemocného dítěte, ale i osob, které o něj pečují. Z pohledu sociální problematiky dochází ke komplikacím v provádění běžných každodenních činností, náročnost péče a asistence se v pozdějších fázích onemocnění zvyšuje.



### 3 Potřeby

Tato kapitola je věnována lidským potřebám. V úvodní části se zaměřím na pojem potřeba, dále se budu věnovat identifikaci lidských potřeb a vlivu, kterým na uspokojování těchto potřeb působí náročná péče o dítě se vzácným onemocněním mukopolysacharidózou. Následně se zaměřím na vybrané teorie potřeb, zvláštní pozornost věnuji Maslowově pyramidě potřeb, jako jednomu z kritérií, na základě kterých bude vliv náročnosti péče o dítě vyhodnocován.

*„Lidská potřeba je stav charakterizovaný dynamickou silou, která vzniká z pocitu nedostatku nebo přebytku, touhou něčeho dosáhnout v oblasti biologické, psychologické, sociální nebo duchovní.“* Potřeby a jejich naplnění úzce souvisí s kvalitou života a jeho zachováním, jsou užitečné a nutné. Potřeba nastartuje motivaci jedince k určitému jednání cílenému na uspokojení této potřeby (Šamánková, 2011, s. 12). V pomáhajících profesích je nutná znalost svých vlastních pocitů, abychom přijali svou sociální roli. Je důležité, poznat své potřeby, i potřeby osob, které od nás pomoc očekávají. Poznání našich i očekávaných potřeb a poznání a pochopení sebe samotného pomáhá k *„pochopení potřeb druhých lidí, orientaci ve svízelné situaci a naučení tolerance k názoru druhého člověka.“* (Šamánková, 2011, s. 10).

Potřeby mají všichni lidé bez rozdílu věku, pohlaví, kulturního a společenského vyznání, zdravotního stavu, intelektu a dalších. Potřeby se mohou individuálně lišit, stejně jako měnit v průběhu života. V odborné literatuře se lze setkat s různými vymezeními pojmu potřeba, lze je definovat například *„jako více či méně vědomé mentální pohnutky, z nichž některé mají fyziologický základ a na jejich uspokojování závisí nejen tělesná a duševní rovnováha, ale také psychická pohoda, spokojenost a štěstí, případně prožitek naplněnosti a smysluplnosti života“* (Plháková, 2007, s. 368).

#### 3.1 Uspokojování a specifika potřeb rodiny s dítětem s postižením

Proces uspokojování potřeb je jednání, při kterém je nedostatek či přebytek uveden do stavu rovnováhy, dochází k vyrovnání a obnovení homeostázy. Při uspokojení potřeby se člověk nachází v optimální rovnováze, pociťuje vyrovnanost a pohodu. Při neuspokojení potřeby má pocit, že mu něco chybí, nebo přebývá, pociťuje stres, diskomfort. Uspokojování potřeb je složitý proces, který je podmíněn řadou faktorů. Motivované jednání vedoucí k saturaci potřeb a způsoby uspokojení jsou ovlivněny: individualitou, prostředím, ve kterém osoba vyrůstala, společenskou úrovní, zdravotním stavem (při onemocnění mohou nastat nové potřeby jedince) a věkem. Šamánková a kol. (2011).

Vágnerová uvádí, že nejsou - li potřeby uspokojovány dostatečně dlouho, přiměřeně a v dostatečné míře, může docházet k deprivaci. To se týká objektivně významných potřeb - tedy biologických a psychické potřeb a hodnot, které se k nim vážou. Deprivace je přitom považována za jeden z nejzávažnějších zátěžových vlivů. Deprivační zkušenost může mít nepříznivý vliv na aktuální psychický stav a psychický vývoj jedince. Při dlouhodobé závažné deprivaci může dojít k narušení psychického vývoje, nebo různému stupni rozvoje některých složek osobnosti, či vzniku specifické psychické odchylky. Podle oblasti, ve které člověk strádá, rozlišujeme deprivace v oblasti biologických potřeb (nedostatek spánku, jídla), podnětová deprivace (nedostatek stimulů, podnětů), kognitivní deprivace (výchovné a výukové zanedbávání), citová deprivace (není spolehlivý citový vztah s určitými osobami, např. rodiči), sociální deprivace (omezení přiměřených mezilidských kontaktů - může být u osob s postižením). (s. 53-54) Vlivem postižení dochází ke změnám těchto potřeb. Může se změnit posloupnost potřeb, upřednostňovaný způsob jejich uspokojování, či momentální motivace k potřebě, která převažuje (Vágnerová, 2012, s. 82).

V minulosti nebyla pečujícím osobám věnována dostatečná pozornost, postupem času došlo k posunu v jejich vnímání. I pečující osoby mají své potřeby, musí zvládat více rolí a problémů současně, zejména při dlouhodobě péči jsou ohroženi vyčerpáním a syndromem vyhoření. Triantafillou a kol. (2010, s. 9-10) odlišují potřeby pečujících osob a osob závislých na péči v souvislosti s následným efektivním poskytováním pomoci a podpory. Nastavená podpůrná opatření významně ovlivňují dlouhodobost a kvalitu péče v domácím prostředí a podporují osobu pečovatele. Cílená opatření pomáhají k naplnění potřeb mít informace, znalosti a schopnosti k výkonu péče, umožňují sdílení zkušeností s péčí, odpočinek, finanční podporu apod. K opatřením cíleným na pečované osoby s přínosem i pro pečovatele patří např. úprava bydlení, zapůjčení kompenzačních pomůcek, apod.

Každá rodina s dítětem s postižením má vedle běžných potřeb, také potřeby specifické, které rovněž vyžadují stejné naplnění a uspokojení. Patří sem sociální pomoc a podpora ve formě poskytování sociálních dávek a služeb (kterým se budu podrobněji věnovat ve 4 kapitole této práce), neméně důležité je rovněž morální ocenění, společenské přijetí a účast rodiny na běžném životě společnosti. Významným se jeví rovněž kontakt s rodinami s podobnou zkušeností. Sociální oporu zde spatřuji v reakcích blízkého okolí (rodiny, přátel, sousedů) a prostředí v místní komunitě (ovlivněné životem rodiny na venkově či ve městě).

Potřeby dítěte ovlivňuje zejména věk, pohlaví, zdravotní stav a prostředí, ve kterém vyrůstá. Specifika základních biologických potřeb se odvíjí u dětí s postižením od rozsahu a povahy zdravotního postižení a limitů vývoje dítěte. Souvisí především s potřebou zajištění zdravotní a psychické pohody a vyšší potřebou specifické péče. Vhodná volba kompenzačních a rehabilitačních postupů a pomůcek umožní dítěti uspokojení jeho vývojových potřeb a rozvoj i přes omezení plynoucí z postižení.

Vágnerová k potřebám dětí s postižením, jejichž naplnění není v některých případech možné řadí: potřebu základního láskyplného vztahu a jistoty, potřebu sociálního kontaktu a kladného sociálního přijetí, potřebu činnosti, potřebu výkonu a sociálního uznání, potřebu poznávací a potřebu cíle a životních perspektiv (Vágnerová, 2012).

Potřeby pečujících osob se významně neliší od potřeb běžné populace, v důsledku speciální (zejména dlouhodobé) péče však může být jejich naplňování problematické. Podle Michalíka (2011), který vychází z Maslowovy hierarchie potřeb je u pečujících osob problém s uspokojením základních fyziologických potřeb spánku, odpočinku, celkové pohody. K plnému uspokojení nedochází ani u vyšších potřeb bezpečí, jistoty, lásky a sounáležitosti, nejvyšší potřeby seberealizace a kulturních potřeb jsou rovněž limitovány.

Rodina potřebuje být objektivně, citlivě a srozumitelně informována o postižení svého dítěte, důvěřovat zdravotnickému personálu, rodiče potřebují podporu a pomoc od širší rodiny, přátel a nejbližšího okolí. Specifické potřeby mají i sourozenci dítěte s postižením - potřebují s ohledem na svůj věk citlivě a srozumitelně vysvětlit situaci, potřebují blízkost a pozornost rodičů a možnost zapojit se do péče o postiženého sourozence. Otec dítěte může pociťovat potřebu být v blízkosti matky a dítěte. Rodina potřebuje být v souvislosti se zvýšenými výdaji na péči informována o možnostech finanční podpory. Pečující osoby často potřebují praktickou pomoc, úlevu v každodenní namáhavé péči o dítě.

### **3.2 Vybrané teorie potřeb**

Pro zodpovězení otázky „Jak ovlivňuje péče o dítě s Mukopolysacharidózou uspokojování potřeb pečující osoby?“, je třeba vymezit, které potřeby jsem pro tento výzkum měla na mysli. Z dostupných teorií potřeb jsem zvolila zřejmě nejznámější teorii potřeb, tedy pyramidu potřeb podle Maslowa, kterou se budu podrobněji zabývat níže.

## Maslowova pyramida potřeb

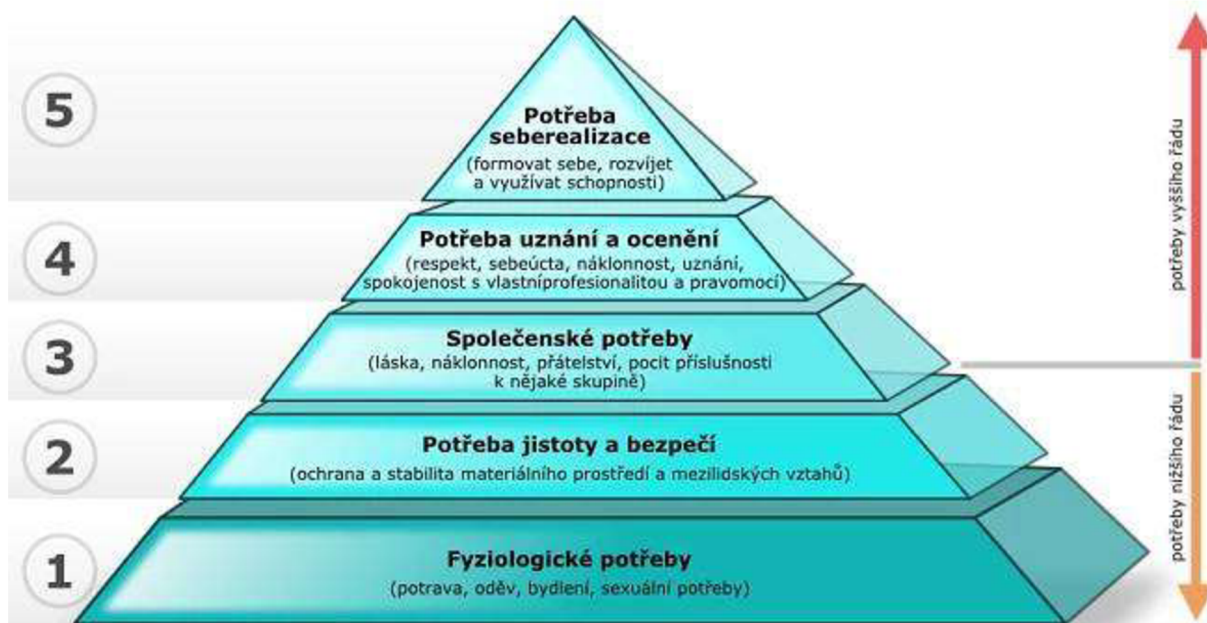
V rámci svého výzkumu jsem se zabývala potřebami rodin, které pečují o svého člena - dítě se vzácným onemocněním MPS, považují je tedy za osoby zdravé. Ve výzkumné části této práce se budu snažit jejich potřeby hodnotit podle Maslowovy pyramidy.

Představitel humanistické psychologie Abraham Harold Maslow předpokládal hierarchické uspořádání potřeb a vytvořil teorii potřeb. Dle jeho modelu od sebe potřeby nejsou izolované a spojují stránku člověka biologickou a psychosociální. Maslow uvádí, že motivace lidí vychází z potřeb, které tvoří posloupnost na základě dvou hlavních skupin potřeb - odstranění nějakého nedostatku (D-potřeby, od Deficiency Needs) a dosažení hodnoty bytí (B-potřeby, od Being Values). Skupinu D-potřeb, které jsou odrazem nedostatku s cílem tento nedostatek odstranit, tvoří potřeby nutné k přežití, jež jsou v běžném životě považovány za normu a jejich hodnotu téměř nevnímáme, považujeme je za samozřejmost. Rozdílně při naplnění skupiny B-potřeb vnímáme dobrý pocit a jsme lépe motivováni. Při naplňování potřeb nejdříve uspokojujeme své základní lidské potřeby (skupinu D) a teprve po jejich uspokojení se snažíme o naplnění vyšších potřeb. Pětiúrovňový model byl dále rozšířen na osmiúrovňový o úroveň potřeb kognitivní, estetické a transcendence (ty odpovídají nejvyšší potřebě sebeaktualizace původního modelu, zahrnují seberozvoj a sebenaplnění). Proto je původní pětiúrovňový model aktuální, rozšířený model je využívána spíše sporadicky. Autor připouští, že potřeba seberealizace (sebetranscendence či spirituality), umístěná na vrcholu pyramidy, nemusí být podmíněna naplněním nižších potřeb. Dosažení vrcholu pyramidy je považováno za ideální, porozumění čím daný jedinec je a potvrzení naplnění všech individuálních potřeb (Šamánková, 2011, s. 26-27).

V oblasti poskytování pomoci přímé péče je rozšířená a v praxi modifikovaná sedmiúrovňová verze zahrnující potřeby: fyziologické; jistoty a bezpečí; sounáležitosti a lásky; uznání a sebeúcty; kognitivní; estetické a seberealizace (Trachtová a kol., 2013, s. 15).

Člověk je dle Maslowa motivován touhou něčeho dosáhnout, zaměřuje se na cíle, ne na prostředky k dosažení naplnění potřeb. Po uspokojení primárních potřeb (odrážejících biologickou naléhavost) v nižší úrovni se člověk obrací na potřeby vyšší (odrážejí lidskou přirozenost). Nižší řád zahrnuje fyziologické potřeby, které zajišťují přežití (uspokojení hladu, žízně a spánku) a potřebu jistoty a bezpečí (domov, který nám dává materiální prostředí a mezilidské vztahy). Vyšší řád zahrnuje společenské potřeby (láska, náklonnost, přátelství, příslušnosti k nějaké skupině) a potřeby uznání a ocenění (respektu, sebeúcty, uznání) a vrchol

pyramidy tvoří seberealizace (formování sebe samého, sebenaplnění, rozvoj), (Šamánková, 2011).



Obrázek č. 2 Maslowova pyramida potřeb (zdroj: Obrázky, 2022).

Šamánková a kol. (2011, s. 27 – 30) dále vyjmenovává řadu dalších autorů, kteří sestavili indexy lidských potřeb – Wrooma, Murrye, E.P.Fromma, Davida C. McClellanda, Coveye, atd.

V české ošetrovatelské praxi je velmi populární pojetí potřeb dle Chloubové tzv. Dům životních potřeb (Trachtová a kol., 2013).

**Chloubová** (2005, s. 22 - 23) ve své klasifikaci potřeb vychází z Maslowovy filozofie a holistického pojetí. Autorka svůj **Dům životních potřeb** založila na tvrzení, že každý člověk si staví svůj vlastní dům potřeb již od narození, v průběhu života se jeho potřeby mění a dochází k jejich přehodnocení. Model potřeb má pět pater, zaměřuje se na konkrétní lidské potřeby, které řadí dle jednotlivých pater (vyšší patro znamená vyšší úroveň). Základy domu tvoří fyziologické potřeby (nejzákladnější potřeby, bez kterých je ohroženo zdraví jedince a jeho existence), potřeba bezpečí a jistoty jedince (nejzákladnější psychosociální potřeby nutné pro existenci a adaptaci jedince), potřeby vztahové (potřeba být součástí sociální skupiny, prostředí, vzájemná pomoc a vztahy založené na citu a důvěře), potřeby sebepojetí, sebeúcty

(charakterizující jedince, jeho sebepojetí, myšlenky, pocity a hodnoty), potřeba seberealizace (tvůrčí, pracovní a kulturní potřeby, snaha využít vlastní potenciál, uspokojování svých zájmů) (Chloubová, 2005).

Právě míra uspokojování lidských potřeb je jednou ze složek kvality života. V Centru pro podporu zdraví při univerzitě v Torontu sestavili model, který představuje komplexní přístup ke kvalitě života. Model má tři hlavní domény – být, náležet a realizovat se. Jednotlivé domény obsahují subdomény, kde jsou konkretizovány. Doména „být“ zahrnuje fyzické, psychologické a spirituální bytí (osobní charakteristiky člověka). Doména „náležet“ obsahuje fyzickou, sociální a skupinovou náležitost (vazba k určitému prostředí). Doména „realizovat se“ konkretizuje praktickou, volnočasovou a růstovou realizaci (dosahování osobních cílů, nadějí, aspirací) (Šamánková, 2011, š. 31-32).

Míra uspokojování lidských potřeb tvoří jednu ze složek kvality života. V Centru pro podporu zdraví při univerzitě v Torontu byl sestaven model představující komplexní přístup ke kvalitě života, který je tvořen třemi hlavními doménami: být, náležet a realizovat se. Jednotlivé domény jsou složeny ze subdomén, kde jsou konkretizovány. Doménu „být“ tvoří fyzické, psychologické a spirituální bytí (osobní charakteristiky člověka); doménu „náležet“ tvoří fyzická, sociální a skupinová náležitost (vazba na prostředí); doména „realizovat se“ obsahuje praktickou, volnočasovou a růstovou realizaci (naplňování nadějí, cílů a aspirací) (Šamánková, 2011, š. 31-32).

V rámci této diplomové práce se zabývám zejména klasifikací potřeb dle Abrahama Harolda Maslowa, ze které budu vycházet, jelikož ji lze využít v oblasti sociální práce.

## 4 Systémová podpora rodin

Tato kapitola je věnována systémové podpoře rodin pečujících o dítě se vzácným onemocněním MPS. V úvodu této kapitoly se budu zabývat podporou v sociální oblasti, což je velmi široké spektrum finanční, i nefinanční podpory. V další části nastíním vybrané možnosti podpory, kterou mohou rodiny dětí využít v oblasti školství a zdravotnictví.

### 4.1 Sociální oblast

Tato podkapitola přibližuje systémovou podporou rodin pečujících o děti se vzácným onemocněním v sociální oblasti, tedy ve velmi širokém spektru možností využití. Úvodní část je věnována specifikaci sociální práce a sociálního pracovníka, objasňuje základní etické principy a zásady sociální práce. V souladu se zaměřením této práce se budu dále věnovat některým možnostem podpory těchto rodin ze strany státu a dalších nestátních organizací. Tato podpora může mít finanční (dávky, příspěvky a dary) ale i nefinanční charakter (služby sociální péče – např. poradenství). Pozornost je věnována i podpoře ze strany nestátních organizací, společností, sdružení a projektů.

#### 4.1.1 Sociální práce jako forma podpory

Domnívám se, že na sociální práci, jako jednu z humanitních věd (zabývajících se životem člověka, jako sociální bytosti v jejím holistickém pojetí) lze na základě její charakteristiky a cílů považovat za jednu z forem podpory rodin pečujících o dítě se vzácným onemocněním.

V praxi se setkáváme s různorodými definicemi sociální práce, lišícími se úhlem pohledu, nebo důrazem na některou součást této práce, uvádím zde alespoň některé.

Velký sociologický slovník definuje sociální práci: „...aplikovaná společenskovední disciplína i oblast praktické činnosti, jejímž smyslem je odhalování, vysvětlování a náprava.“ Je zaměřena na oblast sociálních problémů, uplatňování společenské solidarity a naplnění lidského potenciálu, její metody se nacházejí na pomezí praxe několika vědních oborů, (Linhart, 1996, s. 827) Navrátil (2000, s. 21) upřesňuje a vyjmenovává některé akademické a praktické disciplíny zabývající se životem člověka (například sociologie, psychiatrie a psychologie, atd). Sociální práce s těmito vědními disciplínami sdílí určité postupy a poznatky, ale odlišuje se důrazem na sociální fungování klienta. Autor dále definuje sociální práci „umění, věda a profese, která pomáhá řešit lidem osobní, skupinové (zvláště rodinné) a komunitní problémy.“ Cílem sociální práce je „podporu sociálního fungování klienta v situaci, kde je taková potřeba buď skupinově, nebo individuálně vnímána a vyjádřena“ (Navrátil, 2000, s. 6-7).

Při sociální práci s osobami s postižením lze podle mého názoru použít kteroukoliv metodu, včetně jejich kombinací, může pracovat s klientem individuálně, se skupinou (rodinou klienta) i s komunitou (Linhart, 1996).

Sociální práce je cílena na vzdělávání, vedení a podporu klientů tak, aby rozuměli své situaci a byli schopni ji samostatně řešit. U rodin pečujících o dítě se vzácným onemocněním to je zachování maximální možné míry participace na společenském životě, která bezprostředně souvisí s momentálním stadiem onemocnění, jeho projevech a dopadech na potřeby členů rodiny. V souladu s charakterem a cílem sociální práce, lze vnímat sociální práci i sociálního pracovníka jako pojítko rodin dětí se vzácným onemocněním a intaktní společnosti.

### **Sociální pracovník**

§ 109 Zákona o sociálních službách, v platném znění, uvádí popis činnosti sociálního pracovníka: „*Vykonává sociální šetření, zabezpečuje sociální agendy včetně řešení sociálně právních problémů v zařízeních poskytujících služby sociální péče, sociálně právní poradenství, analytickou, metodickou a koncepční činnost v sociální oblasti, odborné činnosti v zařízeních poskytujících služby sociální prevence, depistážní činnost, poskytování krizové pomoci, sociální poradenství a sociální rehabilitace, zajišťuje potřeby obyvatel obce a kraje a koordinuje poskytování sociálních služeb.*“ Zákon dále upravuje podmínky předpoklady pro výkon povolání sociálního pracovníka a požadavky na jeho další vzdělávání (Zákon o sociálních službách §109 - 110).

Velký sociologický slovník zdůrazňuje, že se v posledních desetiletích v praxi „...*silně prosazují principy rovnosti klientů se sociálními pracovníky a autonomie klientů jakožto nové profesní orientace*“ (Linhart, 1996). Předpokladem přijetí člověka, jako rovnocenného partnera, je podmíněno pochopením a porozuměním. Vágnerová zdůrazňuje potřebu naučit se rozumět osobám s postižením a chápat příčiny jejich odlišnosti. „... *přijímat je jako jedmu z variant široké normy*“ považuje za základní předpoklad jejich uspokojivého přijetí ve společnosti (Vágnerová, 20012, s. 192). Michalík poukazuje na neznalost osob se zdravotním postižením a jejich skutečných problémů, která se projevuje v mnoha oblastech. (Michalík a kol., 2011).

Společnost sociálních pracovníků České republiky je dobrovolná sdružení založené v roce 1990, podílející se na rozvoji sociální práce a zvyšování její odborné úrovně v praxi. V roce 2004 byl v Adelide přijat valným shromážděním Mezinárodní federace sociálních pracovníků Mezinárodní etický kodex, na nějž navazuje Etický kodex společnosti sociálních pracovníků



ČR (schválen plénem Společnosti sociálních pracovníků v květnu 2006). Dokument upravuje etické zásady a pravidla etického chování sociálního pracovníka ve vztahu ke klientovi, svému zaměstnavateli, kolegům, svému povolání a odbornosti a ke společnosti. Současně vymezuje etické problémové okruhy a postupy při jejich řešení (Společnost sociálních pracovníků, 2022).

V prvotní fázi vyrovnání se rodičů se závažným onemocněním dítěte lze nabídnout především krizovou intervenci. Jejím cílem je „*obnovení vaší duševní rovnováhy, alespoň částečné navrácení kontroly nad vaším životem a navázání na další péči.*“ Na ni často navazuje psychoterapie a poradenství cílené na poskytnutí doporučení a rad, jak se v dané situaci zachovat (může poskytnout vystudovaný psycholog), (Tomalová, Maštaliř, Dupalová a kol., 2017, s. 29).

Následovat může dle mého názoru sociální poradenství, seznámení se systémem podpory a poskytnutí informací o konkrétní sociální službě a sociálních dávkách (dávky pro osoby se zdravotním postižením, příspěvek na péči, případně dávky státní sociální podpory a pomoci v hmotné nouzi, či možná podpora ze strany organizací a spolků).

#### **4.1.2 Sociální služby**

Zákon č. 108/2006 Sb., o sociálních službách, v platném znění „*upravuje podmínky poskytování pomoci a podpory fyzickým osobám v nepříznivé sociální situaci ... prostřednictvím sociálních služeb a příspěvku na péči,*“ dále upravuje podmínky jejich poskytování, výkon a inspekci. Upravuje předpoklady pro výkon povolání sociálního pracovníka v vymezuje sociální službu jako „*činnost nebo soubor činností ... zajišťujících pomoc a podporu osobám za účelem sociálního začlenění nebo prevence sociálního vyloučení*“ (Zákon a sociálních službách, § 1 – 3).

K eliminaci sociálního vyloučení rodin s dítětem se zdravotním postižením má pomáhat systém sociální pomoci a služeb. Ten se aktivizuje, když občan znevýhodněn v uspokojování svých potřeb. Systém zahrnuje sociální služby a poradenství, peněžité sociální dávky a sociálně-právní ochranu (Novosad, 2009).

§ 33 Zákona o sociálních službách vymezuje sociální služby dle místa poskytování jako terénní (poskytovány v přirozeném sociálním prostředí klienta), ambulantní (v zařízení sociálních služeb, kam osoba dochází, je doprovázena nebo dopravována), a pobytové (v zařízení sociálních služeb s ubytováním).

Zákona a sociálních službách vymezuje sociální služby jako sociální poradenství, služby sociální péče a služby sociální prevence.

**Sociální poradenství** - obsahuje základní i odborné sociální poradenství, cílem je poskytování informací (§ 37);

**Služby sociální péče** - pomáhají v zajištění fyzické a psychické soběstačnosti osob, umožňují maximální možnou míru participace na životě společnosti, zabezpečují důstojné prostředí a zacházení v co možná nejméně omezujícím prostředí (§ 38), zahrnuje např.: *osobní asistenci* (tj. pomoc při zvládnutí péče o vlastní osobu a osobní hygienu; zajištění stravy a chodu domácnosti; výchovně vzdělávací a aktivizační činnosti; zprostředkování kontaktu se společenským prostředím a pomoc při uplatňování práv, oprávněných zájmů a obstarávání osobních záležitostí, § 39), pečovatelská služba (obdobné úkony, vyjma výchovně vzdělávací a aktivizační činnosti, § 40), podpora samostatného bydlení (pomoc při zajištění chodu domácnosti; výchovně vzdělávací a aktivizační činnosti; zprostředkování kontaktu se společenským prostředím; sociálně terapeutické činnosti; pomoc při uplatňování práv, oprávněných zájmů a obstarávání osobních záležitostí, § 43), *odlehčovací služby, centra denních služeb, denní a týdenní stacionáře*, domovy pro osoby se zdravotním postižením, chráněné bydlení, aj. (§ 44 - 51);

**Služby sociální prevence** - určené osobám ohroženým sociálním vyloučením v krizové sociální situaci, zahrnuje např.: raná péče (§ 54), sociálně aktivizační služby pro seniory a osoby se zdravotním postižením; sociálně terapeutické dílny (§ 66 - 67); sociální rehabilitace (§ 70); aj. (Zákon o sociálních službách).

Výše jmenované služby sociální péče mohou rodiny s dítětem se vzácným onemocněním využít, v praxi se však často potýkají s dostupností a kapacitními možnostmi jednotlivých poskytovatelů. Zařízení určená k poskytování výše uvedených sociálních služeb poskytují jednotlivé úkony, v souladu s Prováděcí vyhláškou Zákona o sociálních službách č. 505/2006 Sb.

### 4.1.3 Sociální dávky

Sociální pracovník, který se zabývá pomocí rodinám dětí se vzácným onemocněním musí být schopen poskytnout fundované poradenství v oblasti sociálních dávek - o jaké dávky lze žádat a jaké jsou podmínky pro jejich výplatu, kam se s žádostí obrátit, apod. Musí se nejen v této problematice orientovat. Na některé z níže uvedených dávek mají nárok všechny osoby,

kteřé splňují podmínky stanovené příslušným zákonem. Rodiny dětí s postižením mohou mimo ně žádat navíc o příspěvek na péči a dávky pro osoby se zdravotním postižením.

### **Dávky státní sociální podpory**

Zákon č. 117/1995 Sb., o státní sociální podpoře (SSP), v platném znění: „*Státní sociální podporou se stát podílí na krytí nákladů na výživu a ostatní základní osobní potřeby dětí a rodin a poskytuje ji i při některých dalších sociálních situacích.*“ (Zákon o SSP, §1).

Stát se podílí na nákladech na výživu a ostatní základní osobní potřeby dětí a rodin sociální podporou, je poskytována i při některých dalších sociálních situacích. Dávky se poskytují po posouzení příjmů, vychází z koncepce životního minima - **přídavek na dítě** (opakovaná dávka na náklady spojených s výchovou a výživou nezaopatřených dětí), **porodné** (jednorázový příspěvek rodině po narození dítěte) a **příspěvek na bydlení**. Bez posouzení příjmů se při splnění dalších předpokladů poskytuje - **rodičovský příspěvek** (je podmíněn celodenní péčí o dítě do 4 let věku), **pohřebné** (jednorázová dávka na úhradu nákladů souvisejících s vypravením pohřbu) a **dávky pěstounské péče** (srov. Pešlová, 2012; Zákon o SSP).

### **Dávky v hmotné nouzi**

Zákon č. 111/2006 Sb., o pomoci v hmotné nouzi, v platném znění, vymezuje dávky určené k zajištění základní životních potřeb osobám v hmotné nouzi a podmínky jejich poskytování. Při posuzování nároku se přihlíží k příjmům a majetkovým a sociálním poměrům osoby žádající o dávku, a společně posuzovaných osob dle zákona o životním a existenčním minimu. Poskytují se opakované dávky - **příspěvek na živobytí**, **doplatek na bydlení** a jednorázová dávka **mimořádná okamžitá pomoc** (Zákon o pomoci v hmotné nouzi, § 2 - 4).

### **Příspěvek na péči**

Zákon č. 108/2006 Sb., o sociálních službách, v platném znění upravuje podmínky pro poskytování příspěvku na péči. Tímto příspěvkem se stát podílí na zajištění sociálních služeb či jiných forem pomoci při zvládnutí základních životních potřeb, umožňuje příjemci individuální volbu nejúčelnějšího způsobu zajištění. Příspěvek lze poskytovat osobě starší 1 roku, při déle než rok trvajícím nepříznivému zdravotnímu stavu.

Stupeň závislosti je hodnocen podle schopností zvládat vyjmenované základní potřeby: mobilita; orientace; komunikace; stravování; oblékání a obouvání; tělesná hygiena; výkon fyziologické potřeby; péče o zdraví; osobní aktivity; péče o domácnost (neposuzuje se u osob do 18 let). Dávka je podmíněna dlouhodobě nepříznivým zdravotním stavem, kdy osoba není

schopna zvládat určitý počet základních životních potřeb a považuje se za závislou na pomoci jiné osoby. Dle počtu nezvládnutých potřeb a věku je určen stupeň závislosti (srov. Zákon o sociálních službách, MPSV, 2022).

Stupeň závislosti	Osoby do 18 let	Osoby nad 18 let
<b>I. lehká závislost</b>	<b>3 300</b>	<b>880</b>
<b>II. středně těžká závislost</b>	<b>6 600</b>	<b>4 400</b>
<b>III. těžká závislost</b>	<b>13 900</b>	<b>12 800</b>
<b>IV. úplná závislost</b>	<b>19 200</b>	<b>19 200</b>

Tabulka č. 1 Příspěvek na péči v roce 2022 (zdroj: vlastní zpracování).

### Dávky pro osoby se zdravotním postižením

Poskytování a podmínky těchto dávek upravuje Zákon č. 329/2011 Sb., o poskytování dávek pro osoby se zdravotním postižením, v platném znění a navazující Provdávčí vyhláška, č. 388/2011 Sb.

