

**JIHOČESKÁ UNIVERZITA V ČESKÝCH BUDĚJOVICÍCH**

**ZDRAVOTNĚ SOCIÁLNÍ FAKULTA**

**Disertační práce**

Mgr. Helena Kočová

České Budějovice 2014

**JIHOČESKÁ UNIVERZITA V ČESKÝCH BUDĚJOVICÍCH**

**ZDRAVOTNĚ SOCIÁLNÍ FAKULTA**

**Kvalita života dětí s onemocněním spinální muskulární atrofie**

Obor:

Prevence, náprava a terapie zdravotní a sociální problematiky dětí, dospělých a seniorů.

Autor: Mgr. Helena Kočová

Školitel: prof. MUDr. Miloš Velemínský, CSc., dr.h.c.

Konzultant: doc. PaedDr. Vanda Hájková, Ph.D.

Konzultant: doc. Mgr. et PaedDr. Jan Michalík, Ph.D.

České Budějovice 2014

## **Prohlášení**

Prohlašuji, že práci k státní doktorské zkoušce na téma „Kvalita života dětí s onemocněním spinální muskulární atrofie“ jsem vypracovala samostatně pouze s použitím pramenů a literatury, které cituji a uvádím v přiložené bibliografii.

Prohlašuji, že v souladu s § 47b zákona č. 111/1998 Sb. v platném znění souhlasím se zveřejněním své disertační práce, a to v nezkrácené podobě elektronickou cestou ve veřejně přístupné části databáze STAG provozované Jihočeskou univerzitou v Českých Budějovicích na jejich internetových stránkách, a to se zachováním mého autorského práva k odevzdanému textu této kvalifikační práce. Souhlasím dále s tím, aby toutéž elektronickou cestou byly v souladu s uvedeným ustanovením zákona č. 111/1998 Sb. zveřejněny posudky školitele a oponentů práce i záznam o průběhu a výsledku obhajoby kvalifikační práce. Rovněž souhlasím s porovnáním textu mé kvalifikační práce s databází kvalifikačních prací Theses.cz provozovanou Národním registrem vysokoškolských kvalifikačních prací a systémem na odhalování plagiátů.

**V Českých Budějovicích dne**

.....

**Mgr. Helena Kočová**

### **Poděkování:**

Chtěla bych na tomto místě vyjádřit upřímné poděkování:

**Prof. MUDr. Miloši Velemínskému, CSc., dr. h. c., za cenné připomínky k obsahové a metodologické stránce práce;**

**Prof. MUDr. Pravoslavu Stránskému, CSc., rady při statistickém zpracování výstupů dat a připomínky, a Mgr. Olze Dvořáčkové, za společné zpracování analýzy dat;**

**Doc. PaedDr. Vandě Hájkové, Ph.D. za konzultace v rámci problematiky integrace a inkluze dětí s postižením;**

**Doc. Mgr. et PaedDr. Jan Michalíkovi, Ph.D. za konzultace a účast ve výzkumu v rámci problematiky kvality života pečujících osob;**

a v neposlední řadě mé rodině, podpoře **manžela Radomila** za trpělivost a porozumění.

## ABSTRAKT

Disertační práce se zaměřuje na problematiku kvality života dětí a pečujících osob s onemocněním spinální muskulární atrofie (SMA), závažným progresivním a nevyléčitelným onemocněním, problematiku sociální práce s rodinou, kde se vyskytuje toto onemocnění. Popisuje etické aspekty pomoci rodinám s SMA a závažná rozhodnutí v souvislosti s nutností připojení na umělou plicní ventilaci.

Spinální muskulární atrofie je onemocnění motoneuronu, tj. onemocnění neuronů, které odpovídají za vědomé pohyby svalů, jako např. běhání, pohyby hlavy a polykání. Výskyt v populaci je přibližně **1 novorozenec na 6000** narozených a asi **1 osoba ze 40 osob** je přenašečem této nemoci. SMA postihuje všechny kosterní svaly, tzv. **proximální svaly** jsou často postiženy nejvíce.

Jedinec je v určité fázi života – dle stupně a typu postižení – odkázán na mechanický či elektrický vozík, v mnoha případech na umělou plicní ventilaci a trvalou 24 hodinovou pomoc druhé osoby. Rodiny fakt závažného progresivního a nevyléčitelného onemocnění přijímají různými způsoby. Disertační práce reflektuje vnímání kvality života samotných dětí a pečujících osob, přispívá k vytvoření podkladů pro organizaci multidisciplinárního týmu odborníků za účelem terapeutické intervence, kteří jsou schopni dítě a jeho rodinu doprovázet.

Světová zdravotnická organizace (WHO) definuje paliativní péči jako „zlepšování kvality života pacientů, kterým čelí život ohrožující onemocnění, a jejich rodinám prostřednictvím prevence a zmírnění utrpení včasnou diagnostikou a léčbu bolesti a další problémy, ať už fyzické, psychické, sociální a duchovní.“ Paliativní péče rodiny připravuje na tyto situace a měla by být poskytována spolu s tím, pro jaké možnosti léčebných postupů se rodiny rozhodnou.

Disertační práce je uceleným informačním podkladem k podpoře dětí s postižením SMA a rodin v rané péči v České republice, dále pak v inkluzivním procesu pedagogické integrace- inkluze do majoritní společnosti.

## **ABSTRACT**

The scope of this dissertation focuses on issues related to the quality of life of children suffering with spinal muscular atrophy (SMA) and their carers and the associated social impact on families affected by this progressive and incurable disease. It describes ethical aspects of help to families with SMA and serious decisions in relation to the need to connect to artificial ventilation.

Spinal Muscular Atrophy – SMA is a motoneuron disease i.e. disease of neurons, which are responsible for conscious movements of muscles e.g. running, head movement and swallowing. The prevalence is approximately **1 newborn for 6000** live births and approximately **1 person of 40 people** is the carrier of the disease. SMA affects all the bone muscles i.e. **proximal muscles** are often affected the most.

Everyone affected is in some point in life, depending on stage and type, reliant on mechanical or electrical wheelchair, in many cases also on artificial ventilation and permanent 24hr care.

Families affected by this illness accept the fact of this progressive and incurable illness differently, this dissertation reflects upon such different perceptions on quality of life of the affected children, the carers. It forms a contribution in building a foundation for organising multi-discipline teams of experts with sole purpose of therapeutical interventions, to support the child and his/hers family.

The World Health Organization (WHO) defines palliative care as “improving quality of life of patients facing life-threatening illnesses, and their families, through the prevention and relief of suffering by early identification and treatment of pain and other problems, whether physical, psychological, social or spiritual.” Palliative care prepares families for these situations and should be provided along with whatever treatment options families choose.

This dissertation is a comprehensive information base to support children affected by SMA and their families in early care in Czech Republic and in the process of inclusive educational integration into mainstream society.

## OBSAH

<b>1. Vymezení, dimenze a měření kvality života</b> .....	<b>9</b>
1.1 <i>Vymezení kvality života</i> .....	9
1.2 <i>Měření kvality života</i> .....	10
1.2.1 Dokumenty o právech dítěte a zdravotně postižených .....	11
1.2.2 Úmluva na ochranu lidských práv a důstojnosti lidské bytosti v souvislosti s aplikací biologie a medicíny .....	13
1.2.3 Úmluva OSN o právech osob se zdravotním postižením .....	13
1.2.4 Zákon č. 198/2009 Sb., o rovném zacházení a právních prostředcích ochrany před diskriminací /tzv. Antidiskriminační zákon/ .....	14
1.3 <i>Dítě s tělesným postižením</i> .....	14
1.3.1 Vymezení tělesného postižení .....	14
1.3.2 Vliv postižení na vývoj a formování osobnosti postiženého jedince .....	15
1.3.3 Psychologická hlediska v péči o děti se zdravotním postižením.....	16
1.3.4 Techniky aktivního řešení.....	16
1.3.5 Únikové techniky.....	18
1.3.6 Zdraví sourozenci – jejich vliv a postavení v rodině s postiženým dítětem.....	19
<b>2. Nervosvalové onemocnění spinální muskulární atrofie</b> .....	<b>20</b>
2.1 <i>Stupně postižení I. – IV.</i> .....	24
2.1.1 Spinální svalová atrofie Typ I – akutní infantilní forma (Werdnigův- Hoffmannův syndrom) .....	24
2.1.2 Spinální svalová atrofie Typ II – přechodná pozdně infantilní forma (chronický typ Werdnigovy-Hoffmannovy choroby).....	24
2.1.3 Spinální svalová atrofie Typ III – Juvenilní či časně adultní forma (Kugelbergův-Welanderové syndrom).....	25
2.1.4 Spinální svalová atrofie Typ IV – vlastní adultní forma (Aranův-Duchenneův syndrom).....	25
2.2 <i>Léčba SMA a ucelený systém rehabilitace u dětí se SMA</i> .....	26
2.2.1 Léčba SMA .....	26
2.2.2 Fyzikální terapie a rehabilitace .....	29

2.2.3	Ortopedická péče a neuromuskulární deformity páteře.....	35
2.2.4	Kompenzační pomůcky u SMA .....	39
2.3	<i>Etické aspekty práce s rodinou s postižením SMA</i> .....	44
2.3.1	Etika a alternativní medicína .....	46
2.3.2	Etika a preimplantační a prenatalní diagnostika u SMA .....	47
2.3.3	Etické aspekty závažného rozhodnutí života s tracheostomií a paliativní péče.....	48
<b>3.</b>	<b>Zdravotní postižení a možnost integrace – inkluze .....</b>	<b>50</b>
3.1	<i>Impairment, disability, handicap – restringovaná participace .....</i>	<i>50</i>
3.2	<i>Integrace – inkluze.....</i>	<i>51</i>
3.3	<i>Integrované vzdělávání.....</i>	<i>52</i>
3.4	<i>Výchova a vzdělávání dětí s postižením SMA .....</i>	<i>52</i>
3.4.1	Specifika posuzování SVP u SMA .....	52
3.4.2	Hybnost.....	53
3.4.3	Dýchání.....	54
3.4.4	Sociálně emoční aspekty.....	55
<b>4.</b>	<b>Teoretická východiska sociální práce s rodinou s SMA .....</b>	<b>63</b>
4.1	<i>Projekt Podpora rodin s onemocněním SMA v ČR .....</i>	<i>65</i>
4.2	<i>Poskytované sociální služby dle Zákona o sociálních službách č. 108/2006 Sb. ....</i>	<i>66</i>
4.2.1	Základní a odborné sociální poradenství .....	66
4.2.2	Raná péče (Early intervention) .....	67
<b>5.</b>	<b>Cíle práce a hypotézy .....</b>	<b>71</b>
5.1	<i>Cíl práce .....</i>	<i>71</i>
5.2	<i>Výzkumné otázky.....</i>	<i>71</i>
5.3	<i>Hypotézy .....</i>	<i>72</i>
<b>6.</b>	<b>Metodika .....</b>	<b>73</b>
6.1	<i>PedsQl 3.0 Dotazník o pediatrické kvalitě života.....</i>	<i>73</i>
6.1.1	Somatické fungování – „tělesné zdraví a činnosti“ – o mém neuromuskulárním onemocnění .....	74



6.1.2	Sociální fungování – „moje pocity“ .....	74
6.1.3	Rodinné fungování – „jak onemocnění ovlivňuje chod rodiny“ .....	75
6.2	<i>Analýza dat</i> .....	75
6.3	<i>Kazuistiky dětí v předškolním věku s SMA</i> .....	76
6.3.1	Případová studie.....	76
6.3.2	Pozorování zúčastněné, přímé .....	76
6.3.3	Sekundární analýza dat .....	77
6.3.4	Neformální rozhovor .....	77
<b>7.</b>	<b>Výsledky</b> .....	<b>78</b>
7.1	<i>Identifikační údaje výzkumného souboru</i> .....	78
7.2	<i>Výsledky dotazníkového šetření</i> .....	79
7.3	<i>Škála kvality života PedsQL 3.0 Neuromuskulární modul</i> .....	105
7.4	<i>Porovnání odpovědí rodičů a dětí – Mannův-Whitneyův test</i> .....	107
7.5	<i>Případové studie</i> .....	111
7.5.1	Kazuistika Šimona se SMA I. typu na UPV .....	111
7.5.2	Kazuistika Aničky se SMA II. typu.....	122
7.5.3	Kazuistika Jirky se SMA III. typu .....	130
<b>8.</b>	<b>Diskuse</b> .....	<b>135</b>
<b>9.</b>	<b>Závěr</b> .....	<b>147</b>
<b>10.</b>	<b>Použitá literatura</b> .....	<b>148</b>
<b>11.</b>	<b>Klíčová slova</b> .....	<b>160</b>
<b>12.</b>	<b>Seznam zkratk</b> .....	<b>161</b>
<b>13.</b>	<b>Přílohy</b> .....	<b>162</b>

# 1. VYMEZENÍ, DIMENZE A MĚŘENÍ KVALITY ŽIVOTA

## 1.1 Vymezení kvality života

V současné době můžeme sledovat výrazný **nárůst zájmu o kategorii kvalita života** (QOL) osob s postižením, závislých, seniorů, chronicky nemocných i běžné populace. Tento trend reflektují všechny vědní obory (filozofie, sociologie, psychologie, pedagogika, medicína aj.), jejich úhel pohledu, tedy i teoretické vymezení, co vlastně kvalita života znamená, jaké oblasti zahrnuje a jakými metodami ji lze měřit, se velmi liší (Pipeková, 2006).

Autoři Hartl, Hartlová pojem kvalita života (quality of life) chápou jako vyjádření pocitu životního štěstí. K nejobecnějším znakům patří soběstačnost při obsluze vlastní osoby a pohyblivost. Psychologický význam pojmu uvádějí jako míru seberealizace a duševní harmonie, čili míru životní spokojenosti a nespokojenosti. V sociologickém významu je kvalita života chápána jako „pocit a životní úroveň speciálních skupin jako jsou staří lidé, příslušníci etnických a jiných minorit čili hledisko jejich nutnosti volby“ (Hartl, Hartlová, 2000).

Michalík zdůrazňuje akcent propojenosti vnímání kvality života pacientů a zároveň pečujících osob a poukazuje na fakt, že zejména u těžších forem zdravotního postižení dochází k výrazným změnám v možnostech plnohodnotné účasti na veřejném životě i soukromých aktivitách (Michalík, 2011).

Podle **světové zdravotnické organizace** je kvalita života to, jak člověk vnímá své postavení v životě v kontextu, ve kterém žije, a ve vztahu ke svým cílům, očekáváním, životnímu stylu a zájmům (Mühlpachr, 2005, s. 11).<sup>1</sup>

**Křivohlavý** cituje definici od Bergsmana a Engela, kteří nastínili rozsah pojmu kvalita života takto: „Kvalita je soud (chápáno v logickém smyslu slova), jde o subjektivní soud (úsudek). Ten je výsledkem porovnání a zvažování více hodnot. Kvalita sama je hodnotou, je zážitkovým (experienciálním) vztahem, reflexí (výsledkem zamyšlení) nad vlastní existencí. Je nesourodým srovnáním a motivací (hybnou silou) žítí“ (Křivohlavý, 2002, str. 86).

Ve zdravotnictví, které vztahuje **kvalitu života** ke zdraví a nemoci, se počet praktických aplikací neustále zvyšuje. S kategorií kvality života se pracuje v dlouhodobých výzkumech

---

<sup>1</sup> WHO definuje kvalitu života jako „jedincovu percepci jeho pozice v životě v kontextu své kultury a hodnotového systému a ve vztahu k jeho cílům, očekáváním, normám a obavám“. Jedná se o velice široký koncept, multifaktoriálně ovlivněný jedincovým fyzickým zdravím, psychickým stavem, osobním vyznáním, sociálními vztahy a vztahem ke klíčovým oblastem jeho životního prostředí.

přežívání pacientů, v klinických výzkumech ověřujících nové léčebné postupy a nové léky, ale též při standardní léčbě chronických a velmi vážných onemocněních. Velmi naléhavě pak vystupuje do popředí tato kategorie v případech, kdy kurativní léčba už u nemocných dětí a mladistvých nezabírá a blíží se konec jejich života, je třeba velmi citlivě pečovat o umírající děti a zvažovat jejich kvalitu života, doprovázet je paliativní péčí (Bradly, Varni, Hinds, 2003).<sup>2</sup> Jedná také o pacienty s onemocněním spinální svalové atrofie různého typu podle rychlosti progresu, je tedy velmi důležitá a potřebná paliativní péče a doprovázení celé rodiny.

Pojem kvalita života ve vztahu ke zdraví (health-related quality of life; HRQOL) vymezuje tu část kvality života, která je primárně určena určována zdravím jedince a která může být ovlivněna i klinickými intervencemi. S nástroji měřícími HRQOL svých klientů a pacientů nejčastěji pracují klinická a sociální zařízení, neboť to přináší cenné poznatky o kvalitě léčebné či sociální péče. Pokud se přidržíme předpokladu, že pojetí kvality života je širší, nežli klasické pojetí zdravotního stavu, můžeme již existující HRQOL testy snadno aplikovat na poměrně širokou škálu diagnóz a onemocnění a snažit se vyvinout jejich generickou podobu, využitelnou i u populace bez jakýchkoli zdravotních limitací. Snahou ve vývoji testovacích nástrojů HRQOL proto nadále zůstává objevit metodu natolik univerzální a přesto vyčerpávající, kterou by bylo možno aplikovat na jakýkoli vzorek populace bez omezení. Zatímco je hodnocení kvality života související se zdravotním stavem v mnoha medicínských i sociálních oborech zaměřených na dospělé již delší dobu zavedeno, v pediatrických oborech a v pedagogických výzkumech není příliš časté (Hájková, 2008).

## 1.2 Měření kvality života

Kvalitu života lze v zásadě hodnotit na základě objektivních a subjektivních přístupů, přičemž nejpodstatnějším je subjektivní hodnocení nemocného, tak jak sám vnímá vlastní zdravotní situaci včetně schopnosti svého sebeuplatnění v pracovním, rodinném i sociálním prostředí. K hodnocení kvality života u nemocných jsou používány dotazníky kvantifikující dopad nemoci na běžný život nemocného formalizovaným a standardizovaným postupem. V praxi je vytvořena celá řada dotazníků k zjišťování kvality života, přičemž jejich

---

<sup>2</sup> **Paliativní péče** je komplexní, aktivní a na kvalitu života orientovaná péče poskytovaná pacientovi, který trpí nevyléčitelnou chorobou v pokročilém nebo terminálním stadiu.

psychometrická výpovědní hodnota a spolehlivost byly testovány podle současných standardů „měření zdraví“(Mareš, 2006).<sup>3</sup>

Pro zajímavý přehled definic, které se snaží vymezit oblasti, jež jsou specifické pro kvalitu života související se zdravotním stavem, uvedeme několik následujících.

Základem definice u Lindstroema, Kohlera (1991) je zabývat se **Celkovým bytím** (souhrnné existence) – jedince nebo skupiny, které zahrnuje řadu pozitivních aspektů zdraví. Zajímavým přístupem se zabývají Varni, Burwinkle, Seid a kol. (2003), kdy je pro ně velmi důležité **fungování** – zahrnuje **fungování somatické, emoční a sociální**, jakož i plnění určité role. Obsahuje tzv. multidimenzionální konstrukt, který tyto tři hlavní oblasti obsahuje. Fungování a jeho subjektivní hodnocení u Grahama, Stevensona a Flynnna (1997) bývá obvykle definováno jako **jedincovo subjektivní hodnocení kvality fungování a s ním spojená spokojenost a nebo distres**.

Dalším zajímavým přístupem vztáženým k hodnocení kvality života je u Stranda, Russela (1997), je základem definice **objektivní i subjektivní hodnocení vlivu nemoci**.

Přístupů a pohledů je celá řada, přehledově jej velmi kvalitně zpracovala skupina badatelů v týmu E. Davisové (2006, s. 315) a pozoruhodně jej doplnili autoři Mareš a kol. (2006, s. 30).

Tým C. Lambové a A. Pedenové poukazuje ve své studii na to, že pro zúčastněné participanty je velmi důležité být naprostou součástí majoritní společnosti, vystudovat běžnou základní, střední a vysokou školu, mít práci, např. na částečný úvazek a také částečně z domácího prostředí, mít přátele, navštěvovat kulturní a sportovní akce, což vyžaduje dostatečné a důsledné odstraňování architektonických bariér (Lamb a Peden, 2008).

### ***1.2.1 Dokumenty o právech dítěte a zdravotně postižených***

#### **Deklarace práv dítěte**

Významný dokument **Deklarace práv dítěte z r. 1959** již v úvodu uvádí, že „dítě pro svou tělesnou a duševní nezralost potřebuje zvláštní záruky, péči a zvláštní právní ochranu před narozením i po něm“. V Zásadě 5 pak přímo zdůrazňuje, že „**Dítěti, které je fyzicky, duševně nebo sociálně postiženo, se poskytuje zvláštní zacházení, výchova a péče, jak to vyžaduje jeho zvláštní postavení.**“<sup>4</sup>

---

<sup>3</sup> Po rešerši dostupných výzkumů v oblasti kvality života dětí a mladistvých uvádíme konkrétní použití dotazníků kvality života dětí u neuromuskulární onemocnění PedsQL – Neuromuscular modul v kapitole 6.

<sup>4</sup> Deklarace práv dítěte. 1959.

## Úmluva o právech dítěte

Úmluva o právech dítěte, podepsaná v České republice 30. 9. 1990, nabyla účinnosti 6. 2. 1991, uvádí výčet základních práv dítěte. Česká republika je pak vázána touto Úmluvou od **1. 1. 1993**. V Úmluvě čl. 23 se uvádí: „Každé dítě má právo na život a děti s postižením právo na zvláštní zacházení, vzdělání a péči. **„Tělesně postižené dítě má požívat plného a řádného života v podmínkách zabezpečujících důstojnost, podporujících sebedůvěru a umožňujících aktivní účast dítěte ve společnosti.“**<sup>5</sup>

Dále pak Úmluva přiznává **právo postiženého dítěte na zvláštní péči**, v závislosti na rozsahu existujících zdrojů. **Podporu a zabezpečení** oprávněnému dítěti a osobám, které se o ně starají, **požadovanou pomoc** odpovídající stavu dítěte a situaci rodičů nebo jiných osob, které o dítě pečují. Zdůrazňuje **uznávání zvláštních potřeb postiženého dítěte**, tak aby pomoc byla poskytována podle možností bezplatně, s ohledem na finanční zdroje rodičů nebo jiných osob, které se o dítě starají, a byla určena k zabezpečení **účinného přístupu postiženého dítěte ke vzdělání, profesionální přípravě, zdravotní péči, rehabilitační péči, přípravě pro zaměstnání a odpočinku, a to způsobem vedoucím k dosažení co největšího zapojení dítěte do společnosti** a co největšího stupně rozvoje jeho osobnosti, včetně jeho kulturního a osobního rozvoje (Úmluva čl. 23).

Státy uznávají právo každého dítěte na životní úroveň odpovídající fyzickému, mentálnímu, duševnímu, morálnímu a sociálnímu rozvoji dítěte (Úmluva čl. 27).

Naplnování práv dítěte je právním závazkem, který může být pro mnohé smluvní státy dlouhodobým procesem. Je však také procesem, který volá po aktivním zapojení společenství, rodin, nevládních neziskových organizací a samotných dětí při uvádění obecných právních ustanovení Úmluvy do života všech dětí. Ve výzvě se uvádí, že „**v tomto procesu mají průmyslové země – v rámci mezinárodní spolupráce – odpovědnost nastavit podmínky, ve kterých se děti mohou plně těšit ze svých práv.** Opravdovou výzvou je zajistit, aby duch Úmluvy a jejích ustanovení byl protkán politikou a ústavami všech národů, zajišťujících dětem první všeobecnou listinu práv dítěte v dějinách“ (David, 1999).

Jiří Dunovský uvádí, že „Úmluva o právech dítěte reaguje na poznání vývoje dítěte, jeho potřeb a požadavků ve snaze být všem dětem s ohledem na jejich geografickou polohu, situaci jejich národů, jejich ekonomické, kulturní, náboženské, politické a vlastně obecně lidské podmínky **jednotnou či sjednocující normou společenského a právního zajištění jejich**

---

<sup>5</sup> Úmluva o právech dítěte. 1989.

nejlepšího zájmu a prospěchu. Světová deklarace dítěte je tak výzvou a návodem, jak dát všem dětem světa tato stejná práva a stejné šance, ať už žijí kdekoliv.<sup>6</sup>

### ***1.2.2 Úmluva na ochranu lidských práv a důstojnosti lidské bytosti v souvislosti s aplikací biologie a medicíny***

V článku 16. této Úmluvy se zdůrazňuje, že: „Vědecký výzkum na člověku lze provádět pouze tehdy, pokud jsou splněny všechny následující podmínky:

- i. k výzkumu na člověku neexistuje žádná alternativa srovnatelného účinku,
- ii. rizika výzkumu, kterým by mohla být vystavena dotyčná osoba, nejsou neúměrně vysoká vzhledem k možnému prospěchu z výzkumu,
- iii. výzkumný projekt byl schválen příslušným orgánem po nezávislém posouzení jeho vědeckého přínosu včetně zhodnocení významu cíle výzkumu a multidisciplinárního posouzení jeho etické přijatelnosti,
- iv. osoby zapojené do výzkumu byly informovány o svých právech a zárukách, které zákon stanoví na jejich ochranu,

Nezbytný souhlas podle článku 5 byl dán výslovně, konkrétně, a je zdokumentován. Takový souhlas lze kdykoliv svobodně odvolat.<sup>7</sup>

### ***1.2.3 Úmluva OSN o právech osob se zdravotním postižením***

Velmi významným dalším krokem v integračním procesu bylo 6. 12. 2006 podepsání **Úmluvy OSN o právech osob se zdravotním postižením**, kde je zdůrazněno: „že problematika **zdravotního postižení je vyvíjející se proces** a že zdravotní postižení vzniká interakcí mezi osobami se zdravotním postižením a **bariérami v přístupu** a životním prostředím, které brání jejich plné a efektivní účasti ve společnosti rovnocenně s ostatními.“<sup>8</sup>

**12. 2. 2010** byla ve **Sbírce mezinárodních smluv pod číslem 10/2010** vyhlášena **Úmluva o právech osob se zdravotním postižením**. Úmluva chrání osoby se zdravotním postižením před všemi druhy diskriminace a pokrývá občanská, politická, ekonomická,

---

<sup>6</sup> DUNOVSKÝ, Jiří. Úmluva o právech dítěte a práva dětí v České republice in: Sborník Dětská práva v praxi. České Budějovice: ZSF JCU, 2002.

<sup>7</sup> Úmluva na ochranu lidských práv a důstojnosti lidské bytosti v souvislosti s aplikací biologie a medicíny. 2001.

<sup>8</sup> Úmluva OSN o právech osob se zdravotním postižením. 2006.

sociální a kulturní práva. Zavazuje smluvní strany nejenom k přijetí zákonů a nařízení dodržující tento princip, ale také k zajištění toho, aby v praktickém životě docházelo k lepší integraci-inkluzi zdravotně postižených lidí do společnosti.

**Ústava České republiky v čl. 10** stanoví, že vyhlášené mezinárodní smlouvy, k jejichž ratifikaci dal Parlament souhlas a jimiž je Česká republika vázána, jsou součástí právního řádu; stanoví-li mezinárodní smlouva něco jiného než zákon, použije se mezinárodní smlouva.