**Příspěvek na mobilitu** je opakující se dávka, určena osobám od jednoho roku věku. Podmiňuje ji držitelství průkazu ZTP nebo ZTP/P, opakovaná pravidelná doprava a absence pobytových sociálních služeb. Výše příspěvku na mobilitu činí 550,- Kč měsíčně. (srov. Tomalová, Maštaliř, Dupalová, 2017 a Zákon o poskytování dávek pro osoby se zdravotním postižením).

**Příspěvek na zvláštní pomůcku** lze poskytnout osobě s těžkou vadou nosného nebo pohybového ústrojí, nebo těžkým sluchovým, nebo zrakovým postižením, splňujícím charakter dlouhodobě nepříznivého stavu, je limitována věkem. Lze ji poskytnout na pořízení vodícího psa, motorového vozidla, schodišťové sedačky, schodišťové plošiny, schodolezu, stropního zvedacího systému, úpravu bytu atp. Dále je vymezena výše příspěvku, spoluúčast osoby, a další podmínky, např. příprava na budoucí povolání, styku s okolím, sebeobsluha, atp. Je přihlíženo k příjmům a celkovým sociálním a majetkovým poměrům (srov. Tomalová, Maštaliř, Dupalová, 2017 a Zákon o poskytování dávek pro osoby se zdravotním postižením).

**Průkaz osoby se zdravotním postižením** lze přiznat osobě s těžkým tělesným, smyslovým, nebo duševním postižením, které splňuje charakter dlouhodobě nepříznivého stavu a podstatného omezení schopnosti pohyblivosti nebo orientace, včetně osob s poruchou autistického spektra. Existují tři typy, dále z nich vyplývají výhody. TP – osoby se středně těžkým postižením pohyblivosti či orientace (nárok na vyhrazené místo k sezení v prostředcích veřejné hromadné dopravy a přednost při projednávání osobních záležitostí); ZTP – osoby s těžkým postižením pohyblivosti či orientace (jako u TP, dále nemusí platit jízdné ve spojích veřejné hromadné dopravy, sleva 75 % na jízdné v pravidelných vnitrostátních spojích vlakové a autobusové dopravy); ZTP/P – pro osoby se zvláště těžkým postižením pohyblivosti či orientace, které potřebují průvodce (jako u ZTP, dále bezplatné cestování s doprovodem) (srov. Tomalová, Maštaliř, Dupalová, 2017 a Zákon o poskytování dávek pro osoby se zdravotním postižením).

Výše uvedené průkazy umožňují držitelům další výhody - slevy na vstupném některých zařízení, na daních, místních a správních poplatcích, atd. Držiteli průkazu ZTP a ZTP/P náleží **Parkovací průkaz** pro osoby se zdravotním postižením - umožňuje parkování na vyhrazených místech v rámci celé Evropské unie osvobozuje od poplatku za použití dálnice a rychlostní silnice v ČR. (Tomalová, Maštaliř, Dupalová, 2017).

#### 4.1.4 Pomáhající organizace

*„Pacientská rada je stálý poradní orgán ministra zdravotnictví složený ze zástupců pacientských organizací“*, funguje od roku 2017. K jejím činnostem patří konzultační činnost (účast na připomínkových řízeních při tvorbě legislativy a dalších materiálů), účast některých členů v pracovních skupinách, poradních orgánech a komisích ministerstva zdravotnictví a meziresortních pracovních skupinách (Pacientská rada, 2022).

**Česká asociace vzácných onemocnění (ČAVO)** je občanské sdružení, které vzniklo v roce 2012. Jejím heslem je: *„Sami vzácní, spolu silní.“* Na informačním webu ČAVO [www.vzacna-onemocneni.cz](http://www.vzacna-onemocneni.cz) jsou dostupné: prezentace ČAVO, její poslání a vize; články, videa a další informace o vzácných onemocněních; vlastní zpravodaj Čavonoviny; předkládá seznam vzácných onemocnění a způsoby jejich léčby; prezentuje příběhy pacientů; provozuje konzultační mail; objasňuje politiku Evropské unie i ČR v oblasti vzácných onemocnění; atd. (Vzácná onemocnění, 2018). Touto problematikou se v globálním měřítku zabývá rovněž **Internetový portál Orphanet**, s heslem: *„Žádná nemoc není tak vzácná, aby si nezasloužila*

pozornost.“ Činnost je koordinována Francouzským národním institutem pro zdravotnický a medicínský výzkum, je dostupný ve francouzštině, částečně i v češtině (Orphanet, 2022).

**Společnost pro mukopolysacharidosu (MPS)** je dobrovolné charitativní sdružení rodin dětí se vzácným smrtelným onemocněním MPS. Motto společnosti „Pomozte nemocným dětem žít a zemřít doma“. S vývojem lékařské vědy koresponduje dodatek o pomoci dětem, které už šanci na život nemají i dětem, které ji díky novým lékům možná mají. Sdružení všestranně podporuje rodiny dětí s tímto a některými obdobnými onemocněními (Mukopoly, 2022). Toto občanského charitativního sdružení vzniklo z iniciativy manželů Michalíkových a doc. Zemana z Kliniky dětského a dorostového lékařství Všeobecné fakultní nemocnice v Praze, Ministerstvem vnitra bylo registrováno dne 2. 12. 1994. Významnou se ukázala spolupráce s dalšími organizacemi, zejména zakladatelkou rakouské Národní společnosti pro MPS, pí. Marion Kraft. První národní setkání rodin dětí s onemocněním MPS, kde se rodiče a děti měli možnost setkat a podělit o (mnohdy neradostné) zkušenosti se uskutečnilo v říjnu 1995 na Českomoravské vrchovině, od té doby se setkání členů společnosti stalo tradiční záležitostí, pořádanou pravidelně, jednou či dvakrát do roka. Z původního počtu 3, jsou nyní ve společnosti registrovány desítky rodin (Společnost pro MPS, 2014).

**Centrum provázení (CP)** „Protože táta není kouzelník a lékař není Bůh...“ CP je odborné středisko vzniklé z iniciativy Společnosti pro MPS za podpory nadace Sirius, které, které sídlí od r. 2015 v prostorách Dětské kliniky Všeobecné fakultní nemocnice v Praze, v současnosti i Praze Podolí, Brně, Ostravě a Hradci Králové. Poskytuje služby rodinám s dětmi se vzácným onemocněním a těžkým zdravotním postižením, s předčasně narozenými dětmi a dětmi s nízkou porodní hmotností. CP všestranně podporujeme rodiny dětí se závažnou diagnózou, zaměřuje se na první fáze po sdělení diagnózy a vyrovnávání se s novou skutečností. (Centrum provázení, 2022).

**Život dětem**, obecně prospěšná společnost, pomáhá od roku 2000. Zaměřuje se na pomoc nemocným, handicapovaným a opuštěným dětem v ČR, které se ocitly v obtížné životní situaci a potřebují odbornou pomoc a podporu svého okolí. Podpora je poskytována dětem do 18 let (výjimečně starším) na úhradu zdravotních a rehabilitačních pomůcek, léčby, rehabilitačních a ozdravných pobytů, hraček, apod., pomoc zdravotnickým a dětským zařízením se zakoupením přístrojové techniky a dalšího potřebného vybavení k péči o nemocné děti. Na webových stránkách jsou zveřejněny další upřesňující informace (Život dětem, 2022).

**Dobry anděl** je systém fungující od roku 2011. Potenciální dárci se registrací do systému stávají „Dobrymi anděly“. Organizace přerozděluje finanční prostředky od dárců rodinám (s alespoň jedním nezaopatřeným dítětem léčeným ve zdravotnickém zařízení na území ČR), které se vlivem nemoci dostaly do tíživé situace. Jedná se o finanční, měsíčně se opakující příspěvek. Webové stránky uvádějí transparentní přehled hospodaření a onemocnění, u kterých lze o příspěvek žádat (jediným z nich je MPS), (Dobry anděl, 2022).

Cílem této práce není přesný seznam a charakteristika organizací (s různou působností od nadnárodních po regionální) které se zabývají podporou rodin dětí s onemocněním, s ohledem na rozsah práce by to ani nebylo možné. Uvedla jsem zde tedy alespoň některých z nich. K dalším lze zařadit: Pomozte dětem, Konto bariery, Šance dětem, Dárcovská SMS, a další.

## 4.2 Školství

Zákonem 561/2004 Sb., o předškolním, základním, středním, vyšším odborném a jiném vzdělávání (Školský zákon), v platném znění, je v ČR ustanovena povinná školní docházka ve věku 6-15 let (nově i poslední rok předškolního vzdělávání). Ve vzdělávání je označení zdravotní postižení plně nahrazeno pojmem speciální vzdělávací potřeby (SVP), což rozšiřuje skupinu osob s postižením např. o žáky ze sociálně znevýhodněného prostředí, žáky s nad/podprůměrnou úrovní intelektových schopností a zdravotně znevýhodněné. (Školský zákon, § 16) „Dítětem, žákem a studentem se speciálními vzdělávacími potřebami se rozumí osoba, která k naplnění svých vzdělávacích možností nebo k uplatnění nebo užívání svých práv na rovnoprávném základě s ostatními potřebuje poskytnutí podpůrných opatření.“ Zákon ukládá pro každého jedince se SVP tvorbu individuálního vzdělávacího plánu (IVP) a uvádí pět stupňů podpůrných opatření, k umožnění docházky žáka do běžné školy (Školský zákon, § 16).

Vyhláška č. 27/2016 Sb., o vzdělávání žáků s SVP upřednostňuje jejich vzdělávání v prostředí inkluzivní školy. Pro každého žáka je školou, nebo školským poradenským zařízením vyhotoven plán pedagogické podpory nebo IVP, který určí stupeň podpůrných opatření (PO). Jestliže PO nenaplní vzdělávací potřeby a rozvojový potenciál žáka se SVP, doporučí se vzdělávání tohoto žáka ve škole zřízené dle § 16 odstavce 9 školského zákona (Vyhláška o vzdělávání žáků se SVP).

Vyhláška č. 72/2005 Sb., o poskytování poradenských služeb ve školách a školských poradenských zařízeních vymezuje činnost pedagogicko-psychologických poraden a speciálněpedagogických center (SPC). Ty poskytují žákům a jejich zákonným zástupcům a školám informační, poradenskou, diagnostickou a metodickou činnost, ... SPC poskytuje poradenské služby zejména při výchově a vzdělávání žáků se zdravotním postižením, souběžném postižení více vadami, aj., vykonává odbornou diagnostiku a zjišťuje SVP a připravenost žáků na školní docházku. Zpracovává posudky a zprávy pro nastavení PO k zařazení žáků do škol a školských zařízení a další vzdělávací opatření. (srov. Tomalová, Maštalíř, Dupalová, 2017, Vyhláška...).

Podpůrná opatření (PO) je soubor nezbytných opatření poskytovaných školou dětem, žákům a studentům se SVP, kteří je potřebují. Školský zákon uvádí pět stupňů PO pro stanovení školským poradenským zařízením, první může stanovit škola. K PO patří: poradenská pomoc o úpravě organizace, obsahu, hodnocení, forem a metod vzdělávání; úprava přijímání a ukončování vzdělávání; použití speciálních pomůcek a učebnic; úprava výstupů vzdělávání; vzdělávání dle IVP; využití asistenta pedagoga; stavební a technické úpravy školy, atp. (Tomalová, Maštalíř, Dupalová, 2017).

Asistent pedagoga (AP) zajišťuje pomoc žákovi se SVP při jeho zařazení do výuky a školního prostředí, vytváří podmínky vedoucí k podpoře žáka. Pomoc a podpora má odpovídat individuálním potřebám žáka, vyplývajícím z druhu a hloubky zdravotního postižení či znevýhodnění (Michalík, 2013).

### **4.3 Zdravotnictví**

Každý občan ČR je ze zákona pojištěn u některé z 8 zdravotních pojišťoven. „Předmětem činnosti všech zdravotních pojišťoven je poskytování služeb...“ Základní část služeb, tj. poskytování veřejného zdravotního pojištění je na základě zákona u všech pojišťoven stejná (Michalík, Zeman a kol., 2010, s. 51).

Zákon 48/1997 Sb. o veřejném zdravotním pojištění... uvádí: „Ze zdravotního pojištění se hradí zdravotní služby poskytnuté pojištěnci s cílem zlepšit nebo zachovat jeho zdravotní stav nebo zmírnit jeho utrpení“ a dále specifikuje podmínky poskytování těchto služeb. (§ 13)



Zákon č. 372/2011 Sb. o zdravotních službách ve svém § 5 vymezuje druhy zdravotní péče podle časové naléhavosti jako neodkladnou, akutní, nezbytnou a plánovanou péči. Dále podle časové naléhavosti poskytnutí péče: preventivní, diagnostickou, léčebnou, posudkovou, léčebně rehabilitační, ošetrovatelskou, paliativní a lékárenská péče a klinicko-farmaceutická péče.

Domácí zdravotní a sociální péče je souhrnný název pro několik různých forem péče o člověka v jeho přirozeném prostředí. „Smyslem je, aby člověk s různým onemocněním mohl zůstat co nejdéle se svou rodinou a okolím.“ Zabývá se rovněž podporou pečujících osob (Tomalová, Maštaliř, Dupalová a kol., 2017).

Zdravotní péče hrazená ze zdravotního pojištění je „zdravotní péče poskytnutá pojištěnci s cílem zachovat nebo zlepšit jeho zdravotní stav (léčebná, preventivní, dispenzární, lázeňská...)“, poskytnutá v ČR a nutná a neodkladná v zahraničí (Michalík, Zeman a kol., 2010, s. 53).

Zdravotnické prostředky jsou specifikovány zákonem 123/2000 Sb., o zdravotnických prostředcích. Pro každého pacienta jsou nejběžnější ty zdravotnické prostředky, které mu předepíše lékař na základě konkrétní potřeby, pacient je zpravidla zná a využije. (Michalík, Zeman a kol., 2010). Lze rovněž žádat o kompenzační a rehabilitační pomůcky. Ty jsou schvalovány pojišťovny na základě doporučení odborného lékaře - ortoped, neurolog atp. Některé pomůcky jsou v plné výši hrazeny pojišťovny, u některých je spoluúčast. Aktuální seznamy pomůcek lze nalézt na stránkách pojišťoven (Tomalová, Maštaliř, Dupalová, 2017).

## 5 Výzkumné šetření

Ve své práci jsem se věnovala problematice rodiny pečující o dítě se zdravotním postižením. V teoretické části této práce jsem se zabývala rodinou, jako sociálním aspektem života, funkcemi rodiny a jejímu vyrovnávání se s postižením dítěte a vzácnými onemocněními – konkrétně lysosomálním střádavým onemocněním Mukopolysacharidózou. Dále potřebami rodin s dítětem s postižením a jejich uspokojování. Pozornost jsem věnovala rovněž systému podpory těchto rodin v oblasti sociální práce, sociálních dávek a služeb, podpůrným organizacím a podpoře v oblasti školství a zdravotnictví.

Výzkumná část diplomové práce je zaměřena na zhodnocení sociálních aspektů, které mají největší vliv na péči o dítě se vzácným onemocněním Mukopolysacharidózou. V úvodní části se zaměřím na výzkumný problém a jeho konceptuální rámec, cíle výzkumného šetření - formulaci hlavního a dílčích výzkumných cílů a výzkumných otázek, etickou stránkou a možné limity výzkumu, charakteristiku praktické organizace výzkumného šetření. Uvedu kritéria pro výběr cílové skupiny respondentů a ukotvení zvolené výzkumné metody, polostrukturovaného rozhovoru. Následně vyhodnotím výsledky vlastního výzkumného šetření a zamyslím se nad doporučeními pro praxi.

### 5.1 Problém a cíl výzkumného šetření

Jako výzkumný problém vnímám velmi náročnou životní situaci, ve které se ocitá rodina, do které se narodí dítě s postižením a která o toto dítě dlouhodobě pečuje. Rodina prochází náročnou životní etapou, ve které nastupují problémy spojené s péčí o dítě a zvyšují se potřeby této rodiny, je třeba zvýšená podpora blízkých osob, i celé společnosti. S ohledem na obor, který studuji - Sociální pedagogika, specializace výchovné poradenství se zaměřím na nepříznivou sociální situaci, ve které se rodina nachází. Výzkumem chci proniknout hlouběji do problematiky rodin pečujících o dítě s postižením a podrobněji analyzovat uspokojování potřeb pečujících osob i celé rodiny a sociální aspekty, které je ovlivňují.

**Hlavním cílem této diplomové práce je zkoumání sociálních aspektů, které mají největší vliv na péči o dítě s Mukopolysacharidózou.**

Byly stanoveny dílčí cíle:

- Zjistit, které z možností systémové podpory jsou rodinami pečujícími o dítě s MPS nejčastěji využívány.

- Analyzovat další aspekty, které ovlivňují péči o dítě s MPS.
- Zkoumat, jak ovlivňuje péče o dítě s MPS uspokojování potřeb pečující osoby.

Úkolem výzkumné otázky je zejména identifikace zkoumaného jevu. Otázkou specifikujeme, na co se máme v úmyslu zaměřit a co chceme o daném jevu zjistit. (Strauss, Corbin, 1999). Výzkumnou otázku lze odvodit z literatury, nebo osobní či profesní zkušenosti. Při formulaci výzkumné otázky hrály v mém případě roli především osobní a profesní zkušenosti.

#### **Stanovené výzkumné otázky:**

1. Které možnosti systémové podpory jsou nejčastěji využívány rodinami pečujícími o dítě s Mukopolysacharidózou?
2. Jak ovlivňuje péče o dítě s Mukopolysacharidózou uspokojování potřeb pečující osoby?
3. Jaké další aspekty ovlivňují péči o dítě s Mukopolysacharidózou?

## **5.2 Metodologie výzkumného šetření**

S ohledem na zvolené téma byla pro potřeby výzkumného šetření zvolena **kvalitativní metoda výzkumu**. Ta studuje jednotlivé případy hlouběji a poskytuje dotazovaným respondentům dostatečný prostor k vyjádření a popisu situace ze svého úhlu pohledu, bez jakéhokoliv omezení. Strauss, Corbiová (1999, s. 10) uvádí: „Termínem kvalitativní výzkum rozumíme výzkum, jehož výsledků se nedosahuje pomocí statistických procedur nebo jiných způsobů kvantifikace. Může to být výzkum týkající se života lidí, příběhů, chování, ale také chodu organizací, společenských hnutí nebo vzájemných vztahů.“

Filozofický základ kvalitativně orientovaného pedagogického výzkumu tvoří fenomenologie, která zdůrazňuje subjektivní aspekty jednání lidí a připouští existenci více realit. (Chráška, 2016, s. 29) Disman (2014) uvádí, že posláním kvalitativního výzkumu je porozumění lidem v sociálních situacích. Podle Chrástky (2016, s. 230) je kvalitativní přístup spíše subjektivně zabarven. Vychází ze zkušeností a názorů výzkumníka a poskytuje určitý a jasný obraz skutečnosti. Umožňuje rovněž hlubší poznání skutečnosti při zachování přehlednosti a stručnosti výsledků výzkumu.

U kvalitativního přístupu je charakteristický proces pochopení postavený na odlišných metodologických tradicích zkoumání daného problému (společenského nebo lidského). Badatel

vytváří souhrnný holistický obraz, pracuje s odlišnými druhy záznamů a oznamuje názory účastníků výzkumu, výzkum realizuje v přirozených podmínkách. (Hendl, 2012, s. 48).

Je to metoda, u níž je důležité vědět, kdo je výzkumníkem, jaká jsou jeho výchozí hlediska, za jakým účelem výzkum realizuje a jak analyzuje data. Kvalitativní přístup je procesem zkoumání jevů a problému v původním prostředí. Jeho cílem je získání souhrnného obrazu jevů, který je založen na hlubokých datech a osobitém vztahu mezi výzkumníkem a účastníkem výzkumu. Úmyslem badatele provádějícího kvalitativní výzkum, je prostřednictvím celé řady postupů a metod odhalit a představit, jak je lidmi chápána, prožívána a tvořena sociální realita. (Švaříček, Šed'ová, 2014, s. 12 -17). S ohledem na zvolené téma a omezený počet respondentů byla zvolena kvalitativní metoda výzkumu.

Výzkumník obvykle na začátku kvalitativního výzkumu volí výzkumné téma a určuje výzkumné otázky, které může v průběhu výzkumu, sběru dat a analýzy dat upravovat nebo doplňovat. S ohledem na tato stanoviska bývá kvalitativní výzkum považován za emergentní či flexibilní typ výzkumu (Hendl, 2012, s. 48).

S ohledem na zamýšlené získání hlubší znalosti skutečnosti a přesných informací byla zvolena výzkumná metoda sběru dat - **polostrukturovaný rozhovor**. Ten je považován za jeden z nejrozsáhlejších podob rozhovoru.

Před uskutečněním polostrukturovaného rozhovoru je považováno za důležité vytvoření tzv. jádra rozhovoru, tj. vytvoření minima jednotlivých otázek, které chce tazatel položit na základě předem stanovených okruhů těchto otázek. Umožňuje rovněž měnit pořadí připravených otázek, čímž lze v průběhu rozhovoru pružně reagovat na odpovědi účastníka, které vycházející z kontextu kladení otázek. Doporučené se rovněž využít tzv. inquir, které slouží k upřesnění, nebo vysvětlení odpovědi účastníka. Tazateli následně umožňují kladení doplňujících otázek a rozpracování tématu do větší hloubky k získání potřebných informací (Miovský, 2006, s. 160).

Při správně vedeném rozhovoru se jeví důležitým kladení důrazu na jeho začátek a konec. V úvodu rozhovoru je nezbytné navození příjemné atmosféry a případné prolomení psychické bariéry, jež může být s rozhovorem spojená. Účastníka rozhovoru je vhodné informovat o účelu otázek a zajistit jeho souhlas se záznamem. V průběhu rozhovoru by měl být účastník informován o tom, jak rozhovor plyne a zda se držíme tématu a cíle, kterého zamýšlíme dosáhnout. Správně vedený rozhovor se následně odráží v příjemné atmosféře mezi výzkumníkem a účastníkem, kteří se považují za rovnocenné partnery. Důležité je rovněž

nepodceňovat závěr rozhovoru, jelikož loučení může přinést podstatné informace (Hendl, 2012, s. 167 - 170).

Jelikož se jedná o intenzivní zkoumání dané problematiky, pracuje se s menším množstvím případů velmi pečlivě. Reprezentativnost výzkumného souboru je dána výběrem z hlediska reprezentace dané problematiky a prostředí. Pro tento výzkum jsem zvolila výběr **účelový**, který je někdy rovněž nazýván jako **záměrný výběr**.

Za účelový výběr lze označit postup, při kterém výzkumník na základě jím stanovených kritérií vyhledává cíleně pouze ty osoby, které určité kritérium, nebo soubor kritérií splňují a současně souhlasí se svým zapojením do výzkumu (Mioviský, 2006, s. 135).

U výzkumu v kvalitativním designu není základní soubor definován, není tedy ani předem znám rozsah výběrového souboru. Výběr souboru je zcela na úvaze výzkumníka, který si výzkumný soubor volí dle tzv. relevantních znaků, tj. znaků, které jsou důležité pro zkoumání. Velikost výzkumného souboru se proto řídí tzv. saturací, to znamená, že výběr účastníků výzkumu pro soubor je ukončen, když zahrnutí nových případů přestává sytit teorii novými zjištěními (Švaříček, Šed'ová a kol., 2007).

Při záměrném výběru jednotky zjišťování jsem se snažila o její rozmanitost. Pro tento výzkum byla stanovena následující kritéria:

- Rodina pečuje o dítě s onemocněním Mukopolysacharidózou.
- Dítě je v domácí péči, tj. není klientem pobytového zařízení.

Jednotka zkoumání je tvořena matkami, které pečují o dítě se vzácným onemocněním MPS, resp. některým z typů tohoto onemocnění. Výzkumný vzorek tvořilo 6 respondentek, matek dětí ve věku od 6 do 18 let věku. V této skupině jsou zastoupeny 3 děti v mladší věkové skupině (od 6 do 12 let věku) a 3 děti ve starší věkové skupině (od 13 do 18 let věku). Ve skupině jsou zastoupeny ženy různého věku, s různým typem rodinného zázemí. Rovněž typ onemocnění dětí je různý - jedná se vždy o 2 děti s typem MPS II, MPS III a MPS IV typu. Z důvodu zachování maximální možné soukromí neuvádím pohlaví dětí. Od typu onemocnění a věku dítěte se dále odvíjí různá časová náročnost a úroveň potřebné péče.

Výzkumného šetření se zúčastnilo 6 respondentek, bylo využito metody polostrukturovaného rozhovoru. V únoru roku 2022 byly formulovány výzkumné otázky, na jejichž základě byly stanoveny okruhy a k nim jednotlivé otázky, které vedou k zodpovězení výzkumných otázek pro uvedené čtyři oblasti polostrukturovaných rozhovorů. Pomocí

pilotního rozhovoru byly jednotlivé otázky otestovány a následně přeformulovány za účelem jejich lepší jasnosti a srozumitelnosti.

Za účelem získání dat byly použity dvě techniky - technika návod k rozhovoru a analýza textových dokumentů.

**Návod k rozhovoru** je soubor otázek nebo témat, jež jsou předmětem rozhovoru. Návod přitom zajišťuje, že se skutečně dostane na všechna plánovaná témata. Způsob a pořadí kladení otázek a získání informací vztahujících se k danému problému, je stejně jako formulace otázek podle situace zcela v kompetenci tazatele. „Rozhovor pomáhá udržet zaměření rozhovoru, ale dovoluje dotazovanému zároveň uplatnit vlastní perspektivy a zkušenosti.“ (Hendl, 2012, s. 174).

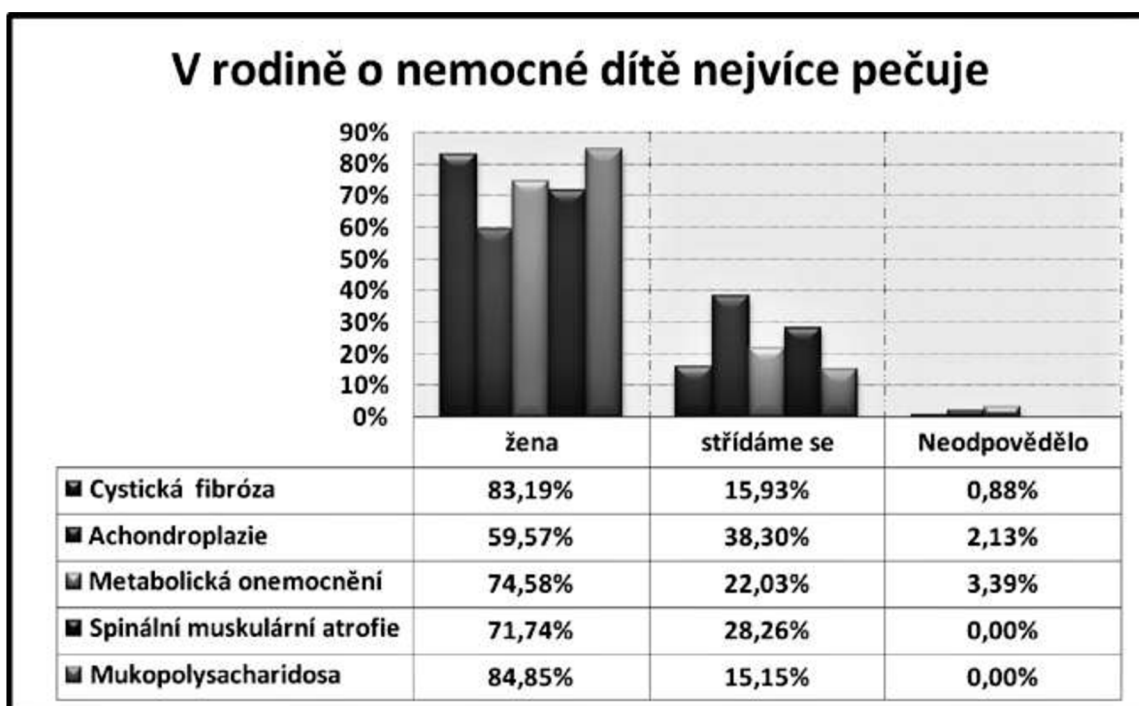
**Analýza dokumentů** je standardní činnost v kvalitativním výzkumu, která otevírá přístup k informacím, jež by byly jiným způsobem nezjistitelné, zároveň nejsou vystavena působení zkreslení nebo zdrojů chyb. Za dokumenty lze považovat data, která byla pořízena někým jiným, v minulosti a pro jiné účely, než aktuální výzkum. Výhodou těchto dokumentů jako zdroje dat lze spatřovat ve skutečnosti, že data již jsou vytvořena a na výzkumníkovi je jejich pouhé vyhledání (Hendl, 2005). Data jsem následně čerpala z analýzy odborných publikací a časopisů, výhodným a snadněji dostupným zdrojem byly informace běžně dostupné na internetu - webové stránky různých organizací (charitativních, neziskových, atp.) a dalších subjektů.

Vlastní sběr dat probíhal ve dvou fázích. V první fázi jsem oslovila jednu respondentku z okruhu mých přátel a známých, ta s účastí na výzkumu souhlasila. Jak už jsem nastínila v teoretické části této práce, jedná se skutečně jen o několik málo pacientů v rámci republiky, (ilustrativní mapka výskytu tohoto onemocnění v ČR je součástí kapitoly číslo 2 této práce). S ohledem na velkou vzdálenost našich bydlišť a současně vysokou časovou vytíženost ze strany respondentky i mou, a v neposlední řadě odstranění rizika nákazy infekčním onemocněním (Covid, či jakýmkoliv jiným), jsme si dohodly termín rozhovoru a způsob provedení - prostřednictvím sociální sítě WhatsApp. Rozhovor byl veden v uvolněné atmosféře, respondentka souhlasila s jeho záznamem. Po následném přepisu nahrávky a její analýze jsem některé otázky přeformulovala a upravila tak, aby byla zajištěna jejich snadná srozumitelnost.

Ve druhé fázi jsem oslovila vedoucí práce Mgr. Petru Tomalovou, Ph.D. (která se dlouhodobě o tuto problematiku zajímá a angažuje se v Centru provázení a Společnosti pro MPS) s prosbou, zda by mohla mým jménem oslovit osoby, které vyhovují mým kritériím

záměrného výběru, tedy pečují o dítě s onemocněním MPS, které není umístěno v žádném typu pobytového zařízení. Pro zajištění co nejvyšší variability výzkumného vzorku byly osloveny vždy dvě matky pečující o dítě s typem onemocnění, které se ve sdružení Společnost pro MPS nejčastěji vyskytuje – tedy MPS II, MPS III a MPS IV typu. Zde jsem se v rámci tohoto výzkumu poprvé setkala se smutnou a ve většině případů neodvratitelnou skutečností předčasného úmrtí těchto dětí, když jsem se s jednou z matek nebyla schopna spojit. Následně mi bylo dalšími respondentkami sděleno, že dítě, o něž bylo pečováno, zemřelo ve věku pouhých 11 let. S přihlédnutím k etickému hledisku jsem oslovila jinou respondentku.

V počátku výzkumu hovoříme o pečujících osobách, v průběhu výzkumného šetření se však postupně přesouváme k označení respondentka. Je to z důvodu, že ve všech případech námi vytípaných pečujících osob se jednalo o ženy – matky. Tento fakt koresponduje s výsledky níže uvedeného výzkumu.



Obrázek č. 3 Výsledky výzkumu, viz výše (zdroj: Michalík, Zeman a kol., 2010, s. 91).

Autoři zde vycházejí z výsledků výzkumu „kvality života osob pečujících o dítě se vzácným onemocněním“, který byl proveden v roce 2010 a zúčastnilo se ho 278 respondentů - viz obrázek níže. Mukopolysacharidóze je věnován poslední řádek (Michalík, Zeman a kol., 2010, s. 91).

**Hromadný sběr dat** výzkumného šetření probíhal v průběhu měsíce března a dubna roku 2022. Před vlastní realizací výzkumu jsem si připravila formulář informovaného souhlasu s účastí na výzkumu, ani jedna se zúčastněných matek, však na jeho písemném vyhotovení netrvala. V úvodní fázi rozhovorů byly všechny respondentky ujištěny o zachování maximální možné míry anonymity a využití získaných dat výhradně po účely této diplomové práce. V počáteční fázi realizace rozhovorů byla respondentkám nejdříve položena otázka, zda souhlasí s jeho záznamem, všechny respondentky se záznamem souhlasily.

Klíčová část realizovaných rozhovorů trvala různě dlouhou dobu, což bylo ovlivněno především psychickým nastavením a vlastnostmi respondentek a rovněž množstvím jejich volného času. Nahrávky jednotlivých rozhovorů zaznamenané na diktafon jsem následně přepisovala. Tento proces nazýváme transkripce, tedy převedení dat do textové formy.

Miovský uvádí, že transkripce není zcela mechanická operace, za niž je někdy mylně považována. Naopak je velmi významná, protože jejím prostřednictvím lze data zkreslovat, je možné o hodnotná data přijít, jejím prostřednictvím však lze interpretaci dat i posílit. Data získaná výzkumem je dále třeba upravit takovou formou, aby je bylo možno následně analyzovat. Propojení fází získávání a analýzy dat označuje termínem data management. Při převodu do textové formy je rovněž provedena redukce nepodstatných informací. Dále jsou za pomoci techniky barvení textu rozlišeny jednotlivé textové pasáže dle výzkumné oblasti, ke které se vztahují, což usnadňuje analýzu a umožňuje lepší orientaci v textu (Miovský, 2006).

Zde uvádím podrobnější **schéma rozhovorů**. Rozhovor byl členěn do čtyř základních tematických okruhů a k nim vytvořených doplňujících otázek:

- **Onemocnění a náročnost péče**

Ve kterém roce bylo dítěti onemocnění diagnostikováno? Kolik je dítěti v současnosti let? Jakou léčbu dítě užívá (vč. symptomatické)? Jaká je časová náročnost péče (cca v hodinách)? Jaká omezení dítěti a pečující osobě onemocnění způsobuje (po fyzické a psychické stránce)?

- **Využívání a spokojenost se systémem podpory**

Jaké příspěvky čerpáte? Jaké sociální služby využíváte (poradenství, stacionáře, osobní asistence, aj.)? Jakou podporu z oblasti školství využíváte (IVP, asistent pedagoga, aj.)? Jakou podporu z oblasti zdravotnictví využíváte v oblasti péče (léčebná, rehabilitační, lázeňská péče, aj.) a pomůcek (vozičky, pomůcky, aj.)? Kterou další možnost podpory ze strany státního, či nestátního sektoru využíváte? Dokážete dopředu odhadnout, jakou



formu podpory budete v budoucnu potřebovat? Jakou formu podpory postrádáte (co je dle Vašeho názoru třeba zlepšit)? Kdo Vám nejvíce pomohl (či podporu považujete za klíčovou)?

- **Potřeby**

Jaké byly Vaše potřeby bezprostředně po sdělení diagnózy? Věděli jste, na koho se v případě potřeby obrátit? Změnily se potřeby bezprostředně po sdělení diagnózy a nyní? V čem? Jsou uspokojovány Vaše základní fyziologické potřeby (spánek, potrava, oděv, bydlení, sexuální potřeby /intimita/, aj.)? Cítíte se jistě a bezpečně v souvislosti s ochranou a stabilitou materiálního prostředí a mezilidských vztahů? Cítíte se uspokojena v oblasti společenských potřeb (láska, náklonnost, přátelství, pocit příslušnosti k nějaké skupině)? Domníváte se, že blízké osoby, či společnost uznávají a oceňují „práci“, kterou v souvislosti s péčí o dítě vykonáváte? Cítíte se uspokojena v oblasti seberealizace? Máte možnost se rozvíjet a využívat své schopnosti? Můžete se realizovat v zaměstnání na plný úvazek (proč ne)? Co by bylo třeba, abyste mohly? Vychází Vám zaměstnavatel vstříc?

- **Sociální aspekty**

Cítíte se být přijati společností? Žije se vám spokojeně ve vaší obci (např. v oblasti podpory, dostupnosti služeb, aj.)? Kdo Vám pomáhá s péčí o dítě s onemocněním (v rámci rodiny, i mimo ni)? Jakou máte představu o životě rodiny bez postižení dítěte? Co by bylo jinak? Co byste si přáli, ale s ohledem na onemocnění dítěte je to nereálné? Jak vnímáte úlohu pomáhajících profesí (lékaři, zdravotní sestry, ošetřovatelé, sociální pracovníci, pedagogové)? Jak se Vám komunikuje s lékaři? Jste – li v kontaktu s rodinami s podobně postiženým dítětem, co považujete za přínos, či negativum tohoto kontaktu?

Jednotlivé rozhovory byly realizovány prostřednictvím sítě WhatsApp, s ohledem na kvalitu připojení k síti jednotlivých respondentek však nebylo možné provedení video hovorů, jednalo se pouze o audio hovory. Ve volbě tohoto prostředku komunikace spatřuji hned několik výhod. S ohledem na náročnosti péče o dítě s onemocněním MPS nebylo pro respondentky tak zatěžující uskutečnit rozhovor dle jejich časových možností (kdykoliv v průběhu dne, kdy se naskytla volná chvílka), rozhovor tak bylo možné kdykoliv dle potřeby přerušit, nebo ukončit. Uskutečnění rozhovorů mimo bydliště respondentek, by pro ně představovalo zajištění hlídání dítěte po dobu rozhovoru. Při audio hovoru byly matky na jedné straně více spontánní, k čemuž zřejmě přispěla skutečnost, že jej vnímaly anonymněji a nemusely se ve vyjadřování nijak

omezovat. Na straně druhé mi však audio forma upřela možnost respondentky během rozhovorů pozorovat.

S ohledem na základní **etické zásady** jsem se hned v úvodu zabývala získáním poučeného souhlasu od všech respondentek, předem je seznámila s výzkumným projektem a účelem výzkumu, možnostech realizace rozhovorů, anonymitou dat a zásadami při jejich uchování (pro výzkumné účely) a možnostmi ukončení účasti ve výzkumu z jejich strany. Rozhovory byly realizovány s ohledem na jeho téma citlivou formou. V zaznamenaných rozhovorech byly smazány identifikující údaje a respondentkám byla pro potřeby výzkumu přidělena čísla R1 (jako respondentka 1) až R6. Ta byla používána po celou dobu zpracování dat i pro prezentaci výsledků, u dětí není uvedeno pohlaví. Záznamy rozhovorů byly ze záznamového zařízení po přepisu odstraněny, přepisy nahrávek jsou v mém zařízení zaheslovány a budou smazány po obhajobě práce.

Cílová skupina je tvořena rodinami dětí se vzácným onemocněním Mukopolysacharidózou II, III a IV typu, jejíž výskyt je v populaci velmi řídký. Jakákoliv bližší charakteristika respondentů (a jejich dětí) by tak mohla vést k ohrožení zachování jejich anonymity. Rodiny dětí byly tedy pro účely výzkumného šetření chronologicky seřazeny od nejstaršího dítěte - od R1 po R6, uveden je pouze rámcový věk dítěte v rozmezí šesti let. To následně umožňuje sledování průběhu onemocnění a s ním související nárůst potřeb (např. některých kompenzačních pomůcek, služeb a dávek sociální péče, atd.).

Následně byla provedena transkripce dat, což je převedení dat do textové formy. Miovský uvádí: „*Transkripce dat není zcela mechanická operace, za niž je někdy chybně považována.*“ Naopak ji autor považuje za velmi významnou, jelikož je možné jejím prostřednictvím data zkreslovat, o hodnotná data zbytečně přijít, nebo prostřednictvím transkripce interpretaci dat i posílit. (Miovský, 2006, s. 205) Data získaná výzkumem, je třeba upravit do takové formy, aby z nich bylo možno provést analýzu. Úkony, jimiž se propojí fáze získávání dat a fáze analyzování, nazývá autor termínem data management (Miovský, 2006, s. 195).

### **5.3 Vlastní výzkumné šetření**

Ve výzkumném šetření jsou zpracovány výstupy z polostrukturovaných rozhovorů s šesti respondentkami, které pečují o dítě s onemocněním Mukopolysacharidózou různých typů a věkových kategorií (pro lepší přehlednost je přiložena tabulka přehledu respondentů, viz. tabulka 2). Prostřednictvím zpracovaných výstupů z rozhovorů realizovaných v rámci výzkumného šetření budou zkoumány sociální aspekty, které mají největší vliv na péči o dítě

s MPS. Postupně se zaměříme na 3 dílčí výzkumné cíle: Zjistit, které z možností systémové podpory jsou rodinami pečujícími o dítě s MPS nejčastěji využívány; analyzovat další aspekty, které ovlivňují péči o dítě s MPS a zkoumat, jak ovlivňuje péče o dítě s MPS uspokojování potřeb pečující osoby.

V rámci převodu do textové formy jsem dle Miovského (2006, s. 205) provedla redukci dat a nepodstatné informace, které s výzkumem nesouvisely, jsem v transkripci neuvedla. Dále byly podle Miovského (2006, s. 211) při přípravě na analýzu pomocí techniky barvení textu, barevně rozlišeny textové pasáže podle toho, ke které výzkumné oblasti se vztahují. Barevné rozlišení zlepšuje orientaci v textu a usnadňuje analýzu dat.

V analýze rozhovorů se vyskytují citace (označené kurzívou), které ilustrují některé názory a dokreslují nebo dokumentují závěry šetření.

Krátce zde připomenu charakteristiky jednotlivých respondentek. Pro lepší přehlednost přikládám tabulku označující podstatné skutečnosti – tj. rámcový věk dítěte a typ onemocnění:

<b>ČÍSLO RESPONDENTA</b>	<b>VĚK DÍTĚTE</b>	<b>TYP ONEMOCNĚNÍ</b>
<b>R 1</b>	<b>13 - 18 let</b>	<b>MPS III</b>
<b>R 2</b>	<b>13 - 18 let</b>	<b>MPS III</b>
<b>R 3</b>	<b>13 - 18 let</b>	<b>MPS II</b>
<b>R 4</b>	<b>7 - 12 let</b>	<b>MPS IV</b>
<b>R 5</b>	<b>7 - 12 let</b>	<b>MPS IV</b>
<b>R 6</b>	<b>0 - 6 let</b>	<b>MPS II</b>

*Tabulka č. 2 Přehled respondentů (zdroj: vlastní zpracování).*

Některé respondentky byly sdílnější a rozpovídaly se, jiné odpovídaly naopak velmi stručně. Všechny rozhovory však byly velmi inspirativní.

Prvním dílčím cílem je: **Zjistit, které z možností systémové podpory jsou rodinami pečujícími o dítě s MPS nejčastěji využívány.**

Pro připomenutí možností podpory, kterou mohou rodiny pečující o dítě s MPS využít, je zopakují:

Podporu mohou rodiny využít ve třech oblastech. V sociální oblasti se jedná o sociální dávky, sociální služby, pomáhající organizace a sociální práci. Dále mohou využít podpory v oblasti školství a zdravotnictví.

V rámci jednotlivých tematických okruhů jsou shromážděny získané informace a následně jsou přiřazeny k jednotlivým podotázkám.

## **1. ONEMOCNĚNÍ A NÁROČNOST PÉČE**

První tematický okruh, Onemocnění a náročnost péče, má spojitost spíše v kontextu uspokojování potřeb pečujících osob a dalších sociálních aspektů ovlivňujících péči o dítě s MPS. Umožňuje nám však komplexnější pohled na průběh onemocnění a aktuální zdravotní stav dětí a tím ovlivňuje i možnosti využívání dostupných forem podpory rodin (např. nárůstem potřeby některých kompenzačních pomůcek a současně přiblížením vývoje podpůrného systému - od absence, přes Společnost pro MPS, až po Centrum provázení), řadím jej tedy v úvodní části.

### **Ve kterém roce bylo dítěti onemocnění diagnostikováno?**

*R1 „2008“, R2 „2008“, R3 „2008“, R4 „2017“, R5 „2016“, R6 „2017“*

Zjištěné údaje nám pomohou zejména s orientací v oblasti podpůrných organizací. Již nyní lze na základě těchto údajů konstatovat, že v době sdělení diagnózy u prvních 3 dětí existovala pouze Společnost pro MPS, která byla založena v roce 1994. Rodiny mladších 3 dětí již mohly využít i služby Centra provázení, které bylo založeno v roce 2015.

### **Kolik je dítěti v současnosti let?**

Odpovědi na tuto otázku nebudou v práci zveřejněny. S ohledem na skutečnost, že se jedná o vzácné onemocnění, jehož výskyt je v populaci velmi nízký a jedná se tak jen o několik osob, umožnilo by zveřejnění tohoto údaje identifikaci dětí. Zjištěná data slouží pouze jako podklad ke chronologickému seřazení rodin dětí od nejstaršího – viz výše.

## **Jakou léčbu dítě užívá (vč. symptomatické)?**

Dle sdělení většiny respondentek není v současnosti dětem aplikována žádná, nebo pouze podpůrná symptomatická léčba.

R6 léčbu neuvádí „*Žádnou teďka momentálně.*“ R3, „*Ne, teď vlastně žádnou léčbu nemáme.*“ a uvádí plány směřující k rozšíření léčby „*Asi začnem chodit na rehabilitace...*“

R1 uvádí pouze farmakologickou léčbu „*Bere jenom léky na zklidnění, jinak nic.*“

R2 uvádí symptomatickou léčbu „*Žádnou, nebo vlastně umělou plicní ventilaci... Taký ještě odsávání hlenů několikrát denně.*“

Tyto odpovědi poukazují na skutečnost, že u dětí s onemocněním typu MPS III není aplikován žádný léčebný preparát. U dětí s onemocněním MPS II byl dle odpovědí matek v minulosti preparát aplikován, avšak jeho aplikace byla ukončena.

R3 „*Když jsem zjistila, že může jít do léčby, tak jsem tomu přikládala velkou naději. Když léčbu zastavili, tak jsem to probřečela a teď vlastně vím, že ta léčba dítěti stejně ještě teď vlastně prodlužuje život.*“

R6 „*Nedávno jsme se domluvili s doc. Magnerem, že léčba po roce nemá očekávané výsledky, naopak se objevily komplikace s ní spojené, tak se ukončila.*“

U dětí s onemocněním MPS IV je léčebný preparát v současnosti aplikován v týdenním intervalu formou infuze. U tohoto typu onemocnění jsou rovněž dle odpovědí ve vyšší míře řešeny ortopedické komplikace, rehabilitace, nutné jsou i častější kontroly na odborných pracovištích.

R4 „*Dítě pravidelně, jednou týdně, dochází do nemocnice k aplikaci enzymatické substituční terapie ve formě několikahodinové infuze... je léčeno na ortopedické klinice FN Na Bulovce... podstoupilo několikero operací pohybového aparátu... Často řešíme bolesti zad a nohou analgetiky... Využíváme masáže, zábaly, míčkování... Docházíme zhruba 2x týdně na rehabilitace, ... jednou ročně je po dobu 4 týdnů v lázních.*“

R5 uvádí dále užívání ortopedických ortéz. „*Jednou týdně absolvuje dítě enzymatickou terapii, která je podávána formou několikahodinové infuze. Dítě chodí na rehabilitace, používá přes den trupovou a v noci a nožní ortézy. Jednou ročně jezdí dítě do lázní. Pravidelně jsme sledováni ve VFN v Praze na Klinice pediatrie a dědičných poruch metabolismu u doc. Magnera, a v Motole na Spondylochirurgii.*“

### **Jaká je časová náročnost péče (cca v hodinách)?**

Nutnost 24 hodinové permanentní péče uvádí R2 „*Je plně odkázáno na umělou plicní ventilaci, je odkázáno na péči jiné osoby 24 hodin denně, ... Taký ještě odsávání hlenů několikrát denně.*“ a R6 „*V současnosti prochází dítě těžkou hyperaktivitou, takže když je doma, tak vlastně je to neustále ... musíš být pořád ve střehu...*“

Celodenní péči přerušenu spánkem v nočních hodinách uvádí R1 „*Přes den, než jde spát, tak těch 12 - 14 hodin denně.*“ a R3 „*No, musíme dítě hlídat celý den, tak třeba od 8 do 8. V noci ale naštěstí spí, teda většinou.*“

Z odpovědí vyplývá, že u dětí s MPS II a III je nutný permanentní, nebo celodenní dohled, který je vykonáván ve školském zařízení, nebo domácím prostředí.

U dětí s MPS IV uvádějí matky poněkud nižší časovou náročnost péče (mimo období po operacích), zejména dopomoc v sebeobsluze. Naopak vyšší časovou náročnost spojenou s pravidelnými kontrolami v lékařských zařízeních a rehabilitacích. To koresponduje se skutečností, že onemocnění se projevuje zejména na somatické úrovni, ale nepostihuje CNS (viz teoretická část této práce).

R4 „*Pokusím se odhadnout. Enzymatická substituční terapie nám zabere 3 hodiny týdně, rehabilitace zhruba 3 – 4 hodiny týdně, domácí masáže cca 30 minut denně. Dále je třeba každodenní dopomoc v sebe péči, někdy v hygieně. V obdobích po operacích... je nutná opravdu péče celodenní.*“

R5 „*To je nárazové. Každý týden chodíme na infuzní podání enzymatické léčby. Cca jednou týdně chodíme na fyzioterapii a dle instrukcí cvičíme doma každý den cca hodinu. Dítě používá kompenzační pomůcky i v noci, tak špatně spí, je třeba k dítěti vstávat. V podstatě asi jako běžná péče o dítě navýšená o několik hodin denně.*“

### **Jaká omezení dítěti a pečující osobě onemocnění způsobuje (po fyzické a psychické stránce)?**

Na podstatnou míru omezení v běžných každodenních aktivitách a při sociálním kontaktu poukazuje R1 „*Omezuje nás to skoro ve všem, protože se nikde člověk s takto postiženým dítětem nemůže vlastně dostat. Celkově je to hodně náročné, vlastně pleny, koupání, všechno.*“ a R3 „*To nevím. Asi, že si nemůže hrát normálně s dětma, že nemůžeme jen tak mezi lidi.*“

Na potřebu permanentního dohledu poukazuje R2 „*Je nutný nepřetržitý dohled.*“

Omezení pohybu a komunikace vyzdvihuje R6 „*Dítě vlastně nemluví, huř chodí, tak jsme rádi, že už máme výtah.*“

Omezení v pohybových aktivitách a sebeobsluze zdůrazňuje R5 „*Významné omezení pocítujeme v aktivitách, hlavně volnočasových, ... Dítě ujde jen kratší vzdálenosti, je brzy unavené. Některé pohyby a cviky jsou zakázány úplně, je třeba se vyvarovat poskokům, prudkým pohybům hlavy, ... Další omezení jsou spojena s nošením pevné trupové ortézy a s růstovou retardací. Je třeba dopomoc při hygieně, sebeobsluze.*“

Na omezení v oblasti pohybu a sebeobsluhy, ale i psychické důsledky onemocnění a omezení sociálních kontaktů popisuje R4 „*Onemocnění způsobuje oběma stranám značná omezení. Dítě velmi omezuje zvýšená unavitelnost. Trápí se i psychicky... bolesti zad a nohou ho limitují... Růstová retardace - po stránce psychické, ... některé typy aktivit, sportu doslova zakázané, ... sníženou soběstačnost a omezený rozsah pohyblivosti. Po operacích je velmi snížen počet sociálních kontaktů, ... Co se týče pečujících osob, je zde nutná dopomoc při sebe péči, hygieně, pohybu. Nutné je zajištění pomůcek k pohybu a jejich nezbytnost všude ve vaší přítomnosti. Po psychické stránce... je opravdu nejhorší vidět své dítě smutné, při hospitalizacích, v bolestech po operacích.*“

Zde již matky ve větší míře poukazují nejen na somatické, ale i na psychické a sociální dopady onemocnění na dítě, i na pečující osobu, které se promítají do omezení možností sociálních kontaktů.

## **2. VYUŽÍVÁNÍ A SPOKOJENOST SE SYSTÉMEM PODPORY**

Druhý tematický okruh Využívání a spokojenost se systémem podpory přímo navazuje na dílčí cíl Zjistit, které z možností systémové podpory jsou rodinami pečujícími o dítě s MPS nejčastěji využívány.

### **Jaké příspěvky čerpáte?**

Před dovršením 18 roku věku občana bývá zpravidla uplatněna na České správě sociálního zabezpečení žádost o přiznání invalidního důchodu, což potvrzuje R1 „*... vyřizujeme důchod.*“ Z dalších dávek uvádí „*Příspěvek na péči... Měli jsme mobilitu,...*“

Téměř všechny matky shodně uvádějí, že pobírají Příspěvek na péči, z dávek pro osoby se zdravotním postižením pobírají Příspěvek na mobilitu a finanční podporu ze systému Dobrý

anděl. R4 „*Čerpáme Příspěvek na péči, pomoc Dobrého anděla a Příspěvek na mobilitu.*“ a R5 „*Máme vyřízený Příspěvek na péči a na mobilitu a příspěvek od Dobrého anděla.*“ Výjimku představuje R1, u něhož je vyřizována žádost o invalidní důchod a nemá již příspěvek od Dobrého anděla.

Ze skutečnosti, že všechny děti pobírají Příspěvek na mobilitu vyplývá, že jsou držiteli průkazu pro osoby se zdravotním postižením ZTP, nebo ZTP/P, neboť držitelství tohoto průkazu je jednou z podmínek pro přiznání tohoto příspěvku.

Některé respondentky pobírají další dávky ze systému dávek státní sociální podpory. R3 uvádí Příspěvek na bydlení „*Všechny (myšleno dávky pozn. autorky) ... Příspěvek na mobilitu, na bydlení, na péči a vlastně ještě Dobrého anděla máme.*“ R2 uvádí dále Přídavky na děti a Sociální příplatek k příspěvku na péči „*Příspěvek na péči, Příspěvek na bydlení, Sociální příplatek k příspěvku na péči a Přídavek na dítě. Ještě máme vlastně příspěvek od Dobrého anděla a mobilitu ještě vlastně.*“

R6 uvádí dále příspěvky od nadace Život dětem „*...od začátku jsme vlastně měli Dobrého anděla, ... pak vlastně Život dětem, to jsme taky dostali nějaký peníze a máme od nich elektrokolo a vozík. Jinak máme vlastně nějaký sociální dávky... ten Příspěvek na péči a taky tu mobilitu. Pak vlastně plenky se nám platí...*“

### **Jaké sociální služby využíváte (poradenství, stacionáře, osobní asistence, aj.)?**

V oblasti sociálních služeb jsou matkami využívány zejména poradenské služby R4 „*Jen to poradenství přes Centrum provázení a taky Společnost pro MPS.*“ a R5 „*Využíváme poradenství. V případě potřeby voláme Péťe z Centra provázení, Společnosti pro MPS, pravidelně chodíme na kontroly do Speciálně pedagogické poradny.*“

Hojně jsou využívány rovněž služby osobní asistence R3 „*Jen asistenční služby v omezeném rozsahu.*“ a R1 „*Tak osobní asistenci určitě, poradenství sem tam a jinak... hlavně tu asistenci, jinak asi nic. Tu asistenci asi tak dvě hodiny denně, bych řekla.*“

Služeb osobní asistence využívala v minulosti i R2 „*Byl problém od loňského roku, protože k nám může vlastně jen zdravotní sestra, protože je na tom ventilátoru, ne jen asistentky, které jsou na jiné věci. A od loňského roku začal fungovat mobilní terénní hospic...*“ dále viz otázka podpora ve zdravotnictví.

R6 uvádí dále služby Rané péče, Charity a Arpidy „*Určitě jako vlastně ten prvopočátek je od toho Centra provázení od Petry, je vlastně maximálně využitý po všech stránkách. Pak*



*vlastně když jsme byli v porodnici, tak jsme navázali kontakt s Ranou péčí... Pak jsme využívali asistenčních služeb myslím o prázdninách, ti byli myslím z Charity, ...to bylo asi 2 x týdně... a pak vlastně to bylo třeba z Arpidy, kde dítě chodilo do školky, tam vlastně měli taky ty asistenční služby a ty jsme taky využívali. “*

Většina matek uvádí zejména využívání poradenské činnosti (od různých poskytovatelů, nejčastěji od Centra provázení a Společnosti pro MPS, ale dále třeba Rané péče, nebo Speciálně pedagogické poradny). Tři matky uvádí využívání asistenčních služeb a jedna matka přešla z důvodu nutnosti užívání plicní ventilace dítěte od asistenčních služeb ke službám poskytovaným mobilním hospicem.

### **Jakou podporu z oblasti školství využíváte (IVP, asistent pedagoga, aj.)?**

Všechny děti mají vypracovaný IVP, jsou pravidelně sledovány některým z typů školských poradenských zařízení (Pedagogicko psychologická poradna, Speciálně pedagogické centrum) a je jim k dispozici asistent pedagoga. Některé děti jsou žáky speciálních škol. R1 *„Je ve speciální škole a tam má vlastně k sobě asistentku pedagoga, má svůj individuální plán a co půl roku ji sledují v poradně. “* R3 *„Má tam ve škole asistenta a taky ten plán, je to speciální škola se stacionářem. “*

U jednoho dítěte se v současnosti řeší přechod do dalšího typu školského zařízení. R6 *„...půjdeme k zápisu, že je to daný věkem a tak to teď řešíme. Protože dítě mělo dřív od Speciálně pedagogického centra vypracován IVP a jak s ním jako pracovat a taky asistenta. Tak teď se to bude řešit, protože onemocnění dítěte jde dál a ono potřebuje nějakou individuální péči... tak se to teď bude řešit, tak uvidíme. “*

Dvě děti jsou žáky běžných inkluzivních škol, kde mají na základě doporučení poradenských zařízení k dispozici asistenta pedagoga, využívají rovněž služeb APA (viz níže). R4 *„Dítě chodí na klasickou základní školu, kde mu dopomáhá asistent pedagoga. Tímto jsme vlastně zařazení do systému pomoci pedagogicko psychologické poradny. Velmi kladně hodnotíme pomoc od společnosti APA Olomouc, která má za cíl dopomoc školám se zařazením handicapovaného dítěte do hodiny tělesné výchovy a těchto hodin se plně účastnit. “* Druhé dítě sdílí asistenta pedagoga se spolužákem. R5 *„Dítě je žákem běžné inkluzivní školy, má zpracován IVP, který je pravidelně obnovován pracovníci speciálně pedagogického centra. Spolu s dalším dítětem mají k dispozici sdíleného asistenta pedagoga. Do školy pravidelně jezdí pracovníce APA, která podporuje a přizpůsobuje dítěti hodiny tělesné výchovy. “*

Centrum APA tedy Aplikované Pohybové Aktivity je od svého vzniku jednotkou Katedry aplikovaných pohybových aktivit na Fakultě tělesné kultury Univerzity Palackého v Olomouci. Jejich hlavní činností je „*podpora konkrétních osob se speciálními potřebami v jejich snaze o zapojení do aktivního životního stylu s cílem zlepšení kvality jejich života.*“ Jejich působnost je však celospolečenská, pracují i s lidmi bez speciálních potřeb. Spolupracují s rodiči, pedagogy, sociálními pracovníky, sourozenci, studenty, dětmi, dospělými, seniory i předškoláky, zástupci firem i neziskovek, tedy každým, koho se nějak osobně nebo pracovně dotýká téma aplikovaných pohybových aktivit, tedy pohybových aktivit ve volném čase, školní tělesné výchově, sportu či komplexní rehabilitaci. (APA, 2022)

V případech obou dětí se soustřeďují na podporu a přizpůsobení hodin tělesné výchovy ve školách pro děti s MPS (v obou případech IV typu).

U jednoho dítěte není s ohledem na zdravotní stav (na základě potvrzení lékaře) možná osobní účast ve školském zařízení a školní docházka je realizována prostřednictvím asistenta pedagoga v minimálním rozsahu několika hodin měsíčně, mimo školské zařízení - v domácím prostředí. R2 „*Ted' bude vlastně v poslední 10 třídě té povinné školní docházky a stáhli jsme to vlastně na to minimum, jakože jedna hodina týdně. Máme to potvrzené od doktora. Dochází k nám asistentka jednou za měsíc, ale když byl ten Covid, tak ... jsme se spojili přes Skype a třeba mu četla knížku, aby to bylo splněný... A taky to IVP. Jsem ráda, že už ta povinná docházka letos končí, jako že máme splněno.*“

Všechny děti jsou žáky školských zařízení různého typu – dvě děti speciální školy, jedno dítě speciálního předškolského zařízení, dvě děti běžné základní školy (a současně spolupracují s centrem APA), u jednoho dítěte je povinná školní docházka realizována prostřednictvím asistenta pedagoga v minimálním rozsahu několika hodin měsíčně v místě bydliště. Všechny děti mají vypracovaný IVP, jsou pravidelně sledovány některým z typů školských poradenských zařízení (Pedagogicko psychologická poradna, Speciálně pedagogické centrum) a je jim k dispozici asistent pedagoga (v jednom případě sdílený pro více žáků).

**Jakou podporu z oblasti zdravotnictví využíváte v oblasti péče (léčebná, rehabilitační, lázeňská péče, aj.) a pomůcek (vozičky, pomůcky, aj.)?**

V oblasti zdravotnictví využívají děti zejména „běžnou zdravotní péči“ a některé pomůcky. R1 „*Momentálně, co se týče péče, tak vlastně nic. Teda voziček vlastně.*“ R3 „*Jen běžnou zdravotní péči a pak vlastně některé pomůcky, jako vozík a tak.*“ R6 „*Z péče nic neobvyklého. Ale vlastně máme novou zdravotní kočárku.*“

Děti s MPS IV uvádějí dále léčebnou péči spojenou s aplikací enzymatického preparátu formou infuzního podání v týdenním intervalu a pravidelné kontroly na specializovaných pracovištích v Praze, rehabilitace poskytované pečující osobou, nebo ve specializovaných zařízeních a lázeňskou péči. R4 „*V oblasti péče využíváme rehabilitaci, lázeňskou terapii a samozřejmě léčebná aktiva zmiňovaná v odpovědi na dřívější otázky (otázka: Jakou léčbu dítě užívá, vč. symptomatické?). Z pomůcek využíváme rehabilitační kočár, berle. Velmi nám dopomáhá v oblasti mobility elektro odrážedlo, které jsme dítěti nedávno zakoupili. V oblasti pomůcek jsme již několikrát využili možnost zápujčky nutných pomůcek ze společnosti Charita, například polohovací lůžko po operacích.*“

R5 „*Jak jsem již uvedla, jednou týdně absolvuje dítě několikahodinovou infuzi, kterou je mu podávána substituční enzymatická léčba. Jsme pod kontrolou běžných lékařských zařízení v místě bydliště, i specializovaných pracovišť v Praze. Dítě pravidelně chodí na fyzioterapii, jednou ročně se zpravidla podaří vyřídít lázeňský pobyt. Přes den používá trupovou a v noci nožní ortézy, máme speciální židli.*“

Jedna matka uvádí občasnou péči mobilního hospice a mnoho dalších zdravotních a kompenzačních pomůcek. R2 „*Tak vlastně mobilní hospicovou péči. Dojíždějí jednou týdně k nám, ale je tam vlastně problém s kapacitou, nejde to pokrýt celé. Snaží se alespoň jednou týdně na těch 10 hodin k nám přijet. Když přijedou, tak ho odcvičí, jinak vlastně rehabilitujeme doma. Dřív jsme jezdili na rehabilitace jednou za 14 dní, jenže pak jak byl ten Covid... Z pomůcek ještě válce, polštáře, antidekubitní polštáře, takový ty ježky, á... takový ty polohovací pomůcky... postel polohovací a to je vlastně všechno. Měli jsme židličku polohovací, ale to už dítě neusedí. Takže nejvíc jako ten vozík a postel. Plicní odsávačka, ambuvak, oxymetr, a co jsou s tím spojený další pomůcky, co se týče odsávání.*“

Většina matek uvádí běžnou zdravotní péči. Děti s MPS IV uvádějí navíc léčebnou péči spojenou s aplikací enzymatického preparátu formou infuzního podání v týdenním intervalu a pravidelné kontroly na specializovaných pracovištích v Praze. Jedna matka uvádí občasnou péči mobilního hospice a mnoho dalších zdravotních a kompenzačních pomůcek (polohovací lůžko, ambuvak, antidekubitní polštáře, aj.). Většina matek uvádí pomůcky k zabezpečení mobility – kočárek, polohovací i běžný invalidní vozík a další pomůcky – berle, speciální židle, apod. Některé matky rovněž uvádějí rehabilitace poskytované pečující osobou, nebo ve specializovaných zařízeních, dvě matky lázeňskou péči.