Účelem **Úmluvy** je **prosazovat, chránit a zajistit** plné, efektivní a rovné užívání všech lidských práv a základních svobod osobami se zdravotním postižením a prosazovat jejich **přirozené důstojnosti**. V čl. 7. Je uvedeno, že: „**děti se zdravotním postižením** mají právo **svobodně vyjádřit své názory** na všechny záležitosti, které se jich týkají a jejich názorům má být dána odpovídající váha v souladu s jejich věkem a dospělostí, **rovnocenně s ostatními dětmi**, a mají mít právo na zajištění asistence k realizaci tohoto práva, vhodného k jejich věku a zdravotnímu postižení.“

#### ***1.2.4 Zákon č. 198/2009 Sb., o rovném zacházení a právních prostředcích ochrany před diskriminací /tzv. Antidiskriminační zákon/***

Rok 2009 přinesl, pro lidi se zdravotním postižením dvě zcela mimořádné události. Tou první bylo schválení zákona č. 198/2009 Sb., o rovném zacházení a právních prostředcích ochrany před diskriminací, druhou pak ratifikace Úmluvy o právech osob se zdravotním postižením. Oba tyto dokumenty vytvářejí základ pro zrovnoprávnění postave osob se zdravotním postižením ve společnosti.<sup>9</sup> Je výzvou na poli odborné práce s osobami s postižením zasadit se o akceptování tohoto zákona a uvádění v praxi.

### **1.3 Dítě s tělesným postižením**

#### ***1.3.1 Vymezení tělesného postižení***

Tělesné postižení je vymezeno jako přetrvávající nebo trvalé nápadnosti v pohybových schopnostech se stálým nebo značným vlivem na kognitivní, emocionální a sociální výkony (Gruber, Lendl 1992).

Základním symptomem tělesného postižení je **porušení motoriky**, a to jak z hlediska kvalitativního, tak kvantitativního. U tělesně postižených se jedná o viditelné postižení

---

<sup>9</sup> ZÁKON Č. 198/2009 Sb. o rovném zacházení a o právních prostředcích ochrany před diskriminací a o změně některých zákonů. 2009.

dolních či horních končetin. Tělesná postižení mohou být vrozená – kongenitální nebo získaná.

Vítková (2004) chápe tělesné postižení jako **vady pohybového a nosného ústrojí**, tj. kostí, kloubů, svalů i šlach a cévního zásobení, jakož i poškození nebo poruchy nervového ústrojí, které se projevují porušenou hybností. Ať už tato postižení vznikají na základě dědičnosti, nemocí nebo úrazem.

Zdravotní postižení můžeme chápat jako náročnou životní situaci, protože dlouhodobě působí na jedince zatěžujícím vlivem, zvyšuje stres, zhoršuje jeho každodenní situaci, způsobuje řadu konfliktů, z nichž některé jsou pro postiženého neřešitelné (např. životní ambice proti reálným možnostem, limitovaným postižením) a způsobuje řadu frustrací.

### *1.3.2 Vliv postižení na vývoj a formování osobnosti postiženého jedince*

Především je osobnost podmíněna **biologicky** a to tím, že psychické jevy jsou zakotveny v organismu a jsou projevem činnosti **nervové soustavy**. Odtud pak pramení jedinečnost psychiky určitého jedince (např. základní charakteristiky temperamentových vlastností jsou přímo závislé na typu činnosti vyšší nervové soustavy). Tím spíše pak hraje biologický faktor roli u postiženého jedince. Další vliv v této oblasti má **genetická výbava** jedince, která ovlivňuje řadu podstatných charakteristik psychiky. Svou úlohu má rovněž **celkový tělesný vzhled** jedince, protože hraje mimořádně důležitou úlohu v sociálních vztazích, které mohou být osobní přitažlivostí nebo odpudivostí dítěte silně poznamenány. Např. snížený svalový tonus, již progresivní ochablé svalstvo u pacientů se spinální svalovou atrofií – reakce a pohyby, padající hlava nebo celkově fyziologicky narušené tělesné proporce mohou způsobovat negativní vnímání u okolí a být zatěžujícím faktorem v sociální komunikaci postiženého.

Druhým podstatným vlivem pro formování osobnosti je faktor **sociální**. Člověk se jako skutečně lidská osobnost vyvíjí až právě v kontaktu s ostatními lidmi, především v nejužší rodině, kde rodiče podstatně ovlivňují jeho budoucí, formující se osobnost. Rodiče a ostatní lidé kolem dítěte působí nejen tím, co dítěti vědomě předávají, (příkazy, zákazy, informace), ale i svým vztahem k dítěti. Mimořádný význam má také množství a kvalita podnětů, které na dítě v sociálním prostředí působí.

Velmi podstatným faktorem, který ovlivňuje vývoj osobnosti člověka je také jeho **vlastní aktivita**, jeho reakce na okolní svět, na vztahy, jeho vlastní činnost, vyvolávající odezvu okolí, jeho prožívání vlastní činnosti i toho, jak na ní okolí reaguje. Tento faktor přispívá podstatnou měrou k sebeuvědomění, k formování představy o sobě, sebehodnocení apod.



Hraje zde samozřejmě roli nejen to, co člověk konkrétně dělá, ale i to, jak své vlastní aktivity a reakce na ně z okolí interpretuje, jaký význam přikládá. Prožívání a interpretace vlastní činnosti může mít za určitých okolností i velmi negativní vliv na další vývoj osobnosti dítěte (Kočová, 2010b; Vágnerová, 2003).

### ***1.3.3 Psychologická hlediska v péči o děti se zdravotním postižením***

#### *Proces vyrovnání se se zdravotním postižením dítěte*

Jsou známy techniky, kterými se člověk obecně vyrovnává s náročnou životní situací. Tyto techniky samozřejmě používá i postižený, a i když důsledky těchto technik na osobnost mohou být leckdy překryty postižením, jsou přičítány vlivu postižení, čili mohou být považovány za více či méně zákonitý sekundární důsledek primárního postižení. Proto je nutné rozlišit, co je v reakcích postiženého skutečně dáno postižením a co je spíše důsledkem určitého způsobu, jakým se postižený vyrovnává se svým postižením.

**Kübler-Rossové** model, známý též jako pět fází smutku či pět fází umírání, byl poprvé zaveden v roce 1969 americkou psycholožkou Elisabeth Kübler-Rossovou v její knize *On Death and Dying*. V této práci navrhla pět stádií zármutku, jsou to: popírání, hněv, vyjednávání, deprese a přijetí. Obecně platí, že jednotlivci zažijí většinu z těchto fází, poté, co byl konfrontován s realitou jejich blížící se smrti i když nemusí být v citovaném pořadí. Totéž prožívají pozůstalí (Kübler-Ross, 1969).

Většina technik, používaných pro řešení náročných životních situací, je odvozena ze dvou základních reakcí, které můžeme pozorovat nejen u člověka, ale i na nižších vývojových úrovních. Jednou reakcí je přímá **agrese**, řešení útokem čili reakce aktivní. Druhá reakce je spíše pasivní, **únik**, znehybnění. Je jisté, že tyto techniky ve své čisté podobě jsou spíše vzácné, protože působení společnosti normami přijatelnosti či nepřijatelnosti určitého chování působí na modifikaci původního impulsu do sociálně přijatelných forem. Zvláště je to patrné v případě agrese, která je zpravidla ve své čisté podobě ve společnosti (alespoň naší) nepřijatelná. Zároveň jsou odmítány i příliš zřejmé projevy zbabělosti.

### ***1.3.4 Techniky aktivního řešení***

Z technik, odvíjejících se z agrese, neboli technik aktivního řešení náročné životní situace, uveďme nejprve přímá agresivní řešení. Tato nemusí mít podobu přímého fyzického násilí, ale vlivem tlaku společenských norem se mohou měnit na přijatelnější formy agrese.

**Verbální agrese** – urážky, nadávky ale také škádlení, popichování, jízlivost a ironie. U postižených jedinců se můžeme s podobným chováním setkat. Zvláště u tělesně postižených zřejmě podrážděné verbální reagování přispívá k obecně rozšířené představě o jejich agresivitě.

Agresivita se může přenést na **jiné objekty** – na věci, které je možno kazit, ztrácet, ničit, nebo na jiné lidi – agresivita, kterou nelze vyjádřit například proti učiteli nebo rodičům se může obrátit vůči spolužákům či sourozencům, někdy třeba i vůči neznámým lidem (v tramvaji apod.). Někdy se agresivita může obrátit i vůči sobě, zvláště pokud jedinec sám sebe vnímá jako zdroj frustrace, nebo pokud agresivitu nelze obrátit nikam jinam.

Mezi agresivní techniky patří také **upoutávání pozornosti**, které je doprovázeno značným egocentrismem. Nápadnosti v chování, zlobení u dětí, zlozvyky a šaškování. Nápadné vysouvání sebe sama do popředí často zakrývá hlubokou frustraci sociálních kontaktů, které jsou ovšem tímto způsobem chování dále narušovány. S upoutáváním pozornosti se můžeme setkat u deprivovaných dětí, kde jde o jeden z charakteristických znaků deprivace.

Zvláště u dětí se často setkáváme s **negativismem**, který souvisí s předchozí technikou zvláště agresivním sebeprosazováním. Jedinec není schopen řešit situaci pozitivně, ale velmi silně potřebuje prosadit sebe sama, takže volí cestu negace. U dětí je to v určitém vývojovém stádiu přirozený způsob potvrzení vlastního já, za nepříznivých okolností však může přetrvávat až do dospělosti.

Často zvláště u postižených je **hledání viníka** vlastní situace (často pod vlivem rodičů postižených dětí, které mohou tento způsob reagování dětem předat). Technika řešení náročné životní situace pak pozůstává v přenášení vlastních problémů na okolí, čímž se postižený jaksi vyvazuje zodpovědnosti za své jednání.

Jako východisko ze situace, způsobené vlastní slabostí se nabízí též technika **identifikace** se silnější osobností, skupinou či institucí. Identifikace je jedním z mechanismů socializace, který pomáhá dítěti od raného dětství. V situaci, v níž jedinec cítí vlastní slabost či nejistotu, pak může identifikace pomáhat i v dospělosti. Často například pozorujeme příklon k náboženským společenstvím u tělesně postižených.

Mezi aktivní způsoby řešení náročné životní situace patří také **kompensace** jako technika, která pomáhá jedinci vyrovnat deficit v jedné oblasti zvýšenou výkonností v oblasti jiné. Zvláště u postižených jedinců může přesun zájmů či zvýšení výkonů v oblasti, která je mu dostupná, významným způsobem pomoci překonat omezení, daná postižením. Kompenzační rozvoj v určité oblasti je často považován za charakteristickou nebo dokonce

vrozenou vlastnost lidí s postižením. Je tu ovšem určité nebezpečí **hyperkompenzace**, která může vést až k patologickému zafixování na určitý cíl a může způsobit postiženému další obtíže (Vágnerová, 2003).

### 1.3.5 Únikové techniky

Únikové způsoby řešení náročných životních situací lze obecně charakterizovat jako rezignaci na dosažení cíle či řešení situace. Jde tedy o techniky v zásadě pasivní. Někdy se může jednat o **přímý únik** z tíživé situace.

Únikovým řešením je **izolace**, kdy se jedinec fakticky nebo alespoň vnitřně uzavírá světu, který ho zraňuje. U postižených jedinců je tato technika častá, v některých případech vede k sekundární introverzi, která vzniká z obavy ze sociálních kontaktů. U tělesně postižených jedinců, odkázaných na mechanický nebo elektrický vozík, což je ve většině případů pacientů se spinální muskulární atrofií, je tato tendence zesílena i vnějšími překážkami (architektonické bariéry), které dokážou velmi intenzívně přispívat k sociálnímu vyloučení.

Únik může nabýt i formy **úniku do nemoci**. Jedinec v některých případech produkuje psychosomatické symptomy, které mu poskytují důvod, proč nemůže řešit své problémy, případně poskytují náhradní řešení tíživé situace. U této techniky mohou být přítomny i prvky agresivní. Zdůrazňování obtíží může mít za cíl připoutávání pozornosti okolí.

Racionalizace je další únikovou technikou, která rezignaci na dosažení nějakého cíle „racionálně“ vysvětluje, i když zdůvodnění často mohou být velmi iracionální. Také v tomto případě jsou to často rodiče postiženého dítěte, kteří mu už od dětství zdůvodňují, proč nemůže některé věci dělat a často, zvláště v případě hyperprotektivních rodičů, omezují dítě více, než je nutné.

Mezi únikové techniky řadíme **regresi** – návrat na nižší vývojovou úroveň chování, zpravidla takovou, kde byly potřeby jedince uspokojovány způsobem, který mu lépe vyhovoval a v současnosti se mu toho už nedostává. Někdy může být také reakcí na obtíže, způsobené náhlou změnou (např. onemocnění, duševní otřes nebo prudké změny v pubertě).

Do určité míry bychom mohli např. objevení negativismu na vyšších vývojových úrovních rovněž chápat jako regresivní reakci. U postiženého jedince může vliv postižení vyvolávat věkově nepřiměřené způsoby chování, např. závislost na rodičích i v dospělosti.

**Popření nebo potlačení nepřijatelné skutečnosti** je technika, se kterou se setkáváme v souvislosti se vztahem postiženého k vlastnímu postižení. Tato technika umožní postiženému nepřipustit sobě samému existenci obtíží, i když to samozřejmě jeho situaci neřeší. Potlačený problém může ale vést k **opačnému reagování**. To znamená, že potlačený

impuls vede k přehnanému opačnému chování. Vyskytuje se např. u matek postižených dětí, které své potlačené nepřijetí dítěte zakrývají samy před sebou úzkostlivou péčí o ně. Právě tak popření postižení může vést u jedince k přecitlivělému a nepřiměřenému reagování na jakoukoli zmínku, kterou si může vysvětlit jako narážku na svoje postižení a vede ke vztahovačnosti a obtížím v sociálním kontaktu.

Je obtížné jednoznačně hodnotit tyto techniky jako dobré či špatné východisko ze situace postiženého. Každá z těchto technik může za určitých okolností pomoci člověku vyřešit alespoň dočasně jeho situaci, v jiném případě může vést až k patologickým důsledkům. Pro poznání osobnosti postiženého je důležité, že určité způsoby chování, případně rysy osobnosti mohou být právě výsledkem více či méně přiměřeného používání některých technik řešení životních situací, souvisejících s postižením (Vágnerová, 2002).

### ***1.3.6 Zdraví sourozenci – jejich vliv a postavení v rodině s postiženým dítětem***

Stejně tak, jak může představovat nemoc dítěte zátěž pro rodiče, působí i na sourozence. Sourozenci prožívají situaci často velmi těžce. Je přirozené, **že se cítí opomíjeni** nebo na ně žárlí. Mají starosti a obavy. Často trpí pocity méněcennosti, strachu, hanby, hněvu i viny.

Zároveň však cítí lásku, hrdost, sounáležitost a mají značnou **potřebu ho ochraňovat**. Jde o velmi silné a rozporuplné emoce, se kterými si nemusejí vždy vědět rady. A navenek se mohou projevit nevhodnými způsoby. Na rodičích je důležitá a nelehká povinnost být těmi vztyčnými prostředníky mezi okolím a dítětem a také mezi všemi sourozenci.

Běžně bývají v rodině **sourozenci srovnávání**, ale v případě onemocnění SMA v rodině to není možné. Nemocné dítě bývá často privilegováno. Zdravé dítě si velmi rychle uvědomí rozdíl v přístupu rodičů, ale děti umí chápat, že když je někdo nemocný, potřebuje větší péči. Tak se rozvíjí i **ohleduplnost a ochota pomáhat!** Na druhé straně „**dvojí metr**“ může být dost matoucí, může se cítit nespravedlivě znevýhodněno. Většinou dítě postupně přijme **dominantně – ochrannou roli**.

Je důležité dbát na **přirozenost soupeření mezi sourozenci** (v tomto případě za to bývá zdravé dítě káráno).

## 2. NERVOSVALOVÉ ONEMOCNĚNÍ SPINÁLNÍ MUSKULÁRNÍ ATROFIE

Spinální svalové atrofie zahrnují skupinu geneticky podmíněných onemocnění, jejichž podkladem je degenerace motorických buněk předních rohů míšních, případně motorických bulbárních jader. Postižení periferního motorického neuronu se projevuje areflexií, svalovými hypotrofiemi, hypotonií, fascikulacemi, fibrilacemi a u chronického postižení i denervačními projevy. Podle věku vzniku, rychlosti progresu, lokalizace maxima postižení a způsobu dědičnosti se rozlišují proximální svalové atrofie a distální spinální atrofie (Jedlička 2005).

**Proximální spinální svalové atrofie** s maximem postižení kořenového svalstva se podle rychlosti progresu dělí na akutní, přechodnou a chronickou formu.

Spinální muskulární atrofie se řadí mezi onemocnění nervového systému, mezi tzv. onemocnění nervosvalová, nebo také nemoci periferního nervového systému. Centrální nervový systém zahrnuje struktury mozku a v míše nervové dráhy. Nervové dráhy, tvořené vlákny, které řídí pohyb, se v míše přepojují na další buňky, motoneurony, ty jsou konkrétně umístěny v tzv. předních rožích míšních. Z motoneuronů vybíhají vlastní nervová vlákna až ke svalovým vláknům, která inervují. To samozřejmě nejsou jediné míšní struktury, ale k objasnění SMA jsou podstatné. Od motoneuronů v míše se obecně hovoří o periferním nervovém systému. Kromě míšních motoneuronů tam dále patří nervová vlákna, jež jsou součástí periferních nervů, pak nervosvalová ploténka, kde se vzruchy přepojují na vlastní sval, který pohyb vykonává. Kterákoliv z těchto úrovní (motoneurony v míše, nervová vlákna, nervosvalové ploténky a sval) může být postižena patologickým procesem, jako je úraz, porucha prokrvení, zánět infekční či autoimunitní, nebo vrozená genetická porucha.

**Spinální muskulární atrofie** je onemocnění geneticky podmíněné, vrozené, hereditární. Tento název (míšní svalová atrofie) v sobě zahrnuje důležitá fakta – že původ je v míše a následkem je úbytek svalové hmoty – atrofie. Tuto neurologickou jednotku popsali a publikovali nezávisle na sobě již na konci 19. století dva neurologové a patologové – Guido Werdnig (1894) jako: Svalová atrofie míšního původu, a Johann Hoffmann, (1892, 1900): Spinale muskelnatrophien. Odhalili i rodinný výskyt této nemoci a dodnes jedna z forem SMA, ta nejtěžší, nese jejich jména. Teprve o sto let později (1995) se daří přesněji identifikovat genetický podklad a na výzkumu přesného mechanismu působení genu a jeho produktu, bílkoviny, se pracuje dosud. Jednoduše řečeno, produkt SMN genu zajišťuje normálně dlouhé přežívání motoneuronů předních rohů míšních. Pokud se normálně netvoří,

tyto buňky odumírají předčasně, zaniká i vlákno a sval, který nemá inervaci, rovněž strádá a není schopen normálního fungování. SMA obecně nepostihuje intelekt.

Nejčastější typ, tzv. **proximální typ SMA**, má genetickou vazbu na 5. chromozom, na jeho dlouhé raménko (oblast 5q11.2-13.3). Je zde lokalizován gen survival motor neuron (SMN), jak z názvu vyplývá, zajišťuje normální přežívání motoneuronů předních rohů míšních. Ve skutečnosti je za onemocnění zodpovědný SMN1 gen. Existuje ještě velmi podobná kopie, SMN2 gen, umístěný v těsném sousedství. Ten sice nezajistí produkci normálního množství plně funkčního proteinu, ale počet jeho kopií do určité míry modifikuje závažnost příznaků – více kopií znamená o něco lehčí průběh. Je snaha výsledky výzkumu v této problematice uplatnit v praxi léčebně.

Spolu s odkrytím genetického podkladu nemoci, vlastně jejího nejčastějšího typu, vyplynulo, že existují i další typy bez vazby na 5. chromozom a že se přece jenom jedná o větší, nesourodou skupinu podtypů, které se od sebe i klinicky mírně liší (Šišková, 2010).

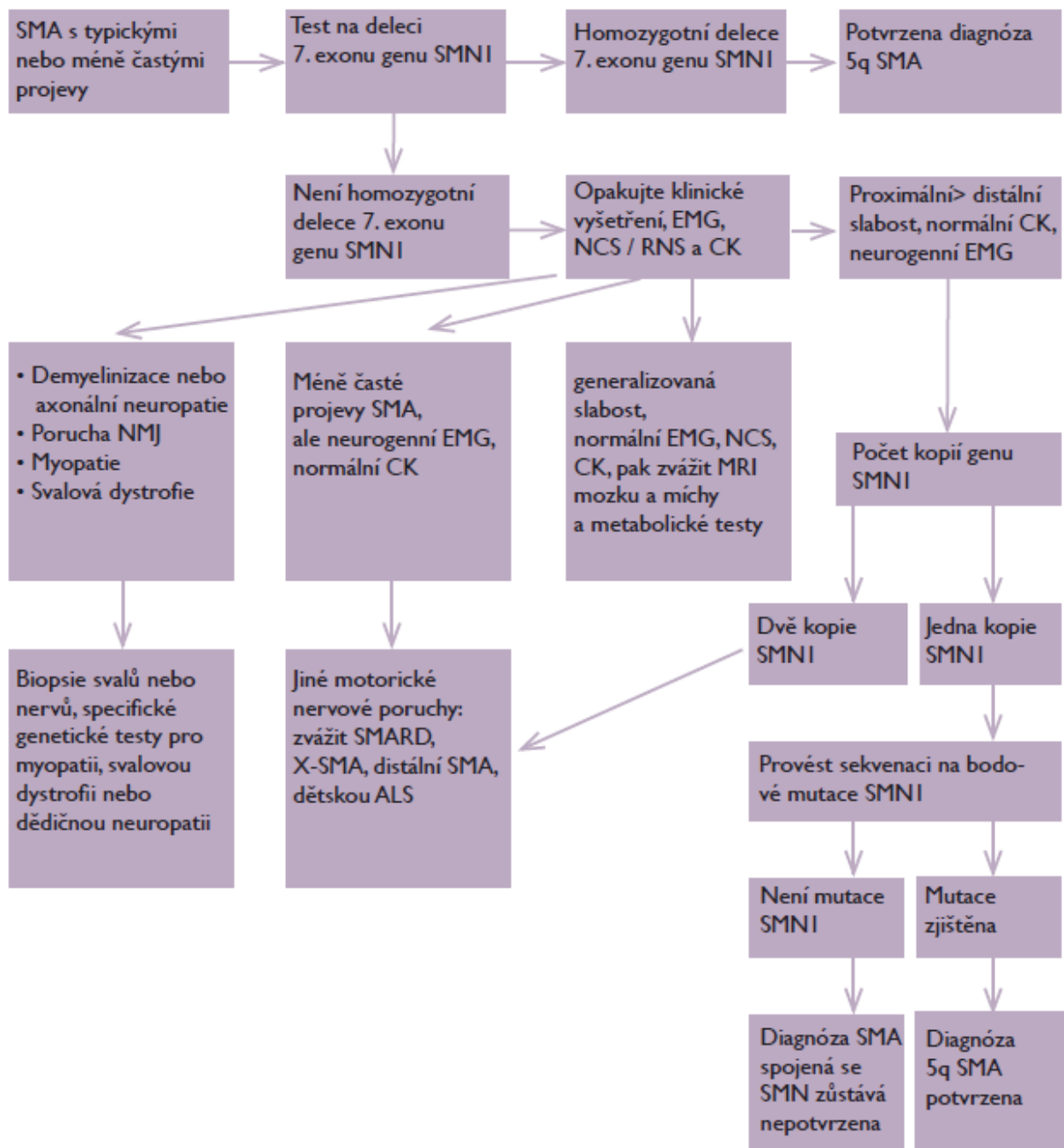
Lékaři, kteří se setkávají s dětmi trpícími hypotonií a slabostí, by měli být velmi obezřetní, zda se nejedná o diagnózu SMA. Některé fyzické projevy jsou snadno identifikovatelné. Slabost je obvykle symetrická a více proximální než distální. Vnímání je zachováno. Šlachové reflexy chybí nebo jsou zmenšeny. Pacienti pociťují větší slabost v nohou než v rukou. Míra slabosti obvykle koreluje s věkem nástupu nemoci (Consensus Statement for Standard of Care in Spinal Muscular Atrophy, 2007).

Klasifikace a typické klinické projevy SMA jsou uvedeny v tabulce číslo 1.

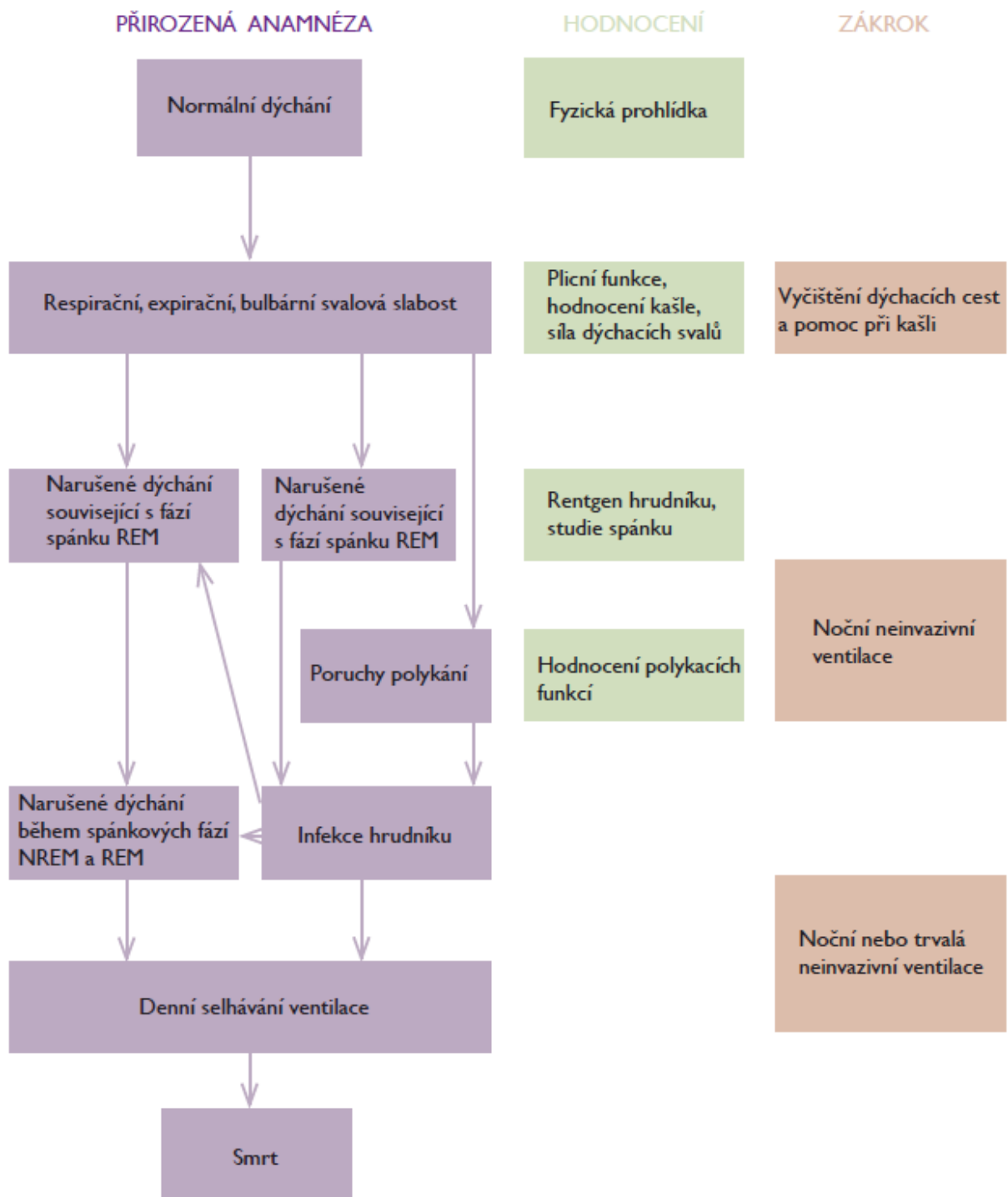
**Tabulka 1. Klasifikace a typické klinické projevy SMA.**

TYP SMA	VĚK NÁSTUPU NEMOCI	MAXIMÁLNÍ FUNKCE	VĚK PŘI ÚMRTÍ	TYPICKÉ PŘÍZNAKY NEMOCI
<b>Typ I (těžká) Werdnig-Hoffmanova choroba</b>	0-6 měsíců	Nikdy neseď	Méně než 2 roky	Svalová slabost a hypotonie, zhoršená kontrola hlavy, slabý pláč a kašel, potíže s polykáním a kontrolou ústní sekrece, časná nemocnost v důsledku nedostatečné respirace a aspirační pneumonie
<b>Typ II (střední)</b>	7-18 měsíců	Nikdy nestojí	Více než 2 roky	Opoždění psychomotorického vývoje, slabé přírůstky na váze, slabý kašel, slabý třes rukou, kloubní kontraktury a skolióza
<b>Typ III (mírná) Kugelberg-Welanderové choroba</b>	Více než 18 měsíců	Schopný stát a chodit	Dospělost	Kolísavá svalová slabost, v průběhu života ztráty schopnosti chůze

## Schéma 1. Diagnostické hodnocení spinální svalové atrofie



**Schéma 2. Přirozená plicní anamnéza, hodnocení a zázrok**





## 2.1 Stupně postižení I. – IV.

- Typ I – akutní infantilní forma (Werdnigův-Hoffmannův syndrom);
- Typ II – přechodná pozdně infantilní forma (chronický typ Werdnigovy-Hoffmannovy choroby);
- Typ III – Juvenilní či časně adultní forma (Kugelbergův-Welanderové syndrom);
- Typ IV – vlastní adultní forma (Aranův-Duchenneův syndrom).