**Kterou další možnost podpory ze strany státního, či nestátního sektoru využíváte?**

Některé respondentky uvádějí, že žádnou další podporu nedostávají. R1 „*Žádnou.*“ R2 „*Nejsem si vědoma, ne, jako fakt... nic mě nenapadá.*“

Další respondentky uvádějí příspěvky zejména ze strany různých organizací a nadací na zakoupení speciálních pomůcek – např. benecykl, speciální židli, auto, autosedačku apod. R3 „*Dostávali jsme od nadací, no... Přispěli nám vlastně na auto, přispěli nám na autosedačku. Bylo těch nadací několik, nevím teď, myslím Život dětem a Agrofert a ještě Pomáhejme pohybem.*“

R4 „*Z nestátního sektoru jsme doposud využili nabízenou pomoc oblíbené nadace.*“

R6 „*No myslím, že jako už jsem to vlastně řekla všechno. Tak vlastně ten benecykl ten byl jako od Života dětem a že se nám lidi složili.*“

Jedna respondentka dále zmiňuje podporu ze strany společnosti pro MPS. R5 „*Dostali jsme příspěvek od nadace na pořízení speciální židle. Podporu ze strany Společnosti pro MPS (setkání a léčiva).*“

Jelikož kontakty na možné respondenty byly poskytnuty ze strany Společnosti pro MPS, lze předpokládat, že všechny rodiny jsou s touto společností v kontaktu a využívají její služby.

### **Dokážete dopředu odhadnout, jakou formu podpory budete v budoucnu potřebovat?**

Při odpovědích týkajících se budoucnosti byla z většiny respondentek cítit spíše obava. Téma budoucnosti se jeví v kontextu progresu onemocnění jako citlivé, čemuž odpovídá i nechuť se tématem zabývat a celková stručnost odpovědí. Na začátku výzkumu jsem všechny respondentky upozornila, že nemusí odpovídat na všechny otázky. V duchu etického přístupu jsem na odpovědi v těchto případech nenaléhala.

R2 „*O tom nechci mluvit.*“

R3 „*Ne...*“ (Respondentka nechtěla otázku více rozvádět – pozn. autorky.)

Vyjádřeny byly i konkrétnější požadavky, např. psychická podpora. R1 „*Tu asistenci, to je jasné a občas taky hledám psychickou podporu a jinak vůbec vlastně nevím, co bude v budoucnu. Vůbec se tím nezabývám, řeším, co je teď, každý den. Vůbec na to nechci myslet.*“ R4 „*Když nad tím přemýšlím, tak rozhodně bude do budoucna potřeba psychologická podpora nějakého odborníka v této problematice.*“

Některé respondentky uvádějí i předpoklad obnovy, či pokračování ve stávající podpoře.

R4 „*Dosavadní podpora, kterou jsem už zmiňovala, bude nadále také jistě nutná.*“

R5 „*... momentálně si netroufmu odhadovat. Předpokládám nějakou pomůcku k usnadnění pohybu a pravidelnou výměnu již stávajících pomůcek od Ortotiky. Nechci nad tím ani moc přemýšlet.*“

Jedna respondentky uvádí možnosti paliativní péče. R6 „*Já vlastně se přiznám, že teď ani nevím. Jak chodím na proplach do nemocnice, tak vlastně nám teď doktorka začala otvírat možnosti paliativní léčby. Tak to jako jediný asi do budoucna. Vlastně o tom nechci ani mluvit, protože to je hrozně těžký téma.*“

### **Jakou formu podpory postrádáte (co je dle Vašeho názoru třeba zlepšit)?**

Se současným nastavením systému podpory jsou některé respondentky spokojené, popř. významně nepociťují absenci v některé oblasti a neuvádí tedy návrhy na možnosti zlepšení fungování tohoto systému. R4 „*Popravdě řečeno zatím nepostrádám jedinou formu podpory. Máme víceméně vše, co je nutné pro péči o naše dítě.*“ a R1 „*Myslím, že asi nic. Myslím, že všechno je tak, jak má být.*“

Jedna respondentka poukazuje na zvýšené finanční náklady při pořízování pomůcek. R5 „*Myslím si, že systém podpory je v celku dobře nastavený. Mrzí mě jen, že když chce člověk pořídit nějakou pomůcku, bývá tam často vysoká spoluúčasť, nebo jsou rodiče odkázáni na obíhání nadací apod.*“

Na nízkou míru flexibility při zajištění asistenčních služeb v případě, že nastanou nenadálé události, poukazuje R6. „*Určitě vlastně ty možnosti osobní asistence, nějaké hlídání. Někoho jako takovýho. Takže jako určitě nějaký ty asistenční služby, co by se dalo jako využít ze dne na den, když se třeba něco stane.*“

Na nepříliš fungující propojení systému asistenčních a zdravotních služeb poukazuje R3. „*No tak asi to hlídání doma a pak taky, že dítě nemůže dostávat do toho pegu ve škole, no. Že jsou tam omezení takovým divným zákonem, pak ještě ta zdravotnická asistence třeba v té škole.*“

Nedostatky v nastavení a zajištění mobilní hospicové péče uvádí R2. „*No pořád je jako ještě ta malá podpora, jako nejsou lidi v té hospicové péči, jako té úplně paliativní... že jako třeba tento hospic nemá ještě lékaře a jsou v začátcích. Že ten doktor by měl vlastně všechny informace a mohl by rozhodovat třeba o ventilování, tak jako napsat léky, plenky a tak dále. A potom vlastně kdyby došlo k tomu úmrtí, že všechno vlastně jako vyřídí oni, že ty nemusíš...*“

Z odpovědí matek je patrné, že většinou jsou s nastavením systému podpory v celku spokojené, přesto se objevují požadavky na případná zlepšení.

### **Kdo Vám nejvíce pomohl (čí podporu považujete za klíčovou)?**

V oblasti podpory (popř. pomoci) zejména v počátečních fázích po sdělení diagnózy uvádí velká část respondentek jako klíčovou podporu ze strany rodiny, popř. blízkých osob. R5 „Úplně v počátku to byla rodina...“ R4 „Z hlediska psychické podpory v rané fázi po diagnostice nemoci byla nejvýraznější podpora rodiny a nejbližších přátel.“ R3 „Druhé dítě mi pomáhá, kamarádka, jinak asi nikdo.“ R1 „Tatínek nevlastní...“

Některé respondentky uvádějí podporu ze strany Společnosti pro MPS a Centra provázení. R1 „... a pak taky Společnost pro MPS, ti byli takoví (odmlka) jinak jsem nehledala nic.“ R2 „Úplně na začátku ta Společnost pro MPS, protože vlastně jako nebylo ještě žádné Centrum provázení, nebo tak...“ R6 „To jako to Centrum provázení jako určitě...“ R5 „Ten (myšleno doc. Magner) nás prakticky obratem odkázal na Centrum provázení, konkrétně Mgr. Tomalovou. Kontaktoval nás i prof. Michalík ze Společnosti pro MPS, ten nám velmi pomohl při prosazení léčby, ...“

Respondentky uvádějí i podporu od dalších rodin dětí s tímto, popř. podobným onemocněním (podrobněji otázka týkající se pozitivního, či negativního vlivu styku s těmito rodinami v další části této práce). R5 „...později další rodiny dětí s tímto, či podobným onemocněním.“ R2 „...a potom vlastně ty zkušenosti jiných rodičů, že se zkontaktujeme a radíme si navzájem, jaké máme zkušenosti právě s těma pomůckama, lékama, s lékařema a tak. To je vlastně ta největší pomoc.“

Podporu ze strany centra Vlaštovka uvádí R2. „A potom ještě když chodilo do dětského rehabilitačního stacionáře Vlaštovka, to byli vlastně lidi, kteří první se byli schopni o ně postarat mimo nás.“

Některé respondentky zmiňují i přístup zdravotnického personálu (podrobněji otázka týkající se komunikace se zdravotníky v další části této práce). R5 „Z dalších musím zmínit lidský a profesionální přístup pediatričky, MUDr. Sadilkové a doc. Magnera.“ a R6 „...a taky vlastně přístup dr. Magnera.“

V oblasti klíčové podpory se odpovědi respondentek poměrně shodovaly. Respondentky oceňovaly převážně podporu ze strany rodiny a dalšími rodin dětí s tímto onemocněním,

zdravotníků a podpůrných organizací těchto organizací (zejména Společnost pro MPS a Centra provázení).

### 3. POTŘEBY

Třetí tematický okruh se zabývá potřebami a vlivem, který má péče o dítě s onemocněním MPS na jejich vývoj a uspokojování v kontextu Maslowovy pyramidy potřeb. Tato část přímo navazuje na dílčí cíl Zkoumat, jak ovlivňuje péče o dítě s MPS uspokojování potřeb pečující osoby.

#### **Jaké byly Vaše potřeby bezprostředně po sdělení diagnózy? Věděli jste, na koho se v případě potřeby obrátit?**

Většina respondentek zmiňuje v prvotních fázích po sdělení diagnózy potřebu s někým mluvit, komunikovat. R6 *„Potřebovali jsme mluvit...“* R5 *„Prvotní pocit byl samozřejmě šok, ale prakticky obratem potřeba popovídat si, s někým, mluvit.“* R1 *„Ta potřeba byla vlastně jako něco řešit, nebo tak.“* R3 *„...tady jsme měli tu Ranou péči, tak jsme se spojili s níma a oni k nám jezdili, jako třeba s didaktickejma pomůckama a tak. Nic jinýho.“*

Zvýšenou potřebu času ke zpracování závažné informace uvádí R3. *„1/4 roku jsem probřečela sama,...“* a R2 *„Ale třeba zase trvalo asi měsíc, než jsem našla odvalu ho kontaktovat (myšleno Společnost pro MPS). Jo, než se s tím vlastně člověk srovná a tak, jako utřídí si ty informace...“*

Naopak nechuť s kýmkoliv komunikovat uvádí R4. *„Z hlediska fyzických potřeb byl nejvíce vysvobozujícím spánek. V psychické sféře nejnmutnější opora rodiny. Co se týče sociální oblasti, tam byly potřeby úplně minimální. Byla jsem vděčná za jakoukoli ochranu před vnějším světem. Nechtěla jsem s nikým komunikovat, chodit být jen na nákup do obchodu. Nepotřebovala jsem jakékoli sociální kontakty, doslova jsem se jim vyhýbala.“*

Podnět ke kontaktování specializovaného zařízení byl iniciován zpravidla zdravotnickým personálem. R1 *„Vůbec jsem netušila. Myslím, že zrovna, jak jsme byli u dr. Malinové, tak ta mi řekla, kde se mám zeptat, na tu Společnost, že se mám obrátit.“* R2 *„Právě že v té nemocnici nám dali kontakt na pana Michalíka, takže jsme ho kontaktovali.“* R5 *„Prakticky už při první návštěvě v Praze spojené s potvrzením diagnózy nás doc. Magner odkázal na Centrum provázení, konkrétně Mgr. Tomalovou, kterou jsme kontaktovali hned při další kontrole v Praze. Ta nás už dál nasměrovala kam jít, co vyřídit...“* R6 *„Hned v nemocnici nás vlastně odkázali na Centrum provázení.“*

## **Změnily se potřeby bezprostředně po sdělení diagnózy a nyní? V čem?**

Změnu v potřebách pocíťovaných bezprostředně po sdělení diagnózy a s odstupem času v současnosti potvrzují přímo, nebo nepřímo všechny respondentky. R5 „*Potřeby se určitě změnily.*“ R1 „*Určitě.*“ R6 „*Určitě, protože dítě v té době bylo jako relativně v pohodě.*“ R4 „*Asi ano. Čas veškeré ostré hrany obrousil a potřeby se změnily, resp zmírnily ve všech oblastech. Mnohdy je to těžké, ale stále je důvod narovnat ztuhlou ohnutou šiji a dívat se dopředu. Je pro co žít.*“ R2 „*... Ze začátku byly vlastně hlavně ty informace, na koho se obrátit...*“

Za nutnost je zpravidla považována potřeba začít se orientovat v systému podpory. R2 „*Ono, jak jseš v tom už potom několik let, tak se v tom už potom začneš orientovat sama, už nemáš potřebu někoho hledat, nebo nevím, jak bych to řekla. Víc si vlastně myslím, že jako od začátku to bylo, aby nás nasměřovali...kam jít jako, na co máme nárok a tak a teď, když už to víme, tak už to spíš tak udržujeme a tak... se v tom snažíme orientovat sami.*“ R5 „*V počátku jsme se v systému vůbec neorientovali, nevěděli, co se kde vyřizuje. Teď už víme, kam se obrátit. Ale s postupem onemocnění se vyvíjí i naše potřeby, a je třeba řešit něco jiného. Zvykli jsme si, že když je třeba něco řešit, zavoláme si o radu.*“

R1 vyjadřuje potřebu se posunout, začít řešit i jiné záležitosti. „*No je to vlastně tak, že s tím dítětem, když se něco musí řešit... vlastně se řeší jen dítě většinou a věci, které by se měly řešit dál, se v podstatě odsouvají, protože jsou i jiné problémy. Asi takhle. Já to беру jako normální život, i když je to vlastně blbost, tak v tom nehledám nic špatného jakoby, nepřemýšlím nad tím.*“

O únavě a obecné potřebě podpory hovoří R6. „*Teď je to třeba o tom, jak já jsem třeba vyčerpaná, taky je to vlastně jako o tý pomoci kolem, no.*“

Ve spojitosti s léčbou uvádí R3 „*Když jsem zjistila, že může jít do léčby, tak jsem tomu přikládala velkou naději. Když léčbu zastavili, tak jsem to probřečela a teď vlastně vím, že ta léčba dítěti stejně ještě teď vlastně prodlužuje život. Jinak to moc neumím posoudit.*“

## **Jsou uspokojovány Vaše základní fyziologické potřeby (spánek, potrava, oděv, bydlení, sexuální potřeby /intimita/, aj.)?**

V uspokojování základních fyziologických potřeb některé respondentky nepocíťují závažné nedostatky. R1 „*Ano, nemám si určitě na co stěžovat.*“

R3 „*To asi jo, určitě.*“



R4 „*Já si myslím, že ano. Nemyslím si, že by některá z vámi uvedených potřeb výrazně strádala. Samozřejmě by každá máma malých dětí uvítala více času pro sebe, ale kdo tento časový dluh v dnešní době nemá?*“

U některých respondentek je mírně, či vážněji narušeno uspokojování potřeby spánku, což následně ovlivňuje i pocit únavy. R5 „*Domnívám se, že ano. Mám běžný plat, který na zajištění těchto potřeb postačí. Jen občas pocituji spánkový deficit spojený s občasnou nespavostí dítěte... cítím se pak unavená.*“

R2 „*Máme vlastně přizpůsobený dům, který jsme stavěli kvůli dítěti, abychom to vlastně zvládli co nejlíp, abychom si usnadnili to soužití s tou nemocí. Teď vlastně jak zvedli ten příspěvek na péči, tak nám to pokrývá ty potřeby. Teď je to třeba tak, že dítě v noci spává, ale já jsem poslední dobou jako strašně unavená. A taky to tělo jako na to reaguje jinak ve 20 a jinak ve 40.*“

R6 „*... jak je to vlastně náročný, třeba spánek, který narušuje celý chod domácnosti, dítě nespí. ... a pak ty volnočasové aktivity kvůli dalšímu dítěti. To nám asi jako nejvíc vzalo. Celkově život je narušený, protože buď seš unavená, nebo máš vedle sebe dítě. Tak spíš jako ta únava, ta tam hraje velkou roli, únava a stres.*“

### **Cítíte se jistě a bezpečně v souvislosti s ochranou a stabilitou materiálního prostředí a mezilidských vztahů?**

V souvislosti s ochranou a stabilitou materiálního prostředí a mezilidských vztahů se odpovědi respondentek různí. Některé závažnější nedostatky nepocitují. R1 „*Ano, jsem spokojená.*“

R4 „*Zatím celkem ano. Co se týče materiálního prostředí, máme s manželem oba stabilní zaměstnání. Nejvíc potřebnou jistotou mezilidských vztahů je pro nás rodina, která nikdy nezklame.*“

Některé respondentky pocitují mírné, nebo vážnější neuspokojení potřeb v oblasti mezilidských vztahů. R6 „*Těch materiálních věcí, si myslím, že vlastně jo,... A těch mezilidských vztahů, co se týká, třeba naší rodiny a známých, tak tam je myslím všechno v pořádku. Akorád mě občas zraňuje jako třeba ta reakce okolí na vzhled dítěte a chování a tak...,*

R2 „*Je fakt, že vytřídí se ti hodně přátelé... vím, že mám podporu třeba přátel, na který se můžu spolehnout a tak... je to jako asi tak půl na půl. Kolikrát je tam větší podpora od kamarádek, než od vlastní rodiny.*“

R5 „*Tim že pracuji, jsme po materiální stránce zabezpečeni. Bohužel máme už delší dobu rodinné problémy ve vztahu s manželem, tak v oblasti stability mezilidských vztahů podporu a jistotu postrádám.*“

Respondentka R3 pocit jistoty a bezpečí zcela postrádá, uvádí pocity obavy a strachu. „*Ne... ticho No tak mám strach, co bude, že jo. Až tady nebude, co bude se mnou, co bude s dalším dítětem, jakou si najdu práci, jak to budu zvládat, jak to budem snášet, z tohohle mám strach.*“

**Cítíte se uspokojena v oblasti společenských potřeb (láska, náklonnost, přátelství, pocit příslušnosti k nějaké skupině)?**

V oblasti společenských potřeb pociťuje většina respondentek uspokojení. R2 „*Ano, myslím, že ano.*“

R1 „*Ano, momentálně žádný problém. Mám toho tatku, občas přijdu i mezi lidi, třeba na tu jógu.*“

R5 „*Některé kontakty a aktivity jsou onemocněním dítěte narušeny, ale dítě mi lásku dává najevo, mám podporu širší rodiny a několik kamarádů a známých. Myslím si, že zde je vše v pořádku.*“

Některé respondentky uvádějí spíše posílení některých vztahových vazeb a navázání nových kontaktů. R6 „*No mám pocit, protože nás to vlastně jako nás ta nemoc dítěte ještě více spojila a utužila, protože mám vlastně jako hrozně velkou podporu v manželovi a v dalším dítěti. A taky jako podporu máme vlastně v manželových rodičích a pak taky v sourozencích.*“

R4 „*Ano. S vděčností mohu říci, že veškeré zmiňované aspekty a potřeby jsou dostatečně naplněné. Nikdy onemocnění dítěte neuzavřelo cestu potřebných společenských kontaktů, ba spíše naopak.*“

Respondentka R3 pociťuje mírné narušení pocitu uspokojení. „*Poslední dobou mám spíš pocit, že se od nás všichni odtahují, no, ale pár kamarádek mi zbylo. Naštěstí, tedy jedna kamarádka a nějaký známý.*“

V oblasti společenských potřeb pociťuje většina respondentek uspokojení. Některé hovoří spíše o posílení stávajících mezilidských vztahů, či navázání nových kontaktů. Pouze jedna respondentka hovoří o pocitu mírné odtážitosti, separace od společnosti.

**Domníváte se, že blízké osoby, či společnost uznávají a oceňují „práci“, kterou v souvislosti s péčí o dítě vykonáváte?**

V oblasti uznání za práci vykonávanou v souvislosti s péčí o dítě se odpovědi respondentek vzácně shodují. Všechny uvádějí, že občas slýchají pochvalné, oceňující komentáře od lidí, kteří je lépe znají, ale i od osob, se kterými jsou v kontaktu zřídka.

R1 *„Ano, říknou třeba, že Tě obdivují, že je to spousta práce a tak.“*

R2 *„Oni mi říkají, že jo. Ale já to беру jako prostě standart. Že je to moje dítě a tak a postarat se o něj je automatika. Ale někteří to vidí jako něco úžasného, že to vlastně zvládám.“*

R3 *„Nevím, někteří jo, no.“*

R4 *„Naprosto. Často slýchávám či čtu obdivné komentáře rodiny, přátel, ale i cizích lidí k naší péči o nemocné dítě. Je to velmi povzbuzující.“*

R5 *„Z širší rodiny, která nás zná a někdy i od známých pak občas slýchám výroky typu „Jsi dobrá, jak to všechno zvládáš.“ apod.“*

R6 *„Vlastně si myslím, že takoví ti bližší... Jo, hodně lidí ví, když to vidí, že si jako neseďeš. Někteří vlastně říkají, že mě oceňují.“*

**Cítíte se uspokojena v oblasti seberealizace? Máte možnost se rozvíjet a využívat své schopnosti?**

V oblasti seberealizace většina klientek pociťuje spíše naplnění. Hovoří o své užitečnosti, uspokojení z práce, volnočasových aktivitách - studiu, koníčcích (angličtina, jóga). R1 *„Neměla jsem, ale teď už, je to asi tak 2 – 3 roky, tak ano. Učím se angličtinu třeba, chodím na jógu třeba, ta je úžasná.“*

R2 *„Do teď vlastně ne, až teď vlastně, jak jsem začala dělat tu školu, tak jo. Prostě se cítím užitečná, že můžu někomu prospět. Že se taky můžu cítit jako normální člověk. Tak teď se vlastně odrážím od toho dna.“*

R4 *„Myslím si, že možnost bych měla. Ale v momentální situaci se cítím naprosto uspokojena v péči o naše milované děti, rodinu a náš život.“*

R5 *„Domnívám se, že ano... dělám práci, která mě baví a uspokojuje a doplňuji si rovněž vzdělání.“*

Dvě respondentky uvádějí v této oblasti spíše neuspokojení. R3 „*Asi ne, spíš mi všechno zakrňuje.*“

R6 „*To bych právě řekla, že jsem zakrněla. Třeba mám už vlastně 3 roky rozečtenou knížku... to už teď vlastně nejde... a když jde, tak u toho usnu...*“

**Můžete se realizovat v zaměstnání na plný úvazek (proč ne)? Co by bylo třeba, abyste mohly? Vychází Vám zaměstnavatel vstříc?**

V oblasti umožnění případného pracovního uplatnění hovoří většina klientek o jeho nemožnosti z důvodu zajištění péče o dítě. R1 „*To určitě ne, kdo by zajistil péči?*“

R2 „*Z důvodu prakticky nepřetržité péče to nepřipadá v úvahu.*“

R3 „*U mě by teď nepřipadal v úvahu žádný úvazek.*“

R6 „*Já jsem si ze začátku myslela, že budu chodit do práce, ale... se pořád zhoršovalo spaní, tak vlastně ani na ten zkrácený úvazek to nešlo a pak taky dítě je často nemocné. I když jsem chtěla, protože tu práci mám ráda.*“

Tuto kategorii ovlivňuje zejména časová náročnost a rozsah péče, kterým byla věnována úvodní část výzkumu. Nemožnost pracovního uplatnění zmiňují především matky pečující o starší děti (což je dáno progresivním průběhem tohoto střádavého onemocnění), nebo fází, kterou momentálně dítě s tímto onemocněním prochází (hyperaktivita spojená s nespavostí).

Lepší možnosti pracovního uplatnění uvádějí matky pečující o mladší děti s onemocněním MPS IV typu. R4 „*Pracuji na poloviční úvazek. Vzhledem k časové náročnosti mého zaměstnání, péči o malé děti, z nichž je jedno handicapované je tento zkrácený úvazek rozumnější. Jsem s tímto spokojená.. Zkrácený úvazek mi dovoluje nechat práci za zavřenými dveřmi a naplno se věnovat i životu s rodinou. Ano, vychází mi vstříc. Cokoli potřebuji, je mi vyhověno.*“

R5 „*Ano, pracuji na plný úvazek, i když v současnosti v souvislosti s vyzvedáváním dítěte ze školy zvažuji jeho zkrácení. Zaměstnavatel mi vychází vstříc.*“

#### **4. SOCIÁLNÍ ASPEKTY**

Čtvrtý tematický okruh se zabývá sociálními aspekty života rodin pečujících o děti se vzácným onemocněním. Tato část má přímou návaznost na cíl Analyzovat další aspekty, které ovlivňují péči o dítě s MPS.

## **Cítíte se být přijati společností? Žije se vám spokojeně ve vaší obci (např. v oblasti podpory, dostupnosti služeb, aj.)?**

Většina respondentek vyjadřuje spokojenost s prostředím, ve kterém žije. R1 „*Ano, nemám problém s ničím.*“

Pocit sounáležitosti vyzdvihuje respondentka, která žije s rodinou v menší obci. R4 „*V naší obci se nám žije velmi spokojeně. Sounáležitost s ostatními občany je mnohdy překvapivě silná, sdílená. Nápomoc i podpora mnohdy i cizích lidí mi mnohdy vezme dech.*“

Na spokojenost s dostupností poukazují obyvatelky větších obcí. R5 „*Myslím, že ano. Ve škole a nejbližším okolí nás lidé znají a berou dítě takové, jaké je. Žijeme ve větším městě, takže zařízení, která potřebujeme, jsou pro nás dostupná.*“

R6 „*Jo jsem maximálně spokojená, všechno máme dostupné.*“

Na rozdíly v životě pečujících a intaktní společnosti poukazuje R3. „*Služby máme dostupný, ale ... Nevím, jsme rozdělení. Jsou pečující a jsou pracující. Ti pracující se honí za prací, jsou udřeny, žijou jinak než my, že jo. Tam je nějaká rozlišnost mezi náma. Jinak vlastně jo, máme hodný lidi v paneláku.*“

R2 vyjadřuje celkovou spokojenost, má však výhrady k některým konkrétním lidem a jejich výroky. „*...Chodíme i když jsou nějaké akce třeba táborák s dalším dítětem, tak i děti ho znají i dospělí, že ho pozdraví, i když ví, že odezva nebude žádná. Tak si myslím, že jo, že ho tak berou. Ale byli tady i tací, že když jsme přestávali chodit a začínali jezdit na vozíku, tak říkali, že z děcka dělají chudáka, nebo to se jim to staví, když mají postižený děcko, dostanou peníze a tak. Jo, najdou se takoví.*“

V oblasti spokojenosti s životem v sociokulturním prostředí, tedy obci, se odpovědi respondentek shodují. Některé hovoří o vysoké míře solidarity, sounáležitosti, jiné vyzdvihují dostupnost služeb, potřebných zařízení apod. Jedna respondentka hovoří i o nemístných výrociích některých místních obyvatel, uvědomuje si však, že se jedná o jednotlivce. R2 „*Ale byli tady i tací, že ...*“ *Můžeme tedy konstatovat, že všechny klientky se cítí přijaty společností a v sociokulturním prostředí jejich obce jsou spokojené.*

## **Kdo Vám pomáhá s péčí o dítě s onemocněním (v rámci rodiny, i mimo ni)?**

Za mocný faktor, který působí na pečující osobu lze dle mého názoru považovat stres. Tento stres může být způsoben mimo jiné skutečností, že v případě nenadále vzniklé potřeby

neexistuje nikdo, kdo by mohl pečující osobu nahradit a zabezpečit potřebnou péči. Možnost zastoupení pečující osoby se mi tedy jeví velmi důležitou. Nejsložitější pozici při zajištění náhradní péče mají osoby pečující o děti, jejichž zdravotní stav vyžaduje speciální zdravotní péči (např. plicní ventilaci). Významnou roli zde rovněž hraje aktuální zdravotní stav dítěte (např. přebalování při inkontinenci) a míra závažnosti péče (je-li třeba nepřetržité péče, či spíše dohledu). Ve většině případů jsou za možnou náhradu označovány osoby blízké z řad užší, či širší rodiny, nebo přátel. Přínosným se rovněž z pohledu „odlehčení“ pečující osobě jeví pobyt dítěte ve školském zařízení.

Z pohledu zastupitelnosti v oblasti péče má nejmenší možnosti s ohledem na závažný zdravotní stav vyžadující speciální zdravotnickou péči včetně plicní ventilace R2. *„Tak když třeba pomáhá jako ten hospic a v rámci rodiny jako mamka, ... je bývalá zdravotní sestra... je takto jediná, která je schopná, samozřejmě mimo tatínka a dalšího dítěte.“*

Dále jsou to v souvislosti s progresem onemocnění osoby pečující o starší děti. R1 *„No jenom ten tatka. To mi velice pomáhá, ten tatka, že tady je. Dokáže ji přebalit, nakrmit a tak. Prostě že jako můžu na chvíli odejít a zase přijít, to je bomba. Když ho zavolám, udělá všechno, co může, což nebyvalo. Bývala jsem dřív na všechno sama.“*

Jako náhrada pečující osoby je rovněž zmiňován pobyt dítěte ve školském zařízení. R3 *„Druhé dítě, nebo ta kamarádka. A pak taky chodí do té školy s tím stacionářem. Tam chodí, když je zdravé. Tam bývá tak někdy třeba od 9 do 15 hodin.“*

R5 *„V péči o dítě pomáhá manžel, ve škole asistentka pedagoga, to je asi tak vše.“*

Nejčastější zmiňovanou formou zastoupení pečující osoby je však stále osoba blízká z rámce rodiny, či přátel. R4 *„Pomáhají prarodiče, manžel, přátelé. Více prozatím není potřeba.“*

R6 *„Pomáhá tchýně, pak taky vlastně ta naše chůvička a rodina ta naše blížká.“*

### **Jakou máte představu o životě rodiny bez postižení dítěte? Co by bylo jinak?**

Při odpovědích na otázku, čím by se lišil život rodiny bez postižení dítěte, se odpovědi respondentek významně různí. V některých bodech se však významně podobají reakcím na otázku týkající se budoucnosti v jiné části tohoto výzkumu. Respondentky uvádějí, že neví, nikdy nad tím nepřemýšlely. R1 *„... já nevím, nevím. Já jsem nad tím nikdy nepřemýšlela. Možná by bylo všechno špatně.“*

R2 „*To je strašně těžký, to vlastně nevím. Třeba kdyby bylo jako zdravé dítě, tak bysme teď řešili takové ty normální věci, třeba že je věčně na počítači... myslím, že bych nestudovala zdravotnictví, že jen kvůli dítěti jsem se k tomu dopracovala. Že bysme asi žili jen takovým tím povrchním životem, jako třeba dovolená a lyže. Jo třeba, že bysme měli jiný hodnoty, než máme teď. Ten smysl života je úplně někde jinde...*“

R3 „*Chodila bych do práce... Asi bychom ani na sebe neměli čas, na druhé dítě čas, to jako trochu oceňuju, no ale nevím, já už jsem hodně dlouho doma.*“

Některé respondentky nechtějí na tuto otázku odpovídat. R4 „*Promiňte, ale já nechci na tuto otázkou odpovídat. Nechci svoji odpovědi naznačit nespokojenost se současným životem. Nechci vzbudit lítost, nechci si stěžovat. Nechci se ani touto odpovědí trápit a solit do mnohdy ještě otevřených ran. Co se touto odpovědí změní? Nic.*“

Nebo se jí zabývat, snaží se žít současnou realitou. R5 „*Nechci si stěžovat, ale ani snít, když je to nereálné. Snažím se žít přítomností, co je tady a teď. Žijeme v Holandsku.*“

R6 „*My jsme si zakázali to slovo kdyby. Žijeme prostě tou realitou, ale samozřejmě tě to kolikrát napadne. Že bysme víc využívali volnej čas, víkend by byl k odpočinku. Víc bysme se věnovali dalšímu dítěti... asi jako víc takových prožitků... dovolený, nebo... Hodně nás to jako omezuje.*“

### **Co byste si přáli, ale s ohledem na onemocnění dítěte je to nereálné?**

Stejně jako další, se i odpovědi na tuto otázku stočily k možnosti uzdravení dítěte, což je v současnosti bohužel nereálné. R1 „*Třeba myslíš jako uzdravení dítěte, což je nemožné? Právě když jsem byla na józe, tak jsem zažila, to se nedá ani popsat. Byla jsem v takové euforii a měli jsme si představit něco, co se nám zdá nemožné. To jsem si představila to dítě, jak je zdravé, tak to bylo... to jsem se rozbřečela. Všichni to máme těžké. Ty, já každý svým způsobem, ale všichni to máme těžké.*“

R5 „*V podstatě mám jedno velké přání, aby se dítě uzdravilo. Vzala bych dítě za ruku a vyrazili bychom třeba na procházku do hor,...*“

R4 „*Přála bych si mít zdravé a šťastné děti. Strávit život co nejdéle po jejich boku v lásce a spokojenosti.*“

Některé respondentky se vyjadřovaly konkrétněji, co by chtěly. R2 „*Já bych si přála ještě nějakou dovolenou ještě i s dítětem, jako někde na pláži, všichni, jako celá rodina, ale to s dítětem... Jako třeba mít sebou sestřičku, co by se o dítě starala. Víš, co mi chybí nejvíc,*

*takové ty spontánní akce, že si třeba řekneš, tak jo, dneska třeba pojedem do bazénu, anebo vyrazíme na kola... To prostě nejde, to vždycky musíš mít všechno zajištěný, aby o dítě bylo postarany, a potom můžeš teprve organizovat další, tak jako tohle.“*

R3 *„Tak chtěla bych něco, něčím se zabývat, jako pracovně, v něčem třeba podnikat, ale nevím. Prostě není na mě spoleh. Mě nikdo nenahradí doma, nezastoupí.“*

R6 *„Širší společenský život. Kino... nebo jít někam na večeri, nebo tak asi no... víc se vyspat.“*

### **Jak vnímáte úlohu pomáhajících profesí (lékaři, zdravotní sestry, ošetřovatelé, sociální pracovníci, pedagogové)?**

V oblasti pomáhajících profesí se odpovědi respondentek shodovaly. Všechny vyjadřovaly spokojenost. R1 *„Všechno v pořádku. Měla jsem za celou dobu možná 1,2,3 špatné zkušenosti, ale celkově úplně v pořádku.“*

R2 *„Teď, jak to vidím i z té druhé strany (studuje v oboru zdravotnictví), tak klobouk dolů, to jak to doktoři mají těžký. V okolí máme doktory, kteří nám vycházejí vstříc.“*

R3 *„Jsou dobrý, že se tím zabývají...“*

R6 *„Musím se před nima sklonit, protože i úředníci, i když jsou vázaný třeba zákonama. I v místě bydliště zdravotní personál. Říkám, že je doktora Magnera bratranec. Vůbec si nemůžeme stěžovat. Můžu říct, že i v tom průseru, máme kolem sebe fakt skvělý lidi.“*

Zazněla i slova díků. R4 *„Je to krásný úděl. Určitě je nutno zmínit i role dobrovolníků, různých nadací, benefičních akcí. Jsou to velmi cenné role. Děkujeme za ně.“*

R5 *„Musím se hluboce sklonit před lidmi, kteří tato povolání vykonávají. Samozřejmě, že jsme měli několik špatných zkušeností, ale celkově jsme zpravidla narazili na lidi, kteří dělají maximum. Své povolání neberou jako pouhé zaměstnání, ale jako poslání. Neberou dítě, jako pouhé číslo, nebo diagnózu. Máme v nich obrovskou podporu, jsou nejen pro nás velmi důležití a za to jim všem mohu jen poděkovat.“*

### **Jak se Vám komunikuje s lékaři?**

V oblasti komunikace s lékaři panuje mezi respondentkami naprostá spokojenost. R1 *„Taky všechno v pohodě.“*

R6 *„Na 1\*“*



R2 „*Můžu říct, že jako my dobře... Že nám i vycházejí vstříc i jako s termíny, abychom nemuseli čekat v čekárně a tak. Anebo třeba jsou dvě ordinace vedle sebe, kam chodíme a oni si sami mezi sebou domluví termín a pak nám zavolají, kdy máme přijít a zvládnem obojí.*“

Další respondentky uvádějí globální spokojenost, zmiňují však i občasné výjimky. R4 „*Až na nějaké výjimky víceméně dobře. Čím déle jdeme životem se vzácným onemocněním, jsou samozřejmě návštěvy lékařů, nemocnic, odborných ambulancí stále nutné a časté. Vztahy se těmito kontakty zlepšují, komunikace je na lepší a lepší úrovni.*“

R5 „*Jak se říká, vše je o lidech. S naší pediatričkou, všemi zdravotníky z nemocnice na Karlově, i u nás v nemocnici je vše v pořádku, snažíme se navzájem si vyjít vstříc. Zádrhel jsem zažila v nemocnici na Bulovce a občas v Motole.*“

R3 „*Ted' jsem za úplnýho blbce. Nic si nepamatuju, ničemu nerozumím, ... Ale jo, jsou dobrý.*“

**Jste – li v kontaktu s rodinami s podobně postiženým dítětem, co považujete za přínos, či negativum tohoto kontaktu?**

V kontaktu s dalšími rodinami dětí s onemocněním spatřují všechny respondentky jednoznačný přínos. Oceňují možnost sdílení zkušeností, radostí i starostí. Vyzdvihují pocit uvolnění, plynoucí z uvědomění si stejného, či obdobného životního osudu a vzájemného pochopení. R1 „*Určitě přínos, protože s lidmi s podobnými osudy se dá o všem povídat a chápou vás. Negativum v tom vůbec nevidím.*“

R3 „*Já si myslím, že to jako je přínos, že to je dobrý, že si povídáme, že víme, o čem každá z nás mluví. Že si nemusíme připadat jako z jiný planety, oproti těm ostatním maminkám zdравejch dětí.*“

R4 „*Nepostradatelným přínosem je možnost sdílení, soundálosti, psychické podpory s ostatními. Nikdy by mě nenapadlo, že díky setkání s rodinami stejně nemocných dětí uvidím tolik síly, lásky a obětavé péče rodičů. Za tato setkání, živote díky.*“

Respondentky rovněž zdůrazňují potřebu, i ochotu pomoci. R2 „*Já se přiznám, že jsem ráda, když můžu někomu pomoci. Že jak nám tehdy ten Michalík... Tak v tom začátku je strašně důležitý, abys měla informace i třeba od rodičů, nejen od doktora. Já mám takový dobrý pocit, že když mě třeba někdo zavolá, že ohledně vozíku, nebo řeší léky, nebo tak, ráda pomůžu, řeknu.*“

R6 „*Negativum vůbec žádný nevidím, rozhodně spíš jako přínos. Určitě jsme v kontaktu, snažej se pomoci, poradit. Určitě to jsou skvělí lidi, že jako nejen ta nemoc dětí, jsou to úžasníci. Hodně nám to dává, kolikrát je mi moc líto, že jsou všichni tak daleko.*“

Respondentka R6 uvádí drobné negativum, které v počátku spatřovala v konfrontaci s progresem onemocnění. R5 „*Společnost pro MPS nám umožňuje pravidelné roční setkání rodin, což považuji za velmi přínosné a děkuji za to. Člověk má čas posedět a popovídat si s lidmi, kteří řeší podobné problémy, jste naladěni na „stejně vlně“ a nedívají se na vás, jako na mimozemšťana. S některými rodinami jsme v kontaktu v podstatě neustále, sdílíme radosti i starosti, zrodila se nová přátelství. Za největší přínos považuji možnost sdílení a psychické podpory. Drobné negativum jsem zejména v počátku spatřovala v konfrontaci s progresem onemocnění.*“

#### **5.4 Výzkumné závěry a diskuse**

Rodina a její členové nás provázejí celým životem. Jak velký vliv má na naše uspokojení, štěstí a pocit bezpečí si však často uvědomíme až v situaci, kdy je její chod určitým způsobem narušen. Rodina se ocitá v náročné životní situaci, přestává správně fungovat, prochází krizí. Dochází ke změnám rolí jejích jednotlivých členů, v chodu rodiny. Právě problematika těchto náročných životních situací, vyžadujících mobilizaci sil, má velký význam pro sociální pedagogiku (tedy obor, který studuji). Za jednu z náročných životních situací můžeme považovat závažnou zdravotní diagnózu dítěte (zvláště její sdělení ve chvíli, kdy na něj rodina není připravena, jelikož se dítě do té doby vyvíjí relativně běžným způsobem). Nezvládá-li rodina krizovou situaci vlastními silami, vzniká zde prostor pro nastavení vhodných podpůrných opatření, jedním z nich je sociální práce.

V rámci této diplomové práce bylo realizováno kvalitativní výzkumné šetření formou polostrukturovaných rozhovorů se šesti pečujícími osobami (respondentkami), zaměřené zejména na následující oblasti – oblast náročnosti péče a onemocnění, oblast spokojenosti a využívání systému sociální podpory rodin dětí nemocných mukopolysacharidózou, na oblast vlivu péče o dítě s touto závažnou diagnózou na potřeby pečujících osob, jejich vývoj a uspokojování, a na oblast sociálních aspektů, které ovlivňují život těchto rodin.

**První výzkumná otázka se zabývá možnostmi systémové podpory, které jsou rodinami pečujícími o děti s MPS nejčastěji využívány.** Rodiny mohou využít podporu

v sociální oblasti, která zahrnuje sociální dávky a služby, sociální práci a pomáhající organizace, v oblasti školství a oblasti zdravotnictví.

Z podpory a dávek garantovaných státem všechny matky shodně uvádějí, že pobírají Příspěvek na péči a z dávek pro osoby se zdravotním postižením pobírají Příspěvek na mobilitu. Z toho vyplývá, že všechny děti jsou držiteli průkazu pro osoby se zdravotním postižením ZTP, nebo ZTP/P, neboť to je jednou z podmínek pro přiznání Příspěvku na mobilitu. Jedna matka dále uvádí Sociální příplatek k příspěvku na péči a Přídavek na dítě. Téměř všechny děti rovněž pobírají příspěvek od Dobrého anděla, s výjimkou nejstaršího dítěte, jelikož zde je již vyřizována žádost o invalidní důchod. V oblasti další podpory uvádí některé respondentky příspěvky zejména ze strany různých organizací a nadací na zakoupení speciálních pomůcek – např. benecykl, speciální židli, auto, autosedačku apod.

U státem garantovaných sociálních dávek byly v posledních letech provedeny spíše drobné úpravy. Dochází ke změnám podmínek nároků na jednotlivé dávky, jejich názvů, či drobné valorizaci jejich výše, nedošlo však k výraznému rozšíření jejich nabídky, ani výraznému navýšení finančních prostředků. Domnívám se, že jejich nedostatečnost může způsobovat spíše exkluzi pečujících rodin. Jako příklad lze uvést skutečnost, že zatímco příspěvek ze systému Dobrý anděl činí cca 7 000,- Kč, výše Příspěvku na péči v případě středně těžké závislosti činí 6 600,- Kč, vše měsíčně. Rovněž na pořízení některých pomůcek stát nepřispívá, nebo je zde vysoký podíl spoluúčasti (kterou si pacienti nemohou dovolit) a rodiny jsou často odkázány na podporu ze strany nestátních podpůrných organizací (nadací, dobročinných organizací, zapsaných spolků, apod.). Lze se tedy domnívat, že nestátní neziskové organizace často suplují nedostatečnou činnost státu.

Ze sociálních služeb většina respondentek využívá poradenské činnosti a sociální práce (od různých poskytovatelů, nejčastěji od Centra provázení a Společnosti pro MPS, ale dále třeba Rané péče, nebo Speciálně pedagogické poradny). Tři matky uvádí využívání asistenčních služeb a jedna matka přešla z důvodu nutnosti užívání plicní ventilace dítěte od asistenčních služeb ke službám poskytovaným mobilním hospicem. Jelikož kontakty na možné respondenty byly poskytnuty ze strany Společnosti pro MPS, lze předpokládat, že všechny rodiny jsou s touto společností v kontaktu a využívají její služby.

U cílové skupiny rodin pečujících o dítě s MPS došlo v uplynulých letech k výraznému rozvoji. Dne 2. 12. 1994 byla zaregistrována Společnost pro mukopolysacharidosu – dobrovolné svépomocné sdružení rodin dětí s touto nemocí, dnes je jeho členy několik desítek

rodin. Společnost nabízí na svých stránkách (Mukopoly, 2022) svým členům široké spektrum služeb: nepřetržitou linku pomoci, poradenství v sociálně právní a zdravotnické oblasti se znalostí problematiky MPS, zastupování při jednání na úřadech, s poskytovateli sociálních a vzdělávacích služeb, osvětovou činnost o onemocnění, poskytování zkušeností a informací – brožury a pravidelné zpravodaje, praktickou pomoc, programy osobní asistence a zabezpečení, rehabilitačně-terapeutické pobyty a další.

Společností pro MPS byl z prostředků nadace Sirius iniciován v roce 2015 vznik odborného střediska - Centra provázení. Cílovou skupinou zařízení jsou rodiny s dětmi se vzácným onemocněním a těžkým zdravotním postižením, rodiny předčasně narozených dětí a dětí s nízkou porodní hmotností (Centrum provázení, 2022). Poskytuje podobné služby jako Společnost pro MPS, je však zaměřeno na širší cílovou skupinu.

Na základě vyjádření respondentek učiněných v rámci výzkumného šetření se lze domnívat, že tato zařízení slouží dobře svému účelu a můžeme tak hovořit o příkladech dobré praxe. Tato skutečnost koresponduje se vstřícností zdravotnického personálu ze specializovaných pracovišť v Praze, který na základě pochopení přínosnosti těchto organizací odkazují potenciální zájemce na možnost využití služeb těchto pracovišť.

Z výzkumného šetření v oblasti školství vyplývá, že všechny děti jsou žáky školských zařízení různého typu – dvě děti speciální školy, jedno dítě speciálního předškolního zařízení, dvě děti běžné základní školy. U jednoho dítěte není s ohledem na zdravotní stav (na základě potvrzení lékaře) umožněna osobní účast na výuce ve školském zařízení a školní docházka je uskutečňována prostřednictvím asistenta pedagoga v minimálním rozsahu několika hodin měsíčně. Všechny tyto děti mají vypracovaný IVP, jsou pravidelně sledovány některým z typů školských poradenských zařízení (Pedagogicko psychologická poradna, Speciálně pedagogické centrum) a je jim k dispozici asistent pedagoga (v jednom případě sdílený pro více žáků). Dvě matky spolupracují s centrem APA.

V Oblasti podpory ve vzdělávání lze v uplynulých letech pozorovat rovněž výrazný vývoj, který je způsoben především pojetím nového Školského zákona. Ten umožňuje vzdělávání některých žáků se speciálními vzdělávacími potřebami (za které jsou děti se vzácným onemocněním MPS považovány) v běžných, nebo speciálních školských zařízeních, tím předchází jejich sociálnímu vyloučení a napomáhá jejich inkluzi. Za přínosné je respondentkami považováno především umožnění zřízení funkce asistenta pedagoga.

Ve zdravotnictví využívá dle výzkumného šetření většina dětí s MPS běžnou zdravotní péči. U dětí s MPS IV typu je dále uváděna léčebná péče spojená s aplikací enzymatického preparátu formou infuzního podání v týdenním intervalu a pravidelné kontroly na specializovaných pracovištích v Praze. Jedna matka zmiňuje občasnou péči mobilního hospice a mnoho dalších zdravotních a kompenzačních pomůcek (polohovací lůžko, ambuvak, antidekubitní polštáře, aj.). Většina matek uvádí pomůcky k zabezpečení mobility – kočárek, polohovací i běžný invalidní vozík a další pomůcky – berle, speciální židle, apod. Některé matky rovněž realizují rehabilitace poskytované pečující osobou, nebo ve specializovaných zařízeních, dvě matky lázeňskou péči.

V oblasti zdravotnictví má většina dětí s onemocněním MPS při srovnání s běžnou populací vyšší nároky po stránce časové, i odbornostní. Běžná zdravotní péče je tak zpravidla na základě doporučení lékařů specialistů realizována v lékařských zařízeních v místě bydliště pacientů, velké množství úkonů je však stále možno provádět pouze na specializovaných pracovištích. Tato jsou s ohledem na nízký počet výskytu těchto vzácných onemocnění soustředěna s celorepublikovou působností v Praze. Pro některé rodiny tak může cestování za specializovanou péčí představovat další komplikaci v péči o tyto pacienty. Neustále probíhající výzkum odhaluje stále nové poznatky o těchto onemocněních a mapuje další možnosti léčby. Tím je vytvářen tlak na vybudování dalších specializovaných center s lepší dostupností v rámci republiky, k jejich zřízení však dosud nedošlo.

Některé otázky výzkumného šetření byly zaměřeny především na subjektivní vnímání fungování systému podpory. Z odpovědí matek je patrné, že většinou jsou s nastavením systému podpory v celku spokojené. Přesto se objevují požadavky na zlepšení a rozšíření možností zabezpečení asistenčních služeb. Jedna matka poukazovala na nepříliš fungující propojení asistenčních a zdravotních služeb a další na omezené možnosti v poskytování paliativní péče (služeb hospice). Při otázce směřující ke zjištění, či podporu považují respondentky za klíčovou, se odpovědi poměrně shodovaly. Většina matek ocenila zejména v počátečních fázích vyrovnávání se s postižením dítěte podporu ze strany rodiny, v pozdějším období oceňovaly i kontakty s dalšími rodinami dětí s tímto onemocněním. Některé respondentky zmiňují citlivý přístup lékařů (zejména doc. Magnera) a podporu ze strany organizací (zejména Společnosti pro MPS a Centra provázení).

Ve vyjádření k otázce směřující ke zjištění předpokladů požadavků podpory do budoucna byla většina respondentek velmi stručná. Často uváděly, že téma budoucnosti je pro ně velmi

citlivé a nechtěly na něj myslet, nebo stručné odpovědi rozvádět. Většina hovořila o pokračování v již stávající podpoře v oblasti pomůcek i služeb, některé se zmiňovaly i o potřebě psychologické podpory ze strany odborníka. O to více si cením času a energie, které věnovaly tomuto výzkumnému šetření.

**Druhá výzkumná otázka se zabývá zkoumáním, jak ovlivňuje péče o dítě s Mukopolysacharidózou uspokojování potřeb pečující osoby.**

Šetření je prováděno v kontextu Maslowovy pyramidy. Pro připomenutí potřeb Maslowovy pyramidy, jejichž naplnění či nenaplnění jsem analyzovala, je zopakuji.

Maslowova pyramida je tvořena potřebami nižšího a vyššího řádu. K potřebám nižšího řádu náležejí fyziologické potřeby, jimiž jsou potrava, spánek, oděv, bydlení, potřeba intimity, aj., jsou rovněž nazývány potřebami zajišťující přežití. Druhý stupeň tvoří potřeba jistoty a bezpečí materiálního prostředí a mezilidských vztahů. K potřebám vyššího řádu náleží společenské potřeby - láska, náklonnost, přátelství, pocit příslušnosti k nějaké skupině. Další potřebou vyššího řádu je potřeba uznání a ocenění – respekt, sebeúcta a uznání. Nejvyšší stupeň pyramidy tvoří potřeba seberealizace – formování sebe sama, sebenaplňování, potřeba uskutečnit to, čím člověk potenciálně je.

V úvodu výzkumné části věnované uspokojování potřeb pečujících osob jsem se zabývala potřebami, které pociťovaly pečující osoby bezprostředně po sdělení diagnózy dítěte. Zajímalo mě rovněž, zda respondentky věděly, na koho se mohou v případě potřeby obrátit. Po prvotní fázi šoku, která v některých odpovědích přímo, nebo nepřímo zazněla, a času potřebného ke „vstřebání“ závažné informace, byla ve většině případů formulována potřeba sdílení, popovídání, komunikace. V jednom případě byla však potřeba zcela opačná. Podnět ke kontaktování specializovaného zařízení byl zpravidla iniciován ze strany zdravotnického personálu.

Domnívám se, že zjištění korespondují se šetřením v oblasti podpory rodin pečujících o dítě s MPS, kterým bylo zmapováno optimální nastavení podpůrného systému. Tedy vývoj od absence podpory, přes Společnost pro MPS až k Centru provázení. K dobrému fungování rovněž přispívá skutečnost, že zdravotnický personál vnímá přínos podpůrného systému a odkazuje na něj rodiny již v raných fázích po zjištění závažné diagnózy.

Výzkumné šetření ukazuje, že se potřeby po sdělení závažné diagnózy v průběhu času mění. S odstupem času hovoří o modifikaci potřeb prakticky všechny respondentky.

V počátečních fázích formulují zejména potřebu nasměrování, orientace v systému podpory. Po adaptaci na náročnou situaci vyjadřují některé respondentky snahu někam se posunout, řešit i jiné záležitosti, jít dál. Zmiňována je rovněž únava.

Při uspokojování základních fyziologických potřeb (spánek, potrava, oděv, bydlení, sexuální potřeby /intimita/, aj.) většina respondentek nepocítují závažné nedostatky. Některé respondentky hovoří v souvislosti s péčí o občasném, či permanentním spánkovém deficitu, tedy neuspokojení v oblasti spánku, který dále souvisí s pocity různé míry únavy.

Usuzuji tedy, že fyziologické potřeby jsou převážně naplněny, v některých případech však ne zcela, jelikož není uspokojena zejména potřeba spánku.

Druhý stupeň pyramidy potřeb tvoří potřeba jistoty a bezpečí v souvislosti s ochranou a stabilitou materiálního prostředí a mezilidských vztahů. Zde se v rámci výzkumného šetření setkáváme s celou škálou odpovědí. Dvě respondentky pocítují v této oblasti uspokojení. Tři respondentky uvádějí různou míru neuspokojení v mezilidských vztazích ze strany široké veřejnosti, přátel, či rodiny. Jedna respondentka pocit jistoty a bezpečí zcela postrádá.

Mohu si zde položit otázku, co lze pokládat za naplnění potřeby jistoty a bezpečí? Tuto potřebu bych charakterizovala jako domov, tedy místo, které poskytuje materiální potřebu, i mezilidské vztahy. Všechny respondentky mají vlastní bydlení, lze tedy považovat tuto potřebu za naplněnou? Předpokládám, že člověk se může cítit bezpečně v případě, že se nemusí strachovat, zda bude mít dostatek prostředků na úhradu bydlení, na doplatky za léky, atd. Příspěvek na péči spolu s příspěvkem ze systému Dobrého anděla a další možnosti podpůrného systému se snaží pokrýt finanční, tedy materiální stránku, což se dle vyjádření respondentek v oblasti podpory v celku daří (i když koupěschopnost Příspěvku na péči v oblasti služeb považují za zcela nedostatečnou). Problém se objevuje zejména v oblasti mezilidských vztahů, kde respondentky pocítují stále ještě ne zcela plnohodnotné přijetí intaktní společností. Roli zde jistě hraje i obava z budoucnosti vyjádřená respondentkami. Nejsem si tedy zcela jistá, zda lze na tuto oblast nalézt jednoznačnou odpověď ano, či ne. Domnívám se tedy, že potřeba jistoty a bezpečí je naplněna částečně.

Společenské potřeby řadíme mezi potřeby vyššího řádu Maslowovy pyramidy, náleží sem city, kterými je láska, náklonnost, přátelství, pocit příslušnosti k nějaké skupině. V této oblasti pocítuje většina respondentek uspokojení. Některé hovoří o vyšší míře semknutí členů rodiny, o posílení stávajících mezilidských vztahů, či navázání nových kontaktů. Pouze jedna respondentka hovoří o pocitu mírné odtazitosti, separace od společnosti.

Lidé, kteří se starají o člena rodiny se vzácným onemocněním, musí neustále svůj život přizpůsobovat tomuto onemocnění, jsou jím neustále limitováni. Vše se točí kolem onemocnění (ať už jakéhokoliv typu) a kolem nemocného. Významně se zde projevuje zejména náročnost péče a časové omezení. Respondentky však přesto pociťují v této oblasti převážně uspokojení, uvádějí utužení a posílení stávajících vztahů i navazování nových. Vyjádřeno slovy R6 „*Máme vlastně obrovský štěstí, že jsme našli jako takový skvělý lidi, o kterých jsme vlastně vůbec nevěděli a hrozně moc nám pomáhaj, no.*“ S určitou mírou nadsázky se tedy domnívám, že velmi důležitým roli zde hraje flexibilita. Pečující osoby se nesoustředí pouze na dvířka, která se přivírají, ale i na ta, která se otevírají.

Řečeno slovy Emily Kingsley „*pokud budete celý život naříkat nad tím, že jste se nedostali do Itálie, nikdy nepoznáte všechno to krásné a výjimečné, co nabízí....Holandsko.*“

Mezi další potřeby vyššího řádu náleží potřeba uznání a ocenění, což představuje úctu k sobě samému, respekt a uznání. Patří sem i uznání a ocenění schopnosti a ochoty postarat se o dítě se vzácným onemocněním MPS. V této oblasti potřeb se odpovědi respondentek vzácně shodují. Všechny uvádějí, že občas slýchají pochvalné, oceňující komentáře od lidí, kteří je lépe znají, ale i od osob, se kterými jsou v kontaktu zřídka. Potřebu uznání a ocenění tedy lze považovat za naplněnou.

Za sebe mohu říci, že i já (autorka práce) velmi oceňuji schopnost a ochotu pečujících osob se postarat o nevládně nemocné dítě. Jsou to právě ony, které učinily závažné rozhodnutí se o dítě osobně starat a navzdory onemocnění ulehčit těmto dětem alespoň částečně jejich osud. Z neverbálních projevů respondentek při zodpovídání těchto otázek bylo jasně patrné, jak moc povzbuzujícím účinkem na ně tyto pochvalné komentáře působí. Je to jedna z mála „odměn“ za jejich nelehkou, obětavou práci.

Samotný vrchol pyramidy zaujímá potřeba seberealizace, která je tvořena formováním sebe sama, sebenaplňováním, rozvíjením a využíváním svých schopností, můžeme ji rovněž označit jako touhy a sny respondentek V této oblasti pociťuje většina matek spíše naplnění. Hovoří o své užitečnosti, uspokojení z práce, volnočasových aktivitách - studiu, koníčcích (angličtina, jóga). Dvě respondentky pociťují v této oblasti neuspokojení, hovoří o zakrňování. Potřebu seberealizace tedy lze označit jako částečně naplněnou.

Domnívám se, že oblast potřeby seberealizace, stejně jako možnost případného pracovního uplatnění významně ovlivňuje zejména časová náročnost a rozsah péče, kterým byla věnována úvodní část výzkumu a rovněž zastupitelnost v době nepřítomnosti pečující



osoby. Z důvodu náročné péče o dítě tak hovoří většina respondentek o nemožnosti pracovního uplatnění. Tuto nemožnost zmiňují především matky pečující o starší děti (což je dáno progresivním průběhem tohoto střádavého onemocnění), nebo fází, kterou momentálně dítě s tímto onemocněním prochází (hyperaktivita spojená s nespavostí) u další respondentky. O širších možnostech pracovního uplatnění hovoří matky pečující o mladší děti s onemocněním MPS IV typu. Obě tyto matky pracují, jedna má z rodinných důvodů zkrácen pracovní úvazek. Obě uvádějí vstřícnost ze strany zaměstnavatele.

### **Třetí výzkumná otázka se zabývá dalšími aspekty, které ovlivňují péči o dítě s Mukopolysacharidózou.**

Péče o dítě s postižením je pro rodiče, i celou rodinu náročné v mnoha ohledech. Jak pečující osoby zvládají zátěž plynoucí z poskytování péče, je ovlivňováno mnoha aspekty, zaměřila jsem se alespoň na některé z nich.

Domnívám se, že jedním z těchto aspektů je **zdravotní stav** a z něj plynoucí míra závislosti dítěte. Zdravotní stav významně ovlivňuje z dlouhodobého hlediska především druh a závažnost postižení, z aktuálního hlediska náročnost léčby a potřeba péče, poskytované těmto dětem. U druhu postižení je významný především typ onemocnění MPS. V našem výzkumu jsme z důvodu četnosti výskytu pracovali s osobami pečujícími o děti s onemocněním II., III. a IV. typu. Je třeba si připomenout, že u pacientů s typem IV. se onemocnění projevuje zejména v somatické rovině, u pacientů s II. a III. typem se onemocnění projevuje na mentální, i somatické úrovni, rovněž projevy onemocnění se v mnohém liší. Závažnost postižení je u těchto dětí limitována především charakteristikou tohoto vzácného, střádavého onemocnění, které má výrazně progresivní průběh. S přihlédnutím k progresi onemocnění byly pro výzkum vybrány osoby pečující o děti různého věku, které byly následně chronologicky řazeny od nejstaršího. Výše uvedeným faktorům následně odpovídají otázky, kterým jsme se ve výzkumném šetření blíže věnovali, tedy léčba onemocnění, časová náročnost péče a omezení, která onemocnění způsobuje dítěti a pečující osobě.

V oblasti léčby se odpovědi respondentek výrazně liší. U dětí MPS III. typu bylo podávání farmakologické léčby zastaveno, u MPS II. typu není tato léčba dostupná, podávána jsou tedy pouze zklidňující farmaka. Poskytována je pouze symptomatická léčba (např. rehabilitace) a podpůrná zdravotní péče, v jednom případě též hospicová péče (umělá plicní ventilace, odsávání hlenů,...). U pacientů s MPS IV. typu je v týdenním intervalu intravenózně

aplikovaná enzymatická léčba, dochází častěji k ortopedickým zákrokům a nutná je pravidelná kontrola na specializovaných pracovištích, využívána je i lázeňská léčba.

Časová náročnost péče se rovněž liší. Jedna respondentka uvádí permanentní 24 hodinovou péči, další tři respondentky rovněž uvádějí permanentní potřebu dohledu, přerušovanou spánkem, popř. pobytem ve školském zařízení. U dětí s MPS IV. respondentky uvádějí spíše potřebu dopomoci v běžných činnostech a monitoringu, po různých ortopedických a jiných zákrocích celodenní péči.

V oblasti omezení a dopadů plynoucích dítěti a pečující osobě z onemocnění uvádějí respondentky omezení téměř ve všech oblastech. Mimo somatických projevů omezujících především pohyb se jedná o omezení v sebeobsluze a aktivitách, ale i na psychické dopady a omezení sociálních kontaktů.

Můžeme konstatovat, že na péči o děti s onemocněním MPS lze pohlížet z několika hledisek. Pro někoho může být nejzásadnější otázkou časová náročnost péče (v některých případech pro mnohé nepředstavitelný permanentní dohled), pro jiného fyzická náročnost (neboť s přibývajícím věkem se zvyšuje tělesná hmotnost dětí, zatímco pečujícím osobám ubývá fyzických sil), někdo může za nejnáročnější považovat psychickou zátěž (plynoucí zejména z nepříznivé prognózy onemocnění). Bez výjimky je však zřejmé, že péče o děti s onemocněním MPS je vždy velmi náročná.

Za další významný aspekt považují **osobnost a individuální charakteristiku pečujících osob a dítěte**. Každý člověk reaguje na náročné životní situace individuálním způsobem, využívá různé copingové strategie, má různou míru odolnosti vůči stresu a různé osobnostní vlastnosti, životní zkušenosti a sociální dovednosti. Tato práce si neklade za cíl zmapování celé této oblasti (což by ani s ohledem na její rozsah nebylo možné). Přesto se lze této problematice věnovat alespoň v omezeném rozsahu, zaměřením na přání a představy pečujících osob.

Při odpovědích na otázku, čím by se lišil život rodiny bez postižení dítěte, se odpovědi respondentek významně různí. V některých bodech se však významně podobají reakcím na otázku týkající se budoucnosti v jiné části tohoto výzkumu. Respondentky uvádějí, že neví, nikdy nad tím nepřemýšlely. Nechtějí na tuto otázku odpovídat, nebo se jí zabývat. Snaží se žít tady a teď, současnou realitou. Svým přístupem se snaží na současnou situaci nalézat spíše pozitivní stránky, jako například více času na rodinu, hovoří však i o hodnotách a smyslu života.