**Distální spinální svalové atrofie** tvoří zvláštní skupinu onemocnění s převahou klinického postižení na akrálních svalových skupinách končetin. Mají většinou benigní průběh, nemocné výrazněji nerestringují ani nezkracují jejich věk. Ke klinické manifestaci dochází od raného dětství až po dospělost. Popsány byly případy jak s autozomálně dominantní, tak i autozomálně recesivní dědičností.

### 2.1.1 *Spinální svalová atrofie Typ I – akutní infantilní forma (Werdnigův-Hoffmannův syndrom)*

Tvoří asi 1/4 všech případů. Dědičnost je autozomálně recesivní, vzácně i X-recesivní. Prevalence v populaci se odhaduje na 1:25 000 živých porodů. Snížení spontánních pohybů se u některých dětí objevuje již intrauterinně a u 2/3 je přítomný hypotonický syndrom hned po narození. K progresi dochází v prvních měsících života. Spontánní hybnost se omezuje na minimum, postiženy jsou i bulbární funkce. Přítomny mohou být deformity skeletu a flekční kontraktury končetin. Diagnosticky přínosné je EMG vyšetření, případě svalová biopsie. K exitu dochází nejčastěji na interkurentní infekci zpravidla kolem 1 roku věku. Genová analýza umožňuje v současné době již prenatální diagnostiku a je jedinou účinnou prevencí onemocnění. Příčinou nejčastěji se vyskytující formy delece 5. chromosomu (5q11-13). Obdobně lokalizovaná alelická porucha je nejčastějším podkladem i fenotypu II a III.

### 2.1.2 *Spinální svalová atrofie Typ II – přechodná pozdně infantilní forma (chronický typ Werdnigovy-Hoffmannovy choroby)*

Je ze spinálních svalových onemocnění nejrozšířenější. Tvoří téměř polovinu všech diagnostikovaných případů. Nejčastější je autozomálně recesivní (frekvence heterozygotů v populaci se odhaduje na 1:90), vzácněji X-recesivní a ojediněle i dominantně přenosná forma. Ke klinické manifestaci dochází často již v kojeneckém věku, u většiny dětí se první příznaky objeví do věku 5 let. U batolat a dětí předškolního věku periferní léze postihuje

nejprve kořenové svalstvo dolních končetin, manifestuje se poruchou chůze. Vznikají výrazné svalové hypotrofie dolních končetin a nápadná je i jejich růstová retardace. Paretické projevy se postupně generalizují, při chronickém průběhu vznikají deformity hrudníku s těžkou skoliózou a kontraktury končetin. Chlapci jsou postiženi častěji a jejich klinický průběh je těžší. Postižené děti zpravidla přežívají do věku 10-20 let, dominantní formy až do pozdní dospělosti. Diagnosticky je přínosné EMG vyšetření, eventuálně svalové biopsie a molekulárně genetické vyšetření. Léčba onemocnění je pouze symptomatická, nutná je soustavná rehabilitace, metodou volby je ortopedická korekce deformit páteře, v pokročilých fázích nemoci podpůrná ventilace (Jedlička, Keller, 2005).

### ***2.1.3 Spinální svalová atrofie Typ III – Juvenilní či časně adultní forma (Kugelbergův-Welanderové syndrom)***

Tvoří pouze necelých 10 % spinálních svalových atrofií. Onemocnění má chronický průběh, manifestuje se v dětském či adolescentním věku, příp. v časně dospělosti postižením kořenového svalstva dolních končetin, které může být asymetrické. U většiny nemocných se v průběhu let přidružuje postižení proximálního svalstva horních končetin, mimického svalstva a jazyka. EMG vyšetření i výsledek svalové biopsie může být při chronickém průběhu zkrácen sekundární myogenní lézí. Léčba je opět pouze symptomatická, důležitá je genetická dispenzarizace rodin s možností genové analýzy a prenatální diagnostiky. Onemocnění má však heterogenní genetický podklad. Kromě autozomálně recesivního přenosu jsou popisovány i formy autozomálně dominantní i s X-vázanou dědičností.

### ***2.1.4 Spinální svalová atrofie Typ IV – vlastní adultní forma (Aranův-Duchenneův syndrom)***

Bývá někdy považována za variantu předchozí formy. Na rozdíl od ní má však distální převahu s počátečním postižením drobných svalů ruky, jindy naopak nohy. Má benigní průběh, nemocné výrazněji neinvalidizuje ani nezkracuje jejich věk. Charakteristickým klinickým symptomem je minipolymyoklonus, který jednoznačně vyloučí myogenní původ nemoci. Jedná se o mírnou formu nemoci, která se objevuje v dospělosti. U některých pacientů se manifestují problémy, které se objevují u více skupin.

Péče o pacienty s SMA by se měla přizpůsobit spíše míře jejich **aktuálního funkčního stavu** než původní klasifikaci typů SMA. Z tohoto důvodu je forma klasifikace současné funkční úrovně rozlišena na děti a také dospělé neseďící, sedící a chodící. Do skupiny neseďících patří děti a dospělí, kteří v současné době nejsou schopni samostatně sedět.

Do sedících jsou zahrnuti ti, kteří mohou sedět samostatně, ale nemohou samostatně chodit. Chodící jsou schopni chodit samostatně bez jakékoliv opory (Consensus Statement for Standard of Care in Spinal Muscular Atrophy, 2007).

## **2.2 Léčba SMA a ucelený systém rehabilitace u dětí se SMA**

### **2.2.1 Léčba SMA**

V současné době také probíhají v zahraničí výzkumy, které stále zvyšují naději na léčbu SMA a jiných dalších onemocnění. Velmi diskutovatelný je **výzkum kmenových buněk**. Kmenové buňky jsou získávány nejčastěji např. z lopat kosti kyčelní a jsou v podstatě schopny nahradit jakoukoliv buňku v lidském těle. Výzkumy se právě snaží přijít na to, jak přimět kmenovou buňku, aby se z ní stal motorický neuron, který by „zakotvil“ v předních rozích míšních. Buňky lze aplikovat každému, ale otázkou zůstává, jak to udělat, aby působily přesně tam, kde mají. Významné klinické studie probíhají v USA. V poslední době se zde ale ozývá velká skupina obyvatel, která je proti tomuto výzkumu, převážně z etických a náboženských důvodů, takže je velmi těžké prosadit tam výzkum i nadále. Proto většina velkých firem raději nyní investuje do výzkumů v Izraeli, především na Jeruzalémské univerzitě, kde jsou pro to vhodné podmínky a nejsou zde ani žádné legislativní problémy (Vondráček, 2009).

Dnes už však existuje několik druhů velmi rozšířených a dobře testovaných léků, které se snaží pomáhat se zpomalením regrese onemocnění. Obecně platí, že čím dříve se s medikací začne, tím větší by měl být efekt. Čím je dítě menší, tím vyšší je šance a naděje na zlepšení. U staršího jedince už jsou například přidruženy i různé deformity pohybového aparátu a omezení jsou tím pádem větší.

Zatím nejznámějším dostupným lékem je **Valproát (VPA – valproát sodný) a Ammonaps (PBA – fenylbutyrát sodný)**. Bylo zjištěno, že když byl dětem s SMA podáván tento lék, narůstala v jejich těle bílkovina SMN, která je nezbytná pro tvorbu svalstva a která se takto nemocným dětem tvoří jen zbytkově v nedostatečném množství. Účinek léku se projevuje již za 5-6 týdnů léčby – nárůst svalstva vede k větší síle a svalové aktivitě dětí.

Ve výzkumech, které dosud proběhly, byla potvrzena bezpečnost a nezávažné vedlejší účinky medikace PBA a VPA. Zároveň došlo k ujištění, že dlouhodobým užíváním nedochází k žádnému zhoršení a bylo prokázáno zlepšení klinického stavu a motorických funkcí asi u 40 % pacientů. Nadále však předmětem výzkumu těchto léčiv zůstává, proč u někoho lépe

zabírá PBA a u někoho VPA. Hodnocení nelze statisticky příliš dobře dokázat. Je možno jej provádět pouze na individuálních případech, protože není „dostatečné množství pacientů“.

Finanční náročnost těchto medikamentů také není opomenutelná. Avšak v tomto ohledu je pro nás značnou výhodou členství v EU. Stačí totiž, aby byl lék registrován v jedné členské zemi a tím pádem je platná registrace v celé EU a je tedy možno žádat pojišťovnu v ČR o příspěvek na úhradu léku. Po celém světě se ale testují i možné další nové léčivé látky v souvislostech se stupněm SMA a věkem pacienta. Cílem těchto výzkumů je např. zjistit, jaké množství léku se může pacientovi podat, aby to nepůsobilo nežádoucí účinky, nebo např. kdy je ideální začít s medikací a jaké jsou stimulační účinky. Testy probíhají také u nesymptomatických novorozenců a kojenců, u kterých ještě není zatím problém, ale ví se, že u něj SMA propukne. Zde bylo zatím potvrzeno, že je možno podávat lék asi od 3 dnů věku dítěte.

Předmětem dalšího zkoumání je také růstový hormon, protože ten ovládá tvorbu svaloviny, a mohlo by tak dojít k potlačení účinku genetické vady. Na výsledky tohoto a mnoha dalších výzkumů se ale stále čeká, ať už je to z důvodu, že výzkum stále probíhá nebo z důvodu dlouhodobého vyhodnocování výsledků. Oficiálně stanoveným cílem těchto výzkumů je: „*vytvořit s pomocí moderních klinických podmínek racionální design budoucích terapeutických strategií jako součást mezinárodních aktivit na tomto poli*“ (Vondráček, 2009).

Dalším problémem, se kterým je nutno se potýkat, je výroba takto otestovaných léků a postoj farmaceutických firem. Pro tyto firmy je „business“ vyrábět léky pro co nejvíce lidí. Probíhající výzkum není pro tyto společnosti až tak důležitý. Aby mohla firma začít nějaký nový lék vyrábět, musí provést tzv. klinickou studii, která je velmi finančně nákladná. Znepokojující skutečností zůstává to, že i když má firma na určitý lék odběratele, může jej vyrábět pouze v množství stanoveném pro určitou diagnózu. Aby bylo možno stejný lék zaregistrovat do nové „skupiny onemocnění“ a vyrábět ho tedy pro větší spektrum odběratelů, musela by být zorganizována nová klinická studie pro jinou konkrétní diagnózu. Firmy by musely vynaložit velké finanční prostředky a návratnost by pro ně nebyla až tak zajímavá, takže mnohdy dochází k „vyhasnutí“ těchto snah. Proto by měl být vyvíjen na tyto velké farmaceutické firmy větší tlak, aby se zabývaly i vzácnými chorobami, jako je právě SMA. V USA je například už několik let praktikován lobbying na senátory, aby se snažili prosadit pro farmaceutické firmy určité výhody, např. v podobě daňových úlev.

Je nutné si především uvědomit, že u tak vzácného postižení jako je SMA hraje čas vzhledem k progresivitě onemocnění velmi důležitou roli. Nutné je i rozšiřování všeobecného povědomí, aby byla u nás stejná možnost terapie a léčby jako jinde ve světě.

K tomu může přispět i vyvíjení většího tlaku na ošetřující lékaře v České republice, aby si tuto problematiku nastudovali a začali se o ni více zajímat (Vondráček, 2009).

Velkou výhodou a zároveň také nadějí na urychlení procesu hledání nejvhodnější medikace a terapie je tzv. **TREAT – NMD** (Translation Research in Europe – Assessment and Treatment of Neuromuscular Diseases). V současné době se připravuje český registr tohoto projektu, protože je u této nemoci důležité mít podchyceno co nejvíce pacientů. V projektu TREAT – NMD jde především o mezinárodní spolupráci odborníků na nervosvalové nemoci v rámci Evropy, s cílem najít účinnou léčbu a zkvalitnit tak péči o pacienty. V současné době spojuje síť 21 center a partnerských organizací, více než 300 lékařů a vědců a dalších odborníků z 11 evropských zemí. Nedocenitelnou výhodou je spolupráce všech těchto odborníků a výměna důležitých informací, což povede ke zlepšení komplexních standardů péče o pacienty. Od tohoto projektu si odborníci slibují urychlení pokroku ve výzkumu nových terapií pro nervosvalové nemoci. Hlavní cíle nově vznikající sítě center je především provádění mezinárodních klinických pokusů, zkompletování databáze pacientů a spojení finančních zdrojů pro výzkum ([www.parentproject.cz](http://www.parentproject.cz)). Registrací bude pacient automaticky zařazen do projektu.

V České republice bude 6 hlavních center. Na zdárném fungování projektu budou mít svůj podíl i různé rodinné organizace, technickou podporu bude zajišťovat Masarykova univerzita v Brně. Finanční podpora tohoto projektu bude získána z evropského grantu. Výhody této registrace jsou značné. Data budou ihned exportována do centrální evropské databáze a pro dílčí výzkumy budou tak moci být vybíráni ti nejvhodnější pacienti. Z databáze bude jasné, kdo je pro určitý druh léčby vhodný a kdo ne. Nabízí se tak i větší možnosti, že se pacient dostane k léčbě včas. Tam, kde je velký počet pacientů, už je možno pracovat s velkými objemy dat (např. s kritérii bezpečnosti určité medikace u malých dětí, starých lidí apod.). Rodiče dítěte vyplní online informační protokol, který obsahuje data o zdravotním stavu, a tyto informace pak mohou být lehce předány spolupracujícím subjektům. Zabezpečení dat bude na výborné úrovni a spolupráce bude navázána s institutem biostatiky a analýz. Nejdůležitějšími informacemi jsou genetická zpráva a klinická data. Firmy pro realizaci výzkumu si tak budou moci vyhledat z databáze vhodné adepty, kteří budou splňovat podmínky pro určitý konkrétní výzkum. (Mohlo by se jednat např. o parametry věku, vitální kapacity plic aj.). Časový horizont použitelnosti a úspěšnosti bude záležet na firmách provádějících tyto výzkumy a na vytvořených podmínkách (Vondráček, 2009).

### 2.2.2 Fyzikální terapie a rehabilitace

**Rehabilitace** jako koordinovaný celospolečenský systém, který podle WHO usiluje o obnovu nezávislého a plnohodnotného tělesného i duševního života osob po úrazu nebo nemoci či o zmírnění trvalých následků úraz nebo nemoci pro život a práci člověka, hraje u pacientů s neuromuskulárním postižením velmi významnou roli. Proto je nutné vždy na obor rehabilitace pohlížet jako na obor multidisciplinární.

Fyzioterapie, která je speciálním oborem zdravotnické činnosti zabývajícím se hlavně diagnostikou, terapií i prevencí velké části poruch pohybového systému, má na celkové rehabilitaci jen částečný podíl. Avšak jsou to právě neuromuskulární onemocnění, kde má fyzioterapie svůj podíl velice významný, a lze dokonce říci, že stěžejní. Fyzioterapeutické přístupy se vyvíjely v průběhu let a v současné době na poli fyzioterapie existuje obrovské množství konceptů, metod, metodik či technik. Nelze jednoznačně říci, které metody jsou u neuromuskulárních onemocnění nejvhodnější. Zde rozhoduje o použití konkrétního přístupu formulace realistického terapeutického cíle (Pavlů, 2002).

**Rehabilitace** u této nemoci je stěžejní pomocí. Musí být zaměřena komplexně na celé tělo, na prevenci vzniku kontraktur, jak na dolních končetinách, tak horních končetinách, proti vzniku deformit na páteři (skoliózy) či chodidlech (varozita). Je třeba se snažit zachovat funkci osového skeletu, tím je míněna páteř a přilehlé svaly, aby se předešlo respiračním potížím nebo jejich nástup zpomalil. K tomu je vhodné využití různých druhů cvičení a konceptů, které fyzioterapie poskytuje. Je dobré jednotlivé metodiky uváženě kombinovat. Jak cvičení na neurofyziologickém podkladu, tak analytické či kondiční cvičení. Je vhodné využívat pomůcky na podkládání, aby se dosáhlo optimálního výchozího postavení v jednotlivých kloubech a tím co nejefektivnějšího cvičení. Každý pacient je zcela individuální a u každého se nemoc projeví jinak, a proto musí fyzioterapeut ke každému pacientovi tak přistupovat a „ušít“ mu cvičební jednotku na míru. Je nutné respektovat unavitelnost, denní režim, věk, typ postižení, a další, aby nebyl pacient přetěžován a naopak nemoc se nezhoršila. Je lepší cvičit častěji a efektivně, relativně krátkou dobu a několikrát denně, než jedno dlouhé cvičení, které nakonec pacienta natolik unaví, že již není schopen další běžné činnosti. Dopoledne je možné zacvičit např. něco z kondičního cvičení, s overballem nebo na míči. Odpoledne se zaměřit na cvičení např. Vojtovou metodou, Bobath konceptem, či jiným cvičením na neurofyziologickém podkladu.

Některým pacientům vyhovuje takto nastavená cvičební jednotka, naopak jiní to budou vyžadovat opačně, např. dětští pacienti se ráno více soustředí, a proto je dobré začít právě

cvičením na neurofyziologickém podkladu a odpoledne již cvičení zvládnout formou hry. Čím je věk pacienta nižší, tím kratší cvičení by mělo být (Dovalilová, 2009).

## **Jednotlivé metodiky ve fyzioterapii a vhodnost použití u pacientů se SMA**

### ***Míčkování***

Míčkování je reflexní metoda, při které dochází k pozitivnímu ovlivňování činnosti vnitřních orgánů, poklesu napětí příčně pruhovaných i hladkých svalů a k jiným změnám. Technika míčkování využívá komprese akupunkturních a akupresurních bodů. Je založena na předpokladu, že komprese (stlačení) tkání je vystřídána jejich relaxací (uvolněním). To napomáhá k uzdravení či alespoň ke zlepšení stavu. Míčkování je účinné při léčbě onemocnění dýchacích cest, jako jsou například astma bronchiale, pylové alergie, zánětlivá onemocnění plic, průdušek, hrtanu, hlasivek či obličejových dutin. Užívá se i při léčbě akutní či chronické rýmy nebo cystické fibrózy a dalších onemocněních spojených s dechovými potížemi. Při aplikaci této techniky u pacientů dochází zejména k usnadnění nádechu a zadržetí výdechu. Metoda vede k protažení a relaxaci břišních, hrudních a krčních svalů, svalů pánve, páteře a pletence ramenního, k uvolnění svaloviny průdušek a k uvolnění bránice. Při dodržení správné techniky dochází k převedení hrudního dýchání na dýchání břišní, a dále také k prohloubení dechu a snížení dechové frekvence. Výhodné je tuto techniku propojit s dechovou gymnastikou.

Výsledkem je zvýšení vitální kapacity plic, zvýšení proudové rychlosti vydechovaného vzduchu a zvýšení vteřinového vdechu. Všechny tyto faktory vedou ke snížení dechových obtíží, což je velmi zásadní pro pacienty se SMA.

Důležitým dopadem správně prováděného míčkování je relaxace svalů, která vede k uvolnění inspiračního (nádechového) postavení hrudníku. Mimo to dochází k přímému vlivu na kosterní svalstvo, a tím ke zlepšení držení těla. Metoda je velmi příjemná, účinná a vhodná pro děti i dospělé. Velmi výhodná je také její jednoduchost. Fyzioterapeut ji může snadno naučit každého rodiče, a ten poté může tuto metodu cvičit doma se svým dítětem každý den několik minut. U dětí je míčkování velmi oblíbené a berou je spíše jako hru.

### ***Vojtova metoda***

Vojtova metoda je terapeutický a diagnostický systém, který se stal nezbytnou součástí diagnostiky a terapie hybných poruch hlavně u dětí.

CNS (centrální nervová soustava) produkuje pohybové vzory, které jsou vrozené. Dítě, u kterého zjistíme, že jeho motorika je postižená, nemá problém ve svalech, ale má problém s řízením motoriky. Řízení motoriky je záležitostí CNS. Použitím Vojtovy metody je přímo ovlivněna řídicí složka motoriky v CNS. Vysoká účinnost rehabilitace Vojtovou metodou dokazuje, že na výslednou kvalitu pohybu má mnohem větší vliv funkční stav CNS a ne to, že část neuronové tkáně v mozku je poškozena. Předpoklad úspěchu terapie hybnosti je zvolení adekvátního způsobu rehabilitace, tzn. terapii, která zasáhne příčinu stavu, tzn. řízení motoriky. Prostřednictvím terapeutických modelů reflexního plazení, reflexního otáčení a první pozice a odpovídajících aktivačních zón jsme schopni vyvolat z CNS u pacienta svalové souhry.

Tyto svalové souhry jsou identické se svalovými souhrami, které pozorujeme u dětí během jejich motorického vývoje ve věku do jednoho roku.

Aby léčba byla úspěšná, musí být prováděna v domácím prostředí 4x denně. Proto je nutné, aby se rodiče dítěte sami stali vykonavateli rehabilitační léčby. Dítě akceptuje provádění terapie matkou bez problémů. Podmínkou takto prováděné terapie je vysoká přesnost, kterou musí zajistit fyzioterapeut, zodpovědný za vedení doprovodu pacienta. Předání programu matce, tzv. instruktáž rehabilitačního programu, se tak stává nejzávažnější složkou v terapii dítěte s hybnou poruchou.

Vojtova metoda má význam pro rehabilitaci pacientů v neurologii, ortopedii a chirurgii, a to nejen dětí, ale i dospělých. U pacientů se SMA má Vojtova metoda nezastupitelné místo. Aktivuje bránici a pomocné dýchací svaly, čímž zkvalitňuje dýchání, k tomu využíváme reflexního otáčení 1, napřimuje páteř a působí proti skolióze. V dalších polohách můžeme dobře působit na prevenci vzniku kontraktur a deformit nohou. Zlepšuje také polykání a vyprazdňování. Celkově příznivě působí na posturu a vnitřní orgány (Orth, 2009).

### ***Kabatova metoda***

Kabatova metoda je založena na vedení pohybu v tzv. diagonálním směru se současnou rotací. Tyto pohyby jsou vedeny tak, aby docházelo k co největší centraci kloubních ploch, a tím pak dávají svalům možnost se prodloužit. Pohyby odpovídají základním pohybovým synergickým při mimovolných pohybech končetin. Aktivní vedení pohybu se stimuluje protažením svalů, kladením odporu, tlakem na sval a zvláště iradiací. Při usilovném pohybu nastává v centrální nervové soustavě iradiace podrážděním ze silnějších synergistů na slabší, čímž se slabší mají posilovat. Autoři Kabatovy metody nerozlišují mezi svalem



oslabeným např. z nečinnosti a mezi svalem s porušenou periferní inervací a mezi parézou či centrální plegií a pokládají metodu vhodnou pro všechny klinické obory a diagnózy.

Tím tedy i pro pacienty se SMA, u kterých právě lze touto metodou zapojit do činnosti svaly celého těla. Pokud se tedy cvičí s pravou horní končetinou Kabatovu metodu, aktivují se všechny svaly diagonální smyčky, od pravé poloviny hrudníku, přes šikmé břišní svaly až na levou dolní končetinu, a naopak. Touto metodou lze SMA udržet napětí ve svalech, které jsou vyřazeny z funkce, anebo utlumeny ve své činnosti (Dovalilová, 2009).

### ***Koncept manželů Bobathových***

Koncept vychází z pozorování chování pacientů s centrálně podmíněnými poruchami motoriky, které jsou charakteristické abnormálním svalovým tonem, přítomností vývojově nižších tonických reflexů a s tím spojených patologických pohybových vzorců, poruchami reciproční inervace vedoucími ke kontrakcím. Koncept manželů Bobathových není metodou, ale představuje ucelený, komplexní přístup k pacientovi, někdy také označovaný jako 24hodinový koncept, do kterého jsou kromě fyzioterapeutů začlenění všichni členové rehabilitačního týmu včetně rodinných příslušníků (Repko, 2008).

### ***Terapie Bazálními podprogramy - Fyzioterapeutický koncept podle Čápové***

Jedná se o terapeutický koncept, který se opírá o vývojové aspekty, což znamená, že nabízí řešení na základě zjištěných zákonitostí v posturální ontogenezi. Ty jsou záležitostí centrálního řízení. Primárně vertikalizační proces posturální ontogeneze obsahuje drobné koordinační celky, tzv. bazální podprogramy (dále jen BPP). Ukazuje se, že tyto bazální podprogramy mají výrazný facilitační vliv při reedukaci motorických funkcí u pacientů s různými diagnózami a především také u pacientů s míšní lézí. Jejich nedílnou součástí jsou především: svalová normotonie a centrace klíčových kloubů. Při plném využití BPP dochází následně k velmi kvalitní dechové mechanice a k funkčnímu propojení horního a dolního trupu, což s sebou nese také dobrou stabilizaci páteře, tolik žádoucí i u mnoha jiných diagnóz, jako jsou funkční poruchy, neurologické diagnózy a algické syndromy ramen a páteře. Bazální podprogramy považujeme za genetický potenciál, druhově podmíněný, který je součástí fyziologické hybnosti každého člověka po celý život. Je-li hybnost jedince postavena na základech, jež představují bazální podprogramy, je mu umožněno úspěšně obstát v gravitačním poli a pohybovat se relativně bezbolestně a dostatečně výkonně. Bazální podprogramy se uplatňují v motorice člověka pouze při splnění určitých podmínek. Jsme-li schopni tyto podmínky zajistit, cesta k fyziologii hybnosti je z velké části zpřístupněna.

Koncept se proto zaměřuje na podrobnou analýzu bazálních programů a podprogramů a především na uplatnění jejich parametrů pro terapeutickou praxi. Návrat k těmto bazálním podprogramům nám tedy umožňuje působit léčebně na hybný systém člověka způsobem, který je mu přirozený. Protože se týkají celého těla, zapojí se do hybnosti i ty části, které pacient neumí vůlí ovládat. Terapii provádíme v určitých pozicích, tzv. atitudách, které odpovídají polohám z vývoje lidského vzpřimování a různými vlivy, jako například zesílením tlaku v místě opěrných bodů, spouštíme bazální programy při současné motivaci pacienta k pohybu.

Základní podmínkou úspěchu je však především to, že pacient chce zlepšit sám svůj zdravotní stav. Hlavním aktérem při terapii je pacient sám, veden zkušeným terapeutem. Pomyslným cílem společného snažení pacienta a terapeuta je realizace terapie v domácím prostředí. Teprve potom je terapie dostatečně intenzivní a efektivní. Všechny tyto výše zmíněné metodiky a koncepty vyžadují zkušeného fyzioterapeuta, který je ovládá a je absolventem jednotlivých kurzů. Ten pak naučí rodiče, jakým způsobem mohou doma s dítětem cvičit, a jak mohou jednotlivé metodiky kombinovat. Ne u všech fyzioterapeutů se setkáte s názorem, že je vhodné kombinovat více technik. Z vlastní praxe se mi osvědčilo, že pokud dítě nepřetěžujeme a do programu mu zařadíme jak cvičení na neurofyziologickém podkladu tak cvičení více aktivní, kde musí samy vědomě provádět pohyb, tak děti cvičení nejen více baví, ale také se mohou zlepšovat, pokud to jejich stav a diagnóza umožňuje. Je zde ale ještě dost dalších metodik a doplňkových procedur, které bychom neměli opomenout (Čápková, 2008).