Přání respondentek se v odpovědích vždy stočila k možnostem uzdravení dítěte, což je bohužel v současnosti nereálné. Některé uvádějí konkrétnější přání, jako např. procházku po horách, dovolenou na pláži, nebo pro většinu populace zcela samozřejmý spánek, návštěvu kina, večeři, návštěvu bazénu, či další spontánní akce.

Ve srovnání s možnostmi běžné populace se nám mohou zdát přání respondentek jako jednoduše splnitelná, není však tomu tak. Na všechny komplikace, které tomu brání se lze jednoduše podívat optikou omezení, která život s takto nemocným dítětem limitují výše. Přesto je zřejmé, že se respondentky snaží žít přítomností a zachovat si pokud možno pozitivní přístup k životu. Velmi trefným vyjádřením tohoto pojetí je dle mého názoru článek Emily Kingsley, citovaný v závěru této práce.

Dalším aspektem ovlivňujícím péči o dítě s MPS je **prostředí**. Pojem prostředí v tomto případě zahrnuje prostředí, kde rodina žije, ale i sociokulturní prostředí (širší rodina, přátelé a známí, pomáhající profese,...), zvláštní část zde zaujímají vztahy. V širším pojetí sem lze zařadit i ekonomické faktory a formální sociální síť, které je věnována samostatná část této práce. Blíže jsem se tedy věnovala otázkám prostředí obce, ve které rodina žije, úlohou pomáhajících profesí, komunikaci s lékaři, a kontakty s rodinami dalších dětí s tímto onemocněním.

V oblasti spokojenosti s životem v sociokulturním prostředí obce, se odpovědi respondentek shodují. Některé hovoří o vysoké míře solidarity, sounáležitosti, jiné vyzdvihují dostupnost služeb, potřebných zařízení apod. Objevilo se i konstatování nemístných komentářů veřejnosti, jedná se však o jednotlivce.

Práci pomáhajících profesí (zdravotnického personálu, ošetřovatelů, sociálních pracovníků, pedagogů,...) vnímají a jednohlasně oceňují všechny respondentky. Zaznívala vřelá slova díky za jejich činnost, oceňován byl zejména vstřícný, lidský přístup. To koresponduje i s otázkou komunikace s lékaři, kde byly zmíněny i občasné výjimky, globálně je však oceňována vstřícnost, ochota a osobní, lidský přístup.

Jako jednoznačně přínosný je respondentkami vnímán kontakt s dalšími rodinami dětí s onemocněním MPS, oceňována je psychická podpora, možnost sdílení zkušeností, radostí i starostí, je vyzdvihován pocit uvolnění a vzájemného pochopení.

Za další aspekt, který ovlivňuje péči o dítě s MPS, považují sociální oporu. Ta je uskutečňována ze strany státu, nastavením podpůrných opatření, kterým je věnována

samostatná výzkumná otázka. Za mimořádný aspekt považuji **rodinu** v její struktuře a vztazích, neboť právě ze strany rodiny (a dalších blízkých osob) pramení zpravidla emoční opora. Její členové pomáhají s péčí o nemocné dítě, čemuž byla věnována samostatná otázka.

V otázce týkající se pomoci s péčí jsou ve většině případů za možnou náhradu běžně pečující osoby, označovány osoby blízké z řad užší, či širší rodiny, nebo přátel. Jako přínos je rovněž vnímán pobyt dítěte ve školském, nebo jiném specializovaném zařízení. Nemožnost okamžitého zástupu přitom vnímám jako další faktor, který může negativně ovlivňovat míru stresu pečující osoby.

Touto poslední otázkou jsme se opět v pomyslném kruhu přenesli na začátek této práce, který byl věnován rodině, jako sociálnímu aspektu, ovlivňujícímu péči o dítě s MPS.

Respondentky tohoto výzkumu příliš nepřemýšlejí nad budoucností, ne z důvodu nezodpovědnosti. Jelikož přijaly zodpovědnost a rozhodly se pečovat o své dítě s MPS, prožívají naplno přítomné okamžiky, nemyslí příliš na budoucnost a dokážou se radovat z maličkostí.

V průběhu tohoto výzkumu zazněla od jedné z respondentek několikrát zmínka o Holandsku, které jsem zcela neporozuměla. Zapátrala jsem proto a našla krátký článek, který dle mého názoru přesně vystihuje myšlení pečujících osob. Jelikož ho považuji za velmi inspirativní, a nevyjádřila bych se lépe, dovoluji si ho zde prezentovat.

Tedy slovy Emily Kingsley:

*„Vítejte v Holandsku...“*

*Často jsem dotazována na zkušenost s výchovou handicapovaného dítěte. Aby lidé, kteří touto zkušeností neprošli, dokázali lépe porozumět pocitům, které zažívám, asi takhle... Když zjistíte, že čekáte miminko, cítíte se úžasně, asi jako když plánujete skvělou dovolenou do Itálie. Nakoupíte turistické příručky a začnete plánovat Koloseum. Michelangelův David. Gondoly v Benátkách. Naučíte se několik užitečných frází. Nemůžete se dočkat. Po měsících netrpělivého čekání den D přichází. Vyrážíte. Po několika hodinách letadlo přistává. Letuška přichází a oznamuje: „Vítejte v Holandsku.“*

*„Holandsku?!? Co tím myslíte? Letěla jsem do Itálie. Mám být v Itálii. Celý život jsem snila o tom, že pojedou do Itálie.“ Ale změna v letovém plánu zapříčinila, že jsme přistáli v Holandsku a nezbyvá, než tam zůstat. Důležité však je, že vás nevysadili na odporném, špinavém, nakažlivém místě plném hladomoru a nemoci. Prostě je to jen jiné místo. Není tak rozlehlé a*

*oslnivé jako Itálie. Ale poté, co naberete druhý dech a rozhlédnete se kolem, všimnete si, že Holandsko je zemí větrných mlýnů a tulipánů. A je zemí Rembrandta. Nezbyvá vám nic jiného než nakoupit nové příručky. A naučit se nový jazyk. Potkáte se s úplně jinými lidmi, které byste jinak nikdy nepoznali. Ale každý, koho znáte, cestuje právě do Itálie...a všichni vám nadšeně vyprávějí, jak úžasně si to tam užili. A vám nezbyvá, než po zbytek svého života říkat: „To je místo, kam jsem měla taky jet. To byl můj plán.“ A bolest nikdy nepoleví..., protože nesplnění velkého snu je velkou ztrátou. Ale pokud budete celý život naříkat nad tím, že jste se nedostali do Itálie, nikdy nepoznáte všechno to krásné a výjimečné, co nabízí... Holandsko.“*

## ZÁVĚR

Tato diplomová práce je, jak už jsem uvedla v úvodu, zaměřena na tři dílčí výzkumné cíle: Zjistit, které z možností systémové podpory jsou rodinami pečujícími o dítě s MPS nejčastěji využívány; Analyzovat další aspekty, které ovlivňují péči o dítě s MPS a Zkoumat, jak ovlivňuje péče o dítě s MPS uspokojování potřeb pečující osoby. Domnívám se, že cíle této diplomové práce byly naplněny.

V teoretické části, členěné do čtyř kapitol jsem se zabývala základními pojmy: rodina, jako sociálního aspekt života; zdravotní postižení; vzácné onemocnění; Mukopolysacharidóza; potřeba; Maslowovu pyramidu potřeb a dále se zabývala možnostmi systémové podpory rodin v sociální oblasti, oblasti školství a zdravotnictví.

V úvodu empirické části jsem se podrobněji věnovala metodologii výzkumného šetření; jeho technice a souboru; respondentům; průběhu; sběru dat a samotnému výzkumnému šetření. Předložila jsem rovněž interpretaci a reflexi poznatků zjištěných kvalitativní formou výzkumu (polostrukturovanými rozhovory se šesti pečujícími osobami), které vyplynuly z výzkumného šetření.

Z výstupů výzkumného šetření vyplynulo, že z možností systémové podpory rodiny děti nejvíce využívají: V oblasti sociálních dávek garantovaných státem Příspěvek na péči, a Příspěvek na mobilitu, ze strany podpůrných organizací příspěvek ze systému Dobrý anděl. Některé respondentky obdržely finanční příspěvky od pomáhajících organizací. Ze sociálních služeb je nejvíce využívána poradenská činnost a sociální práce a asistenční služby.

Většina respondentek uvádí v oblasti finanční podpory spokojenost. Přesto se domnívám, že výše sociálních dávek garantovaných státem je nedostatečná a její suplování příspěvky od pomáhajících organizací nepovažuji za šťastné řešení, neboť může vést k exkluzi pečujících rodin. V sociálních službách naopak došlo v uplynulých k významnému rozvoji. Po registraci Společnosti pro MPS, bylo zřízeno Centrum provázení, které se mimo jiných specializuje na pomoc rodinám s dětmi se vzácným onemocněním a těžkým zdravotním postižením. Tato zařízení slouží dobře svému účelu a lze je považovat za příklady dobré praxe.

V oblasti školství je všemi dětmi využíván Individuální vzdělávací plán, jsou pravidelně monitorovány školskými poradenskými zařízeními a mají k dispozici asistenta pedagoga, některé využívají i služby APA. Z výstupů šetření vyplývá, že v oblasti vzdělávání lze v uplynulých letech pozorovat výrazný vývoj, způsobený pojetím nového Školského zákona.

Ten umožňuje vzdělávání žáků se speciálními vzdělávacími potřebami v běžných, nebo speciálních školských zařízeních, tím předchází jejich sociálnímu vyloučení a napomáhá jejich inkluzi. Za přínosné je považováno rovněž zřízení funkce asistenta pedagoga. Ve zdravotnictví využívá většina dětí s MPS běžnou zdravotní a symptomatickou péči, některé děti dále enzymatickou terapii, rehabilitační a lázeňskou péči. Většina matek uvádí pomůcky, zejména k zabezpečení mobility. Rovněž s podporou v oblasti zdravotnictví je většina matek spokojena.

Ve druhé výzkumné části jsem se zaměřila na uspokojování potřeb pečujících osob v kontextu Maslowovy pyramidy potřeb.

Při uspokojování základních fyziologických potřeb nepocítuje většina respondentek závažné nedostatky, některé však hovoří o neuspokojení v oblasti spánku, který dále souvisí s pocity různé míry únavy. Naplnění potřeby jistoty a bezpečí konstatují pouze některé respondentky, neuspokojení je uváděno zejména v oblasti mezilidských vztahů. Tyto dvě základní potřeby jsou naplněny pouze částečně.

V oblasti potřeb vyššího řádu, společenských potřeb pocítuje většina respondentek uspokojení (hovoří o zkvalitnění stávajících vztahů a navázání nových kontaktů), stejně jako u potřeby uznání a ocenění. Tyto potřeby lze považovat za naplněné. Potřebu seberealizace, tvořící pomyslný vrchol pyramidy považují za uspokojenou opět pouze některé respondentky, lze ji tedy považovat za částečně naplněnou.

K dalším aspektům, ovlivňujícím péči o dítě s MPS, kterými jsem se zabývala ve třetí části výzkumného šetření náleží především zdravotní stav a z něj plynoucí míra závislosti; osobnost a individuální charakteristiku pečujících osob a dítěte; prostředí a rodina.

Tento výzkum lze použít k dalšímu rozvoji pracovníků pomáhajících profesí, či jako podnět pro studenty v oblasti přístupu k dětem s postižením i jejich rodinám. Domnívám se, že informovanost veřejnosti o vzácných onemocněních je stále na nízké úrovni a je potřeba hledat cesty k jejímu zvýšení. I to může být jednou z úloh pracovníků pomáhajících profesí.

Respondentky tohoto výzkumu příliš nepřemýšlejí nad budoucností. Jelikož přijaly zodpovědnost a rozhodly se pečovat o své dítě s MPS, prožívají naplno přítomné okamžiky a dokážou se radovat z maličností.

Řečeno slovy Emily Kingsley „*pokud budete celý život naříkat nad tím, že jste se nedostali do Itálie, nikdy nepoznáte všechno to krásné a výjimečné, co nabízí....Holandsko.*“

## **SEZNAM ZKRATEK**

ČR - Česká republika

MPS - mukopolysacharidóza

CNS - ventrální nervová soustava

ERT - enzyme replacement therapy – enzymatická terapie

SVP - speciální vzdělávací potřeby

SPC - speciálněpedagogické centrum

PO - podpůrné opatření

AP - asistent pedagoga

ČAVO - Česká asociace vzácných onemocnění

CP - Centrum provázení

APA – aplikované pohybové aktivity

R1 – R6 - respondentka 1 – respondentka 6



# SEZNAM ODBORNÝCH ZDROJŮ

## Použitá literatura

AYERS, S., DE VISSER, R. *Psychologie v medicíně*. Praha: Grada Publishing, 2015. ISBN 978-80-247-5230-3.

BAZALOVÁ, B. *Dítě s mentálním postižením a podpora jeho vývoje*. 1. vyd. Praha: Portál, 2014, 183 s. ISBN 978-80-262-0693-4.

ČÁBALOVÁ, D. *Pedagogika*. Vyd. 1. Praha: Grada, 2011. 272 s. ISBN 978-80-247-2993-0.

DISMAN, M. *Jak se vyrábí sociologická znalost: příručka pro uživatele*. Praha: Karolinum, 2011. ISBN 978-80-246-1966-8.

EHLER, E., a kol. *Vzácná onemocnění*. Olomouc: Solen, 2013. ISBN 978-80-7471-052-0.

FITZNEROVÁ, I. *Máme dítě s handicapem*. Praha: Portál, 2010. ISBN 978-80-7367-663-6.

GIDDENS, A. *Sociologie*. Vyd. 1. Praha: Argo, 1999. 595 s. ISBN 80-7203-124-4.

GRAHAM, H. 1983. *Caring a labour of love*. In FINCH, J., GROVES, D. (eds.). *A Labour of Love: Women, Work and Caring*. London: Routledge and Kegan. 1983, pp. 13-30.

HENDL, J.: *Kvalitativní výzkum: základní metody a aplikace*. Praha: Portál, 2005. ISBN 80-7367-040-2;

CHLOUBOVÁ, H. 2005. *Změny potřeb ve stáří*. In: Zpravodaj pro management rezidenčních zařízení. Roč. 1, č. 2, str. 22-23.

CHRÁSKA, Miroslav. *Metody pedagogického výzkumu*. Praha: Grada Publishing, 2016. ISBN 978-80-247-5326-3.

JANKOVSKÝ, J. *Ucelená rehabilitace dětí s tělesným a kombinovaným postižením, somatopedická a psychologická hlediska*. 2. vyd. Praha: Triton, 2006. 173 s. ISBN 80-7254-730-5.

JEŘÁBKOVÁ, K. *Teoretické základy speciální pedagogiky pro speciální pedagogy*. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci, 2013. ISBN 978-80-244-3734-7.

KREJČÍŘOVÁ, D. a kol.: *Dětská klinická psychologie*. Praha: Grada, 2006. ISBN 80-247-1049-8.

KREJČÍŘOVÁ, D. *Reakce rodiny na sdělení závažné diagnózy u dítěte*. In ŘÍČAN, P.

- LEVICKÁ, J. *Sociální práce s rodinou*. Trnava: Mosty, 2004. ISBN 80-89074-93-6.
- LINHART, J. *Velký sociologický slovník. Sv. 2, P-Ž*. Praha: Karolinum, 1996. ISBN 80-7184-310-5.
- LINHARTOVÁ, V. *Praktická komunikace v medicíně pro mediky, lékaře a ošetrující personál*. Praha: Grada, 2007. ISBN 978-80-247-1784-5.
- MACEK, M. *Genetický podklad vzácných onemocnění*. In: KUBÁČKOVÁ, K. a kol. *Vzácná onemocnění: v kostce*. Praha: Mladá fronta, 2014. ISBN 978-80-204-3149-3.
- MALINOVÁ, V. *Pediatric pro praxi*. Lysosomální onemocnění – současné možnosti diagnostiky a terapie. 2013, roč. 14, č. 3, s. 157-160. ISSN 1213-0494. Dostupné též z <http://www.pediatricpropraxi.cz>.
- MATĚJČEK, Z. *Psychologie nemocných a zdravotně postižených dětí*. 3. vyd. Jinočany: H+H, 2001. ISBN 80-860-2292-7.
- MATOUŠEK, O. a kol. *Metody a řízení sociální práce*. Vyd. 2. Praha: Portál, 2008. 384 s. ISBN 978-80-7367-502-8.
- Michalík, J., Zeman J. a kol. *Mukopolysacharidóza*. Olomouc: Společnost pro Mukopolysacharidosu, 2010. ISBN: 978-80-86417-11-0.
- MICHALÍK, J. a kol. *Osoby se zdravotním postižením - speciálně pedagogické aspekty komunikace*. Olomouc: VCZIP - sekce vzdělávání, 2010. ISBN 978-80-86417-09-7.
- MICHALÍK, J. a kol. *Metodika posuzování speciálních vzdělávacích potřeb u dětí a žáků se vzácnými onemocněními*. Olomouc: Společnost pro mukopolysacharidózu, 2012. ISBN: 978-80-86532-26-4.
- MICHALÍK, J. a kol. *Zdravotní postižení a pomáhající profese*. Praha: Portál, 2011. ISBN 9788073678593.
- MICHALÍK, J. a Vyd. 1. kol. *Kvalita života osob pečujících o člena rodiny s těžkým zdravotním postižením*. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci, 2011. ISBN 978-80-244-2957-1.
- MICHALÍK, J. a kol. *Rodina pečující o člena se zdravotním postižením - kvalita života*. Olomouc: Vydavatelství UP, 2013, ISBN 978-80-244-3643-2.
- MIOVSKÝ, M. *Kvalitativní přístup a metody v psychologickém výzkumu*. Praha: Grada Publishing, 2006, Psyché. ISBN 80-247-1362-4.

- NAVRÁTIL, P. *Teorie a metody sociální práce*. Brno: Marek Zeman, 2001. ISBN 80-903070-0-0.
- NOVOSAD, L. *Poradenství*. Praha: Portál, 2009. ISBN 978-80-7367-509-7.
- PEŠLOVÁ, R. *Právní průvodce pečujících*. Brno: Moravskoslezský územní úřad, 2012. ISBN 978-80-260-1924-4.
- PIPEKOVÁ, J. *Kapitoly ze speciální pedagogiky*. 2., rozš. a přeprac. vyd. Brno: Paido, 2006, ISBN 8073151200.
- PIPEKOVÁ, J., VÍTKOVÁ, M. *Uvedení do speciální pedagogiky*. In: PIPEKOVÁ, J. *Kapitoly ze speciální pedagogiky*. 3. vyd. Brno: Paido, 2010. ISBN 978-80-7315-198-0.
- PLHÁKOVÁ, A.: *Dějiny psychologie*. Vyd. 1. Praha: Grada, 2006. ISBN 80-247-0871-X.
- ROLLAND, J. S. *Families and Chronic Illness, An Integrative Model*. In: CATHERALL, D. R. *Handbook of stress, trauma, and the family*. New York: Brunner-Routledge, 2004. ISBN 0415947545
- ŘEZÁČ, J. *Sociální psychologie*. Brno: Paido, 1998. ISBN 80-85931-48-6.
- SLOWÍK, J. *Speciální pedagogika*. Praha: Grada Publishing, 2007. ISBN 978-80-247-1733-3.
- SPOLEČNOST PRO MUKOPOLYSACHARIDOSU. *Není naděje, zbývá láska – 1994-2014 – Výroční almanach*. Společnost pro MPS, 2014. ISBN: 978-80-244-4267-9.
- STRAUSS, A., CORBINOVÁ, J.: *Základy kvalitativního výzkumu: postupy a techniky metody zakotvené teorie*. Boskovice: Albert, 1999. ISBN 80-85834-60-X.
- STŘELEČEK, S. *Studie z teorie a metodiky výchovy*. 1. vyd. Brno: Masarykova univerzita v Brně, 2005. 214 s. ISBN 80-210-3687-7.
- ŠAMÁNKOVÁ, M.: *Lidské potřeby ve zdraví a nemoci: aplikované v ošetrovatelském procesu*. 1. vyd. Praha: Grada, 2011. ISBN 978-80-247-3223-7.
- ŠVARCOVÁ, I. *Základy speciální pedagogiky*. Praha: Parta, 2012. ISBN 978-80-7320-176-0.
- ŠVAŘÍČEK, R., ŠEĐOVÁ K. *Kvalitativní výzkum v pedagogických vědách*. Vydání druhé. Praha: Portál, 2014. ISBN 978-80-262-0644-6.
- TOMALOVÁ, P., DUPALOVÁ, P., MICHALÍK, J. *Jaké to je? ...slyšet o nemoci svého dítěte...* Olomouc: UPOL, 2015. ISBN 978-80-244-4852-7.

TOMALOVÁ, P., MAŠTALÍŘ, J., DUPALOVÁ, P. a kol. *Co je dobré vědět? ...při péči o nemocné dítě...* Olomouc: UPOL, 2017. ISBN 978-80-244-5131-9.

TRACHTOVÁ, E. a kol. *Potřeby nemocného v ošetrovatelském procesu.* Brno: Národní centrum ošetrovatelství a nelékařských zdravotnických oborů, 2013.

VÁGNEROVÁ, M., STRNADOVÁ I. a KREJČOVÁ L. *Náročné mateřství, Být matkou postiženého dítěte.* Praha: Karolinum, 2009. ISBN 978-802-4616-162.

VÁGNEROVÁ, M. *Psychopatologie pro pomáhající profese.* 5. vyd. Praha: Portál, 2012. ISBN 978-80-262-0225-7.

VANČURA, J. *Zkušenost rodičů dětí s mentálním postižením.* 1. vyd. Brno: Společnost pro odbornou literaturu - Barrister a Principal, 2007, 151 s. ISBN 9788087029145.

WHO. *Mezinárodní klasifikace funkčních schopností, disability a zdraví: MKF.* Praha: Grada, 2008. ISBN 978-80-247-1587-2.

ZÁVODSKÁ, R. *Biologie buněk.* Praha: Scientia, 2006. ISBN 80-86960-15-3.

## **Legislativa:**

Zákon č. 111/2006 Sb., o pomoci v hmotné nouzi., ve znění pozdějších předpisů.

Zákon č. 329/2011 Sb., o poskytování dávek osobám se zdravotním postižením, ve znění pozdějších předpisů.

Zákon č. 561/2004 Sb., o předškolním, základním, středním, vyšším odborném a jiném vzdělávání (Školský zákon), ve znění pozdějších předpisů.

Zákon č. 108/2006 Sb., o sociálních službách, ve znění pozdějších předpisů.

Zákon č. 117/1995 Sb., o státní sociální podpoře, ve znění pozdějších předpisů.

Zákon č. 48/1997 Sb. o veřejném zdravotním pojištění a o změně a doplnění některých souvisejících zákonů, ve znění pozdějších předpisů.

Zákon č. 372/2011 Sb. o zdravotních službách a podmínkách jejich poskytování (zákon o zdravotních službách)

Vyhláška č. 27/2016 Sb., o vzdělávání žáků se speciálními vzdělávacími potřebami a žáků nadaných, ve znění pozdějších předpisů.

Vyhláška č. 72/2005 Sb., o poskytování poradenských služeb ve školách a školských poradenských zařízeních, ve znění pozdějších předpisů.

## **Elektronické zdroje**

APA Aplikované pohybové aktivity [online]. [cit. 2022-04-03]. Dostupné z: <https://www.apa.upol.cz/kdo-jsme-apa#centrumapa>

Centrum provázení. [online]. [cit. 2022-03-29]. Dostupné z: <https://centrumprovazeni.cz/>

*Den vzácných onemocnění 2022.* [online]. [cit. 2022-03-22]. Dostupné z: <https://www.parentproject.cz/blog/den-vzacnych-onemocneni-2022>

*Dobry anděl.* [online]. [cit. 2022-03-30]. Dostupné z: <https://www.dobryandel.cz/>

*Etický kodex sociálního pracovníka ČR a Společnost sociálních pracovníků ČR.* [online]. Společnost sociálních pracovníků, 2022. [online]. [cit. 2022-3-28].

EURORDIS: *Rare Diseases Europe. What is a rare disease?* [online]. [cit. 2022-03-22]. Dostupné z: <http://www.eurordis.org/content/what-rare-disease>

JEŠINA, P., ZEMAN, J. *Mukopolysacharidózy.* [online] Medical tribune. [cit. 2022-3-22]. Dostupné z: <https://www.tribune.cz/clanek/25303>

*Canadian MPS Society. Kanadská společnost pro mukopolysacharidy a související nemoci.* [online]. [cit. 2022-03-22]. Dostupné z: <https://www.mpsociety.ca/support/connect/#>

Česká asociace vzácných onemocnění (ČAVO). [online]. [cit. 2022-03-29]. Dostupné z: <https://vzacna-onemocneni.cz/o-nas/predsednictvo-cavo.html>

Modrý koník, Vítejte v Holandsku. [online]. [cit. 2022-06-17]. Dostupné z: <https://www.modrykonik.cz/blog/sisstin/article/vitejte-v-holandsku/>

MPSV, Příspěvek na péči. [online]. [cit. 2022-03-30]. Dostupné z: <https://www.mpsv.cz/-/prispevek-na-peci>

*Mukopoly. Společnost pro mukopolysacharidosu.* [online]. [cit. 2022-03-22]. Dostupné z: <https://mukopoly.cz/?msclid=71f178c8b5cf11ec84b31cc9efe3bb60>

*Národní strategie pro vzácná onemocnění.* [online]. ČAVO. [cit. 2022-3-22]. Dostupné z: <http://www.vzacna-onemocneni.cz/vzacna-onemocneni/politika-cr-a-vzacna-onemocneni/narodni-strategie-pro-vzacna-onemocneni.html>

Obrázky. *Maslowova pyramida potřeb.* [online]. [cit. 2022-03-27]. Dostupné z: <https://search.seznam.cz/obrazky/?q=pyramida%20pot%C5%99eb%20maslow&fulltext&sourceid=fulltext&thru=hint-obrazky->

*Orphanet.* [online]. [cit. 2018-3-29]. Dostupné z: <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>

*Pacientská rada.* [online]. [cit. 2022-03-27]. Dostupné z: <https://pacientskeorganizace.mzcr.cz/index.php?pg=pacientska-rada>

O vzácných onemocněních. Orphanet Česká republika [online]. [cit. 2022-03-22]. Dostupné z: <http://www.orphanet.cz/national/CZ-CS/index>

SILVA, Alcione Leite, a kol., 2013. *The needs of informal caregivers of elderly people living at home an integrative review. Scandinavian journal of caring sciences.* [online]. [cit. 2022-03-24]. Dostupné z: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/pdf/10.1111/scs.12019>

TRIANAFILLOU, J. a kol. 2010. *Informal care in the longterm care systém.* [online]. [cit. 2022-03-22]. Dostupné z: <https://www.euro.centre.org/downloads/detail/768>

*Úmluva o právech osob se zdravotním postižením.* [online]. MŠMT. [cit. 2022-03-22]. Dostupné z: [https://www.mpsv.cz/files/clanky/28419/Umluva\\_o\\_pravech\\_osob\\_se\\_ZP.pdf](https://www.mpsv.cz/files/clanky/28419/Umluva_o_pravech_osob_se_ZP.pdf)

Život dětem. [online]. [cit. 2022-3-30]. Dostupné z: <http://www.zivotdetem.cz/c/o-nas/>

## **SEZNAM OBRÁZKŮ**

Obrázek č. 1 Výskyt osob nemocných mukopolysacharidózou v ČR v r. 2013 .....	25
Obrázek č. 2 Maslowova pyramida potřeb .....	36
Obrázek č. 3 Výsledky výzkumu, viz výše .....	54

## **SEZNAM TABULEK**

Tabulka č. 1 Příspěvek na péči v roce 2022 .....	43
Tabulka č. 2 Přehled respondentů.....	58

## **SEZNAM PŘÍLOH**

Příloha č. 1 – Otázky polostrukturovaného rozhovoru	
Příloha č. 2 – Záznamy rozhovorů s R1 – R6	

## **Příloha č. 1:**

### **Otázky polostrukturovaného rozhovoru**

#### **Onemocnění a náročnost péče**

1. Ve kterém roce bylo dítěti onemocnění diagnostikováno?
2. Kolik je dítěti v současnosti let?
3. Jakou léčbu dítě užívá (vč. symptomatické)?
4. Jaká je časová náročnost péče (cca v hodinách)?
5. Jaká omezení dítěti a pečující osobě onemocnění způsobuje (po fyzické a psychické stránce)?

#### **Využívání a spokojenost se systémem podpory**

6. Jaké příspěvky čerpáte?
7. Jaké sociální služby využíváte (poradenství, stacionáře, osobní asistence, aj.)?
8. Jakou podporu z oblasti školství využíváte (IVP, asistent pedagoga, aj.)?
9. Jakou podporu z oblasti zdravotnictví využíváte v oblasti péče (léčebná, rehabilitační, lázeňská péče, aj.) a pomůcek (vozičky, pomůcky, aj.)?
10. Kterou další možnost podpory ze strany státního, či nestátního sektoru využíváte?
11. Dokážete dopředu odhadnout, jakou formu podpory budete v budoucnu potřebovat?
12. Jakou formu podpory postrádáte (co je dle Vašeho názoru třeba zlepšit)?
13. Kdo Vám nejvíce pomohl (čí podporu považujete za klíčovou)?

#### **Potřeby**

14. Jaké byly Vaše potřeby bezprostředně po sdělení diagnózy? Věděli jste, na koho se v případě potřeby obrátit?
15. Změnily se potřeby bezprostředně po sdělení diagnózy a nyní? V čem?
16. Jsou uspokojovány Vaše základní fyziologické potřeby (spánek, potrava, oděv, bydlení, sexuální potřeby /intimita/, aj.)?
17. Cítíte se jistě a bezpečně v souvislosti s ochranou a stabilitou materiálního prostředí a mezilidských vztahů?
18. Cítíte se uspokojena v oblasti společenských potřeb (láska, náklonnost, přátelství, pocit příslušnosti k nějaké skupině)?
19. Domníváte se, že blízké osoby, či společnost uznávají a oceňují „práci“, kterou v souvislosti s péčí o dítě vykonáváte?



20. Cítíte se uspokojena v oblasti seberealizace? Máte možnost se rozvíjet a využívat své schopnosti?
21. Můžete se realizovat v zaměstnání na plný úvazek (proč ne)? Co by bylo třeba, abyste mohly? Vychází Vám zaměstnavatel vstříc?

### **Sociální aspekty**

22. Cítíte se být přijati společností? Žije se vám spokojeně ve vaší obci (např. v oblasti podpory, dostupnosti služeb, aj.)?
23. Kdo Vám pomáhá s péčí o dítě s onemocněním (v rámci rodiny, i mimo ni)?
24. Jakou máte představu o životě rodiny bez postižení dítěte? Co by bylo jinak?
25. Co byste si přáli, ale s ohledem na onemocnění dítěte je to nereálné?
26. Jak vnímáte úlohu pomáhajících profesí (lékaři, zdravotní sestry, ošetřovatelé, sociální pracovníci, pedagogové)?
27. Jak se Vám komunikuje s lékaři?
28. Jste – li v kontaktu s rodinami s podobně postiženým dítětem, co považujete za přínos, či negativum tohoto kontaktu?

## Příloha č. 2:

### Záznam rozhovoru s respondentkou 1

29. Ve kterém roce bylo dítěti onemocnění diagnostikováno? „2008“
30. Kolik je dítěti v současnosti let? ■■■■
31. Jakou léčbu dítě užívá (vč. symptomatické)? „*Bere jenom léky na zklidnění, jinak nic.*“
32. Jaká je časová náročnost péče (cca v hodinách)? „*Přes den, než jde spát, tak těch 12 - 14 hodin denně.*“
33. Jaká omezení dítěti a pečující osobě onemocnění způsobuje (po fyzické a psychické stránce)? „*Omezuje nás to skoro ve všem, protože se nikde člověk s takto postiženým dítětem nemůže vlastně dostat. Celkově je to hodně náročné, vlastně pleny, koupání, všechno.*“
34. Jaké příspěvky čerpáte? „*Příspěvek na péči a vyřizujeme důchod. Měli jsme mobilitu, ale ta nám skončila. Chtěli bychom vyřídit znova, ale dítě se nedá vyfotit, furt se hemží, nevydrží.*“
35. Jaké sociální služby využíváte (poradenství, stacionáře, osobní asistence, aj.)? „*Tak osobní asistenci určitě, poradenství sem tam a jinak... hlavně tu asistenci, jinak asi nic. Tu asistenci asi tak dvě hodiny denně, bych řekla.*“
36. Jakou podporu z oblasti školství využíváte (IVP, asistent pedagoga, aj.)? „*Je ve speciální škole a tam má vlastně k sobě asistentku pedagoga, má svůj individuální plán a co půl roku ji sledují v poradně. Je to dobrá škola.*“
37. Jakou podporu z oblasti zdravotnictví využíváte v oblasti péče (léčebná, rehabilitační, lázeňská péče, aj.) a pomůcek (vozičky, pomůcky, aj.)? „*Momentálně, co se týče péče, tak vlastně nic. Teda voziček vlastně.*“
38. Kterou další možnost podpory ze strany státního, či nestátního sektoru využíváte? „*Žádnou.*“
39. Dokážete dopředu odhadnout, jakou formu podpory budete v budoucnu potřebovat? „*Tu asistenci, to je jasné a občas taky hledám psychickou podporu a jinak vůbec vlastně nevím, co*“

*bude v budoucnu. Vůbec se tím nezabývám, řeším, co je teď, každý den. Vůbec na to nechci myslet. “*

40. Jakou formu podpory postrádáte (co je dle Vašeho názoru třeba zlepšit)? *„Myslím, že asi nic. Myslím, že všechno je tak, jak má být. “*

41. Kdo Vám nejvíce pomohl (či podporu považujete za klíčovou)? *„Tatínek nevlastní a pak taky Společnost pro MPS, ti byli takoví (odmlka) jinak jsem nehledala nic. “*

42. Jaké byly Vaše potřeby bezprostředně po sdělení diagnózy? Věděli jste, na koho se v případě potřeby obrátit? *„Vůbec jsem netušila. Myslím, že zrovna, jak jsme byli u dr. Malinové, tak ta mi řekla, kde se mám zeptat, na tu Společnost, že se mám obrátit. Ta potřeba byla vlastně jako něco řešit, nebo tak. “*

43. Změnily se potřeby bezprostředně po sdělení diagnózy a nyní? V čem? *„Určitě. No je to vlastně tak, že s tím dítětem, když se něco musí řešit... vlastně se řeší jen dítě většinou a věci, které by se měly řešit dál, se v podstatě odsouvají, protože jsou i jiné problémy. Nevím vlastně, jak bych to řekla, nevím. Asi takhle. Já to beru jako normální život, i když je to vlastně blbost, tak v tom nehledám nic špatného jakoby, nepřemýšlím nad tím. “*

44. Jsou uspokojovány Vaše základní fyziologické potřeby (spánek, potrava, oděv, bydlení, sexuální potřeby /intimita/, aj.)? *„Ano, nemám si určitě na co stěžovat. “*

45. Cítíte se jistě a bezpečně v souvislosti s ochranou a stabilitou materiálního prostředí a mezilidských vztahů? *„Ano, jsem spokojená. “*

46. Cítíte se uspokojena v oblasti společenských potřeb (láska, náklonnost, přátelství, pocit příslušnosti k nějaké skupině)? *„Ano, momentálně žádný problém. Mám toho tatku, občas přijdu i mezi lidi, třeba na tu jógu. “*

47. Domníváte se, že blízké osoby, či společnost uznávají a oceňují „práci“, kterou v souvislosti s péčí o dítě vykonáváte? *„Ano, řeknou třeba, že Tě obdivujou, že je to spousta práce a tak. “*

48. Cítíte se uspokojena v oblasti seberealizace? Máte možnost se rozvíjet a využívat své schopnosti? *„Neměla jsem, ale teď už, je to asi tak 2 – 3 roky, tak ano. Učím se angličtinu třeba, chodím na jógu třeba, ta je úžasná. “*

49. Můžete se realizovat v zaměstnání na plný úvazek (proč ne)? Co by bylo třeba, abyste mohly? Vychází Vám zaměstnavatel vstříc? „*To určitě ne, kdo by zajistil péči?*“

50. Cítíte se být přijati společností? Žije se vám spokojeně ve vaší obci (např. v oblasti podpory, dostupnosti služeb, aj.)? „*Ano, nemám problém s ničím.*“

51. Kdo Vám pomáhá s péčí o dítě s onemocněním (v rámci rodiny, i mimo ni)? „*No jenom ten tatka. To mi velice pomáhá, ten tatka, že tady je. Dokáže ji přebalit, nakrmit a tak. Prostě že jako můžu na chvíli odejít a zase přijít, to je bomba. Když ho zavolám, udělá všechno, co může, což nebyvalo. Bývala jsem dřív na všechno sama.*“

52. Jakou máte představu o životě rodiny bez postižení dítěte? Co by bylo jinak? „*Já jsem nad tím ani snad nepřemýšlela. Ježiš, já nevím, nevím. Já jsem nad tím nikdy nepřemýšlela. Možná by bylo všechno špatně. Právě když jsem byla na józe, tak jsem zažila, to se nedá ani popsat. Byla jsem v takové euforii a měli jsme si představit něco, co se nám zdá nemožné. To jsem si představila to dítě, jak je zdravé.*“

53. Co byste si přáli, ale s ohledem na onemocnění dítěte je to nereálné? „*Třeba myslíš jako uzdravení dítěte, což je nemožné? Právě když jsem byla na józe, tak jsem zažila, to se nedá ani popsat. Byla jsem v takové euforii a měli jsme si představit něco, co se nám zdá nemožné. To jsem si představila to dítě, jak je zdravé, tak to bylo... to jsem se rozbřečela. Všichni to máme těžké. Ty, já každý svým způsobem, ale všichni to máme těžké.*“

54. Jak vnímáte úlohu pomáhajících profesí (lékaři, zdravotní sestry, ošetřovatelé, sociální pracovníci, pedagogové)? „*Všechno v pořádku. Měla jsem za celou dobu možná 1,2,3 špatné zkušenosti, ale celkově úplně v pořádku.*“

55. Jak se Vám komunikuje s lékaři? „*Taky všechno v pohodě.*“

56. Jste – li v kontaktu s rodinami s podobně postiženým dítětem, co považujete za přínos, či negativum tohoto kontaktu? „*Určitě přínos, protože s lidmi s podobnými osudy se dá o všem povídat a chápou vás. Negativum v tom vůbec nevidím.*“

## **Záznam rozhovoru s respondentkou 2**

1. Ve kterém roce bylo dítěti onemocnění diagnostikováno? „*V roce 2008.*“

2. Kolik je dítěti v současnosti let?

3. Jakou léčbu dítě užívá (vč. symptomatické)? *„Žádnou, nebo vlastně umělou plicní ventilaci.“*
4. Jaká je časová náročnost péče (cca v hodinách)? *„Je plně odkázáno na umělou plicní ventilaci, je odkázáno na péči jiné osoby 24 hodin denně, na polohovací lůžko a taky polohovací invalidní vozík. Taky ještě odsávání hlenů několikrát denně.“*
5. Jaká omezení dítěti a pečující osobě onemocnění způsobuje (po fyzické a psychické stránce)? *„Je nutný nepřetržitý dohled.“*
6. Jaké příspěvky čerpáte? *„Příspěvek na péči, Příspěvek na bydlení, Sociální příspěvek k příspěvku na péči a Přídavek na dítě. Ještě máme vlastně příspěvek od Dobrého anděla a mobilitu ještě vlastně.“*
7. Jaké sociální služby využíváte (poradenství, stacionáře, osobní asistence, aj.)? *„Byl problém od loňského roku, protože k nám může vlastně jen zdravotní sestra, protože je na tom ventilátoru, ne jen asistentky, které jsou na jiné věci. A od loňského roku začal fungovat mobilní terénní hospic Dům pro děti a oni zatím mají terénní služby a do budoucna vlastně počítají s odlehčovací službou a tak. Tak vlastně mobilní hospicovou péči. Dojíždějí jednou týdně k nám, ale je tam vlastně problém s kapacitou, nejde to pokrýt celé. Snaží se alespoň jednou týdně na těch 10 hodin k nám přijet.“*
8. Jakou podporu z oblasti školství využíváte (IVP, asistent pedagoga, aj.)? *„Teď bude vlastně v poslední 10 třídě té povinné školní docházky a stáhli jsme to vlastně na to minimum, jakože jedna hodina měsíčně. Máme to jako potvrzené od lékaře. Dochází k nám asistentka jednou za měsíc, ale když byl ten Covid, tak si to napsala a jsme se spojili přes Skype a třeba mu četla knížku, aby to bylo splněný, ta výuka a tak. A taky to IVP. Jsem ráda, že už ta povinná docházka letos končí, jako že máme splněno.“*
9. Jakou podporu z oblasti zdravotnictví využíváte v oblasti péče (léčebná, rehabilitační, lázeňská péče, aj.) a pomůcek (vozičky, pomůcky, aj.)? *„Když přijedou, tak ho odcvičí, jinak vlastně rehabilitujeme doma. Dřív jsme jezdili na rehabilitace jednou za 14 dní, jenže pak jak byl ten Covid... Z pomůcek ještě válce, polštáře, antidekubitní polštáře, takový ty ježky, á... takový ty polohovací pomůcky... postel polohovací a to je vlastně všechno. Měli jsme židličku polohovací, ale to už dítě neusedí. Takže nejvíc jako ten vozík a postel. Plicní odsávačka, ambuvak, oxymetr, a co jsou s tím spojený další pomůcky, co se týče odsávání.“*

10. Kterou další možnost podpory ze strany státního, či nestátního sektoru využíváte? „*Nejsem si vědoma, ne, jako fakt... nic mě nenapadá.*“
11. Dokážete dopředu odhadnout, jakou formu podpory budete v budoucnu potřebovat? „*O tom nechci mluvit.*“
12. Jakou formu podpory postrádáte (co je dle Vašeho názoru třeba zlepšit)? „*No pořád je jako ještě ta malá podpora, jako nejsou lidi v té hospicové péči, jako té úplně paliativní... že jako třeba tento hospic nemá ještě lékaře a jsou v začátcích. A vlastně už pak nemusíš řešit dalšího doktora, třeba pediatra a tak. Třeba aby Ti napsal na plínky poukaz a když má infekci, tak to ještě taky zase musíš řešit s pediatrem, volat naši doktorce z Ára, pod kterou spadáme ohledně toho ventilátoru, a takto by to bylo všechno v jednom. Že ten doktor by měl vlastně všechny informace a mohl by rozhodovat třeba o ventilování, tak jako napsat léky, pleny a tak dále. A potom vlastně kdyby došlo k tomu úmrtí, že všechno vlastně jako vyřídí oni, že ty nemusíš...*“
13. Kdo Vám nejvíce pomohl (či podporu považujete za klíčovou)? „*Úplně na začátku ta Společnost pro MPS, protože vlastně jako nebylo ještě žádné Centrum provázení, nebo tak a potom vlastně ty zkušenosti jiných rodičů, že se zkontaktujeme a radíme si navzájem, jaké máme zkušenosti právě s téma pomůckama, lékama, s lékařema a tak. To je vlastně ta největší pomoc. A potom ještě, když chodilo do dětského rehabilitačního stacionáře Vlaštovka, to byli vlastně lidi, kteří první se byli schopni o ně postarat mimo nás.*“
14. Jaké byly Vaše potřeby bezprostředně po sdělení diagnózy? Věděli jste, na koho se v případě potřeby obrátit? „*Právě že v té nemocnici nám dali kontakt na pana Michalíka, takže jsme ho kontaktovali. Ale třeba zase trvalo asi měsíc, než jsem našla odvahu ho kontaktovat. Jo, než se s tím vlastně člověk srovná a tak, jako utřídí si ty informace...*“
15. Změnily se potřeby bezprostředně po sdělení diagnózy a nyní? V čem? „*Že dřív jsme vlastně potřebovali hlavně velkou zásobu plen, protože neustále byl počůranej, pokakanej a tak a teď vlastně potřebujeme ten ventilátor, polohovací vozík, víc zdravotního materiálu... tak to vlastně ani nevím, Člověk se tomu postupně teprve přizpůsobuje. Ze začátku byly vlastně hlavně ty informace, na koho se obrátit... Teď je třeba výhoda i té rané péče, dřív to bylo v začátcích, tak my jsme vlastně moc neměli tu možnost. Mimo toho Michalíka, kterej nás zahrnul informacema, jsme neměli žádněj, nic. Na sociálce nám nic neřekli, u doktorky nám nic neřekli. My jsme jeli přes Michalíka a tu informaci jsme jako*“

*teprve řešili dál. Ono, jak jseš v tom už potom několik let, tak se v tom už potom začneš orientovat sama, už nemáš potřebu někoho hledat, nebo nevím, jak bych to řekla. Protože vlastně už máme navázaný ten kontakt s těma doktorama, už ví, kdo jsme, pořešíme ten problém a jedeme dál. Tak už jsme vlastně sami na sebe odkázání. Víc si vlastně myslím, že jako od začátku to bylo, aby nás nasměřovali... kam jít jako, na co máme nárok a tak a teď, když už to víme, tak už to spíš tak udržujeme a tak... se v tom snažíme orientovat sami.“*

16. Jsou uspokojovány Vaše základní fyziologické potřeby (spánek, potrava, oděv, bydlení, sexuální potřeby /intimita/, aj.)? *„Máme vlastně přizpůsobený dům, který jsme stavěli kvůli dítěti, abychom to vlastně zvládli co nejlíp, abychom si usnadnili to soužití s tou nemocí. Teď vlastně jak zvedli ten příspěvek na péči, tak nám to pokrývá ty potřeby. Teď je to třeba tak, že dítě v noci spává, ale já jsem poslední dobou jako strašně unavená. A taky to tělo jako na to reaguje jinak ve 20 a jinak ve 40.“*
17. Cítíte se jistě a bezpečně v souvislosti s ochranou a stabilitou materiálního prostředí a mezilidských vztahů? *„Je fakt, že vytřídí se ti hodně přátelé a zůstanou ti fakt jen ti, kteří jsou ti podporou a nabízejí ti jako pomoc. Takže vím, že mám podporu třeba přátel, na který se můžu spolehnout a tak. Ale zase někteří nejbližší, od kterých bys to čekala a tak, tak ti se třeba distancují, jako že jo. Oni ale vlastně řeší ty svoje problémy a nemají čas. Že je to jako asi tak půl na půl. Kolikrát je tam větší podpora od kamarádek, než od vlastní rodiny.“*
18. Cítíte se uspokojena v oblasti společenských potřeb (láska, náklonnost, přátelství, pocit příslušnosti k nějaké skupině)? *„Ano, myslím, že ano.“*
19. Domníváte se, že blízké osoby, či společnost uznávají a oceňují „práci“, kterou v souvislosti s péčí o dítě vykonáváte? *„Oni mi říkají, že jo. Zrovna včera jsem to rozebírala s jednou známou, co je psychologka a ta mi řekla, že já to беру tak jako automaticky, že je to jako normální. Ale ona říká, že to není jako normální, že někdo by to nezvládl tolik let a tolik času. Ale já to беру jako prostě standart. Že je to moje dítě a tak a postarat se o něj je automatika. Ale někteří to vidí jako něco úžasného, že to vlastně zvládám. Ale já to vidím vlastně, že proto jsem vlastně doma.“*
20. Cítíte se uspokojena v oblasti seberealizace? Máte možnost se rozvíjet a využívat své schopnosti? *„Do teď vlastně ne, až teď vlastně, jak jsem začala dělat tu školu, tak jo. Prostě se cítím užitečná, že můžu někomu prospět. Že se taky můžu cítit jako normální člověk. Tak*

*teď se vlastně odrážím od toho dna. Předtím jsem mohla chodit alespoň vlastně na částečný úvazek, ale teď poslední 4 roky jsem vlastně jen doma.“*

21. Můžete se realizovat v zaměstnání na plný úvazek (proč ne)? *„Co by bylo třeba, abyste mohly? Vychází Vám zaměstnavatel vstříc? Z důvodu prakticky nepřetržité péče to nepřipadá v úvahu.“*
22. Cítíte se být přijati společností? Žije se vám spokojeně ve vaší obci (např. v oblasti podpory, dostupnosti služeb, aj.)? *„Jo, ještě je třeba když řeknou, že je jako fajn, když s dítětem chodíme ven, že ho vlastně všichni znají. Teď mi říkala asistentka, že když s ním byla venku a potkali někoho a ten na dítě mluvil a říkal mu „to je dobře, že Tě vidíme“ ... i když ví, že jim třeba neodpoví, že ho tak jako berou, jo, je to fajn. Chodíme, i když jsou nějaké akce třeba táborák s dalším dítětem, tak i děti ho znají i dospělí, že ho pozdraví, i když ví, že odezva nebude žádná. Tak si myslím, že jo, že ho tak berou. Ale byli tady i tací, že když jsme přestávali chodit a začínali jezdit na vozíku, tak říkali, že z děcka dělají chudáka, nebo to se jim to staví, když mají postižený děcko, dostanou peníze a tak. Jo, najdou se takoví.“*
23. Kdo Vám pomáhá s péčí o dítě s onemocněním (v rámci rodiny, i mimo ni)? *„Tak když třeba pomáhá jako ten hospic a v rámci rodiny jako mamka, protože taky už má svůj věk, ale je bývalá zdravotní sestra. Tak když potřebuji, tak je takto jediná, která je schopná, samozřejmě mimo tatínka a dalšího dítěte. To je strašně šikovné, zvládne dítě přebalit, odsát, když se odpojí, tak napojit... nebo když si potřebuju rychle skočit do obchodu, tak pohlídá.“*
24. Jakou máte představu o životě rodiny bez postižení dítěte? Co by bylo jinak? *„To je strašně těžký, to vlastně nevím. Třeba kdyby bylo jako zdravé dítě, tak bysme teď řešili takové ty normální věci, třeba že je věčně na počítači a že chce nejnovější telefon a tak. Nevím, já si myslím, že bych nestudovala zdravotnictví, že jen kvůli dítěti jsem se k tomu dopracovala. Že bysme asi žili jen takovým tím povrchním životem, jako třeba dovolená a lyže. Jo třeba, že bysme měli jiný hodnoty, než máme teď. Ten smysl života je úplně někde jinde a ne tam, že člověk třeba procestuje půlku světa... Víš, jako že lidi řeší někdy takový kraviny... Tak si myslím, že díky dítěti jsem taková pokornější.“*
25. Co byste si přáli, ale s ohledem na onemocnění dítěte je to nereálné? *„Já bych si přála ještě nějakou dovolenou ještě i s dítětem, jako někde na pláži, všichni, jako celá rodina, ale to s dítětem... Jako třeba mít sebou sestřičku, co by se o dítě starala. Že s dítětem se prakticky*



*vůbec nedá cestovat. To jako mít auto plný cévek a... jedeš jak malá sanitka. Víš, co mi chybí nejvíc, takové ty spontánní akce, že si třeba řekneš, tak jo, dneska třeba pojedem do bazénu, anebo vyrazíme na kola... To prostě nejde, to vždycky musíš mít všechno zajištěný, aby o dítě bylo postarany, a potom můžeš teprve organizovat další, tak jako tohle.“*

26. Jak vnímáte úlohu pomáhajících profesí (lékaři, zdravotní sestry, ošetřovatelé, sociální pracovníci, pedagogové)? *„Teď, jak to vidím i z té druhé strany (studuje v oboru zdravotnictví), tak klobouk dolů, to jak to doktoři mají těžký. V okolí máme doktory, kteří nám vycházejí vstříc. Spíš si to tak korigujeme sami, spíš jim tak jen řekneme o ty recepty, že nás berou spíš jako partáky, než jako vymýšlející si rodiče.“*

27. Jak se Vám komunikuje s lékaři? *„Můžu říct, že jako my dobře. Co jako my potřebujeme řešit za problémy, tak tam není problém jako. Že nám i vycházejí vstříc i jako s termíny, abychom nemuseli čekat v čekárně a tak. Anebo třeba jsou dvě ordinace vedle sebe, kam chodíme a oni si sami mezi sebou domluví termín a pak nám zavolají, kdy máme přijít a zvládnem obojí.“*

28. Jste – li v kontaktu s rodinami s podobně postiženým dítětem, co považujete za přínos, či negativum tohoto kontaktu? *„Já se přiznám, že jsem ráda, když můžu někomu pomoci. Že jak nám tehdy ten Michalík... Tak v tom začátku je strašně důležitý, abys měla informace i třeba od rodičů, nejen od doktora. Já mám takový dobrý pocit, že když mě třeba někdo zavolá, že ohledně vozíku, nebo řeší léky, nebo tak, ráda pomůžu, řeknu.“*

### **Záznam rozhovoru s respondentkou 3**

1. Ve kterém roce bylo dítěti onemocnění diagnostikováno? *„Jeho života jako? Ve 3 letech.“*
2. Kolik je dítěti v současnosti let? ██████████
3. Jakou léčbu dítě užívá (vč. symptomatické)? *„Ticho... má astma, skoliózu. Ne, teď vlastně žádnou léčbu nemáme. Asi začnem chodit na rehabilitace, protahování rukou a nohou.“*
4. Jaká je časová náročnost péče (cca v hodinách)? *„No, musíme ho hlídat celý den, tak třeba od 8 do 8. V noci ale našťěstí spí, teda většinou.“*

5. Jaká omezení dítěti a pečující osobě onemocnění způsobuje (po fyzické a psychické stránce)? To nevím. Asi, že si nemůže hrát normálně s dětma, že nemůžeme jen tak mezi lidmi.
6. Jaké příspěvky čerpáte? *„Všechny... Příspěvek na mobilitu, na bydlení, na péči a vlastně ještě Dobryho anděla máme. „*
7. Jaké sociální služby využíváte (poradenství, stacionáře, osobní asistence, aj.)? *„Jen asistenční služby v omezeném rozsahu. “*
8. Jakou podporu z oblasti školství využíváte (IVP, asistent pedagoga, aj.)? *„Má tam ve škole asistenta a taky ten plán, je to speciální škola se stacionářem. “*
9. Jakou podporu z oblasti zdravotnictví využíváte v oblasti péče (léčebná, rehabilitační, lázeňská péče, aj.) a pomůcek (vozičky, pomůcky, aj.)? *„Jen běžnou zdravotní péči a pak vlastně některé pomůcky, jako vozík a tak. “*
10. Kterou další možnost podpory ze strany státního, či nestátního sektoru využíváte? *„Dostávali jsme od nadací, no... Přispěli nám na auto, přispěli nám na auto, přispěli nám na autosedačku. Bylo těch nadací několik, nevím teď, myslím Život dětem a Agrofert a ještě Pomáhejme pohybem. “*
11. Dokážete dopředu odhadnout, jakou formu podpory budete v budoucnu potřebovat? *„Ne. “* respondentka nechtěla otázku více rozvádět.
12. Jakou formu podpory postrádáte (co je dle Vašeho názoru třeba zlepšit)? *„No tak asi to hlídání doma a pak taky, že dítě nemůže dostávat do toho pegu ve škole, no. Že jsou tam omezení takovým divným zákonem, pak ještě ta zdravotnická asistence třeba v té škole. “*
13. Kdo Vám nejvíce pomohl (či podporu považujete za klíčovou)? *„Druhé dítě mi pomáhá, kamarádka, jinak asi nikdo. “*
14. Jaké byly Vaše potřeby bezprostředně po sdělení diagnózy? *„Věděli jste, na koho se v případě potřeby obrátit? ¼ roku jsem probřečela sama, manželovi jsem to dávkovala po kouskách, ten by to nestrávil. No tak nám poradili tenkrát, tady jsme měli tu Ranou péči, tak jsme se spojili s nima a oni k nám jezdili, jako třeba s didaktickejma pomůckama a tak. Nic jinýho. “*

15. Změnily se potřeby bezprostředně po sdělení diagnózy a nyní? V čem? *„Když jsem zjistila, že může jít do léčby, tak jsem tomu přikládala velkou naději. Když léčbu zastavili, tak jsem to probrečela a teď vlastně vím, že ta léčba dítěti stejně ještě teď vlastně prodlužuje život. Jinak to moc neumím posoudit.“*
16. Jsou uspokojovány Vaše základní fyziologické potřeby (spánek, potrava, oděv, bydlení, sexuální potřeby /intimita/, aj.)? *„To asi jo, určitě.“*
17. Cítíte se jistě a bezpečně v souvislosti s ochranou a stabilitou materiálního prostředí a mezilidských vztahů? *„Ne... ticho No tak mám strach, co bude, že jo. Až tady nebude, co bude se mnou, co bude s dalším dítětem, jakou si najdu práci, jak to budu zvládat, jak to budem snášet, z tohohle mám strach.“*
18. Cítíte se uspokojena v oblasti společenských potřeb (láska, náklonnost, přátelství, pocit příslušnosti k nějaké skupině)? *„Poslední dobou mám spíš pocit, že se od nás všichni odtahují, no, ale pár kamarádek mi zbylo. Naštěstí, tedy jedna kamarádka a nějaký známý. Nevím, někteří jo, no.“*
19. Domníváte se, že blízké osoby, či společnost uznávají a oceňují „práci“, kterou v souvislosti s péčí o dítě vykonáváte? *„Nevím, někteří jo, no.“*
20. Cítíte se uspokojena v oblasti seberealizace? Máte možnost se rozvíjet a využívat své schopnosti? *„Asi ne, spíš mi všechno zakrňuje.“*
21. Můžete se realizovat v zaměstnání na plný úvazek (proč ne)? Co by bylo třeba, abyste mohly? Vychází Vám zaměstnavatel vstříc? *„U mě by teď nepřípadal v úvahu žádný úvazek.“*
22. Cítíte se být přijati společností? Žije se vám spokojeně ve vaší obci (např. v oblasti podpory, dostupnosti služeb, aj.)? *„Služby máme dostupný, ale... Nevím, jsme rozdělení. Jsou pečující a jsou pracující. Ti pracující se honí za prací, jsou udřeny, žijou jinak než my, že jo. Tam je nějaká rozlišnost mezi náma. Jinak vlastně jo, máme hodný lidi v paneláku. Dokonce mi teď jeden soused pomohl s nákupem, vytahal mi všechny tašky až do výtahu.“*
23. Kdo Vám pomáhá s péčí o dítě s onemocněním (v rámci rodiny, i mimo ni)? *„Druhé dítě, nebo ta kamarádka. A pak taky chodí do té školy s tím stacionářem. Tam chodí, když je zdravé. Tam bývá tak někdy třeba od 9 do 15 hodin.“*

24. Jakou máte představu o životě rodiny bez postižení dítěte? Co by bylo jinak? „*Chodila bych do práce. Protože nemám vzdělání, což je teda nevýhoda, honila bych se někde ve fabrice. Asi bychom ani na sebe neměli čas, na druhé dítě čas, to jako trochu oceňuju, no ale nevím, já už jsem hodně dlouho doma.*“
25. Co byste si přáli, ale s ohledem na onemocnění dítěte je to nereálné? „*Tak chtěla bych něco, něčím se zabývat, jako pracovně, v něčem třeba podnikat, ale nevím. Prostě není na mě spoleh. Mě nikdo nenahradí doma, nezastoupí. Hlavně, když je to nečekaně, že jo.*“
26. Jak vnímáte úlohu pomáhajících profesí (lékaři, zdravotní sestry, ošetřovatelé, sociální pracovníci, pedagogové)? „*Jsou dobrý, že se tím zabývají. Jenomže oni odejdou domů a už tam mají klid, že jo, oproti nám.*“
27. Jak se Vám komunikuje s lékaři? „*Ted' jsem za úplnýho blbce. Nic si nepamatuju, ničemu nerozumím, ... Ale jo, jsou dobrý.*“
28. Jste – li v kontaktu s rodinami s podobně postiženým dítětem, co považujete za přínos, či negativum tohoto kontaktu? „*Já si myslím, že to jako je přínos, že to je dobrý, že si povídáme, že víme, o čem každá z nás mluví. Že si nemusíme připadat, jako z jiný planety, oproti těm ostatním maminkám zdavejch dětí.*“

#### **Záznam rozhovoru s respondentkou 4**

1. Ve kterém roce bylo dítěti onemocnění diagnostikováno? „*Onemocnění nám bylo diagnostikováno, když byly dítěti 4,5 roku.*“
2. Kolik je dítěti v současnosti let? „*Zanedlouho bude dítěti [REDACTED].*“
3. Jakou léčbu dítě užívá (vč. symptomatické)? „*Dítě pravidelně, jednou týdně, dochází do nemocnice k aplikaci enzymatické substituční terapie ve formě několikahodinové infúze. Pokud mohu zmínit i operativní terapii neduh spojených s našim onemocněním, tak je dítě léčeno na ortopedické klinice FN Na Bulovce Praha. Tady podstoupilo několikero operací pohybového aparátu. Často řešíme bolesti zad a nohou analgetiky ve formě tablet, sirupů, analgetických náplastí. Využíváme masáže, zábaly, míčkování – maminka. Docházíme zhruba 2x týdně na rehabilitace, kde dítě individuálně cvičí s fyzioterapeutem, dochází na*

*laser a do bazénu. Pokud lze zahrnout do procesu léčby i lázeňskou terapii, tak jednou ročně je po dobu 4 týdnů v lázních.*“

4. Jaká je časová náročnost péče (cca v hodinách)? *„Pokusím se odhadnout. Enzymatická substituční terapie nám zabere 3 hodiny týdně, rehabilitace zhruba 3 – 4 hodiny týdně, domácí masáže cca 30 minut denně. Dále je třeba každodenní dopomoc v sebepěči, někdy v hygieně. V obdobích po operacích je často upoutáno jako ležící pacient několik týdnů v lůžku. Tehdy je nutná opravdu péče celodenní.“*
5. Jaká omezení dítěti a pečující osobě onemocnění způsobuje (po fyzické a psychické stránce)? *„Onemocnění způsobuje oběma stranám značná omezení. Dítě velmi omezuje zvýšená unavitelnost. Trápí se, že nedokáže zvládnout stejné množství aktivit jako jeho kamarádi a spolužáci. Stejně tak bolesti zad a nohou ho limitují ve zmiňovaných aktivitách. Růstová retardace je dalším z těchto úskalí – jak po stránce psychické, tak i fyzické jsou tato omezení vlivem růstové retardace znatelná. Vzhledem ke zvýšenému riziku poranění páteře v souvislosti s instabilitou úseku krční páteře, jsou některé typy aktivit, sportu doslova zakázané, což pro dítě znamená také určitou porci smutku a zklamání. Onemocnění s sebou nese i sníženou soběstačnost a omezený rozsah pohyblivosti. Vlivem častých pobytů v nemocnicích zejména po operacích, mnohdy i dlouhých časových úsecích, je velmi snížen počet sociálních kontaktů, což s sebou nese lítost dítěte a smutek nad skutečností a vyššího uvědomění si, že je nemocné. Co se týče nás rodičů, jako pečujících osob, je zde nutná dopomoc při sebepěči, hygieně, pohybu. Nutné je zajištění pomůcek k pohybu a jejich nezbytnost všude ve vaší přítomnosti. Po psychické stránce nás obou je opravdu nejhorší vidět své dítě smutné, při hospitalizacích, v bolestech po operacích. Nic pro nás není horší, než bezmoc a nemožnost v těžkých chvílích jakkoli pomoci více než doposud, např. zmiňované bolesti po operacích.“*
6. Jaké příspěvky čerpáte? *„Čerpáme příspěvek na péči, pomoc Dobrého anděla a Příspěvek na mobilitu.“*
7. Jaké sociální služby využíváte (poradenství, stacionáře, osobní asistence, aj.)? *„Zatím jsme tuto formu podpory nevyužili. Myslíme si, že nebyla potřeba. Jen to poradenství přes Centrum provázení a taky Společnost pro MPS.“*
8. Jakou podporu z oblasti školství využíváte (IVP, asistent pedagoga, aj.)? *„Dítě chodí na klasickou základní školu, kde mu dopomáhá asistent pedagoga. Tímto jsme vlastně zařazeni*