### ***Dechová gymnastika***

Dechovou gymnastiku by měl zvládnout každý s nemocí SMA. Naučit se jednotlivé typy dýchání – břišní, dolní a horní hrudní dýchání. K tomu může pomoci i využití jógy a její dýchání v mudrách. Dýchání proti odporu posiluje jak bránici, tak pomocné dýchací svaly. Provádí se to například foukáním brčkem do vody, využitím flutteru (vypadá to jako foukačka, která má na konci balónek a ten musí pacient pomocí vydechovaného vzduchu udržet ve vzduchu). Vyslovováním písmene „Š, S, O, U“ a dalších podle toho, které z částí dýchacího systému chceme ovlivnit. Provádí se tím maximální výdech a tím se aktivuje bránice, m. transversus abdominis, m. rectus abdominis, svaly autochtonní muskulatury a další. Ideální je k tomuto cvičení poloha na zádech s pokrčenými nebo podloženými dolními končetinami, či poloha v sedu s pokrčenými dolními končetinami do tzv. „tureckého sedu“ (Dovalilová, 2009).

### ***Vodoléčba a aquaterapie***

Vodoléčba je vhodná pro pacienty se SMA, protože šetrným způsobem uvolňuje pomalu vznikající kontraktury, masíruje všechny svaly a tím je facilituje. Ovšem je i energeticky náročná, a proto je vhodné jí zařadit až po cvičení. Bazén je také velice vhodný, ale musí mít přiměřenou teplotu. Ve studené vodě se spotřebuje hodně energie pro zahřátí svalů a celého těla a už nezbývá moc energie na pohyb. Voda v bazénu, která má 30-34°, je ideální pro pohyb s vyloučením gravitace a tím těmto lidem umožní nejen větší rozsahy pohybu, ale také vyšší motorické dovednosti. Tedy lidé, kteří se postaví a potřebují oporu, mohou v bazénu stát bez problémů a např. udělat i pár kroků. Ale i vodoléčba a jakákoli vodní procedura skýtá velké riziko a tím je aspirace vody. Jak již bylo výše napsáno, problémy s dýcháním provází toto onemocnění vždy, a tudíž takovýmto komplikacím musíme zabránit.

### ***Hipoterapie***

Je to složenina slov, kde *hipo* reprezentuje koně a *terapie* činnost, kterou provozujeme za účelem zlepšení zdravotního stavu. Pro hipoterapii je podstatný právě ten vlnící se hřbet mezi koňskou přídí a zádí. Není to totiž lecjaká vlna, ale trojrozměrný, čili prostorový pohyb, vzniklý ze zadních končetin. Koňská pánev, a následně i hřbet, se pohybují při chůzi stejně, jako pánev a páteř lidská. Má-li někdo s pohybem problém a my usadíme jeho pánev na koňský hřbet, navíc pochodující, začne mu kůň vrtět zadkem a tento pohyb se při správném tempu a rozsahu přenese na jezdcovu páteř a posléze celé tělo. A protože pohyb vzniká u zdravého koně, vrtí se i pohybově postižený člověk na koni zdravě. Neovlivňuje totiž pohyb koně, ale nechá se ovlivňovat jím (Dovalilová, 2009).

### ***Ergoterapie a další specifické terapie***

Výraz ergoterapie vznikl z řeckých slov *ergon* = práce a *therapia* = léčení. Ergoterapie tedy znamená léčbu prací.

Ergoterapie je lékařem předepsaná léčebná činnost pro tělesně, duševně nebo smyslově postižené osoby, kterou vede ergoterapeut. Jde o využití práce nebo různých jiných např. výtvarných činností přiměřeným způsobem, podle onemocnění a stavu pacienta nebo rehabilitanta. Léčebný program se vypracovává pro každého nemocného individuálně dle určitých zásad. Ergoterapie pomáhá nalézt způsoby, jak trvalé poruchy zdraví obejít a porušené funkce nahradit (kompenzovat), a jak se co nejlépe znovu zapojit do plnohodnotného života.

U ergoterapie cílené na postiženou oblast jde o motivaci pohybu, který má být přesný, cílený a dávkovaný. Má splňovat podobné požadavky, jaké klademe na individuální léčebný tělocvik. Cvičení se většinou provádí s nějakým nástrojem, jednoduchým přístrojem nebo sportovním náradím. Některé nástroje a přístroje jsou speciálně upravené.

Cílenou ergoterapii rozdělujeme podle požadovaného pohybu na tři oblasti s cílem:

- zvětšení svalové síly
- zlepšení svalové koordinace
- zvětšení rozsahu pohybu

Mezi další zajímavé terapie patří např. muzikoterapie, dramaterapie, canisterapie a další.

Tak jak je velmi důležitá ucelená rehabilitace u dětí se spinální muskulární atrofií, tak je stejně důležité věnovat pozornost ortopedické péči a včas případně zvolit operační řešení neuromuskulárních deformit páteře.

### **2.2.3 Ortopedická péče a neuromuskulární deformity páteře**

Svalová slabost u pacientů s onemocněním spinální svalové atrofie způsobuje **kontraktury, deformace páteře** a zvyšuje riziko vzniku **bolestí, osteopenie a zlomenin**.

#### *Neuromuskulární deformity páteře*

Z funkčního hlediska je důležité si uvědomit, že převažující infantilní forma SMA, také však juvenilní (tedy I-III. typu SMA) prakticky vždy vede k invalidizaci pacienta a jeho odkázání na užití vozíku. Postupně se u pacientů vytvářejí končetinové flekční kontraktury a schopnost jejich vertikalizace a sebeobsluhy se tím zhoršuje.

#### *Konzervativní terapie*

Základním úkolem je zastavit progresi deformity, nastavit co možná nejvýhodnější postavení trupu a pánve s umožněním stoje či alespoň stabilního sedu a zabránit další progresi snížené kapacity vnitřních orgánů. Konzervativní postup zahrnuje rehabilitační péči, léčbu korbety a ortézami, ale především ošetrovatelskou péči s prevencí dekubitů. Základem rehabilitační péče je ovlivnění kontraktur dolních končetin a pánve. Součástí rehabilitačního programu jsou dechová cvičení, která zachovávají dobrou funkční kapacitu kardiopulmonárního systému (Repko, 2008).

## *Kontraktury*

Péče o kontraktury představuje hlavní cíl léčby a pravidelný napínací a zpevňovací program má uchovat flexibilitu těla. Opakované modelování kontraktur může zlepšit funkci stoje a toleranci ke zpevňování. Velmi účinné je zde včasné používání vertikalizačního zařízení tzv. standeru, který přispívá k oddalování kontraktur.

AFO protetika mohou oddálit rozvoj kontraktur Achillovy šlachy. Například protetika horní končetiny s podporou mobilního ramene nebo popruhy s rozšířenou škálou aktivních pohybových a funkčních schopností.

## *Protetická péče*

**Protetika** je součástí oboru ortopedická protetika a zabývá se aplikací protetických náhrad amputovaných nebo nevyvinutých částí těla s ohledem na kosmetický a funkční efekt.

**Protéza** je externě aplikovaná pomůcka, která nahrazuje část chybějící končetiny, popř. celé končetiny. V určitých případech se používá k náhradě nedostatečně vyvinuté končetiny.

**Ortotika je součástí ortopedické protetiky a zabývá se indikací, konstrukcí a aplikací ortéz. Ortéza** je externě aplikovaná pomůcka, která je využívána k modifikaci strukturálních nebo funkčních charakteristik nervového, svalového a skeletálního systému (norma ISO 8549).

Základním úkolem ortéz je zastavení další progresse deformity a udržení rovnovážného postavení trupu. Páteřní ortézy mohou být použity jako posturální podpora, ale zatím neexistují dostatečné důkazy, že pomáhají zpomalovat progresi zakřivení. Pokud se používají, měly by být páteřní ortézy vyrobeny s břišními výstřihy, aby umožnily případné brániční exkurze a přístup ke gastronomickým trubícím (Standard of care, 2009).

Role ortézy v léčbě neuromuskulárních deformit páteře bývá většinou diskutabilní a problematická.

## **Rozdělení ortéz**

Ortézy se rozdělují podle různých hledisek:

- Dle **způsobu výroby** se rozdělují ortézy na sériově nebo individuálně vyrobené
- Dle **materiálu** jsou rozděleny ortézy na textilní (měkké bandáže), kožené, plastové a uhlíkové (z kompozitních materiálů)
- Dle **požadované funkce** jsou rozčleněny ortézy na fixační, stabilizační, podpurné, korekční a odlehčující.

- Dle **účelu použití** máme ortézy léčebné, které používáme dočasně nebo kompenzační, které aplikujeme většinou trvale.
- Dle **konstrukce** se dělí ortézy na statické (bez kloubů) a dynamické (s klouby).
- Dle **lokalizace na těle** pacienta se dělí ortézy na trupové a končetinové.

Při specifikaci pomůcky je potřebné vždy přesně stanovit požadovaný funkční efekt a přesnou lokalizaci pomůcky na těle pacienta.

#### *Sériově vyráběné ortézy*

Výhodou sériových ortéz je jejich okamžitá dostupnost. Jsou vyráběny v typizovaných velikostech v různém konstrukčním provedení. Léčebný účinek spočívá v zajištění správného postavení daného segmentu těla pomocí rigidní nebo elastické fixace.

Jednodušší ortézy jsou vyráběny jako jednoduché bandáže. Složitější ortézy jsou doplněny výztuhami. Ortézy stabilizující klouby jsou vybaveny plastovými popřípadě kovovými dlahami. Sériově vyráběné ortézy jsou seřazeny v číselníku zdravotních pojišťoven do tzv. kategorizačních skupin dle požadované funkce a lokalizace pomůcky na těle pacienta. Nevýhodou těchto ortéz je omezená možnost jejich další úpravy při těžších postiženích.

#### *Individuálně vyráběné ortézy*

Individuální ortézy jsou vyráběny na základě odběru měrných podkladů konkrétního pacienta. Podle typu pomůcky se odebírají u jednodušších ortéz míry, mezi které patří nákresy, šablony, stříhy, obvodové míry a rozteče. U složitějších pomůcek se zhotovují sádrové odlitky, otisky, popřípadě počítačové modely. Podle těchto podkladů se zhotovují a upravují sádrové modely, sloužící jako formy pro výrobu ortéz. Stavba pomůcek a volba konstrukce se řídí funkčním požadavkem na ortézu, kterou určuje ošetřující lékař ještě před zahájením odběru měrných podkladů. Výhodou aplikace je respektování individuality pacienta i možnost úpravy pomůcky při změně zdravotního stavu. Nevýhodou je časová i finanční náročnost výroby pomůcek.

#### *Aplikace trupových ortéz u pacientů se SMA*

Při deformitách páteře je léčebný efekt ortéz patrný především u menších dětí a juvenilních či adultních forem onemocnění. Při těžších deformitách je výhodnější použít při vertikalizaci do sedu u menších pacientů individuálně zhotovených trupových ortéz pro sed

(kokina). Při stavbě této korekční sedačky vycházíme z posouzení rozsahu deformity a lokalizace vrcholu zakřivení páteře v závislosti na aktivní kontrole držení trupu a hlavy. Při progredujících křivkách se doporučuje aplikace plastových individuálních trupových ortéz pro sed na základě odebrání sádrového odlitku. U jedinců bez výraznější deformity ve frontální rovině s převažující kyfotickou posturou se indikuje trupová ortéza pro sed z pěnového materiálu. Odběr měrných podkladů se provádí za pomoci podtlakových polštářů s tvarovou pamětí. U jedinců s neurogenní luxací kyčle může poloha v 90stupňové flexi v kyčlích v sedačce vyvolat bolesti, které vedou ke znemožnění další aplikace ortézy. Z tohoto pohledu je potřebné zajistit u pacienta korigovaný polosed ve vhodném mechanickém vozíku s aplikací korekčních pelot.

Významnou kontraindikací při aplikaci trupových ortéz je snížená vitální kapacita plic při paréze dýchacího mezižeberního svalstva. Stlačení hrudníku ortézou může velmi často vést k ještě výraznějšímu omezení dechových funkcí (Krawczyk, 2004).

### *Operační terapie*

**Operační terapie** těchto **deformit páteře** je často diskuzí protichůdných názorů. Mnozí operační řešení negují a upozorňují na výraznou progresi základního onemocnění po jakémkoliv chirurgickém výkonu. Jiné skupiny referují o velmi dobrých výsledcích po operačním řešení deformit páteře a zdůrazňují zlepšení **kvality života**. Rozhodnutí o případném operačním řešení je vždy třeba pečlivě zvažovat a promýšlet veškeré důvody pro a proti ve vztahu k délce a kvalitě života daného pacienta. Rozhodnutí operovat musí být podloženo stanovením prognózy základního onemocnění a dokonalým komplexním vyšetřením všech vitálních funkcí postiženého.

Pokud zvítězí rozhodnutí pro operační řešení deformity páteře, je nutné počítat s celou řadou **specifických komplikací** spojených se samotnou operací a dalším pooperačním doléčením pacienta. Mezi nejzávažnější patří především postižení plicních funkcí. Prakticky u všech operovaných pacientů se v různé míře objevuje pooperační plicní atelektáza a mnohdy i infekce dýchacího systému. Po operaci je zpravidla nutno pacienta po určitou dobu udržovat při umělé ventilaci a endotracheální intubaci. Někdy se bohužel nelze vyhnout tracheostomii. Vždy je potřeba operačně zajistit pevnou stabilitu instrumentace, která většinou zasahuje až do oblasti pánve (Repko, 2008).

Mnohdy **aktivní terapeutický přístup**, především operační léčba, může paradoxně vést k dočasnému zhoršení celkového funkčního stavu pacienta a vyžaduje další následné terapeutické zásahy. Na druhou stranu úmyslné odkládání operační terapie vede často

k bizarním deformitám, které bývají příčinou výrazného zkrácení délky života a snížení jeho kvality. Přes všechny uvedené těžkosti je léčba pacientů se závažnými neuromuskulárními deformitami páteře nezbytná a umožňuje výrazné prodloužení délky a kvality jejich života.

#### **2.2.4 Kompenzační pomůcky u SMA**

Speciální rehabilitační, resp. kompenzační pomůcky umožňují nebo usnadňují provádění základních všedních činností pacienta v domácnosti po propuštění z nemocnice. Jejich preskripce vychází z typu postižení, individuálních schopností klienta i znalosti uspořádání jeho domácnosti (Weinferterová, 2010).

Dělení kompenzačních pomůcek podle Schejbalové, je na pomůcky určené k lokomoci (berle - kanadské, francouzské, podpatní, dále hole, chodítka, mechanické vozíky, apod.), pomůcky určené pro sebeobsluhu (speciální zapínání na oblečení apod.), pomůcky určené pro vzdělání a práci a pomůcky určené pro sociální činnosti (zde patří různé prostředky umožňující nebo usnadňující čtení, psaní), usnadňují sociální kontakt, vykonávání domácích prací, sportu, apod. (Kraus, 2005).

Pacienti, kteří používají kompenzační pomůcky, jsou na tom kromě emočního omezení rolí a kromě fyzické funkce, kde je to však zanedbatelné, podstatně lépe, nežli ti, kteří pomůcky nepoužívají. Kompenzační pomůcky přispívají ve většině aspektů ke zlepšení kvality života u chronicky nemocných pacientů. Proto by bylo vhodné při spolupráci s chronicky nemocnými pacienty vybírat a doporučovat vhodné a potřebné kompenzační pomůcky, které by umožňovaly zlepšení kvality života klienta.

Rozhovory s dětskými pacienty a jejich pečujícími osobami s onemocněním Spinální svalové atrofie/SMA/ ukazují realitu a výsledky používání vhodných kompenzačních pomůcek již od útlého věku. Dříve dětští pacienti byli nuceni zůstat na speciálních kočárcích, dnes již mohou využít od věku cca 2 let ultralevý mechanický vozík Micro, díky němuž se děti mohou účastnit socializačního procesu. Jde o jejich plnohodnotnou integraci do společnosti, např. v průběhu docházky do běžné mateřské školy děti mohou vykonávat cca 90 % činností jako jejich zdraví vrstevníci.

Taktéž bych zde ráda uvedla opomíjený význam používání vertikalizačních zařízení, tzv. standerů, které velmi dobře napomáhají udržovat pohybový aparát. Vertikalizační parapodium slouží především k podpoře držení těla dítěte. Vzpřímené držení posiluje kosti a klouby dítěte a napomáhá jejich správnému utváření. Pomocí tohoto parapodia se může pánev, trup, nohy a chodidla bezpečně polohovat.



Rodiče dětí, které byly nuceny podstoupit závažnou operaci páteře, uvádějí, že při použití této kompenzační pomůcky by došlo k oddálení této nutné operace při skolióze. Je důležité použití standeru již od věku, kdy dítě běžně chodí, v pozdějších letech jsou již kontraktury v dolních končetinách a vertikalizme je bolestivá, taktéž někteří pacienti udávají nevolnost při vertikalizaci (Kočová, 2012).

### ***Kompenzační pomůcka stander – vertikalizační zařízení***

Unikátní kompenzační pomůckou, se kterou jsme se seznámili při studijním a pracovním pobytu v USA – Professionals and Family Conference v r. 2009 a 2011 je Standing Dani – elektrický stander.

**Pojízdný stander Dani** dává uživateli stejnou pohyblivost jako vozíček, přičemž drží tělo ve vzpřímené poloze. Zvyšuje tím samostatnost a zlepšuje aktivaci svalstva trupu a horních končetin. Pozice trupu a stabilita, které lze ve **standeru** dosáhnout, umožňuje plně využít volnost v pohybu horních končetin a zlepšuje drobnou motoriku. Stander je velmi stabilní, lze s ním zároveň i dobře manévrovat. Stander Dani je navržen tak, aby počítal s růstem postavy.

Postranní opěrky trupu podporují pozicování na střed a umožňují přizpůsobení na trupovou ortézu. Popruh na zádech s deskou (nebo i bez ní) brání hyperextenzi.

Zadní stabilizátor pánve (sedlo) pozicuje pánev s neutrální rotací a mírným náklonem vpřed. Je navržen tak, aby usnadňoval nasedání do standeru a vysedání z něj.

Na pevném pultíku může dítě rozvíjet drobnou motoriku a zlepšovat si držení hlavy, protože při hře zaměřené na drobnou motoriku se potřebuje řídit pokyny a zároveň sledovat své okolí.

Madlo standeru umožňuje dospělým i vrstevníkům pomoci dítěti při zapojení do činností, které vyžadují sílu, rychlost nebo vytrvalost. Mezi takové činnosti může patřit jízda na dlouhé vzdálenosti, do kopce nebo po nerovném povrchu.

***Dr. E. Fritz, MD a Ann Unga, MS, PT Z Klubu pro pediatrickou terapii při Blank University Hospital USA uvádí:***

„Tento systém si dává za cíl poskytnout dítěti další příležitosti pro stání, vytvořit pohodlné podmínky a zvýšit samostatnost pohybu vestoje, zpomalit vývoj deformit páteře a končetin, napomáhat udržení integrity kostí, zlepšovat krevní oběh a zvyšovat sílu horních končetin. Dítě se může zapojit do různých aktivit – jezdit ve standeru, jíst, nebo si hrou rozvíjet drobnou motoriku. Pojízdny stander dává dítěti možnost svobodně zkoumat své okolí a zapojit se do aktivit svých vrstevníků“ (Fritz, Unga, 2010).

***Dr. John R. Bach, MD, Profesor fyzioterapie a rehabilitace, ředitel Kliniky Asociace Jerry Lewise pro svalové dystrofie při UMDNJ-NJMS USA také k používání standeru uvádí:***

„Pojízdny stander DavisMade umožňuje dítěti s SMA nést svou vlastní váhu v poloze, která značně napomáhá rehabilitaci. Oproti tomu stander Rifton má mnoho terapeutických omezení:

- Pozice, ve které je hlava dítěte tlačena dopředu, způsobuje nahrbení ramen a pokles hlavy. Tomu je třeba se vyhnout obzvláště u dětí s diagnózou SMA, jejichž zhoršené ovládání hlavy vyžaduje pozici, v níž je hlava v co možná nejvíc vertikální poloze nad tělem.
- Tříselný popruh zvedá váhu dítěte z nohou. Dítě tak vlastně spíše sedí na popruhu, místo aby stálo ve standeru.
- Stupátko je z jednoho kusu a nedá se přizpůsobit, neporoste s dítětem tak dobře jako oddělená stupátka pro každou nohu.“



**Obrázek č. 1 Elektrický stander DANI**

Stander Dani navíc počítá s růstem do 50 cm v rámci jednoho modelu. Nemusí se tedy kupovat nový pokaždé, když dítě vyrostе. Stander Dani je dostatečně robustní i pro venkovní použití. Je vybaven zapečetěnými ložisky, odolným výpletem kol a samostavnými vozíkovými kolečky. Nezapečetěná ložiska jiných standerů nejsou chráněna před pronikáním prachu, špíny a vody, levný výplet kol se snadno ohýbá a venkovním použitím se nadměrně opotřebovává, nábytková kolečka venkovní použití zcela znemožňují.

Stander Dani usnadňuje samostatný pohyb tím, že dítě stojí před obloukem řídicích kol. Pro děti s diagnózou SMA je tedy pohyb ve standeru jednodušší. U podobných standerů musí dítě nejdříve vytáhnout zadní čtvrtinu kola nahoru a pak teprve tlačit kolo shora dolů. Ve standeru Dani stojí dítě v poloze, ve které má okraje kol pohodlně po bocích a stačí mu tlačit přední čtvrtinu kola dolů. Námaha, kterou je třeba vyvinout pro pohyb se standerem, je tedy poloviční. I děti, které už nemají dost sil pro samostatný pohyb v mechanickém vozíku, mohou ještě manuálně pohánět stander Dani.

Stander Dani se dá snadno přizpůsobovat měnícím se potřebám dítěte a v případě potřeby jej lze vybavit elektrickým pohonným systémem. To je jeden z významných důvodů, proč si zvolit právě stander Dani. Jiné podobné standery motorizaci zcela vylučují a je potřeba zakoupit nový model standeru. Děti s diagnózou SMA postupně slábnou a motorizovaný stander jim umožní zachovat si nezávislost.

Z uvedeného textu vyplývá, že kompenzační pomůcky pomáhají **zkvalitnit** jejich život po stránce **fyzické a psychické**. Nedaří se však v České republice vždy zajistit tyto kompenzační pomůcky, potřebné pro kvalitu života dětí s SMA, včas a bez úhrad vysokých doplatků u zdravotních pojišťoven. Je nutná intervence u Nadačních fondů, je to komplikovaná a časově náročná a byrokratická záležitost již tak velmi zaneprázdněných rodičů a pečujících osob. Neuromuskulární deformity páteře se objevují dříve než by bylo za včasného a vhodného užití kompenzačních pomůcek. Přicházejí tak dříve komplikované dýchací obtíže a progresse onemocnění, končící smrtí dítěte.

### 2.3 Etické aspekty práce s rodinou s postižením SMA

V oblasti etiky je možné zabývat se zákonitostmi života z mnoha pohledů. V této části disertační práce se zaměřím na principy křesťanské etiky, ze kterých vyplývá práce s rodinou s onemocněním SMA. Předmětem etiky je co nejlepší zdar života ve všech jeho perspektivách. Křesťanská etika jako vědecká disciplína objasňuje na bázi teologických a filosofických pramenů význam lidské svobody a důstojnosti, životních orientací a zodpovědnosti (Roeneckl, 2008).

Ženy a muži v sociální práci v rodině s postižením jsou zpravidla konfrontováni s obzvlášť obtížnými situacemi. Musí se snažit navázat kontakt s rodinou, s postiženým jedincem, brát je takové jací jsou, aby mohli nabídnout účinnou a smysluplnou pomoc. Důležitá je zde schopnost povzbudit je a pomoci rozvinout dobré možnosti, nerezignovat, ale pomoci život naplnit. Touto cestou mohou vznikat co nejlepší služby pro strádající a právě to je úkol, který vyplývá z biblického poselství.

Nemoc může být vnímána také jako výzva ke změně způsobu našeho života, popřípadě k rekonstrukci naší hodnotové orientace. Pak ji ovšem můžeme chápat dokonce jako příležitost, kterou jsme dostali na životní cestě. Umožní nám jiný (často naprosto neočekávaný) úhel pohledu na mnohé z toho, co nás obklopuje a co je součástí našeho každodenního života (Jankovský, 2006).

Zůstává výzvou, jak tuto šanci uchopit. Není snadné se touto cestou vydat, vyžaduje životní zkušenost, moudrost i pokoru. Celý náboj etického zaměření problematiky závažného progresivního onemocnění Spinální muskulární atrofie spatřuji v nabídce zvládat v rodině tuto zátěž **moudře a s úctou** k takto postiženým jedincům. S tím, že nakonec jsou to oni sami, kteří nás posouvají dále, obohacují a otevírají nové obzory života.

Prognózy délky života jsou různé, u nejtěžšího typu onemocnění uvádí odborná literatura 2 roky života, zkušenost za poslední 3 roky výzkumu v ČR, ukazuje daleko vyšší věk. Děti na umělé plicní ventilaci se SMA v ČR jsou i ve věku 6, 9 a výjimečně i 13 let života. U druhého typu pak k úmrtí může a dochází v 1.-2. dekádě života. Opět dle zkušeností výjimečně i ve 3. a 4. dekádě života. Pacienti se třetím typem SMA se dožívají zpravidla ještě vyššího věku.

Z této základní charakteristiky a taktéž výzkumů na poli kvality života vyplývá, že se jedná o onemocnění, které nemá vliv na intelekt, naopak při reálné inkluzi a přijetí ve společnosti, mohou tito jedinci být velkým přínosem v mnoha oblastech lidského života.

„**Moudrost** je vnímána jako výjimečná úroveň lidského fungování. Je dávana do souvislosti s ideálem lidského vývoje. Je chápána jako to, co je v pozadí cílevědomého a cílesměrného jednání člověka“ (Výrost, 2006).

Křivohlavý se zmiňuje o tom co je z jeho pohledu MOUDROST. Vnímá ji jako **schopnost odlišovat věci podstatné od nepodstatných** – nejen věci materiální, ale i vztahy, včetně vztahů sociálních, ba dokonce i představy, myšlenky a pojetí. Moudrost pak je také **dívat se na vše, co se děje, s nadhledem a nebát se přesahu toho, co se nám zdá obvyklé**. V neposlední řadě je to pak **schopnost rozlišovat nadějně směřování života** od toho, které **opravdu naději nemá**. Nejen to odlišovat, ale podle toho se i rozhodovat (Křivohlavý, 2009).

**Osobní zralost** je pak chápána jako otevřenost ke zkušenosti, jako vyšší stupeň vývoje vlastního „já“ a vyšší stupeň osobnostního rozvoje a růstu jak dětí a adolescentů s onemocněním SMA, tak jejich pečujících blízkých osob.

Nemoc Spinální muskulární atrofie se řadí do kategorie **tzv. nemocí s malou nadějí na uzdravení**. Je to nemoc postihující psychicky především rodiče dítěte, má dramatický průběh, s výkyvy jednou k lepšímu, jindy k horšímu, s větší nebo menší nadějí na léčení, končící mnohdy nevyhnutelně úmrtím dítěte či adolescenta. Proto lékaři a všichni zdravotníci a sociální pracovníci (ale i všichni, kdo se s rodinou stýkají) mají životní situaci takto těžce zkoušených rodičů respektovat a své chování, jednání a zvláště komunikaci s nimi velice taktně přizpůsobit jejich duševnímu stavu (Matějček, 2005).