*do systému pomoci pedagogicko psychologické poradny. Velmi kladně hodnotíme pomoc od společnosti APA Olomouc, která má za cíl dopomoc školám se zařazením handicapovaného dítěte do hodiny tělesné výchovy a těchto hodin se plně účastnit.“*

9. Jakou podporu z oblasti zdravotnictví využíváte v oblasti péče (léčebná, rehabilitační, lázeňská péče, aj.) a pomůcek (vozičky, pomůcky, aj.)? *„V oblasti péče využíváme rehabilitaci, lázeňskou terapii a samozřejmě léčebná aktiva zmiňovaná v odpovědi na dřívější otázky. Z pomůcek využíváme rehabilitační kočár, berle. Velmi nám dopomáhá v oblasti mobility elektroodrážedlo, které jsme dítěti nedávno zakoupili. V oblasti pomůcek jsme již několikrát využili možnost zápůjčky nutných pomůcek ze společnosti Charita (například polohovací lůžko po operacích).“*
10. Kterou další možnost podpory ze strany státního, či nestátního sektoru využíváte? *„Z nestátního sektoru jsme doposud využili nabízenou pomoc oblíbené nadace.“*
11. Dokážete dopředu odhadnout, jakou formu podpory budete v budoucnu potřebovat? *„Když nad tím přemýšlím, tak rozhodně bude do budoucna potřeba psychologická podpora nějakého odborníka v této problematice. Dosavadní podpora, kterou jsem už zmiňovala, bude nadále také jistě nutná.“*
12. Jakou formu podpory postrádáte (co je dle Vašeho názoru třeba zlepšit)? *„Popravdě řečeno zatím nepostrádám jedinou formu podpory. Máme víceméně vše, co je nutné pro péči o naše dítě.“*
13. Kdo Vám nejvíce pomohl (či podporu považujete za klíčovou)? *„Z hlediska psychické podpory v rané fázi po diagnostice nemoci byla nejvýraznější podpora rodiny a nejbližších přátel.“*
14. Jaké byly Vaše potřeby bezprostředně po sdělení diagnózy? *„Věděli jste, na koho se v případě potřeby obrátit? Období po sdělení diagnózy mám pečlivě opředené tmou a co nejvíce zapomněním. Pokusím se v sobě najít sílu k otevření této mé uzamčené komnaty. Z hlediska fyzických potřeb byl nejvíce vysvobozujícím spánek. V psychické sféře nejnutnější opora rodiny. Co se týče sociální oblasti, tam byly potřeby úplně minimální. Byla jsem vděčná za jakoukoli ochramu před vnějším světem. Nechtěl jsem s nikým komunikovat, chodit byt jen na nákup do obchodu. Nepotřebovala jsem jakékoli sociální kontakty, doslova jsem se jim vyhýbala.“*

15. Změnily se potřeby bezprostředně po sdělení diagnózy a nyní? V čem? „*Asi ano. Čas veškeré ostré hrany obrousil a potřeby se změnilly, resp zmírnily ve všech oblastech. S naší diagnózou se už po těch letech, co je s námi, šlape na životní cestě podstatně lépe. Mnohdy je to těžké, ale stále je důvod narovnat ztuhlou ohnutou šíji a dívat se dopředu. Je pro co žít.*“
16. Jsou uspokojovány Vaše základní fyziologické potřeby (spánek, potrava, oděv, bydlení, sexuální potřeby /intimita/, aj.)? „*Já si myslím, že ano. Nemyslím si, že by některá z vámi uvedených potřeb výrazně strádala. Samozřejmě by každá máma malých dětí uvítala více času pro sebe, ale kdo tento časový dluh v dnešní době nemá? S manželem si vždy uvědomíme, že čas s našimi dětmi je velmi drahý a za pár let už nás tolik potřebovat nebudou. Ještě se nám po tomto bude stýskat.*“
17. Cítíte se jistě a bezpečně v souvislosti s ochranou a stabilitou materiálního prostředí a mezilidských vztahů? „*Zatím celkem ano. Co se týče materiálního prostředí, máme s manželem oba stabilní zaměstnání. Nejvíc potřebnou jistotou mezilidských vztahů je pro nás rodina, která nikdy nezklame.*“
18. Cítíte se uspokojena v oblasti společenských potřeb (láska, náklonnost, přátelství, pocit příslušnosti k nějaké skupině)? „*Ano. S vděčností mohu říci, že veškeré zmiňované aspekty a potřeby jsou dostatečně naplněné. Nikdy onemocnění dítěte neuzavřelo cestu potřebných společenských kontaktů, ba spíše naopak.*“
19. Domníváte se, že blízké osoby, či společnost uznávají a oceňují „práci“, kterou v souvislosti s péčí o dítě vykonáváte? „*Naprosto. Často slyším či čtu obdivné komentáře rodiny, přátel, ale i cizích lidí k naší péči o nemocné dítě. Je to velmi povzbuzující. Dodává mi to pocit síly, kterou dále čerpám v krizových situacích. Nebo se o to alespoň snažím.*“
20. Cítíte se uspokojena v oblasti seberealizace? „*Máte možnost se rozvíjet a využívat své schopnosti? Myslím si, že možnost bych měla. Ale v momentální situaci se cítím naprosto uspokojena v péči o naše milované děti, rodinu a ‘‘ náš život ‘‘. Vážím si společného času s dětmi a manželem. Jakékoli i malé vítězství v bitvách s nemocí je pro mě velkým darem. V naší cestě s mukopolysacharidózou si vážím každického šťastného okamžiku, který nám život daruje. Tyto okamžiky si v paměti uzamykám nejpevnějším zámekem a kdykoli se nad námi po nemocnicích začnou stahovat černá mračna, neváhám a odemykám pomyslnou truhlu s poklady vzpomínek.*“

21. Můžete se realizovat v zaměstnání na plný úvazek (proč ne)? Co by bylo třeba, abyste mohly? Vychází Vám zaměstnavatel vstříc? *„Pracuji na poloviční úvazek. Vzhledem k časové náročnosti mého zaměstnání, péči o malé děti, z nichž je jedno handicapované je tento zkrácený úvazek rozumnější. Jsem s tímto spokojená. Člověk má pocit, že nežije jen prací a není v zaměstnání víc jako doma. Zkrácený úvazek mi dovoluje nechat práci za zavřenými dveřmi a naplno se věnovat i životu s rodinou. Ano, vychází mi vstříc. Cokoli potřebuji, je mi vyhověno. Prozatím jsem dostala volno kdykoli jsem potřebovala, mohu si vyměnit službu, když je potřeba, atd.“*
22. Cítíte se být přijati společností? Žije se vám spokojeně ve vaší obci (např. v oblasti podpory, dostupnosti služeb, aj.)? *„V naší obci se nám žije velmi spokojeně. Sounáležitost s ostatními občany je mnohdy překvapivě silná, sdílená. Nápomoc i podpora mnohdy i cizích lidí mi mnohdy vezme dech.“*
23. Kdo Vám pomáhá s péčí o dítě s onemocněním (v rámci rodiny, i mimo ni)? *„Pomáhají prarodiče, manžel, přátelé. Více prozatím není potřeba. Za toto jsme vděční, spokojeni.“*
24. Jakou máte představu o životě rodiny bez postižení dítěte? Co by bylo jinak? *„Promiňte, ale já nechci na tuto otázku odpovídat. Nechci svojí odpovědí naznačit nespokojenost se současným životem. Nechci vzbudit lítost, nechci si stěžovat. Nechci se ani touto odpovědí trápit a solit do mnohdy ještě otevřených ran. Co se touto odpovědí změní? Nic.“*
25. Co byste si přáli, ale s ohledem na onemocnění dítěte je to nereálné? *„Přála bych si mít zdravé a šťastné děti. Strávit život co nejdéle po jejich boku v lásce a spokojenosti.“*
26. Jak vnímáte úlohu pomáhajících profesí (lékaři, zdravotní sestry, ošetřovatelé, sociální pracovníci, pedagogové)? *„Je to krásný úděl. Určitě je nutno zmínit i role dobrovolníků, různých nadací, benefičních akcí. Jsou to velmi cenné role. Děkujeme za ně.“*
27. Jak se Vám komunikuje s lékaři? *„Až na nějaké výjimky víceméně dobře. Čím déle jdeme životem se vzácným onemocněním, jsou samozřejmě návštěvy lékařů, nemocnic, odborných ambulancí stále nutné a časté. Vztahy se těmito kontakty zlepšují, komunikace je na lepší a lepší úrovni. I stran našich možností je komunikace lepší než v tom obrovském šoku v rané fázi po sdělení diagnózy.“*
28. Jste – li v kontaktu s rodinami s podobně postiženým dítětem, co považujete za přínos, či negativum tohoto kontaktu? *„Nepostradatelným přínosem je možnost sdílení,*



*sounáležitosti, psychické podpory s ostatními. Nikdy by mě nenapadlo, že díky setkání s rodinami stejně nemocných dětí uvidím tolik síly, lásky a obětavé péče rodičů. Za tato setkání, živote díky.*“

### **Záznam rozhovoru s respondentkou 5**

1. Ve kterém roce bylo dítěti onemocnění diagnostikováno? „2016“
2. Kolik je dítěti v současnosti let? „■■■■“
3. Jakou léčbu dítě užívá (vč. symptomatické)? *„Jednou týdně absolvuje dítě enzymatickou terapii, která je podávána formou několikahodinové infuze. Dítě chodí na rehabilitace, používá přes den trupovou a v noci a nožní ortézy. Jednou ročně jezdí dítě do lázní. Pravidelně jsme sledováni ve VFN v Praze na Klinice pediatrie a dědičných poruch metabolismu u doc. Magnera, a v Motole na Spondylochirurgii.*“
4. Jaká je časová náročnost péče (cca v hodinách)? *„To je nárazové. Každý týden chodíme na infuzní podání enzymatické léčby. Cca jednou týdně chodíme na fyzioterapii a dle instrukcí cvičíme doma každý den cca hodinu. Dítě používá kompenzační pomůcky i v noci, tak špatně spí, je třeba k dítěti vstávat. V podstatě asi jako běžná péče o dítě navýšená o několik hodin denně.*“
5. Jaká omezení dítěti a pečující osobě onemocnění způsobuje (po fyzické a psychické stránce)? *„Významné omezení pocítujeme v aktivitách, hlavně volnočasových, které bychom chtěli absolvovat. Dítě ujede jen kratší vzdálenosti, je brzy unavené. Některé pohyby a cviky jsou zakázány úplně, je třeba se vyvarovat poskokům, prudkým pohybům hlavy, ... Další omezení jsou spojena s nošením pevné trupové ortézy a s růstovou retardací. Je třeba dopomoc při hygieně, sebeobsluze.*“
6. Jaké příspěvky čerpáte? *„Máme vyřízený Příspěvek na péči a na mobilitu a příspěvek od Dobrého anděla.*“
7. Jaké sociální služby využíváte (poradenství, stacionáře, osobní asistence, aj.)? *„Momentálně vše zvládáme, asistenční služby nevyužíváme, mimo školství. Využíváme poradenství. V případě potřeby voláme Péče z Centra provázení, Společnosti pro MPS, pravidelně chodíme na kontroly do Speciálně pedagogické poradny.*“

8. Jakou podporu z oblasti školství využíváte (IVP, asistent pedagoga, aj.)? *„Dítě je žákem běžné inkluzivní školy, má zpracován IVP, který je pravidelně obnovován pracovníci SPC. Spolu s dalším dítětem mají k dispozici sdíleného asistenta pedagoga. Do školy pravidelně jezdí pracovnice APA, která podporuje a přizpůsobuje dítěti hodiny tělesné výchovy.“*
9. Jakou podporu z oblasti zdravotnictví využíváte v oblasti péče (léčebná, rehabilitační, lázeňská péče, aj.) a pomůcek (vozičky, pomůcky, aj.)? *„Jak jsem již uvedla, jednou týdně absolvuje dítě několikahodinovou infuzi, kterou je mu podávána substituční enzymatická léčba. Jsme pod kontrolou Běžných lékařských zařízení v místě bydliště, i specializovaných pracovišť v Praze. Dítě pravidelně chodí na fyzioterapii, jednou ročně se zpravidla podaří vyřídít lázeňský pobyt. Přes den používá trupovou a v noci nožní ortézy, máme speciální židli.“*
10. Kterou další možnost podpory ze strany státního, či nestátního sektoru využíváte? *„Dostali jsme příspěvek od nadace na pořízení speciální židle. Podporu ze strany Společnosti pro MPS – setkání a léčiva.“*
11. Dokážete dopředu odhadnout, jakou formu podpory budete v budoucnu potřebovat? *„Vše se snažím řešit s předstihem, ale momentálně si netroufím odhadovat. Předpokládám nějakou pomůcku k usnadnění pohybu a pravidelnou výměnu již stávajících pomůcek od Ortotiky. Nechci nad tím ani moc přemýšlet.“*
12. Jakou formu podpory postrádáte (co je dle Vašeho názoru třeba zlepšit)? *„Myslím si, že systém podpory je v celku dobře nastavený. Mrzí mě jen, že když chce člověk pořídit nějakou pomůcku, bývá tam často vysoká spoluúčast, nebo jsou rodiče odkázáni na obíhání nadací apod.“*
13. Kdo Vám nejvíce pomohl (či podporu považujete za klíčovou)? *„Úplně v počátku to byla rodina, později další rodiny dětí s tímto, či podobným onemocněním. Z dalších musím zmínit lidský a profesionální přístup pediatřičky, MUDr. Sadilkové a doc. Magnera. Ten nás prakticky obratem odkázal na Centrum provázení, konkrétně Mgr. Tomalovou. Kontaktoval nás i prof. Michalík ze Společnosti pro MPS, ten nám velmi pomohl při prosazení léčby, což byl proces trvající bezmála rok.“*
14. Jaké byly Vaše potřeby bezprostředně po sdělení diagnózy? Věděli jste, na koho se v případě potřeby obrátit? *„Prvotní pocit byl samozřejmě šok, ale prakticky obratem potřeba popovídat si s někým, mluvit. Prakticky už při první návštěvě v Praze spojené s*

*potvrzením diagnózy nás doc. Magner odkázal na Centrum provázení, konkrétně Mgr. Tomalovou, kterou jsme kontaktovali hned při další kontrole v Praze. Ta nás už dál nasměrovala kam jít, co vyřídit...“*

15. Změnily se potřeby bezprostředně po sdělení diagnózy a nyní? V čem? *„Potřeby se určitě změnilly. V počátku jsme se v systému vůbec neorientovali, nevěděli, co se kde vyřizuje. Teď už víme, kam se obrátit. Ale s postupem onemocnění se vyvíjí i naše potřeby, a je třeba řešit něco jiného. Například, když mělo dítě nastoupit do školy. Zvykli jsme si, že když je třeba něco řešit, zavoláme si o radu.“*
16. Jsou uspokojovány Vaše základní fyziologické potřeby (spánek, potrava, oděv, bydlení, sexuální potřeby /intimita/, aj.)? *„Domnívám se, že ano. Mám běžný plat, který na zajištění těchto potřeb postačí. Jen občas pocituji spánkový deficit spojený s občasnou nespavostí dítěte, v noci mu často chodím sundávat nožní ortézy a cítím se pak unavená.“*
17. Cítíte se jistě a bezpečně v souvislosti s ochranou a stabilitou materiálního prostředí a mezilidských vztahů? *„Tím že pracuji, jsme po materiální stránce zabezpečeni. Bohužel máme už delší dobu rodinné problémy ve vztahu s manželem, tak v oblasti stability mezilidských vztahů podporu a jistotu postrádám.“*
18. Cítíte se uspokojena v oblasti společenských potřeb (láska, náklonnost, přátelství, pocit příslušnosti k nějaké skupině)? *„Některé kontakty a aktivity jsou onemocněním dítěte narušeny, ale dítě mi lásku dává najevo, mám podporu širší rodiny a několik kamarádů a známých. Myslím si, že zde je vše v pořádku.“*
19. Domníváte se, že blízké osoby, či společnost uznávají a oceňují „práci“, kterou v souvislosti s péčí o dítě vykonáváte? *„Lidé, kteří nás neznají blíže si vlastně ani nedokážou představit, co všechno je v souvislosti s onemocněním třeba udělat, od cvičení, přes koordinaci lékařských kontrol apod. Z širší rodiny, která nás zná a někdy i od známých pak občas slyším výroky typu „Někdy si neuvědomuju, jak to máte proti nám těžké.“, „Jsi dobrá, jak to všechno zvládáš.“ apod.“*
20. Cítíte se uspokojena v oblasti seberealizace? Máte možnost se rozvíjet a využívat své schopnosti? *„Domnívám se, že ano. Mám sice podstatným způsobem omezen volný čas, ale dělám práci, která mě baví a uspokojuje a doplňuji si rovněž vzdělání.“*

21. Můžete se realizovat v zaměstnání na plný úvazek (proč ne)? Co by bylo třeba, abyste mohly? Vychází Vám zaměstnavatel vstříc? *„Ano, pracuji na plný úvazek, i když v současnosti v souvislosti s vyzvedáváním dítěte ze školy zvažuji jeho zkrácení. Zaměstnavatel mi vychází vstříc.“*
22. Cítíte se být přijati společností? Žijete se vám spokojeně ve vaší obci (např. v oblasti podpory, dostupnosti služeb, aj.)? *„Myslím, že ano. Ve škole a nejbližším okolí nás lidé znají a berou dítě takové, jaké je. Žijeme ve větším městě, takže zařízení, která potřebujeme, jsou pro nás dostupná.“*
23. Kdo Vám pomáhá s péčí o dítě s onemocněním (v rámci rodiny, i mimo ni)? *„V péči o dítě pomáhá manžel, ve škole asistentka pedagoga, to je asi tak vše.“*
24. Jakou máte představu o životě rodiny bez postižení dítěte? Co by bylo jinak? *„Nechci si stěžovat, ale ani snít, když je to nereálné. Snažím se žít přítomností, co je tady a teď. Žijeme v Holandsku.“*
25. Co byste si přáli, ale s ohledem na onemocnění dítěte je to nereálné? *„V podstatě mám jedno velké přání, aby se dítě uzdravilo. Vzala bych dítě za ruku a vyrazili bychom třeba na procházku do hor, ...“*
26. Jak vnímáte úlohu pomáhajících profesí (lékaři, zdravotní sestry, ošetřovatelé, sociální pracovníci, pedagogové)? *„Musím se hluboce sklonit před lidmi, kteří tato povolání vykonávají. Samozřejmě, že jsme měli několik špatných zkušeností, ale celkově jsme zpravidla narazili na lidi, kteří dělají maximum. Své povolání neberou jako pouhé zaměstnání, ale jako poslání. Neberou dítě, jako pouhé číslo, nebo diagnózu. Máme v nich obrovskou podporu, jsou nejen pro nás velmi důležití a za to jim všem mohu jen poděkovat.“*
27. Jak se Vám komunikuje s lékaři? *„Jak se říká, vše je o lidech. S naší pediatričkou, všemi zdravotníky z nemocnice na Karlově, i u nás v nemocnici je vše v pořádku, snažíme se navzájem si vyjít vstříc. Zádrhel jsem zažila v nemocnici na Bulovce a občas v Motole.“*
28. Jste – li v kontaktu s rodinami s podobně postiženým dítětem, co považujete za přínos, či negativum tohoto kontaktu? *„Společnost pro MPS nám umožňuje pravidelné roční setkání rodin, což považuji za velmi přínosné a děkuji za to. Člověk má čas posedět a popovídat si s lidmi, kteří řeší podobné problémy, jste naladěni na „stejně vlně“ a neřeknou vám, jako na mimozemšťana. S některými rodinami jsme v kontaktu v podstatě neustále, sdílíme*

*radosti i starosti, zrodila se nová přátelství. Za největší přínos považuji možnost sdílení a psychické podpory. Drobné negativum jsem zejména v počátku spatřovala v konfrontaci s progresem onemocnění.“*

### **Záznam rozhovoru s respondentkou 6**

1. Ve kterém roce bylo dítěti onemocnění diagnostikováno? *„Bylo to 2017.“*
2. Kolik je dítěti v současnosti let? *„Bude mu [REDACTED]“*
3. Jakou léčbu dítě užívá (vč. symptomatické)? *„Žádnou teďka momentálně. Nedávno jsme se domluvili s doc. Magnerem, že léčba po roce nemá očekávané výsledky, naopak se objevily komplikace s ní spojené, tak se ukončila.“*
4. Jaká je časová náročnost péče (cca v hodinách)? *„V současnosti prochází dítě těžkou hyperaktivitou, takže když je doma, tak vlastně je to neustále. Když je v bytě, vše bere do rukou. Tak vlastně chráníš jeho bezpečnost, naši bezpečnost, musíš být pořád ve střehu. Pokažd' jsme venku, což úplně miluje, a pro mě je to taky vlastně takový relax, dám ho do takového toho benecyklu (vozík za kolo) a třeba na dvě hodiny se zklidní, pospává...“*
5. Jaká omezení dítěti a pečující osobě onemocnění způsobuje (po fyzické a psychické stránce)? *„Dítě vlastně nemluví, hůř chodí, tak jsme rádi, že už máme výtah.“*
6. Jaké příspěvky čerpáte? *„To se přiznám, že to nám bylo doporučeno hnedle vlastně jako od Petry (Mgr. Tomalové), takže jsme vlastně hnedle po sdělení diagnózy nás pan doktor Magner jako předal Petře a Ti nám vlastně od začátku radili. Takže vlastně od začátku jsme vlastně měli Dobrýho anděla, Ti jsou jako úžasní, pak vlastně Život dětem, to jsme taky dostali nějaký peníze a máme od nich elektrokolo a vozík. Jinak máme vlastně nějaký sociální dávky ohledně úřadu práce, nevím, jak se to jmenuje ... jo vlastně ten Příspěvek na péči a taky tu mobilitu. Pak vlastně plenky se nám platí... to nám hrozně pomáhá, abychom jako mohli fungovat.“*
7. Jaké sociální služby využíváte (poradenství, stacionáře, osobní asistence, aj.)? *„Určitě jako vlastně ten prvopočátek je od toho Centra provázení od Petry, je vlastně maximálně využitý po všech stránkách. Pak vlastně když jsme byli v porodnici, tak jsme navázali kontakt s Ranou péčí... s tou jsme spolupracovali vlastně do nějakých 4 let věku dítěte, že jsme jako dostávali nějaký hračky na půjčení, jen jsme to postupně vyměňovali a radili. Dá se říct, že*

*i když s nima už vlastně teď nespolupracuju, tak jsme pořád v kontaktu. Pak jsme využívali asistenčních služeb myslím o prázdninách, ti byli myslím z Charity, mám ten dojem, to bylo asi 2 x týdně. Tak dítě si vzali třeba na 2 hodiny do kočáru a já jsem se mohla vlastně jako třeba v pohodě najíst, nebo něco vyřídit. No a pak vlastně to bylo třeba z Arpidy, kde dítě chodilo do školky, tam vlastně měli taky ty asistenční služby a ty jsme taky využívali. No to je vlastně úžasný, protože pan doktor (Magner) nás bere vlastně jako rodinu a jakmile máme nějaký problém, tak já mu vlastně napíšu a on mi teda odepíše ještě ten den večer, nebo mi zavolá. Nebo mi prostě zavolá jen tak, jako jak to zvládáme a to je vlastně taková podpora. Vlastně tak jako jsme řešili třeba to spaní dítěte. Prostě nejsme pro něj jen diagnózou a to je vlastně úplně skvělý, že se máme vždycky na koho obrátit. To samý je vlastně s Petou. Vlastně třeba nepotřebuju nic, ale jsem jakoby hodně vysátá a ona mi dá vlastně jako takovou energii. Já ji vždycky říkám, že je taková jako nabiječka po telefonu. Je to hrozně silná podpora, protože se v tom neplácáme jen s manželem a s dalším dítětem nebo vlastně blízkou rodinou, ale máme po boku tolik lidí. Máme vlastně obrovský štěstí, že jsme našli jako takový skvělý lidi, o kterých jsme vlastně vůbec nevěděli a hrozně moc nám pomáhaj, no.“*

8. Jakou podporu z oblasti školství využíváte (IVP, asistent pedagoga, aj.)? *„Tohleto právě teď budeme řešit. Protože je do toho teď Petra zanesená, že jsem ji jako poprosila o pomoc, protože dítěti teď bude ■■■ Tak jsme se domluvili, že půjdeme k zápisu, že je to daný věkem a tak to teď řešíme. Protože dítě mělo dřív od SPC vypracován IVP a jak s ním jako pracovat. Tak teď se to bude řešit, protože onemocnění dítěte jde dál a ono potřebuje nějakou individuální péči. Říkáme, že paní učitelky jsou jako naše andělky, vycházejí nám maximálně vstříc. Je to vlastně jako speciální školka jako pro postižený děti. Je to spojený se stacionářem, který dítě občas využívá i odpoledne. Tak jsem se vlastně jako domlouvala s nima, jestli by nebyla lepší nějaká ta osobní asistence, tak se to teď bude řešit, tak uvidíme.“*
9. Jakou podporu z oblasti zdravotnictví využíváte v oblasti péče (léčebná, rehabilitační, lázeňská péče, aj.) a pomůcek (vozičky, pomůcky, aj.)? *„Z péče nic neobvyklého. Ale vlastně máme nověj zdravotní kočárek.“*
10. Kterou další možnost podpory ze strany státního, či nestátního sektoru využíváte? *„No myslím, že jako už jsem to vlastně řekla všechno. Tak vlastně ten benecykl ten byl jako od Života dětem a že se nám lidi složili.“*

11. Dokážete dopředu odhadnout, jakou formu podpory budete v budoucnu potřebovat? „*Já vlastně se přiznám, že teď ani nevím. Jak chodím na proplach do nemocnice, tak vlastně nám teď doktorka začala otvírat možnosti paliativní léčby. Tak to jako jediný asi do budoucna. Vlastně o tom nechci ani mluvit, protože to je hrozně těžký téma.*“
12. Jakou formu podpory postrádáte (co je dle Vašeho názoru třeba zlepšit)? „*Určitě vlastně ty možnosti osobní asistence, nějaké hlídání. Někoho jako takovýho. Takže jako určitě nějaký ty asistenční služby, co by se dalo jako využít ze dne na den, když se třeba něco stane.*“
13. Kdo Vám nejvíce pomohl (čí podporu považujete za klíčovou)? „*To jako to Centrum provázení jako určitě a taky vlastně přístup dr. Magnera.*“
14. Jaké byly Vaše potřeby bezprostředně po sdělení diagnózy? Věděli jste, na koho se v případě potřeby obrátit? „*Potřebovali jsme mluvit... Hned v nemocnici nás vlastně odkázali na Centrum provázení.*“
15. Změnily se potřeby bezprostředně po sdělení diagnózy a nyní? V čem? „*Určitě, protože dítě v té době bylo jako relativně v pohodě. Teď je to třeba o tom, jak já jsem třeba vyčerpaná, taky je to vlastně jako o tý pomoci kolem, no.*“
16. Jsou uspokojovány Vaše základní fyziologické potřeby (spánek, potrava, oděv, bydlení, sexuální potřeby /intimita/, aj.)? „*Určitě, protože dalo by se vlastně říct, že s ■ jsme vlastně spíš rodiče, než manželé. Protože jak je to vlastně náročný, třeba spánek, který narušuje celý chod domácnosti, dítě nespí. Ale přiznám se vlastně, že asi ten spánek a pak ty volnočasové aktivity kvůli dalšímu dítěti. To nám asi jako nejvíc vzalo. Celkově život je narušenej, protože buď seš unavená, nebo máš vedle sebe dítě. Tak spíš jako ta únava, ta tam hraje velkou roli, únava a stres.*“
17. Cítíte se jistě a bezpečně v souvislosti s ochranou a stabilitou materiálního prostředí a mezilidských vztahů? „*Těch materiálních věcí, si myslím, že vlastně jo, že dostáváme vše, co můžeme využít. A těch mezilidských vztahů, co se týká, třeba naší rodiny a známých, tak tam je myslím všechno v pořádku. Akorád mě občas zraňuje jako třeba ta reakce okolí na vzhled dítěte a chování a tak. Tak a s tím se pořád nedokážu vyrovnat a bojuji za něj (za dítě), i když manžel říká, že je to boj s větrnými mlýny. Občas reaguji, když se někdo chová nemístně.*“

18. Cítíte se uspokojena v oblasti společenských potřeb (láska, náklonnost, přátelství, pocit příslušnosti k nějaké skupině)? *„No mám pocit, protože nás to vlastně jako nás ta nemoc dítěte ještě více spojila a utužila, protože mám vlastně jako hrozně velkou podporu v manželovi a v dalším dítěti. A taky jako podporu máme vlastně v manželových rodičích a pak taky v sourozencích.“*
19. Domníváte se, že blízké osoby, či uznávají a oceňují „práci“, kterou v souvislosti s péčí o dítě vykonáváte? *„Vlastně si myslím, že takoví ti bližší, protože jsme vlastně omezili návštěvy. Protože kdo vlastně chce, tak přijde za námi, jo protože dítě jak je hyperaktivní. Jo, hodně lidí ví, když to vidí, že si jako neseďneš. Někteří vlastně říkají, že mě oceňují.“*
20. Cítíte se uspokojena v oblasti seberealizace? *„Máte možnost se rozvíjet a využívat své schopnosti? To bych právě řekla, že jsem zakrněla. Třeba mám už vlastně 3 roky rozečtenou knížku... to už teď vlastně nejde... a když jde, tak u toho usnu...“*
21. Můžete se realizovat v zaměstnání na plný úvazek (proč ne)? Co by bylo třeba, abyste mohly? Vychází Vám zaměstnavatel vstříc? *„Já jsem si ze začátku myslela, že budu chodit do práce, ale co jsem postupně prodlužovala mateřskou a vlastně se pořád zhoršovalo spaní, tak vlastně ani na ten zkrácený úvazek to nešlo a pak taky dítě je často nemocné. I když jsem chtěla, protože tu práci mám ráda.“*
22. Cítíte se být přijati společností? Žije se vám spokojeně ve vaší obci (např. v oblasti podpory, dostupnosti služeb, aj.)? *„Jo jsem maximálně spokojená, všechno máme dostupné.“*
23. Kdo Vám pomáhá s péčí o dítě s onemocněním (v rámci rodiny, i mimo ni)? *„Pomáhá tchýně, pak taky vlastně ta naše chůvička a rodina ta naše blízká.“*
24. Jakou máte představu o životě rodiny bez postižení dítěte? Co by bylo jinak? *„My jsme si zakázali to slovo kdyby. Žijeme prostě tou realitou, ale samozřejmě tě to kolikrát napadne. Že bysme víc využívali volný čas, víkend by byl k odpočinku. Víc bysme se věnovali dalšímu dítěti... asi jako víc takových prožitků... dovolený, nebo... Hodně nás to jako omezuje.“*
25. Co byste si přáli, ale s ohledem na onemocnění dítěte je to nereálné? *„Širší společenský život. Kino... nebo jít někam na večeri, nebo tak asi no... víc se vyspat.“*
26. Jak vnímáte úlohu pomáhajících profesí (lékaři, zdravotní sestry, ošetřovatelé, sociální pracovníci, pedagogové)? *„Musím se před nima sklonit, protože i úředníci, i když jsou vázaný třeba zákonama. I v místě bydliště zdravotní personál. Říkám, že je doktora*



*Magnera bratranec. Vůbec si nemůžeme stěžovat. Můžu říct, že i v tom průseru, máme kolem sebe fakt skvělý lidi.“*

27. Jak se Vám komunikuje s lékaři? „*Na I\**“

28. Jste – li v kontaktu s rodinami s podobně postiženým dítětem, co považujete za přínos, či negativum tohoto kontaktu? „*Negativum vůbec žádný nevidím, rozhodně spíš jako přínos. Určitě jsme v kontaktu, snažej se pomoci, poradit. Určitě to jsou skvělý lidi, že jako nejen ta nemoc dětí, jsou to úžasňáci. Hodně nám to dává, kolikrát je mi moc líto, že jsou všichni tak daleko.“*