Stres v dítěti i v dospělém vyvolává poznání, že nějaká síla mimo jeho kontrolu ovládá jeho život. Tím více se toto zjištění týká rodičů, neboť oni více než dítě samo jsou si vědomi své bezmocnosti a kolísají mezi nadějí a zoufalstvím. Navíc jsou pod velkým stresem, aby před dítětem působili vyrovnaným dojmem a nepřenášeli na ně své úzkosti. Zde je na místě velmi citlivý přístup v celém multidisciplinárním týmu péče o pacienty se SMA (Kočová, 2010a).

Bohužel zkušenost rodičů je mnohdy jiná, velmi otevřeně někteří odborníci nahlíží na osud takového dítěte jako na téměř zpečetěný, s nemožností žít kvalitní život. Rozhovory s adolescenty se SMA však vypovídají o jiném pojetí, oni sami považují kvalitu života za velmi důležitou a chtějí být účastni socializačního procesu, včetně pravdivé a reálné inkluze.

Zdravotní a sociální pracovníci, konzultanti rané péče mají nabízet podporu rodičům především z pohledu úcty k životu, s tím, že i toto dítě je velkým darem života. Přináší nové rozměry a možnosti sebereflexe, kdo jsem a jakou mám hodnotu. Přináší výzvu k plodnosti života v naději (Gruber, 1995).

### 2.3.1 *Etika a alternativní medicína*

Alternativní medicínu chápeme jako medicínu, používající léčitelské metody nebo medicínu založenou na přírodním způsobu léčby jako doplněk tradiční, vědecké medicíny (Goldmann, Cichá 2004).

Hlavním a u většiny alternativních metod jediným léčebným účinkem je **psychoterapeutické působení**, sugestivní působení, zejména tzv. **placebo efekt**.

Zde se otevírají mnohé **závažné etické problémy**. Dochází k situacím, kdy rodiny v dobré víře, že jim to „pomůže“, dělají mnohé. A sice vstupují často v zoufalství do pozice, kdy používají a prezentují své děti v bulvárních médiích způsobem, že v případě, že jejich dítě, pakliže nedostane lék (30.000,- užívání po dobu 2 měsíců) zemře. A to neodpovídá skutečnosti. Nejenže v ČR je srovnatelná léčba jiným léčivem, která se užívá dle nejnovějších zahraničních studií a výzkumů taktéž ve srovnání s „drahým“ lékem, ale zároveň dle výsledků specializovaných pracovišť v zahraničí jsou účinky srovnatelné.

Rodiče často neslyší či nechtějí slyšet reálné možnosti a je velmi důležité je o tom informovat, dát ucelenou nabídku prožívání diagnózy a doprovázení jejich dítěte a zároveň o těchto tendencích informovat lékaře a odborníky v multidisciplinárním týmu SMA (Kočová, 2013).

Problémem bývá i **nekritické pozitivní vnímání alternativní medicíny**. Objevují se tendence bezmezně zkoušet vše, jen když to pomůže. Bohužel toho zneužívají různí lidé se ziskuchtivými tendencemi. Konkrétně se jedná o podvodné „léčení kmenovými buňkami“ např. v Kyjevě na Ukrajině a jiných místech v Evropě. Se seriózním výzkumem to nemá nic společného, rodina se psychicky i finančně vyčerpá, nebereme-li v potaz, že v důsledku tyto aktivity mohou ublížit.

Zde bych ráda zmínila **podceňování významu psychoterapeutického působení** u skupiny pacientů se SMA a jejich rodičů – pečujících osob. Lékaři ji často neumí dobře používat a nevyužívají ji jako nedílnou součást každé léčby. Vyhýbají se jí jednak proto, že je časově náročná, a také proto, že jsou k účinkům psychoterapie skeptičtí. Tím je ale „ochuzována“ klasická, vědecky podložená léčba o určité procento účinku. Je známo, že kladným působením na lidskou psychiku nemocného je možné příznivě ovlivnit neuroendokrinní regulace, a tak pozitivně ovlivňovat průběh procesu doprovázení pacienta a jeho rodinu.

Mnozí léčitelé na rozdíl od lékařů dokonale ovládají toto psychické působení na své klienty, jsou v tomto směru úspěšnější a nabízejí daleko jednodušší řešení a léčebné postupy.

Což bohužel není dobře, rodiče často podléhají jejich vlivu více, než je zdravo (Kočová, 2013).

### 2.3.2 *Etika a preimplantační a prenatalní diagnostika u SMA*

#### *Preimplantační diagnostika*

**Preimplantační genetická diagnostika** je vyšetření molekulárně genetickými a molekulárně cytogenetickými metodami, které umožňují najít vady v genetické výbavě embryí brzy po jejich vzniku, než se před vznikem gravidity zanoří do děložní sliznice (Knoepffer, 2004).

**Preimplantační genetická diagnostika** může zabránit vývoji vrozených vad nebo umožní donosit plod matky, kdy rodiče jsou nositeli genetických vad.

Pro mnoho žen, potažmo rodin, pro které je ukončení gravidity nepřijatelné vůbec nebo psychicky enormně zatěžující, je často vyžadována tzv. preimplantační genetická diagnostika (PGD). PGD spočívá ve **fertilizaci in vitro** (mimo tělo ženy) a následnému **transferu embryí** s požadovaným výsledkem DNA diagnostiky, tedy nepostižených **spinální muskulární atrofií**. V současné době se v České republice již na více pracovištích rutinně provádí preimplantační genetická diagnostika s využitím vazebné analýzy – nepřímé DNA diagnostiky (Maříková, 2010).

#### *Prenatální diagnostika*

**Těhotenství s vysokým rizikem.** Má-li pár postižené dítě se **spinální muskulární atrofií**, homozygota pro delecii exonu 7 (eventuelně 7 a 8), jsou oba partneři s největší pravděpodobností heterozygoté (nosiči jedné mutace genu SMN1). Dva heterozygotní partneři mají pro své potomstvo **25% riziko**. V graviditě je jim nabídnuta **prenatální diagnostika**, optimální je provedení choriové biopsie (CVS). CVS se provádí nejčastěji mezi 10.-13. týdnem gravidity. Z choriových klků se nejprve provede izolace DNA a následně DNA analýza genu SMN1.

Má-li pacient mutaci detekovánu pouze na jedné alele, je doporučeno provést sekvenční analýzu SMN genu. Při záchytu bodové mutace je složité určit, zda detekovaná mutace je na genu SMN1 či SMN2 .

**Prenatální diagnostika SMA** se může nabídnout rovněž v případě záchytu artrogrypózy u plodu, velmi nízké pohybové aktivity plodu, či eventuelně v rámci širší diferenciální



diagnostiky vyšší hodnoty nuchální translucence NT – šíjového projasnění v kombinovaném těhotenském screeningu (Maříková, 2010).

Usmrtit lidský plod na základě prenatalní diagnostiky etikové nepokládají za přípustné. Vysvětlující zpráva k „**Úmluvě na ochranu lidských práv a důstojnosti lidské bytosti v souvislosti s aplikací biologie a medicíny**“ v čl. 19 říká, že „identitu lidské bytosti je nutno chránit, jakmile započal její život“. Genetické testy mají preventivní charakter. Právo znát zdravotní stav potomka je výdobytkem moderní vědy, ale současně s sebou přináší velké dilema. Vědcům nelze zakázat provádění diagnostických zákroků v embryonálním stádiu ke zjištění, zda embryo nevykazuje genetické postižení, které později povede k závažným onemocněním dítěte. Nikdo z personálu nemá nabízet **kategorická řešení** pro rodiče, oni sami musí na základě svého svědomí rozhodovat o budoucnosti nebo nebudoucnosti počatého života (Dolista, 2008).

### **2.3.3 Etické aspekty závažného rozhodnutí života s tracheostomií a paliativní péče**

Respirační (dýchací) problémy jsou hlavní příčinou onemocnění dětí se SMA. Jsou nejčastější příčinou úmrtí dětí typu SMA I a SMA II. Intervence respirační péče jsou nezbytné pro přežití a pohodlí dětí se SMA.

Je velmi důležité respektovat rozhodnutí pacienta, potažmo rodiny jak řešit tuto závažnou životní situaci. Vzhledem k tomu, že v naší společnosti nebývá zvykem žít dlouhodobě na umělé plicní ventilaci /UPV/, může to být pro rodinu a pacienta velmi traumatizující. Zkušenosti ze Spojených států však ukazují, že čím více se problematika respirační péče a života s tracheostomií přiblíží pacientovi a rodině, opadá počáteční strach z neznámého a jsou známy příklady dlouholetého života na UPV (Kočová, 2013).

Invazivní respirační péče usnadní dítěti dýchání pomocí dýchací trubice napojené na mechanický ventilátor (dýchací přístroj). Trubice je do těla zavedena ústy nebo malou dírkou v krku přímo do plic. Nejprve invazivní respirační péče používá dýchací trubici zvanou endotracheální trubice, do úst. Endotracheální trubice může způsobit poškození a podráždění úst a hrdla, pokud je z dýchacích cest vytahována častěji než pár dní až týdnů. Zavedení trubice do těla se nazývá intubace. Pokud je nutná dlouhodobá podpora ventilátorem, lékař nejspíš zavede tracheostomální trubici. Při tracheostomii lékař vytvoří v krku dítěte malou operační ranku. Dýchací trubice zvaná „trach“ je vložena skrze tuto ranku, kde obejde ústa a hlasivky, přímo do velké dýchací trubice známé jako průdušnice.

Někteří rodiče vehementně bojují o to, aby lékařská péče zajistila jejich dítěti co nejdelší život. Jiní chtějí střední úroveň lékařské péče, která by minimalizovala riziko nemocí

a zvyšovala sílu a pohodlí. Jiní jsou pro minimální používání intervencí a pro přirozený průběh. A nakonec někteří rodiče využívají kombinace přístupů. Milující a starající se rodiče si mohou vybrat z různých možností, neexistuje jen jedna správná nebo nejlepší cesta.

Co je nejlepší pro jedno dítě, nemusí být nejlepší volba pro jiné. Určitě je důležité prodiskutovat s lékařem všechny možnosti. Sestavit plán postupu pro jednotlivá období a body pro budoucnost včetně doby, kdy se stav dýchání dítěte zhorší. Vždy je lepší mít nějaký plán a myslet dopředu, než nemít plán a být zaskočen krizí. Možná bude nutné v případě nouze reagovat rychle a je nutné mít na paměti, že plány se mohou kdykoli změnit nebo upravit podle potřeb, a pokud rodiče změní svůj názor (Scroth, 2009).

Zde je na místě velmi citlivý přístup jak k dětem, tak jejich rodičům. Je potřeba respektovat život a případně nabídnout paliativní léčbu s doprovázením. Je důležité zvážit a přijmout fakt blížící se okamžiku smrti a pokud možno připravit rodinu otevřeně k této situaci. Je taktéž důležité nabídnout duchovní doprovázení a pomoc členům rodiny, aby byli velkou oporou v těchto chvílích života. Zde je na místě velmi citlivý přístup jak k dětem, tak jejich rodičům. Je potřeba respektovat život a případně nabídnout paliativní léčbu s doprovázením. Je důležité zvážit a přijmout fakt blížícího se okamžiku smrti a pokud možno připravit rodinu otevřeně k této situaci. Je taktéž důležité nabídnout duchovní doprovázení a pomoc členům rodiny, aby byli velkou oporou v těchto chvílích života. V zahraničí se také osvědčil příklad sepsané odborné lékařské zprávy pro případ nutnosti zásahu záchranné služby, kdy je již rodiči odsouhlasena pouze paliativní péče, i toto je předmětem dalších diskuzí a práce na poli této citlivé problematiky, tak aby pokud nastane tato situace v domácím prostředí, byli na tuto situaci připraveni jak rodiče, tak odborníci. Aby odchod ze života byl důstojný. Opět zde zmíníme zkušenost několika rodin, kdy v tomto nejtěžším okamžiku smrti jejich dítěte, musely čelit velmi neprofesionálnímu chování některých členů záchranné služby nebo kriminalistů, kteří dle platných zákonů v České republice musí být při úmrtí dítěte do 15 let v domácím prostředí přivoláni lékařem (Kočová, 2013).

Zármutek je často nejintenzivnější ve chvíli, kdy člověk pochopí, že se situace už nezmění. Člověk by se ale neměl soustředit jen na bolest: nemoc poskytuje i příležitost začít vnímat jinak sebe i druhé (Firtová, Luffová, Oliviere 2005).

### 3. ZDRAVOTNÍ POSTIŽENÍ A MOŽNOST INTEGRACE – INKLUZE

Zdravotní postižení lze vymezit jako **nepříznivý stav** nebo situaci pro daného jedince, vyplývající z poruchy nebo chronického onemocnění, který omezuje nebo znemožňuje plnění úloh, ztěžuje jeho uplatnění v porovnání s majoritní populací, ztěžuje dosahování běžných společenských cílů.

Znevýhodnění je totožné s dřívějším pojmem handicap, znevýhodněný jedinec je handicapovaný v důsledku poruchy nebo postižení.

V současnosti, v souvislosti s integračními tendencemi, se vychází ze stupně a rozsahu zdravotního postižení. Znevýhodnění je chápáno jako **dimenze** z hlediska seberealizace. K souvisejícím speciálním edukačním potřebám a potřebám rozvoje je přístupováno podpůrnými opatřeními (Vágnerová, 2008).

#### 3.1 Impairment, disability, handicap – restringovaná participace

WHO – světová zdravotnická organizace v r. 1980 zavedla výše uvedené pojmy jako součást „**Mezinárodní klasifikace poruch (impairment), disabilit a handicapů**“ (IC IDH). Tato klasifikace poruch, resp. její příručka, bere zřetel na následky nemoci. V tomto pojetí se nemoc projeví morfologicky a funkčně na úrovni orgánu, popřípadě tělesného systému poruchou (impairment), která podle rozsahu začne člověka omezovat v jeho činnostech, a to do té míry, že nemůže některou (nebo i více) ze svých aktivit vykonávat, čímž se vlastně stává disabilním. Porucha a samozřejmě i disabilita se přirozeně začnou projevovat v procesu socializace tohoto jedince (Jankovský, 2006).

V poslední (definitivní) verzi této klasifikace z r. 2001 (přijaté i v ČR) jsou patrné významné změny, a to dokonce již v samotném názvu klasifikace, kde již není označení **Mezinárodní klasifikace nemocí, resp. poruch (MKN)** ale **Mezinárodní klasifikace funkčních schopností, disability a zdraví** (International Classification of Functioning, Disability and Health, ICF).

Toto nejnovější (definitivní) pojetí opouští úplně pojem handicap, který vnímá spíše jako zavádějící a místo něj používá výrazu **restringovaná (omezená) participace**, díky níž jedinec vlastně nemůže vykonávat určité aktivity. Participace je tak vnímána jako snížení aktivity, které je pro daného jedince omezující (restringující) právě v té aktivitě, která je pro něj důležitá ve vztahu k sociálnímu prostředí.

**Mezinárodní klasifikace funkčních schopností (ICF)** proto pracuje se zcela odlišnými vzorci hodnocení oproti **Mezinárodní klasifikaci nemocí**. Nejde tu již o pouhý výčet

**patologie – postižení jako kategorie**, ale zejména o **hodnocení funkčních schopností** a to nejen těch, u kterých dochází v důsledku poruchy orgánů, funkcí a struktur ke snížení aktivity určitého člověka v konkrétních činnostech. Ale jsou tu posuzovány též jeho ostatní orgány, funkce a struktury, které jsou neporušené a představují onu zdravou dimenzi organismu, tedy to, co je projevem **zdraví** (health) daného člověka. ICF proto nehodnotí člověka jako takového, **ale situace**, ve kterých se nachází a které mohou být omezující, ve kterých je člověk „disabled“, ale jinak zdravý. Na tom se samozřejmě výrazně podílí velmi důležitý faktor prostředí, které dokáže – může danou situaci významným způsobem ovlivnit, a to jak ve smyslu vytváření bariér, tak i ve smyslu facilitace.

Do kategorie zdravotní postižení a poruchy těžkého stupně patří jedinci, jejichž handicap lze charakterizovat jako potřebu celodenní speciální péče, tito jedinci jsou plně odkázáni na pomoc okolí a společnosti. Zde spadají charakterem chronického onemocnění pacienti se spinální muskulární atrofií I., II., III. nebo IV. typu. Péče je vysoce specializovaná, postižení v oblasti fyzické již velmi omezuje možnost edukace i společenské seberealizace. Díky rychlému tempu vývoje informačních technologií, internetu a speciálním výukovým programům se daří efektivně naplňovat možnosti integrace – inkluze.

### **3.2 Integrace – inkluze**

Integraci můžeme vymezit jako snahu o úplné zapojení handicapovaného jedince, splynutí, začlenění a zapojení ve společnosti. **Světová zdravotnická organizace (WHO)** definuje integraci jako sociální rehabilitaci, jako schopnost osoby podílet se na obvyklých sociálních procesech. Nejčastěji slyšíme tento pojem v posledních letech v souvislosti s přirozeným a nenásilným začleňováním (integrací) lidí se zdravotním postižením do společnosti v tom smyslu, aby tvořili integrální součást této společnosti.

Souvisí to s **vyrovnáváním příležitostí**, jde o vztah majority (zdravých jedinců) a minority (lidí s postižením), jehož kvalita se promítá do všech oblastí vzájemného soužití (např. volný čas, zaměstnání, politika, edukace aj.).

**Integrace** je tak jednak stavem daného jevu, ale především **procesem**, a to nejenom v tom slova smyslu, jak se daří jedince s postižením plně začleňovat do dané společnosti, ale také v tom významu, jak my sami jsme schopni tento žádoucí proces přirozeně akceptovat a identifikovat se s ním. Tento proces úzce souvisí s vývojem a zráním naší vlastní osobnosti a její integritou (Jankovský, 2006).

Pojem **integrace** je zde podle Z. Sýkorové (in Vítková a kol., 1998) postupně nahrazován výstižnějším pojmem **inkluze**, což znamená rovnoprávný vztah majority a minority, tedy úplné začlenění, aniž by ovšem existovaly bariéry v nás samotných.

### **3.3 Integrované vzdělávání**

S odvoláním na mezinárodní klasifikaci poškození, neschopnosti a handicapů WHO (International Classification of Impairments, Disabilities and Handicaps, Genève, WHO, 1980, in Vítková, 1999) se dá odvodit, že člověk může být z medicínského nebo právního zřetele postižený, ale z pedagogického hlediska o postižení jít nemusí.

Jestliže je člověk ve velké míře omezen působením tělesného postižení v oblasti kognitivní, emocionální a sociální a ve schopnosti převzít odpovídající společenské role, pak už medicínsky a (nebo) psychologicky orientované terapeutické nabídky samy nestačí na kompenzaci negativní bilance. V této situaci jsou potřebné edukační koncepty. Zde nachází svou svébytnou oblast pedagogika tělesně postižených.

Integrované vzdělávání můžeme definovat jako úplné zapojení jedince do běžného edukačního procesu. Obvyklé edukační procesy se přes znevýhodnění odehrávají v rámci běžného školního prostředí.

### **3.4 Výchova a vzdělávání dětí s postižením SMA**

#### **3.4.1 Specifika posuzování SVP u SMA**

Lékařské dělení na typy SMA má ve speciálně pedagogické diagnostice význam pouze orientační, jak uvádí Bartošová a Kočová v Metodice posuzování speciálně vzdělávacích potřeb u žáků se vzácným onemocněním, který vznikl společným úsilím na Olomoucké Pedagogické fakultě – Ústavu speciálně pedagogických studií. Vždy je potřeba vycházet z aktuální úrovně zachovaných schopností konkrétního dítěte. Totéž platí i u jiných typů svalových onemocnění. Posuzování vzdělávacích potřeb dětí se svalovými atrofiemi a dystrofiemi je specifické tím, že kognitivní funkce jsou primárně nemocí nezasázeny, ovlivněno je pouze vnímání spojené s pohybem. Posuzuje se proto především míra zachované hybnosti, kvalita dýchání, s tím související míra unavitelnosti, která může mít sekundární vliv na vnímání i myšlení, a sociálně emoční aspekty.

### 3.4.2 Hybnost

Míra postižení hybnosti závisí na typu SMA a stupni progresu. V počátcích se nemoc projevuje především zakopáváním, častějšími pády, nestabilitou při chůzi. V těchto případech je nutno zajistit doprovod v obtížnějším terénu, pomoc při chůzi po schodech, popř. nainstalovat zábradlí v adekvátní výšce. V MŠ je vhodné volit třídu v přízemí, na ZŠ minimalizovat stěhování mezi patry.

Zpočátku je dítě schopno se ze země zvednout samo šplháním po svém těle, později se zvedá s oporou o nábytek a ještě později potřebuje pomoc druhého člověka. Ve všech fázích je nutné dát dítěti čas na zafixování vzpřímeného postojení. Znamená to tedy, že zvedneme-li dítě se SMA do stoje, nemůžeme ho hned pustit, ale musíme ho chvíli podržet a ujistit se, že se cítí ve stoje stabilně.

V době, kdy dítě již nemůže samostatně chodit, je potřeba pořídit vozík. Dokud dítě zvládá pohyb na vozíku vlastními silami, je možno doporučit odlehčený mechanický vozík (viz kapitola pomůcky). Později je však vždy potřeba pořídit vozík elektrický. Výhodou elektrického vozíku je vysoká variabilita nastavení a snadnost ovládnutí, nevýhodou je hmotnost ztěžující manipulaci s vozíkem druhou osobou při přepravě atp. Elektrický vozík s hmotností okolo 120-150 kg může znesnadnit i pohyb v bezbariérových prostorech, např. běžné výtahy nebo plošiny používané na veřejných místech mají leckdy menší nosnost.

Pro dítě upoutané na vozík je nutné ve škole vytvořit bezbariérové prostředí. Je třeba odstranit prahy, minimalizovat stěhování mezi patry i třídami na patře, ve třídě rozestavit lavice tak, aby mezi nimi všude mohl projet vozík. Třídu je potřeba uspořádat tak, aby dítě na vozíku došlo i k tabuli, ke stolu učitele, do prostor společných aktivit při vyučování i během přestávek. Dále je potřeba pořídit lavici, u které se dá s vozíkem sedět. Zpočátku může dítě využívat speciální, nejlépe čalouněnou židli s područkami, později doplněnou o možnost fixace pánve, hrudníku, někdy i čela. Později je potřeba u většiny dětí využívat kvůli postupující skolióze a borcení trupu individuálně odlitou skořepinu, fixovanou zpravidla na vozík.

V této fázi je již pro dítě velmi nepohodlné a často i bolestivé sedět celé dopoledne bez možnosti změny polohy. Je proto potřeba zařídit ve škole, nejlépe přímo ve třídě, místo, kde si může v případě potřeby na chvíli lehnout a v této poloze buď poslouchat výklad, nebo odpočívat (na prvním stupni to může být hustý, měkký koberec, popř. matrace, na druhém stupni je vhodnější stabilní lehátko či polohovací elektrický vozík).

Bezbariérově se upraví toaleta, na které má dítě zajištěné soukromí a dostatek času. Později je nutné ji vybavit lehátkem pro snazší manipulaci při svlékání, oblékání a hygieně.

Je potřeba také vyřešit způsob společného stravování. Zpočátku postačí pomoci jen s přinesením tácu s jídlem, do této pomoci je vhodné zapojit i spolužáky. Postupně je třeba zvyšovat i pomoc se samotným jídlem, nakonec je dítě plně odkázáno na krmení druhou osobou, ve škole nejlépe asistentem pedagoga. Při pití je vhodné přidržet nádobu, ze které dítě pije brčkem.

Postupem času se u dětí s SMA zhoršuje také hybnost rukou. Z toho vyplývají narůstající problémy ve škole při manipulaci s pomůckami a při psaní. V základní i v mateřské škole je nutné počítat se snižujícím se rozsahem pohybu rukou, proto bedlivě sledujeme schopnosti dítěte a s postupující pohybovou regresí přibližujeme pomůcky tak, aby na ně snadno dosáhl.

V pokročilém stádiu nemoci dítě své tělo již vůbec neovládá, je plně odkázáno na pomoc druhého člověka. Často trpí bolestmi způsobenými borcením trupu, kloubními změnami a deformitami. Je proto potřeba je občas poposadit, srovnat v sedu, srovnat končetiny, položit je. V noci je vhodné je pravidelně polohovat kvůli prevenci proleženin.

V pokročilém stádiu SMA je třeba zohlednit úbytek svalového korzetu a při manipulaci s dítětem ho maximálně kompenzovat zpevňujícím držením – je nutno vždy podpírat záda a hlavu. U dětí se SMA je běžné, že občas tak zvaně „spadnou,“ tzn., že jim v sedu povolí svalstvo trupu a šíje a hlava přepadne na hrudník. V této chvíli je potřeba jim hlavu zdvihnout, neboť samy toho nejsou schopny.

Zácvik v manipulaci s dítětem je nutno provádět v úzké spolupráci s rodiči i s ním samotným. Dítě často může být největším pomocníkem v kvalitním zácviku, je třeba se ho ptát na pocit pohodlí a bezpečí a respektovat jeho odpovědi. Vhodné je, aby s dítětem manipuloval jen omezený okruh lidí, ke kterým má důvěru (Bartošová, 2012).

### **3.4.3 Dýchání**

Dýchání je bezprostředně spojeno s funkčností svalů. S postupující nemocí se proto snižuje i kvalita dýchání. Plíce jsou utiskovány vlivem postupující skoliózy a zároveň klesá síla a funkčnost svalů potřebných pro dýchání. Zhoršené dýchání má vliv na okysličování organismu, zejména pak mozku. V důsledku toho je dítě více unavené, má občasné výpadky pozornosti, pomalejší pracovní tempo, trpí bolestmi hlavy, je více spavé.

Snížená funkčnost plic a jejich nižší kapacita se projevuje i ve slábnoucím výdechovém proudu potřebném pro tvorbu hlasu. Děti v pokročilém stádiu SMA namáhá delší či hlasitý mluvní projev. Je proto potřeba klást jim otázky tak, aby stačila jen krátká odpověď, volit

tedy např. uzavřené otázky, na které lze odpovědět pouze ano či ne. Zároveň je nenutíme k hlasitému projevu, je vhodné spíše ztišit okolní prostředí. V pozdějších fázích nemoci je někdy nutné přistoupit k tracheostomii a přístrojově podporovanému dýchání. U těchto dětí je i ve škole potřeba zajistit pomoc na pomezí zdravotnické péče, kdy je nutné několikrát denně odsát z plic hlen. Dále musíme počítat s tím, že většina dětí při tracheostomii nemůže užívat hlas, a proto komunikuje pouze šeptem.

Každá infekční nemoc je pro dítě se SMA velkou zátěží, protože nemá potřebnou sílu pro vykašlávání. Častěji se proto u něj objevují bronchitidy a zápal plic. Z toho důvodu je nutné počítat s častější absencí při vyučování a s následnou pomocí s doplněním zameškaného učiva a s opětovným zapojením do kolektivu třídy (Bartošová, 2012).

#### **3.4.4 Sociálně emoční aspekty**

Život dětí se SMA a jejich okolí výrazně ovlivňuje fakt progresu a fatálnosti nemoci. Rychlost progresu závisí na typu SMA a na věku, ve kterém se nemoc projevila. Děti s SMA si samy často nerady a obtížně připouštějí postupující úbytek schopností a sil, navenek se snaží zvládat věci bez dopomoci a velmi nelibě nesou asistenci druhých, odmítají ji. Tím může snadno dojít k přetížení, které zhoršuje celkový zdravotní stav. Pomoc je dětem potřeba nabízet citlivě, nenásilně, zadávat zvládnutelné úkoly. Používáme-li odlehčené pomůcky (nádobí, pastelky apod.), ideální je opatřit stejné pro celou třídu.

Většina dětí s SMA je vzdělávána formou individuální integrace do běžných MŠ a ZŠ. Vzhledem k zachovaným kognitivním a někdy až nadprůměrným rozumovým schopnostem není při integraci tolik potřeba věnovat pozornost zvládnání učiva, ve výuce je potřebná pouze technická kompenzace úbytku hybnosti. O to více je však důležité se věnovat sociálnímu aspektu integrace.

Nárůst bezmoci dětí se SMA často kompenzují direktivností v komunikaci, někdy přecházející až do manipulativního chování. To jim komplikuje navazování přátelských vztahů, ztěžuje začlenění do vrstevnické skupiny. Je proto potřeba je učit projevovat přání a žádosti příjemnějším a sociálně přijatelnějším způsobem.

Vzhledem k vysoké bezmoci se i samotné děti mohou snadno a nechtěně stát objektem manipulace. Při asistenci je proto potřeba zvažovat, jaký typ pomoci nabídneme. Při volnočasových aktivitách a běžném sociálním kontaktu (volná hra v MŠ, přestávky v ZŠ), je vhodné poskytnout dítěti plnou fyzickou dopomoc, být jeho „rukama a nohama,“ ale ponechat mu jeho vůli při výběru činností i kamarádů (a to i tehdy, kdy se s jeho volbou pomáhající



neztotožňuje). Naopak v řízené činnosti je nutné po nich požadovat poslušnost a podvolení se společným pravidlům.

Integrace do MŠ a na 1. stupni ZŠ bývá dětmi vnímána jako naprosto přirozený proces, těžká bývá pro pedagogy jednak kvůli nepoměru mezi vysokou mírou postižení těla při naprosto nepostiženém intelektu, vnímání a prožívání, tedy nepoměru mezi tělem a duší, především však kvůli vědomí hrozícího brzkého konce života dítěte. To probouzí lidsky naprosto oprávněnou a pochopitelnou lítost učitele nad osudem dítěte. Neměl by ji však dávat najevo ani před samotným dítětem ani před ostatními dětmi ve třídě. Součástí profesionálního přístupu je, aby učitel dítěti se SMA vytvářel stejné podmínky, stanovoval stejná pravidla a vyžadoval jejich dodržování jako u ostatních dětí.

Na druhém stupni, s nástupem prepuberty a puberty se všechny děti začínají vývojově konfrontovat s ostatními a tím vymezují samy sebe, svou individualitu. Proces sebezpřijetí na základě srovnávání s vrstevníky bývá často velmi dramatický, přijetí sebe sama není lehké ani u dětí intaktních. U dětí s postižením bývá tento proces dvakrát náročný – je nutné přijmout sám sebe i s deformovaným, nefunkčním tělem, k tomu se často přidává sílící nepřijetí ostatními vrstevníky. Ti se v tomto věku často negativně vymezují vůči odlišnosti („já takový nejsem“), což ve výsledku může vést v krajních případech až k šikaně, ostrakizaci dítěte s postižením. Také vzrůstající zájem o druhé pohlaví v tomto věku dětem s SMA ostře ukazuje jejich odlišnost a poprvé jsou konfrontovány s obtížemi v navazování partnerských vztahů. U dívek bývá nepřijetí vlastního těla s postižením silnější než u chlapců. Spolu s nechutenstvím a problémy s trávením danými stlačením vnitřních orgánů může vyústit až do odmítání potravy a těžkého hladovění.

Na druhém stupni, kde se často v úvodu mění složení třídy odchodem žáků na víceletá gymnázia, slučováním tříd a příchodem dětí z jednostupňových škol, je vhodné pracovat se třídou se záměrem vytvořit nový sociální celek. Právě v době prepuberty a puberty je vhodné, aby děti měly možnost své zkušenosti s jinakostí sdílet, ventilovat, ptát se, mluvit o svých pocitech, o situacích, které se vážou k sociálnímu klimatu třídy, kde je dítě s SMA integrováno. S třídním kolektivem by měl od počátku cíleně pracovat třídní učitel i všichni další pedagogové, kteří se třídou přicházejí do kontaktu. Při objevení se problému, který je nad síly pedagogického sboru, je vhodné co nejdříve přizvat erudovaného externího odborníka (Bartošová, 2012).

Ze sociálního hlediska je velmi důležité, aby se dítě s SMA mohlo účastnit všech společných aktivit třídy. Přestávky jsou z tohoto hlediska stejně důležité jako vyučovací hodina. Obstarávání hygieny nebo přesuny mezi třídami by proto neměly zabrat celou dobu

přestávky, integrované dítě by mělo dostávat příležitost vstupovat do volných, neřízených interakcí se svými spolužáky. Stejně tak je důležité zajistit možnost společného stravování se ve školní jídelně, na prvním stupni i pobyt ve školní družině. Rozhodně by se dítě mělo účastnit všech školních výletů, zážitkových programů apod. Samozřejmě to vyžaduje větší přípravu ze strany učitele i celé školy, je třeba vybírat trasy vhodné pro elektrický vozík, místa dostupná bezbariérovou dopravou, hledat bezbariérově upravené ubytování apod. Krom toho je třeba se především na druhém stupni připravit na to, že ostatní děti budou mít pocit, že kvůli spolužákovi s postižením musí snášet rozmanitá omezení, že např. jedou na méně atraktivní výlet apod. Zde je třeba si uvědomit, že učitelé sami jsou dětem vzorem v chování, že by tedy především oni měli být s integrací ztotožnění a děti by z nich nikdy neměly vycítit nechuť k této práci navíc nebo od nich zaslechnout stížnosti na nepohodlí, které jim integrace přináší. Rozhodně stojí za to tuto námahu navíc vynaložit a dítěti s postižením účast na mimoškolních aktivitách umožnit. Kdyby totiž muselo zůstat doma, tak nejenže ono samo by se cítilo vyřazené a nechtěné, ale i pro ostatní by to byla informace o tom, že když někdo přestane stačit, je jiný a nepohodlný, tak se jednoduše odsune. A to by byla jistě velmi nežádoucí a negativní zkušenost z integrace.

V průběhu integrace by se ostatní děti ve třídě neměly dozvědět o fatálnosti onemocnění spolužáka. Hleděly by na něj s obavou, s rozpaky, s lítostí, vědomí této skutečnosti by stálo mezi nimi a ztěžovalo by přirozenost a spontaneitu vzájemných kontaktů. Nicméně učitel by měl být na možnost úmrtí dítěte ve třídě připraven (nemusí se samozřejmě týkat jen dítěte s SMA). Smrt dítěte nebo mladého člověka je vždy šokující, traumatizuje celé jeho okolí. Je vždy velkým zásahem do organismu třídy. Je proto třeba, aby se učitel při integraci dítěte s fatálním onemocněním připravil i na možnost jeho smrti a když přijde, aby se tomuto tématu nevyhýbal, naopak pomohl pozůstalým spolužákům tuto tragickou událost prožít a zpracovat (Bartošová, 2012).

### **Pojem asistent pedagoga**

Hlavním smyslem institutu asistenta pedagoga je **zajištění pomoci žákovi se speciálními vzdělávacími potřebami** při jeho zařazení do výuky i do školního prostředí jako takového. Asistent pedagoga by měl žákovi se speciálními vzdělávacími potřebami zejména poskytovat pomoc při vzdělávacím procesu. Asistent pedagoga by se měl snažit v rámci vzdělávacího procesu vytvořit podmínky, které vedou k podpoře žáka. Pomoc a podpora by také měla odpovídat individuálním potřebám žáka vyplývajícím zejména z druhu a hloubky zdravotního postižení nebo zdravotního znevýhodnění.

## Postavení asistenta pedagoga

Postavení asistenta pedagoga je upraveno mnohými zákonnými i podzákonnými právními předpisy, které jsou právně závazné, a také některými koncepčními dokumenty bez právní závaznosti.

Co se týče právních předpisů, jsou to zejména:

- zákon č. 561/2004 Sb., o předškolním, základním, středním, vyšším odborném a jiném vzdělávání (školský zákon), ve znění pozdějších předpisů,
- zákon č. 563/2004 Sb., o pedagogických pracovnících a o změně některých zákonů, ve znění pozdějších předpisů,
- nařízení vlády č. 75/2005 Sb., o stanovení rozsahu přímé vyučovací, přímé výchovné, přímé speciálně pedagogické, přímé pedagogicko-psychologické činnosti pedagogických pracovníků,
- vyhláška č. 14/2005 Sb., o předškolním vzdělávání, ve znění vyhlášky č. 43/2006 Sb.,
- vyhláška č. 48/2005 Sb., o základním vzdělávání a některých náležitostech plnění povinné školní docházky, ve znění vyhlášky č. 454/2006 Sb.,
- vyhláška č. 13/2005 Sb., o středním vzdělávání a vzdělávání v konzervatoři, ve znění vyhlášky č. 374/2006 Sb.,
- vyhláška č. 10/2005 Sb., o vyšším odborném vzdělávání, ve znění pozdějších předpisů,
- vyhláška č. 492/2005 Sb., o krajských normativech,
- vyhláška č. 72/2005 Sb., o poskytování poradenských služeb ve školách a školských poradenských zařízeních,
- vyhláška č. 73/2005 Sb., o vzdělávání dětí, žáků a studentů se speciálními vzdělávacími potřebami a vzdělávání dětí, žáků a studentů mimořádně nadaných, ve znění pozdějších předpisů,
- vyhláška č. 317/2005 Sb., o dalším vzdělávání pedagogických pracovníků, akreditační komisi a kariérním systému pedagogických pracovníků, ve znění vyhlášky č. 412/2006 Sb.

Z koncepčních a metodických dokumentů, které nejsou právně závazné, to jsou zejména:

- Národní program rozvoje vzdělávání v České republice. Bílá kniha (Praha, 2001),
- Dlouhodobý záměr vzdělávání a rozvoje výchovně-vzdělávací soustavy České republiky (Praha, 2007),
- Střednědobá koncepce státní politiky vůči občanům se zdravotním postižením,

- Národní plán podpory a integrace občanů se zdravotním postižením vládní usnesení č. 1004 ze dne 17. 8. 2005 na období 2006-2009, včetně dodatku č. 710/2007,
- Národní plán vytváření příležitostí pro osoby se zdravotním postižením na období 2010-2014,
- Informace MŠMT k zabezpečení vzdělávání dětí, žáků a studentů se speciálními vzdělávacími potřebami s podporou asistence č. j. 14 453/2005-24.

V ustanovení § 16 odst. 9 školského zákona je potom výslovně uvedeno, že *„ředitel mateřské školy, základní školy, základní školy speciální, střední školy, konzervatoře a vyšší odborné školy může ve třídě nebo studijní skupině, ve které se vzdělává dítě, žák nebo student se speciálními vzdělávacími potřebami, zřídit funkci asistenta pedagoga. V případě dětí, žáků a studentů se zdravotním postižením a zdravotním znevýhodněním je nezbytné vyjádření školského poradenského zařízení“*.

Ustanovení § 7 vyhlášky MŠMT č. 73/2005 Sb. potom výslovně uvádí, že *„hlavními činnostmi asistenta pedagoga jsou:*

- a) pomoc pedagogickým pracovníkům školy při výchovné a vzdělávací činnosti, pomoc při komunikaci se žáky a zákonnými zástupci žáků a komunitou, ze které žák pochází,*
- b) podpora žákům při přizpůsobení se školnímu prostředí,*
- c) pomoc žákům při výuce a při přípravě na výuku,*
- d) nezbytná pomoc žákům s těžkým zdravotním postižením při sebeobsluze a pohybu během vyučování a při akcích pořádaných školou mimo místo, kde škola v souladu se zápisem do školského rejstříku uskutečňuje vzdělávání.*

*Žádost o souhlas se zřízením funkce asistenta pedagoga obsahuje název a sídlo právnické osoby, která vykonává činnost školy, počet žáků a tříd celkem, počet žáků se speciálními vzdělávacími potřebami, dosažené vzdělání asistenta pedagoga, předpokládanou výši platu nebo mzdy, zdůvodnění potřeby zřízení funkce asistenta pedagoga, cíle, kterých chce ředitel školy zřízením této funkce ve škole dosáhnout, a náplň práce asistenta pedagoga“* (Valenta, Petráš, Michalík, Hanák, 2012).

### **Funkce asistenta pedagoga**

Funkci asistenta pedagoga podle ustanovení § 16 odst. 9 školského zákona zřizuje ředitel školy se souhlasem krajského úřadu a na základě vyjádření školského poradenského zařízení. Podle ustanovení § 2 asistent pedagoga vykonává přímou pedagogickou činnost společně s učiteli, vychovateli, speciálními pedagogy, psychology, pedagogy volného času, asistenty

pedagoga, trenéry, vedoucími pedagogickými pracovníky. Asistent pedagoga může působit ve třídě, ve které se vzdělává dítě, žák nebo student se speciálními vzdělávacími potřebami ve formě zdravotního postižení, zdravotního znevýhodnění a sociálního znevýhodnění. V případě dětí, žáků a studentů se zdravotním postižením a zdravotním znevýhodněním je ke zřízení funkce asistenta pedagoga vždy nezbytné vyjádření školského poradenského zařízení (Teplá, Šmejkalová, 2010).

### **Náplň práce asistenta pedagoga**

Asistent pedagoga se zabývá podpůrnou personální službou dětem, žákům nebo studentům se speciálními vzdělávacími potřebami (se zdravotním postižením, zdravotním nebo sociálním znevýhodněním). **Asistent pedagoga pracuje pod metodickým vedením třídního učitele** nebo učitele odborných předmětů. Asistentovi pedagoga stanoví náplň práce, rozsah a rozpis jednotlivých činností ředitel školy, a to na základě skutečných potřeb žáka a na základě doporučení SPC nebo PPP. Ředitel také určí příslušné pravomoci, úkoly a odpovědnost všem pedagogickým pracovníkům, kteří zabezpečují výchovně-vzdělávací činnost ve třídě, oddělení nebo výchovné skupině, ve které se nachází žák se speciálními vzdělávacími potřebami.

Do náplně práce asistenta pedagoga patří zejména dohled a pomoc žákům se specifickými potřebami při zvládnutí aktivit, které zadal učitel. Asistent pedagoga také poskytuje pedagogovi tzv. zpětnou vazbu, která má ke zvýšení efektivity a hlubšímu rozvoji žáka. Na samotném počátku plnění svých funkcí by si asistent pedagoga a pedagog měli určit zásady a postupy vzájemné spolupráce, tzn. zejména vytyčit cíle, kterých by měl daný žák dosáhnout během určité doby. Asistent pedagoga je podle zákona o pedagogických pracovnících pedagogický pracovník, který vykonává přímou pedagogickou činnost ve třídě, oddělení nebo studijní skupině zřízené pro děti a žáky se speciálními vzdělávacími potřebami nebo ve škole zajišťující vzdělávání dětí a žáků formou individuální integrace, případně vykonává přímou pedagogickou činnost spočívající v pomocných výchovných pracích ve škole, ve školském výchovném a ubytovacím zařízení, ve školském zařízení pro výkon ústavní nebo ochranné výchovy nebo ve školském zařízení pro preventivně výchovnou péči.

**Při vyučování musí asistent pedagoga přistoupit k žákovi individuálním způsobem** a musí ho vést k samostatné činnosti. Asistent pedagoga se také následně podílí na hodnocení práce žáka a jeho pokrocích v rámci vzdělávacího procesu. Musí také informovat učitele o potřebách žáka či problémech, které mohou nastat při výchovně-vzdělávacím procesu. Je důležité, aby i sám učitel obohatil poznatky ostatních žáků, například tím, že je seznamuje

s osobami a přístupem ke zdravotně postiženým lidem. Asistent pedagoga se aktivně podílí na výuce všech zadaných předmětů. Svoji činností by také měl zpřístupnit jejich obsahy žákům se zdravotním postižením, tzn. přizpůsobovat jejich obsah vzhledem k individuálním potřebám jednotlivých žáků. Při výuce je tedy nutná vzájemná spolupráce asistenta pedagoga s pedagogem samotným, který je za výuku zodpovědný.

Do spolupráce s asistentem pedagoga se musí zapojit všichni pracovníci školy, aby byli schopni pomoci jak dítěti samotnému, tak i jeho asistentovi při vzniklých obtížích. Důležitou roli v dobré spolupráci žák – asistent – škola hraje atmosféra na dané škole. Efektivní asistent pedagoga musí nejen podporovat žáky se zdravotním postižením v době probíhající výuky ve škole, ale musí také působit jako součást sítě vztahů školy s dalšími institucemi. Tyto vztahy mohou mít formu přímé podpory žáka (spolupráce se školním psychologem, speciálními pedagogy ad.) nebo formu podpory školy, např. při komunikaci s rodiči, komunitou apod. Asistentovi pedagoga je poskytována metodická podpora. Ta musí být zaměřena a vedena tak, aby asistent pedagoga úspěšně zvládal povinnosti ve vztahu k dítěti, žákovi nebo studentovi se speciálními vzdělávacími potřebami, k jeho zákonným zástupcům a týmu spolupracovníků. Metodická podpora je asistentovi pedagoga většinou poskytována zkušenými pedagogickými pracovníky školy či SPC. Metodická podpora se váže ke všem hlavním funkcím asistenta pedagoga. Poskytovatelem metodické podpory mohou být ředitel, třídní učitel, učitelé odborných předmětů, vychovatel školní družiny a školního klubu, výchovný poradce, školní speciální pedagog nebo psycholog dané školy anebo speciální pedagog příslušného školního poradenského zařízení.

### **Výchovné postoje rodičů a jejich aktivní přístup k integraci/inkluzi**

Také podle Vágnerové (1995; 2002; 2004) nejsou někteří rodiče schopni realisticky zpracovat danou situaci a dojde k zafixování některé neadekvátní, maladaptivní varianty, sloužící jako obranný mechanismus. Přístup rodičů může být např. hyperprotektivní, nekritický, ochranný, který zároveň omezuje přirozený rozvoj dítěte i za okolností, kdyby to nebylo nutné. Tento postoj obvykle vychází z intenzivního pocitu viny a tímto výchovným stylem se rodiče snaží své pocity subjektivně zmírnit. U některých rodičů dochází k přetrvávání ambiciózních a nepřiměřeně náročných výchovných postojů, nerespektujících omezení dítěte, přetěžují je a v podstatě znamenají nepřijetí dítěte takového, jaké je. Může dojít i k úplné rezignaci na výchovu dítěte s postižením a přesunutí péče o něj na jinou osobu nebo instituci. Častější tendence k nevhodným výchovným postojům zdůrazňuje také

Matějček (2001). Nepovažuje je za postoje uplatňované výlučně u rodičů dětí s postižením, ale uvádí, že jsou častější a výchovně nebezpečnější.

Přijetí faktu trvalého postižení dítěte je celoživotním úkolem pro rodiče dětí s postižením. Přestože k tomuto tématu bylo již publikováno mnohé, nelze tuto problematiku obsáhnout v celé své variabilitě a šíři, kterou přináší sám život. Výchovné postoje rodiče zaujímají na základě své vlastní akceptace či neakceptování postižení svého dítěte. A následně výchovné postoje ovlivňují osobnost dítěte v mnoha směrech. Především jde o oblast sebeúcty, sebehodnocení, ochotu k překonávání překážek a míru frustrační tolerance. Uvedli jsme osobnostní rysy, které jsou významným způsobem ovlivňovány výchovnými postoji rodičů a zároveň jsou pro úspěšnou socializaci dítěte s tělesným postižením velmi významné. V souhrnu lze uvést dle Vágnerové (1995) a Prevendárové (1998), že rodiče na své těžce postižené děti reagují různými způsoby, jež je možno rozdělit do několika kategorií: akceptace dítěte a jeho postižení; odmítavé reakce; nadměrné ochranářství; skryté zavrhování; otevřené zavrhování či idealizace postiženého dítěte.

#### 4. TEORETICKÁ VÝCHODISKA SOCIÁLNÍ PRÁCE S RODINOU SE SMA

Princip sociální práce s rodinou s onemocněním SMA je zakotven jak v **přístupu orientace na klienta Carla R. Rogerse**, tak v tzv. **sociálně ekologickém modelu** sociální práce (Bronfenbrenner, 1979). Pojem ekologický zde nemá svůj environmentální rozměr, spíše je chápán jako popis interakce mezi jedincem a jeho okolím. Sociální pracovník se podle tohoto modelu zaměřuje nejen na problémy a potřeby spojené s vývojovými etapami životního cyklu klienta, ale i na problémy vázané na prvek interpersonálních vztahů a faktorů prostředí (Matoušek, 2001).

##### *Přístup orientovaný na klienta*

Carl R. Rogers (1951, 1970, 1977, 1998) působí jako nejvýznamnější humanistický autor, který svým přístupem ovlivnil sociální práci.

Jeho vliv je ovšem nepřímý a působní zejména tam, kde se součástí sociální práce stala poradenská (terapeutická) činnost. K jeho průkopnickým poznatkům patří zjištění týkající se podmínek úspěšné práce s klientem. Klíčové podmínky souvisejí s tím, jakým způsobem přistupuje sociální pracovník ke klientovi a jak tento vztah vnímá klient. Podle **Rogerse** je podstatné, aby pomáhající pracovník v terapeutickém vztahu usiloval o kongruenci a opravdovost, bezpodmínečnou pozitivní zpětnou vazbu a empatii. Kongruence a opravdovost znamená, že pomáhající pracovník má jednat v souladu se svým prožíváním. Ve vztahu ke klientovi vystupuje jako skutečná osoba, nejde o použití určité techniky, ale o sdílení vztahu.

**Bezpodmínečná pozitivní zpětná vazba (bezvýhradné přijetí)** vyjadřuje úsilí pomáhajícího pracovníka o přijímání klientovy osobnosti bez hodnocení jeho postojů a chování. **Empatie** je snaha prožívat a chápat klientovu situaci „jeho očima“. Dále má být přístup sociálního pracovníka podle Rogerse také nedirektivní a nehodnotící, jeho součástí má být aktivní naslouchání a autentické přátelství. **Rogersovo** pojetí pomáhajícího vztahu a jeho dimenzí dnes patří k základním poznatkům, které se v sociální práci široce uplatňují (Matoušek, 2001).



## *Sociálně ekologický model*

Determinace **tří úrovní sociální práce s rodinou** sociálně ekologického modelu nabízí **propojenost biopsychosociální složky** osobnosti jak dítěte, tak všech zainteresovaných členů rodiny a jejich okolí a přispívá ke zkvalitňování života dětí s postižením SMA.

Na **mikroúrovni** pracuje profesionální tým pracovníků formou případové práce, resp. vedení případu. Oběma termíny může být popisovaná tatáž činnost, tj. individuální podporování klientovy schopnosti vyrovnat se s problémy. Na **střední úrovni** pak sociální práce zahrnuje práci se skupinou – rodinami s dítětem, kterému bylo diagnostikováno závažné progresivní onemocnění Spinální svalové atrofie. Zaměřuje se však na **tzv. holistický přístup** k rodině, tzn. že si plně uvědomuje zásah do celé rodiny, včetně vlivu na zdravé sourozence, kteří jsou denně konfrontováni s důsledky tohoto onemocnění a vlivu na každodenní život rodiny s handicapem. Práce s rodinou na střední úrovni sociální práce zahrnuje taktéž účast rodiny na organizovaných psycho-rehabilitačních pobytech, tak aby bylo umožněno cíleně poskytnout profesionální účinnou pomoc.

**Makroúroveň** sociální práce o. s. KR Smečno se odráží v aktivitách působení na sféru veřejného mínění a taktéž odstraňování diskriminačních tendencí ve vztahu ke zdravotnímu postižení takto handicapovaných jedinců, ať už v oblasti připomínkování zákona o sociálních službách, či jednotlivých intervencí směrem k efektivnímu posouzení nároku na příspěvek na péči nebo intervencí v posouzení důležitosti použití a schválení speciálních kompenzačních pomůcek z veřejného zdravotního pojištění, jejichž efektivní používání přispívá ke zkvalitňování života dětských pacientů.<sup>10</sup>

Je velmi přínosné v rámci ucelené rehabilitace stanovit program a vést pacienta spolu s jeho rodinou odborně a profesionálně s cílem minimalizovat negativní dopady, vyplývající z nedostatečné komplexní péče a propojenosti biopsychosociální složky osobnosti (Jankovský, 2006). Alespoň částečně se sdružení podílí na vytváření tohoto týmu prostřednictvím poskytovaných sociálních služeb.

KR Smečno spoluvytváří multidisciplinární tým odborníků za účelem terapeutické intervence, kteří jsou schopni dítě a jeho rodinu provázet ve složení:

**Dětský pediatr, neurolog, ortoped, nutriční terapeut, pneumolog, anesteziolog, technický protetik, fyzioterapeut, ergoterapeut a konzultant rané péče nebo sociální pracovník, speciální pedagog, psycholog.**

---

<sup>10</sup> Projekt Podpora rodin s onemocněním SMA KR Smečno. 2011. [www.dumrodin.cz](http://www.dumrodin.cz)

#### 4.1 Projekt Podpora rodin s onemocněním SMA v ČR

Projekt **Podpora rodin s onemocněním SMA** vznikl v České republice na základě dlouhodobé poptávky lékařů a rodičů nemocných dětí, právě z důvodů systematické kvalitní péče a odborného sociálního poradenství pod občanským sdružením KOLPINGOVA RODINA SMEČNO v červnu 2007. Dle Zákona o sociálních službách č.108/2006 proběhla registrace sociálních služeb odborné sociální poradenství, zahrnující také půjčovnu kompenzačních pomůcek, a raná péče. Občanské sdružení je členem **Národní rady osob se zdravotním postižením, České rady humanitárních organizací**, americké **Family of SMA**, která již 29 let intenzívně pracuje na poli sociální práce s rodinou a účinné léčby onemocnění. Ze spolupráce vplynuly aktivity vydání brožur k problematice SMA v českém jazyce a dále pak spolupráce v oblasti výzkumu kvality života dětí. **Families of SMA** (dále jen FSMA) je nezisková organizace, která sdružuje pacienty s SMA, jejich rodiny a také odborníky, zabývající se výzkumem a vývojem léků na tuto nemoc. FSMA založila skupinka **rodičů v roce 1984**. Do té doby bylo o spinální svalové atrofii (SMA) velmi málo informací. Nikdo neznal příčinu SMA, natož pak způsob, jak tuto chorobu léčit. Pacienti s SMA a jejich rodiče byli na všechno sami a měli velmi malou naději. Dnes může naštěstí tato organizace konstatovat již zcela jinou skutečnost. Byla to především právě naděje, kterou sdružení těmto lidem přineslo. Snahou FSMA je zvýšit finanční podporu pro SMA výzkum, aby tak mohla být nemoc léčena a také aby mohly být podporovány všechny zasažené rodiny. Dnes tato organizace financuje, zajišťuje a řídí hlavní výzkumné programy, týkající se spinální svalové atrofie. Podařilo se jim zajistit 50 milionů dolarů. Podpora přichází díky této organizaci od štědrých soukromých dárců a také z mnoha dobročinných akcí, které pořádají rodiny a odborné pobočky FSMA.<sup>11</sup>

**Families of SMA má dnes již přes 65 000 členů a podporovatelů. Rodiny, přátelé a vědci pracují v této organizaci na jednom společném cíli – podporovat každého, kdo je spinální svalovou atrofií zasažen. Vize této organizace, je svět, ve kterém je spinální svalová atrofie léčitelná a vyléčitelná.**

**FSMA se věnuje onemocnění a způsobu léčby SMA těmito prostředky:**

- financováním a rozšiřováním komplexního výzkumného programu
- podporou rodin se SMA po síti, informacemi a službou
- zdokonalováním péče o všechny SMA pacienty

---

<sup>11</sup> Family of SMA 2011 [www.fsma.org](http://www.fsma.org)

- vzděláváním zdravotníků a veřejnosti o SMA
- získáváním podpory vlády pro SMA
- „sdužováním“ všech zasažených v tomto společenství

Sdružení Kolpingova rodina Smečno je taktéž je členem evropské organizace TREAT – NMD (Translational Research in Europe – Assessment and Treatment of Neuromuscular Diseases)<sup>12</sup> a partnery německé organizace INITIATIVE – SMA in DEUTSCHLAND.<sup>13</sup>

Cíle projektu jsou v souladu s **NÁRODNÍM PLÁNEM VYTVÁŘENÍ ROVNÝCH PŘÍLEŽITOSTÍ PRO OSOBY SE ZDRAVOTNÍM POSTIŽENÍM NA OBDOBÍ 2010 – 2014**, tak, aby skutečně přispěly k plnohodnotné integraci-inkluzi zdravotně znevýhodněných do společnosti.

V současné době Kolpingova rodina Smečno, o. s., sdružuje 70 rodin s tímto onemocněním, převážně dětských pacientů od 0,3 roku do 18 let z celé ČR s onemocněním SMA I.-III. typu. Nezaměřuje se pouze však na dětské pacienty, ale také je sdružení otevřeno starším jedincům s tímto onemocněním, kteří jsou velkým povzbuzením pro nově diagnostikované rodiny.

Odborným garantem projektu je **As. MUDr. Dana Šišková**, z FTN Praha Krč – dětská neurologie, která zajišťuje konzultace po stránce odborné – léčebných postupů, medikamentózní léčby. V internetové poradně infowebu odpovídá na odborné dotazy. Dává písemnou podporu k předkládaným projektům jednotlivých aktivit.

## **4.2 Poskytované sociální služby dle Zákona o sociálních službách č. 108/2006 Sb.**

### **4.2.1 Základní a odborné sociální poradenství**

Sociální poradenství, tak, jak vymezuje zákon, se dělí na dva typy: **základní a odborné**. Oba typy pomoci poskytují státní i nestátní subjekty sociální pomoci. Výše uvedené sociální služby, včetně rané péče poskytuje nezisková organizace Kolpingova rodina Smečno, o. s., která sdružuje rodiny s onemocněním spinální svalové atrofie.

<sup>12</sup> Translational Research in Europe – Assessment and Treatment of Neuromuscular Diseases- Treat NMD. [www.treat-nmd.eu/](http://www.treat-nmd.eu/)

<sup>13</sup> INITIATIVE – SMA Forschung und Therapie SMA, Spinale Muskelatrophien [www.initiative-sma.de](http://www.initiative-sma.de)

### *Odborné sociální poradenství (včetně půjčovny kompenzačních pomůcek)*

Sociální služba odborné sociální poradenství je poskytována v souladu s § 37 Zákona o sociálních službách č. 108/2006 a **zahrnuje poskytování informací, rad a podpory v oblasti sociální problematiky** zdravotního postižení v ČR – příspěvků na péči, výhod a pomůcek pro zdravotně postižené.

**Půjčovna kompenzačních pomůcek** nabízí adekvátní a vhodné pomůcky, které by si rodiny nemohly dovolit a nejsou ani hrazeny z veřejného zdravotního pojištění, případně mají vysoké doplatky. Jsou dány v užívání bezplatně na omezenou dobu, tak, jak postupně děti odrůstají, mohou tyto pomůcky sloužit ostatním rodinám.

#### **4.2.2 Raná péče (Early intervention)**

##### *Teoretická východiska rané péče*

Současný systém rané péče v zahraničí i v České republice, jak shodně uvádí Dunovský (1999); Jankovský (2001); Langmeier a kol. (1998); Matějček (2005); Vágnerová (1995, 2004) je koncepčně vystavěn na následujících teoretických východiscích:

- a) **Teorie plasticity mozku v raném dětství.** Mezi hlavní závěry této teorie patří tvrzení, že mozek v raném dětství je schopen regenerace a kompenzace vzniklých poškození.
- b) **Teorie o příčinách a důsledcích deprivace na vývoj osobnosti dítěte.**
- c) **Teorie imprintingu (vpečetění)** zdůrazňuje důležitost prvních tří let života pro nervově fyzický vývoj dítěte.
- d) **Teorie intuitivního rodičovství.** Na základě těchto poznatků je rodič v systému rané péče chápán jako partner, nikoli jako klient.

O tyto teoretické základy se opírá i specifikum rané péče o děti se spinální svalovou atrofií.

##### *Význam včasné intervence – rané péče*

Termínem včasná intervence (**raná podpora, raná péče**) se rozumí systém služeb a programů poskytovaných dětem ohroženým v sociálním, biologickém a psychickém vývoji, dětem se zdravotním postižením a jejich rodinám s cílem předcházet postižení, eliminovat nebo zmírnit jeho následky a poskytnout rodině i dítěti možnosti sociální integrace (Národní

plán vyrovnávání příležitostí pro občany se zdravotním postižením, 2010). Cílovou skupinou jsou **rodiny s dítětem do 7 let**, kde dítě má **zdravotní postižení** nebo je ohroženo v důsledku nepříznivé sociální situace.

Jestliže promeškáme období v prvních letech života dítěte a neposkytneme mu odpovídající podporu v jeho vývoji, je obtížné a často nemožné, tuto situaci později napravit. Tyto šance spočívají ve zmírnění nebo eliminování vznikajícího postižení, jsou dány zvláštní účinností rané stimulace, včasných zkušeností získaných z co nejranějších edukačních procesů působících na vyvíjející se dětský mozek.

Služby **rané péče** mají být poskytovány od zjištění rizika nebo postižení tak, aby zvyšovaly vývojovou úroveň dítěte v oblastech, které jsou postižením ohroženy, do doby než je dítě zařazeno do některého typu školského zařízení. **Ranou podporou** dítěte se rozumí všechna odborně použitá opatření (intervence, aktivity, speciální edukace), která slouží ke zlepšení organických funkcí, vybudování přiměřených způsobů chování a k vývoji osobnosti. Jsou různě označovány podle toho, s kterým oborem jsou spojeny a kde mají zpravidla svoje těžiště. Tak se v medicínské terminologii hovoří o včasné terapii (fyzioterapii, medikamentózní terapii, terapii zaměstnáváním), v pedagogickém ohledu se zde uplatňují termíny jako raná výchova, raná podpora, raná péče (Květoňová, Švecová, 2004).

Sociální služba Raná péče je klasifikována v **Zákoně o sociálních službách č. 108/2006** zahrnuje aktivity a cíle v těchto oblastech:

#### *Výchovné, vzdělávací a aktivizační činnosti*

Výchovné, vzdělávací a aktivizační činnosti mají za cíl snížit negativní vliv postižení nebo ohrožení na rodinu dítěte a jeho vývoj, zvýšit vývojovou úroveň dítěte v oblastech, které jsou postiženy nebo ohroženy, posílit kompetence rodiny a snížit její závislost na sociálních systémech, vytvořit pro dítě, rodinu i společnost podmínky sociální integrace a inkluze, taktéž se podílet na tom, aby celý rodinný systém i jednotlivci fungovali spokojeně ve vztahu k ostatním členům rodiny a společnosti.

Dále pak zjišťovat potřeby a zhodnocení schopností a možností rodiny a dítěte s postižením nebo znevýhodněním, poskytovat specializované poradenství rodičům a dalším blízkým osobám, zprostředkovávat běžně dostupné služby a informační zdroje, podporovat a posilovat rodičovské kompetence, pomáhat při upevňování a nácviku dovedností rodičů nebo jiných pečujících osob, které napomáhají přiměřenému vývoji dítěte a soudržnosti rodiny, poskytovat instrukce při nácviku a upevňování dovedností dítěte s cílem maximálního možného využití a rozvoje jeho schopností v oblasti kognitivní, sensorické, motorické

a sociální, vzdělávat rodiče, například formou individuálního a skupinového poskytování informací a zdrojů informací, pořádáním seminářů, půjčováním literatury a zprostředkovávat navazující služby (Standardy rané péče, 2008).

Zprostředkování kontaktu se společenským prostředím, sociálně terapeutické činnosti a pomoc při uplatňování práv, oprávněných zájmů a při obstarávání osobních záležitostí mají za cíl pomáhat při obnovování a upevňování kontaktu s rodinou a podporovat je při dalších aktivitách vedoucích k sociálnímu začleňování osob do společnosti.

**Raná péče** v projektu Podpory rodin s onemocněním SMA Kolpingovy rodiny Smečno je stěžejním a výchozím bodem u nově diagnostikovaných dětí se SMA v České republice. Celý tým Kolpingovy rodiny Smečno respektuje osobní, subjektivní názor uživatelů služeb na to, jak chtějí žít a využívat nabízené sociální služby.

#### *Principy sociální služby Rané péče*

**Princip důstojnosti** zaručuje respektování individuality dítěte a kulturní, sociální a výchovné zvláštnosti každé rodiny. Jednání probíhá s klientem v každé situaci dle zásad partnerství. Prostor pro ambulantní programy je zařízen a vyzdoben tak, aby klienta neurážel a nesnižoval jeho důstojnost. Dokumentace je vedena s ohledem na důstojnost klienta.

#### *Princip ochrany soukromí klienta*

Během konzultace v domácím prostředí klienta vstupuje pracovník služeb rané intervence pouze na ta místa, kam je zván. Veškeré informace o klientovi jsou poskytovány pouze s jeho souhlasem a s dokumentací o klientovi se nakládá jako s důvěrným materiálem.

#### *Princip zplnomocnění*

Pracovník respektuje právo klienta na kvalifikované a objektivní informace v množství, jaké si vyžádá právo a zodpovědnost klienta rozhodovat o sobě. Při plánování a hodnocení programu služeb rané intervence jsou rodiče členy multidisciplinárního týmu a služby rané intervence podporují právní vědomí rodin a sounáležitost klientských skupin.

#### *Princip nezávislosti*

Služby rané intervence podporují u rodičů a dítěte nacházet a využívat vlastní zdroje a schopnosti ke zvládnutí situace, v níž se nacházejí. Služby jsou klientovi poskytovány takovým způsobem, aby nečinily rodinu závislou na žádné výchovně-vzdělávací instituci ani

pobytové (ústavní) instituci, od nichž musí být služby rané intervence obsahově, finančně i personálně odděleny.

#### *Princip týmového přístupu a komplexnosti služeb*

Spolupráce externích i interních členů v multidisciplinárním týmu a jejich vzájemná informovanost přináší ve svých důsledcích kvalitativní, časové a ekonomické výhody pro klienta a společnost. Klient je zván k rozhodujícím jednáním

#### *Princip přirozenosti prostředí*

Převážná část služeb je klientům poskytována v přirozeném prostředí dítěte, tj. v rodině. Služby rané intervence volí takové metody, které podporují přirozené prostředí v rodině i komunitě dítěte, kde je speciálního pouze tolik, kolik je nezbytně třeba. Pracovník si domlouvá domácí konzultace tak, aby respektoval běžný chod a rytmus rodiny.

#### *Princip práva volby*

Klient se může rozhodnout pro přijetí či nepřijetí nabízených služeb. Služby rané intervence jsou koncipovány na základě spolurozhodování o výběru služeb a tvorbě individuálního plánu.

#### *Princip kontinuity péče*

V rámci ukončování péče je klient informován o návazných službách a je mu nabídnuto jejich zprostředkování v regionu - služby rané intervence podporují sociální integraci/ inkluzi dítěte a jeho rodiny v rámci komunity a regionu.

**Přijetí faktu trvalého postižení dítěte je celoživotním úkolem pro rodiče dětí s postižením. Společné doprovázení na životní cestě může mít mnoho podob. Je obdivuhodné, když se podaří prožít život v radosti a jeho smysl tak naplnit.**

## 5. CÍLE PRÁCE A HYPOTÉZY

### 5.1 Cíl práce

Cílem práce bylo zpracovat zdravotně sociální problematiku onemocnění po stránce teoretické. Průběžně monitorovat kvalitu života dětí s onemocněním spinální svalové atrofie v České republice a zjistit, jak vnímají kvalitu života rodiče a děti, a následně porovnat s vnímáním kvality života dětí a rodičů v USA.

Dále pak sledovat úspěšnost integrace v předškolním a školním věku vzhledem k omezením, vyplývajícím z progresivního nervosvalového onemocnění spinální svalové atrofie.

Za použití modulu o pediatrické kvalitě života *PedsQL 3.0 – Neuromuskulární modul* sledovat rozdíly ve vnímání kvality života samotných nemocných dětí a jejich rodičů – pečujících osob.

Doplnit celou studii rozhovory s pacienty se SMA a jejich pečujícími osobami. Jak uvádí Disman, 2007 „Cílem kvalitativního výzkumu je porozumění...porozumění lidem v sociálních situacích“. Cíle práce jsou orientované k aplikaci do praxe a jsou naplňovány v rovině *intelektuální*, tedy obohacení odborného poznání, *praktické*, aplikace a využití praktických výsledků výzkumu a *personální*, které konfrontují obohacení výzkumníka samotného.

### 5.2 Výzkumné otázky

1. Zjistit úspěšnost integrace a inkluze dětí s uvedeným onemocněním
2. Zjistit jakým způsobem přispívají k inkluzi a integraci sociální služby a osobní asistence
3. Jakou hraje úlohu osobnost dítěte při integraci a inkluzi
4. Jakou úlohu při integraci hraje vlastní onemocnění
5. Jakou úlohu hrají při integraci kompenzační pomůcky
6. Jakou úlohu při integraci hraje bezbariérový přístup
7. Vliv integrace na kvalitu života rodiny



### 5.3 Hypotézy

V rámci zvolení kombinace kvantitativního a kvalitativního výzkumu byly zvoleny pro kvantitativní výzkum následující hypotézy.

#### **Hypotézy u PedsQL dotazníku pediatrické kvality života s neuromuskulárními onemocněními:**

**Hypotéza 1:** Rodiče v porovnání s dětmi budou vykazovat nižší kvalitu života na škále obecné kvality života i na škále kvality života podmíněné spinální muskulární atrofii.

**Hypotéza 2:** Míra shody mezi odpověďmi dětí a rodičů bude nízká.

## 6. METODIKA

### METODIKA I. části (PedsQI Neuromuskulární modul)

Objektem výzkumu bylo zjistit míru shody vnímání kvality života u dětí postižených spinální svalovou atrofií (SMA) a jejich rodičů – pečujících osob. Předmětem výzkumu byli děti a mladiství s onemocněním SMA I., II. a III. Typu ve věku od 2 do 18 let. Výzkum byl proveden u dětí a mladistvých, kteří spolupracují v rámci rané péče a projektu Podpora rodin s onemocněním SMA V ČR při občanském sdružení Kolpingova rodina Smečno a dále pak vedených u dětských neurologů specializovaných pracovišť tzv. neuromuskulárních center v Praze, Brně a Ostravě. Pro sběr dat byl použit jak dotazník, tak rozhovory s dětmi a rodinami pro druhou část DP.

Na zmíněných neurologických pracovištích byli osloveni lékaři, souhlasili s provedením výzkumu. Některé dotazníky s proškolením předali sami lékaři, většina byla rozdána a po cíleném vysvětlení celého výzkumného záměru vyplněna rodiči a dětmi. Vyplňovali je v přítomnosti konzultanta rané péče, aby se předešlo nepochopení při kladených otázkách. Rodiče a děti dostali k vyplnění jeden dotazník PedsQI – neuromuskulární model, dále pak informace k tomuto výzkumnému záměru. Vzorek se skládal z 35 dětí ve věku 2-18 let a jejich jednoho z rodičů, v druhé části DP ke sledování úspěšnosti integrace dětí se SMA pak 3 děti a jejich rodičů v předškolním a školním věku. Z toho šlo o 21 chlapců a 14 dívek. S onemocněním SMA I. typu 4 děti, II. typu 23 dětí a III. typu 8 dětí a mladistvých.

#### 6.1 PedsQI 3.0 Dotazník o pediatrické kvalitě života

Po úvodní rešerši různých dostupných dotazníků kvality života dětí pro danou věkovou kategorii, jsme došli k závěru, že jediný použitelný dotazník pro navrhované téma Kvalita života dětí s onemocněním SMA je dotazník PedsQI – Pediatric Quality of Life Inventory (Varni, 2010).

Mezi existujícími nástroji v tomto oboru je *PedsQI 3.0 neuromuskulární modul* jediné empiricky validní měřítko a je dostupné v několika verzích – dotazník k sebehodnocení dítěte, verze pro rodiče a je navíc dostupný v několika věkových skupinách (2-4 let, 5-7 let, 8-12 let, 13-18 let) a v několika světových jazycích.

Dané dotazníky nebyly bohužel v českém jazyce, nicméně Dr. Varni, autor dotazníků, vlastní veškerá autorská práva na PedsQI dotazníky, umožňuje, aby si pro potřeby výzkumu, výzkumníci dotazníky přeložili. Proto byly dotazníky přeloženy z jazyka anglického

do českého. Česká verze dotazníku vznikla na Zdravotně sociální fakultě Jihočeské univerzity v Českých Budějovicích a poté prošla lingvistickou verifikací, kterou autor požaduje pro uznání a následné využití dotazníků v praxi. V roce 2009 jsme obdrželi oficiální rozhodnutí od autora, že námi přeložené dotazníky lze používat v praxi. Díky tomuto postupu je nyní i česká verze PedsQI 3.0 Neuromuskulární modul na seznamu dostupných jazykových verzí dotazníků, které jsou dostupné na [www.pedsqi.org](http://www.pedsqi.org) (Varni, 2010).

U verze pro děti ve věku 2-4 let vyplňují dotazníky děti pouze v první části ohledně svého somatického fungování, další části o rodině a komunikaci vzhledem k nízkému věku nehodnotí. Ve verzi pro věkovou skupinu 2-4 a 5-7 let hodnotí respondenti kvalitu života na třístupňové škále 0 – nikdy, 1 – někdy 2 – často s příslušnými „smajlíky“.

U verze pro věkovou skupinu 8-12 let a 13-18 let mají respondenti na výběr z pětistupňové škály – „jak velký problém pro tebe každá věc představovala v průběhu posledního JEDNOHO měsíce“ 0 – nikdy, 1 – téměř nikdy, 2 – někdy, 3 – často, 4 – téměř vždy. Výsledky jsou na konci převedeny na škálu 0-100, kde platí, čím vyšší skóre, tím lepší kvalita života podmíněná zdravím (Varni, 2010). Výsledky zahraničních studií ukazují na rozdíl mezi těmito dvěma skupinami (Davis a kol. 2010, Iannaccone a kol., 2009).

V přílohách 1 a 2 uvádíme pro ukázkou dotazník v českém jazyce pro skupinu rodičů dětí ve věku 13-18 let a dotazník pro skupinu dětí ve věku 5-7 let (s použitím „smajlíků“).

PedsQI 3.0 Neuromuskulární modul má 25 otázek rozdělených do následujících kategorií: somatické fungování, psychologické fungování, komunikační a rodinné fungování.

### **6.1.1 Somatické fungování – „tělesné zdraví a činnosti“ – o mém neuromuskulárním onemocnění**

Škála somatického fungování hodnotí v 17 otázkách somatické aspekty kvality života, jako jsou přítomnost bolesti, nedostatku schopnosti dýchání, celkové slabosti, neschopnosti polykání či délky vykonávání jednotlivých činností.

### **6.1.2 Sociální fungování – „moje pocity“**

Tři otázky zaměřené na škálu sociálního fungování hodnotí, jak respondenti vycházejí s okolím, zda je pro ně obtížné hovořit a vysvětlit ostatním svou nemoc. Jak jsou děti schopny komunikovat s okolím, např. dotazovat se sester a lékařů.

### **6.1.3 Rodinné fungování – „jak onemocnění ovlivňuje chod rodiny“**

Škála pěti otázek zkoumajících rodinné fungování je zaměřena například na to, jaký vliv má onemocnění při plánování aktivit jako je dovolená, odpočinek atd., dále pak zda má rodina hodně problémů, zda je ve finanční tísní či zda má dítě kompenzační pomůcky, které by skutečně potřebovalo.

## **6.2 Analýza dat**

Analýzu dat jsme prováděli pomocí statistického programu SPSS (Statistical Package for the Social Science). Analýza hlavního cíle výzkumu – sledování míry shody výsledků vnímání kvality života dětí s onemocněním SMA a jejich rodičů – byla provedena pomocí statistického programu SPSS pomocí vypočtení aritmetického průměru a směrodatných odchylek. Podle autora dotazníku Varniho nám takto hodnota určí míru shody kvality života. Dle návodu autora dotazníků se kvalita života podmíněná progresivním onemocněním spinální svalové atrofie hodnotí na škále od 0 – 100 s tím, že není uvedena horní či spodní hranice hodnoty, která určuje jak dobrá či špatná je kvalita života, ale obecně platí, čím vyšší celková průměrná hodnota (hodnota aritmetického průměru), tím vyšší kvalita života (Varni, 2010).

## **METODIKA II. části**

Co se týká kvalitativní studie sledování integrace dětí v předškolním věku, byl výzkum disertační práce realizován v přirozených podmínkách dítěte a ve známém sociálním prostředí, a proto umožňuje získání hloubkového popisu případů. Disertační práce využívá principů a strategie kvalitativního výzkumu. Stěžejní metodou výzkumu jsou případové studie. Kvalitativním postupem výzkumu je získáván u jednotlivých zkoumaných případů hloubkový popis těchto případů, přičemž autorka provádí komparaci případů, sleduje jejich vývoj a zkoumá příslušné procesy a souvislosti jednotlivých případů.

Validita kvalitativního výzkumu je dosti stabilní, jelikož získaná data nepodléhají téměř žádné redukci (Disman, Hendl). Data výzkumu procházejí mnohem menším počtem transformací. Nízká reliabilita kvalitativního výzkumu je v disertační práci vyvážena širokým časovým rozpětím výzkumu, intenzivním a pravidelným kontaktem s daným prostředím, teoretickými a praktickými zkušenostmi autorky disertační práce v oblasti rané péče, pedagogické intervence, inkluze a sociální práce s rodinou s dítětem s postižením SMA.

## 6.3 Kazuistiky dětí v předškolním věku s SMA

### 6.3.1 Případová studie

Případová studie je **významnou částí** disertační práce. Techniky sběru dat použité v průběhu výzkumu měly především za cíl shromáždění velkého množství dat od 3 jedinců/případů a tím umožnění vzniku kvalitní případové studie. Autorka na základě sběru dat vytvořila 3 případové studie, které prezentují aplikaci, postupy a zisky úspěšné či neúspěšné integrace-inkluze u dětí se spinální svalovou atrofií. V případových studiích je především zachycen celý průběh případu a popis jednotlivých vztahů a podobností mezi případy navzájem. Autorka v průběhu sestavování případových studií vychází z Hendla (2005), který předpokládá, že důkladným prozkoumáním jednoho případu lépe porozumíme případu podobnému. Autorka byla konfrontována se základními etickými doporučeními v práci s dítětem s progresivním nevléčitelným postižením. Základním aspektem je dodržení důvěrnosti, to znamená, že ve výzkumu nejsou zveřejňována data, která by umožnila identifikovat účastníky výzkumu (Charta evropských výzkumníků 2005).<sup>14</sup> Kromě principu důvěrnosti je dalším důležitým principem získání souhlasu od účastníků výzkumu. V literatuře se hovoří o poučeném-informovaném souhlasu. Nezbytné je, aby účastníci výzkumu (potažmo jejich rodiče či zákonní zástupci – pečující osoby) byli seznámeni s povahou výzkumu.

Protože bylo použito v rámci výzkumu zahrnujícího lidské subjekty osobních údajů, bylo k tomu zapotřebí informovaného souhlasu zúčastněných osob (viz příloha 3). Konkrétní podmínky pro použití těchto údajů při výzkumných nebo s výzkumem souvisejících aktivitách vyplývají ze zákona.<sup>15</sup> V rámci výzkumu disertační práce autorka využila písemné podoby souhlasu.

### 6.3.2 Pozorování zúčastněné, přímé

Zúčastněné (participantní) pozorování bylo realizováno v průběhu celého výzkumu přímo v přirozeném prostředí dětí v rodinách a také při pořádání psychorehabilitačních

---

<sup>14</sup> Charta evropských výzkumných pracovníků a Zásady chování pro nábor výzkumných pracovníků – doporučení Evropské komise ze dne 11. 3. 2005, C (2005) 576 uvádí tyto oblasti: uznávání odbornosti, absence diskriminace, rozvoj kariéry, ocenění mobility výzkumného pracovníka, rozvoj tvůrčího prostředí, stability a trvalého zaměstnávání, poskytování podpory a finančního ohodnocení, přístup ke vzdělávání ve výzkumu a odborný růst, přístup ke kariérnímu poradenství, práva duševního vlastnictví a spoluautorství, rovnost mužů a žen, řídicí dohled, výzkum a výuka, systém hodnocení a vyznamenávání podřízených pracovníků, stížnosti a odvolání, právo účasti v rozhodovacích orgánech, pracovní podmínky a strategie nábory výzkumných pracovníků.

<sup>15</sup> Zákon č. 101/2000 Sb., o ochraně osobních údajů a o změně některých zákonů, ve znění pozdějších předpisů.

a odlehčovacích pobytů a tábora pro tyto děti. Přímé pozorování bylo realizováno osobou provádějící poradenskou službu rané péče, tedy autorkou práce. Dále byl pozorovatelem odborný personál, s nímž byl průběh každého sezení konzultován. Průběh pozorování byl autorkou písemně zaznamenáván a dokumentován. Ve 2 případech dětí se SMA II. a III. typu bylo přímé pozorování rozšířeno také na letní tábor, jehož se zmíněné děti účastnily. Záznamový arch přímého pozorování a rozhovoru je přílohou disertační práce. Bylo použito spontánní kladení otázek především v průběhu zúčastněného pozorování v terénu, individuální přístup k respondentovi, poznání do hloubky, často dlouhodobá práce s respondentem (opakování rozhovorů), bylo důležité navázat komunikaci/vztah s respondentem.

### **6.3.3 Sekundární analýza dat**

V rámci výzkumu disertační práce byla využita sekundární analýza dat. Se souhlasem pečujících osob uvedených dětí s SMA byla prozkoumána data a dokumenty týkající se práce s klientem v domácí péči, záznamový arch rané péče, rehabilitační a individuální plány klientů, posudky z pedagogicko-psychologických poraden, fotodokumentace, kresby, záznamy a deníky, videodokumentace.

### **6.3.4 Neformální rozhovor**

Neformální rozhovor byl veden vždy s odborníkem a dobrovolníky, kteří byli účastní psychorehabilitačních pobytů. Rozhovory probíhaly v průběhu celého výzkumu, jsou doplňující technikou zúčastněného pozorování. Rozhovor byl veden s konzultantem rané péče, speciálním pedagogem, fyzioterapeutem, dobrovolníky (kteří doplňovali na zmíněných akcích osobní asistenty) a v některých případech s rodiči nebo rodinnými zástupci klientů. Rozhovory byly autorkou práce písemně a elektronicky zaznamenávány. Struktura rozhovorů je uvedena v příloze č. 4.

## 7. VÝSLEDKY

### 7.1 Identifikační údaje výzkumného souboru

Tabulky č. 2-4 uvádí popisnou statistiku výzkumného souboru. Zde jsou uvedeny identifikační údaje. Výzkumný soubor tvořilo 35 dětí s onemocněním SMA I., II. a III. typu a jednoho z jejich rodičů. Nejmladšímu byly 3 roky a nejstaršímu 18 let. Největší zastoupení měla věková kategorie nejstarších dětí v počtu 14 (40 %). Co se týče pohlaví, převládali chlapci v počtu 21 (60 %) dívek bylo 14 (40 %). Vždy k jednomu dotazovanému dítěti odpovídal i jeden z jeho rodičů. Nejvíce zastoupený typ onemocnění SMA byl II. typ s počtem 23 dětí, necelých 66 % vzorku dotazovaných.

**Tabulka č. 2**

Věková kategorie	Četnosti	Procenta
2-4 roky	6	17,1%
5-7 let	7	20,0%
8-12 let	8	22,9%
13-18 let	14	40,0%
Celkem	35	100,0%

**Tabulka č. 3**

Pohlaví	Četnosti	Procenta
dívka	14	40,0%
chlapec	21	60,0%
Celkem	35	100,0%

**Tabulka č. 4**

Typ SMA	Četnosti	Procenta
I. typ	4	11,4%
II. typ	23	65,7%
III. typ	8	22,9%
Celkem	35	100,0%

## 7.2 Výsledky dotazníkového šetření

Následující část obsahuje **kontingenční tabulky**, ve kterých jsme srovnávali odpovědi na otázky, uvedené v dotazníku kvality života s nervosvalovým onemocněním PedsQL – neuromuskulární modul Verze 3.0, mezi dětmi se spinální muskulární atrofií a jejich rodiči – pečujícími osobami.

Odpovědi byly přepočítány jako řádková procenta, tj. součet odpovědí všech rodičů (35) byl převeden na 100 % a taktéž u dětí (35). Na otázky 18-25 neodpovídaly 2 nejnižší věkové kategorie dětí (2-4 roky a 5-7 let) z důvodu přílišné náročnosti, celkový součet odpovědí je tedy zde 22.

Rozdílné zastoupení odpovědí rodičů a dětí bylo v kontingenční tabulce otestováno **Pearsonovým chí kvadrát testem**. Vzhledem k malému počtu respondentů bylo zastoupení jednotlivých odpovědí velmi nízké (více než pětina buněk v tabulce měla očekávané četnosti menší než 5), výsledky proto pro jejich nízkou spolehlivost neuvádíme.

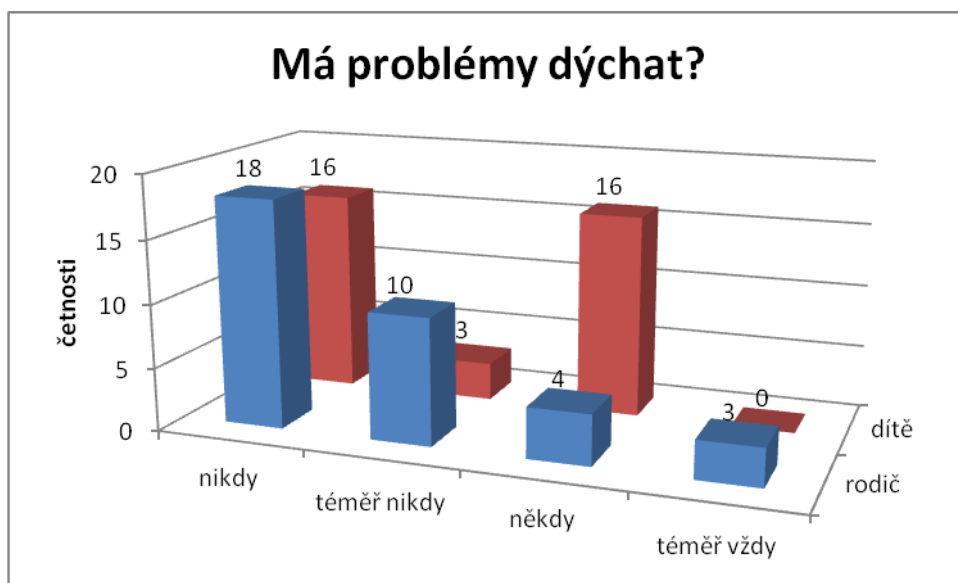
U každé tabulky je uvedena dosažená **hladina významnosti dle Mannova – Whitneyova testu** mediánu. Pokud výsledná hodnota je větší než 0,05 (5 %), odpovědi porovnávaných skupin rodičů a dětí se neliší. Přesné výsledky se nachází v tabulce č. 6.



## Kontingenční tabulka 1

		Má problémy dýchat?				
		nikdy	téměř nikdy	někdy	téměř vždy	Celkem
Počet	rodič	18	10	4	3	35
	dítě	16	3	16	0	35
	Celkem	34	13	20	3	70
Procenta	rodič	51,4%	28,6%	11,4%	8,6%	100,0%
	dítě	45,7%	8,6%	45,7%	0,0%	100,0%
	Celkem	48,6%	18,6%	28,6%	4,3%	100,0%

Graf 1



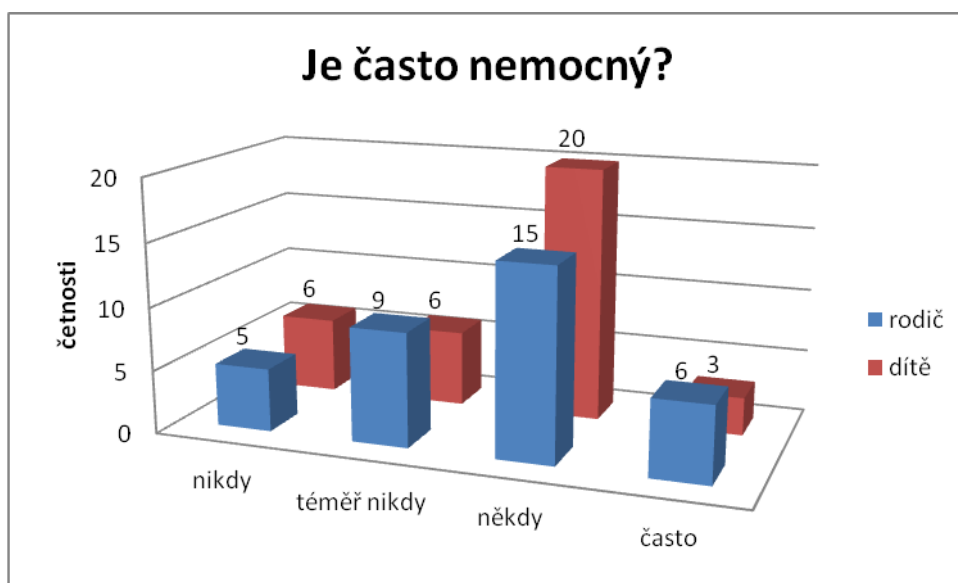
Je zajímavé **rozdílné** vnímání u této otázky, zda mají problémy dýchat, kdy téměř 46 % dětí (16) vnímá, že tento problém mají někdy, zatímco tuto odpověď uvádí pouze 11 % (4) rodičů.

**Dosažená hladina významnosti v Mannově-Whitneyově testu je 0,309 (30,9 %), což znamená, že odpovědi rodičů a dětí se na otázku č. 1 neliší.**

## Kontingenční tabulka 2

		Je často nemocný?				Celkem
		nikdy	téměř nikdy	někdy	často	
Počet	rodič	5	9	15	6	35
	dítě	6	6	20	3	35
	Celkem	11	15	35	9	70
Procenta	rodič	14,3%	25,7%	42,9%	17,1%	100,0%
	dítě	17,1%	17,1%	57,1%	8,6%	100,0%
	Celkem	15,7%	21,4%	50,0%	12,9%	100,0%

Graf 2



Zajímavá situace při hodnocení nastává v otázce frekvence nemocnosti – zatímco rodiče v 17 % (6) **vnímají nemocnost často**, děti jen v 8 % (3), zatímco odpověď někdy uvedlo opět rozdílně 57 % dětí (20) a 43 % (15) rodičů. Zatímco rodiče se přiklánějí k vyjádření často a někdy, děti spíše vnímají svou nemocnost pouze někdy.

**Dosažená hladina významnosti v Mannově Whitneyově testu je 0,859 (85,9 %), což znamená, že odpovědi rodičů a dětí se na otázku č. 2 neliší.**

### Kontingenční tabulka 3

		Má vyrážky nebo boláky?					Celkem
		nikdy	téměř nikdy	někdy	často	téměř vždy	
Počet	rodič	20	8	4	2	1	35
	dítě	16	5	11	2	1	35
	Celkem	36	13	15	4	2	70
Procenta	rodič	57,1%	22,9%	11,4%	5,7%	2,9%	100,0%
	dítě	45,7%	14,3%	31,4%	5,7%	2,9%	100,0%
	Celkem	51,4%	18,6%	21,4%	5,7%	2,9%	100,0%

Graf 3



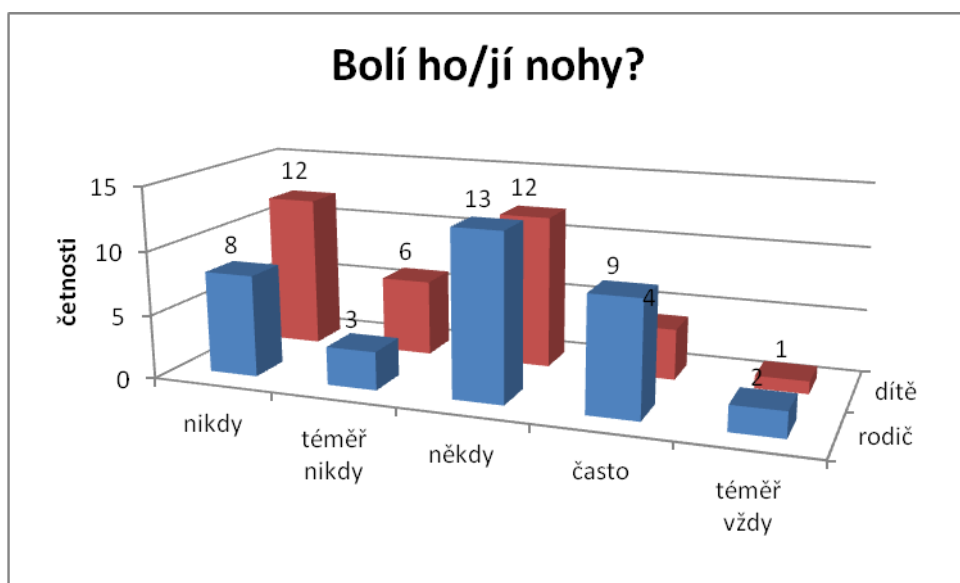
Co se týká otázky, zda dítě má vyrážky a boláky rodiče v **téměř 58 % (20)** uvádějí, že se tyto příznaky neobjevují nikdy, děti už v menší míře 46 % (16), spíše však uvádějí odpověď někdy v 31 % (11), zatímco rodiče pouze 11 % (4). **Je zde možné, že děti neumějí rozlišit, co je vlastně tzv. vyrážka a bolák vzhledem k nemoci a co například může být pouze pokousání hmyzem.** U SMA bývá častý výskyt oparů – sem mohou tyto případy spadat.

**Dosažená hladina významnosti v Mannově Whitneyově testu je 0,213 (21,3 %), což znamená, že odpovědi rodičů a dětí se na otázku č. 3 neliší.**

#### Kontingenční tabulka 4

		Bolí ho/jí nohy?					
		nikdy	téměř nikdy	někdy	často	téměř vždy	Celkem
Počet	rodič	8	3	13	9	2	35
	dítě	12	6	12	4	1	35
	Celkem	20	9	25	13	3	70
Procenta	rodič	22,9%	8,6%	37,1%	25,7%	5,7%	100,0%
	dítě	34,3%	17,1%	34,3%	11,4%	2,9%	100,0%
	Celkem	28,6%	12,9%	35,7%	18,6%	4,3%	100,0%

Graf 4



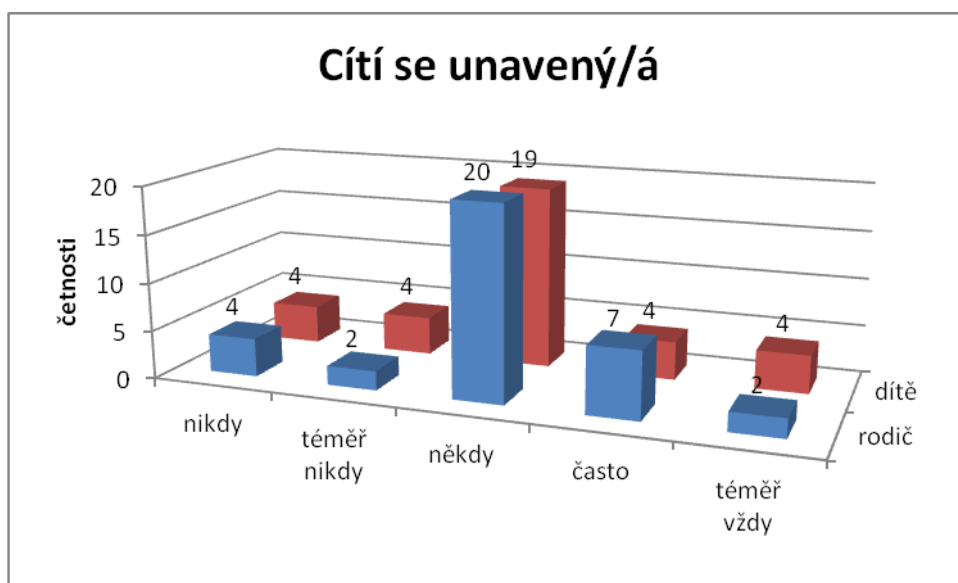
Zajímavé je hodnocení následující otázky zda dítě bolí nohy. Zde se **velmi shodují** odpovědi obou sledovaných skupin. Jak rodičů, tak dětí v odpovědi někdy – rodiče 37 % (13) a děti 34 % (12). Odpověď **nikdy** však zvolilo více dětí 34 % (12) oproti vnímání rodičů 23 % (8). Také rodiče častěji volili odpověď, že děti bolí nohy často, což děti neuváděly.

**Dosažená hladina významnosti v Mannově Whitneyově testu je 0,068 (6,8 %), což znamená, že odpovědi rodičů a dětí se na otázku č. 4 neliší.**

## Kontingenční tabulka 5

		Cítí se unavený/á					Celkem
		nikdy	téměř nikdy	někdy	často	téměř vždy	
Počet	rodič	4	2	20	7	2	35
	dítě	4	4	19	4	4	35
	Celkem	8	6	39	11	6	70
Procenta	rodič	11,4%	5,7%	57,1%	20,0%	5,7%	100,0%
	dítě	11,4%	11,4%	54,3%	11,4%	11,4%	100,0%
	Celkem	11,4%	8,6%	55,7%	15,7%	8,6%	100,0%

Graf 5



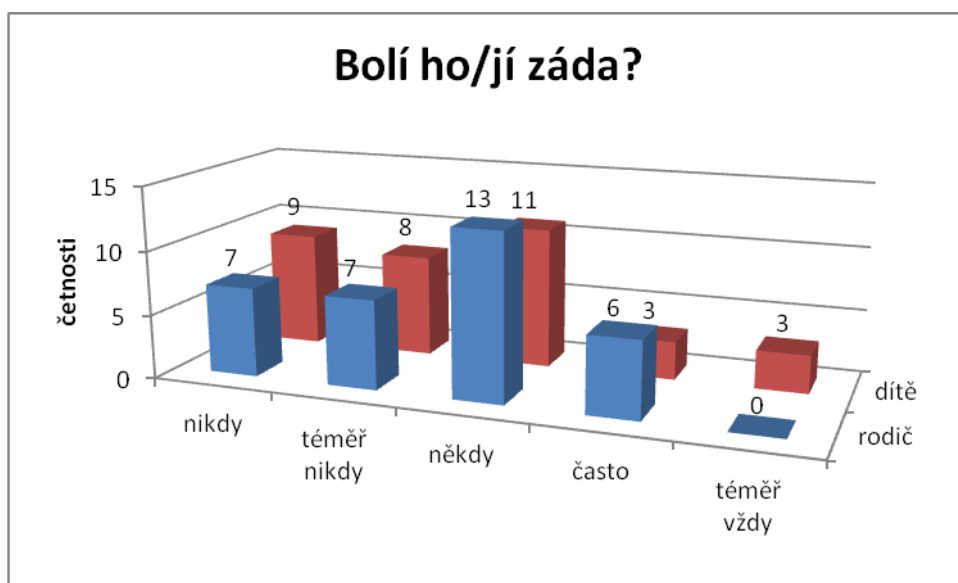
**Cítíš se unavený?** Na tuto otázku téměř **shodně** odpovídali jak rodiče v 57 % (20), tak děti v 54 % (19). O něco více uváděli rodiče, že se jejich děti cítí unavení v případě odpovědi často, a sice ve 20 % (7) oproti dětem, které se takto vyjádřily v 11 % (4).

**Dosažená hladina významnosti v Mannově Whitneyově testu je 0,736 (73,6 %), což znamená, že odpovědi rodičů a dětí se na otázku č. 5 neliší.**

## Kontingenční tabulka 6

		Bolí ho/jí záda?					Celkem
		nikdy	téměř nikdy	někdy	často	téměř vždy	
Počet	rodič	7	7	13	6	0	33
	dítě	9	8	11	3	3	34
	Celkem	16	15	24	9	3	67
Procenta	rodič	21,2%	21,2%	39,4%	18,2%	0,0%	100,0%
	dítě	26,5%	23,5%	32,4%	8,8%	8,8%	100,0%
	Celkem	23,9%	22,4%	35,8%	13,4%	4,5%	100,0%

Graf 6



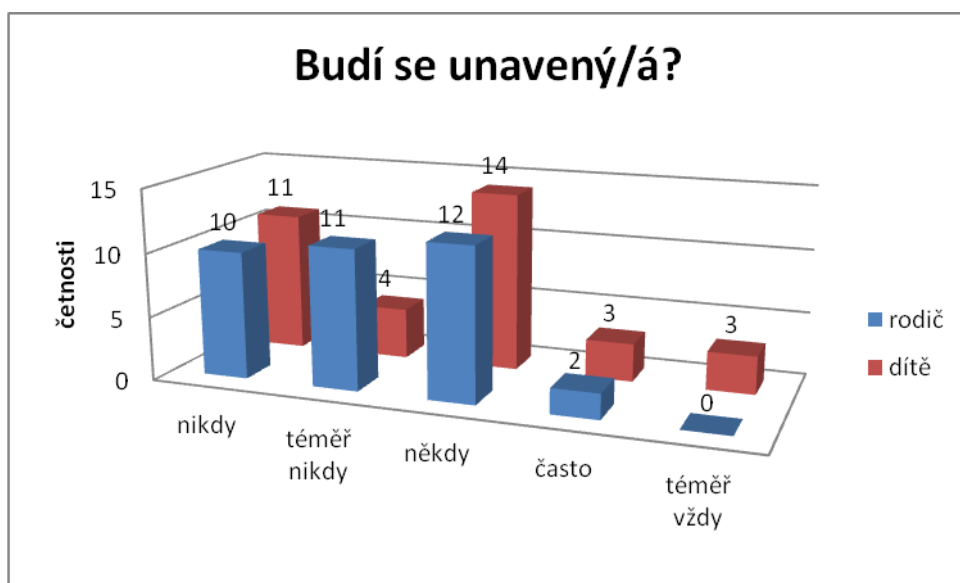
Více kladných odpovědí u otázky, zda dítě bolí záda, vyjadřovali děti – téměř vždy v 9 % (3), kdy rodiče u žádného z dětí tuto odpověď neuvedli. **Téměř shodné vyjádření** je pak u odpovědi někdy, a sice u rodičů 39 % (13 z 32 platných odpovědí) a 32 % (11 z 33 platných odpovědí) u dětí. Více dětí než rodičů pak uvádělo odpověď **NIKDY** či **TÉMĚŘ NIKDY**.

**Dosažená hladina významnosti v Mannově Whitneyově testu je 0,691 (69,1 %), což znamená, že odpovědi rodičů a dětí se na otázku č. 6 neliší.**

## Kontingenční tabulka 7

		Budí se unavený/á?					Celkem
		nikdy	téměř nikdy	někdy	často	téměř vždy	
Počet	rodič	10	11	12	2	0	35
	dítě	11	4	14	3	3	35
	Celkem	21	15	26	5	3	70
Procenta	rodič	28,6%	31,4%	34,3%	5,7%	0,0%	100,0%
	dítě	31,4%	11,4%	40,0%	8,6%	8,6%	100,0%
	Celkem	30,0%	21,4%	37,1%	7,1%	4,3%	100,0%

Graf 7



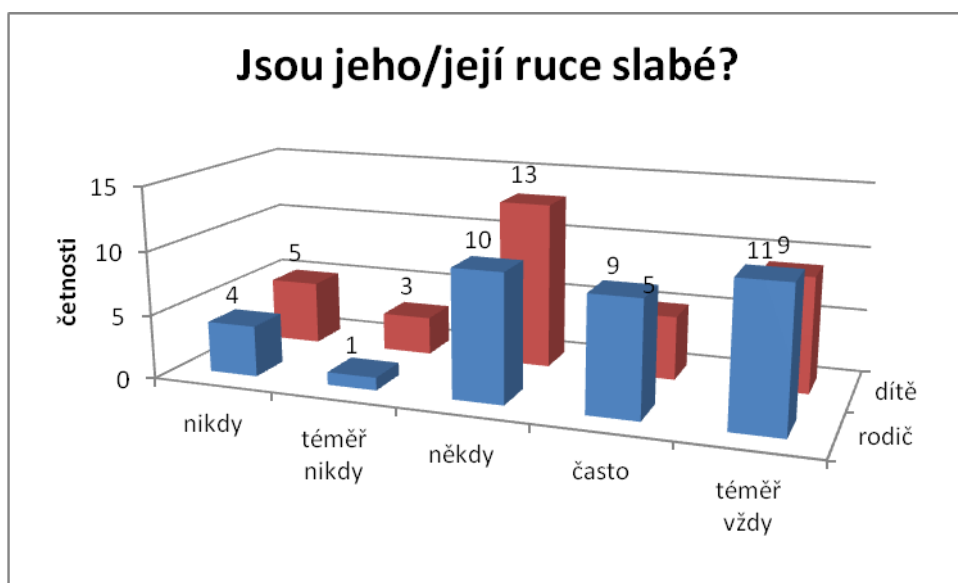
Děti tuto otázku vnímaly tak, že uváděly častější frekvenci u odpovědi často a téměř vždy. **Shodují se u odpovědi někdy**, a sice rodiče v 34 % (12) a děti v 40 % (14).

**Dosažená hladina významnosti v Mannově Whitneyově testu je 0,273 (27,3 %), což znamená, že odpovědi rodičů a dětí se na otázku č. 7 neliší.**

## Kontingenční tabulka 8

		Jsou jeho/její ruce slabé?					Celkem
		nikdy	téměř nikdy	někdy	často	téměř vždy	
Počet	rodič	4	1	10	9	11	35
	dítě	5	3	13	5	9	35
	Celkem	9	4	23	14	20	70
Procenta	rodič	11,4%	2,9%	28,6%	25,7%	31,4%	100,0%
	dítě	14,3%	8,6%	37,1%	14,3%	25,7%	100,0%
	Celkem	12,9%	5,7%	32,9%	20,0%	28,6%	100,0%

Graf 8



Na tuto otázku, ohledně slabosti rukou odpovědělo téměř vždy 31 % (11) rodičů a 26 % (9). Vnímají **tudíž situaci podobně**. Pouze ojedinělé procento nemá tento problém **nikdy**, a sice 11 % (4) rodičů a 14 % dětí (5). Větší část dětské skupiny v 37 % (13) pak uvádí tyto problémy **někdy**. Tedy častěji než jejich pečující osoby v 29 % (10).

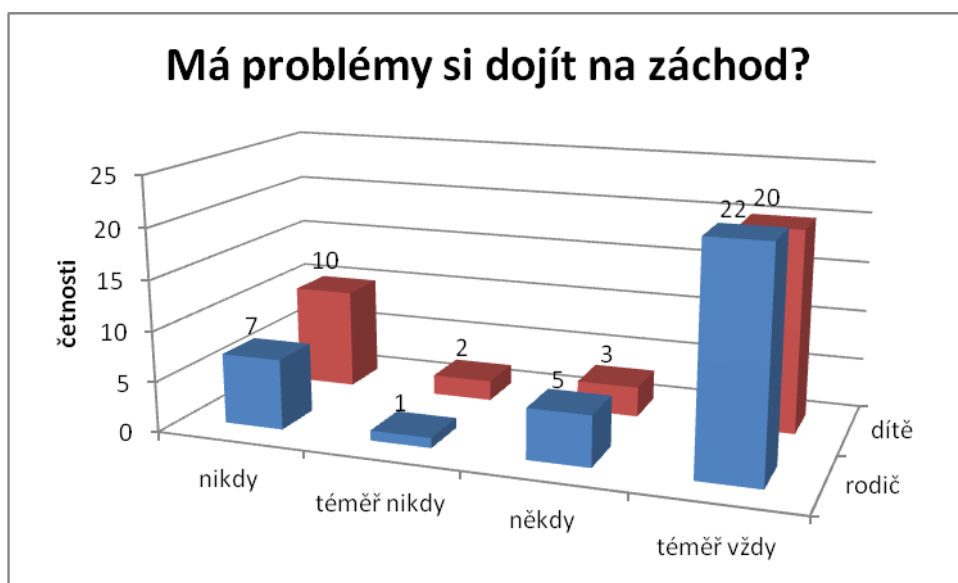
Dosažená hladina významnosti v Mannově Whitneyově testu je 0,245 (24,5 %), což znamená, že odpovědi rodičů a dětí se na otázku č. 8 neliší.



### Kontingenční tabulka 9

		Má problémy si dojit na záchod?				
		nikdy	téměř nikdy	někdy	téměř vždy	Celkem
Počet	rodič	7	1	5	22	35
	dítě	10	2	3	20	35
	Celkem	17	3	8	42	70
Procenta	rodič	20,0%	2,9%	14,3%	62,9%	100,0%
	dítě	28,6%	5,7%	8,6%	57,1%	100,0%
	Celkem	24,3%	4,3%	11,4%	60,0%	100,0%

Graf 9



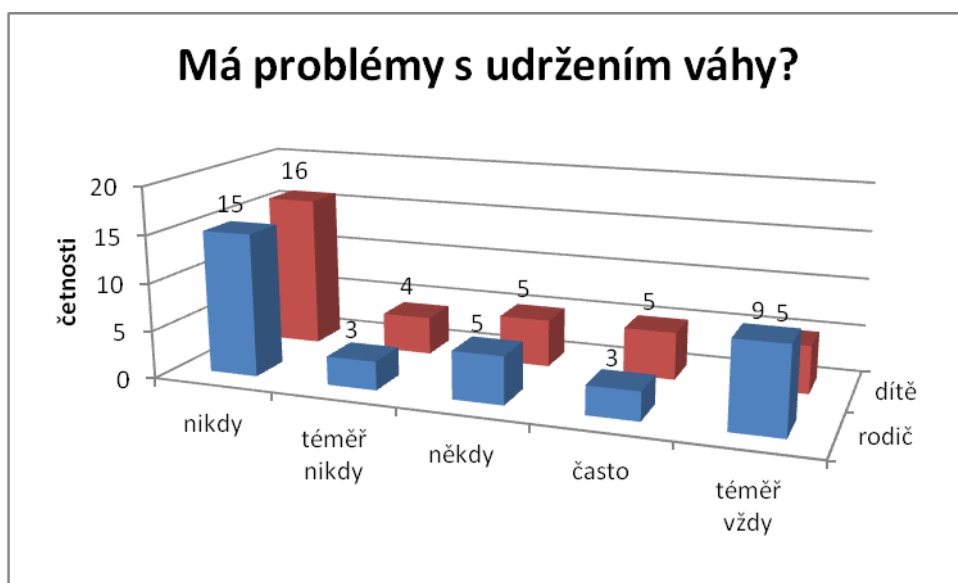
Zde se ukázala shoda odpovědí především v odpovědi **téměř vždy**, a sice v **63 % (22) u rodičů a 57 % (20) u dětí**. Situaci takto hodnotí především proto, že se pohybují na vozíku a vždy potřebují pomoc druhé osoby.

**Dosažená hladina významnosti v Mannově Whitneyově testu je 0,498 (49,8 %), což znamená, že odpovědi rodičů a dětí se na otázku č. 9 neliší.**

## Kontingenční tabulka 10

		Má problémy s udržением váhy?					Celkem
		nikdy	téměř nikdy	někdy	často	téměř vždy	
Počet	rodič	15	3	5	3	9	35
	dítě	16	4	5	5	5	35
	Celkem	31	7	10	8	14	70
Procenta	rodič	42,9%	8,6%	14,3%	8,6%	25,7%	100,0%
	dítě	45,7%	11,4%	14,3%	14,3%	14,3%	100,0%
	Celkem	44,3%	10,0%	14,3%	11,4%	20,0%	100,0%

Graf 10



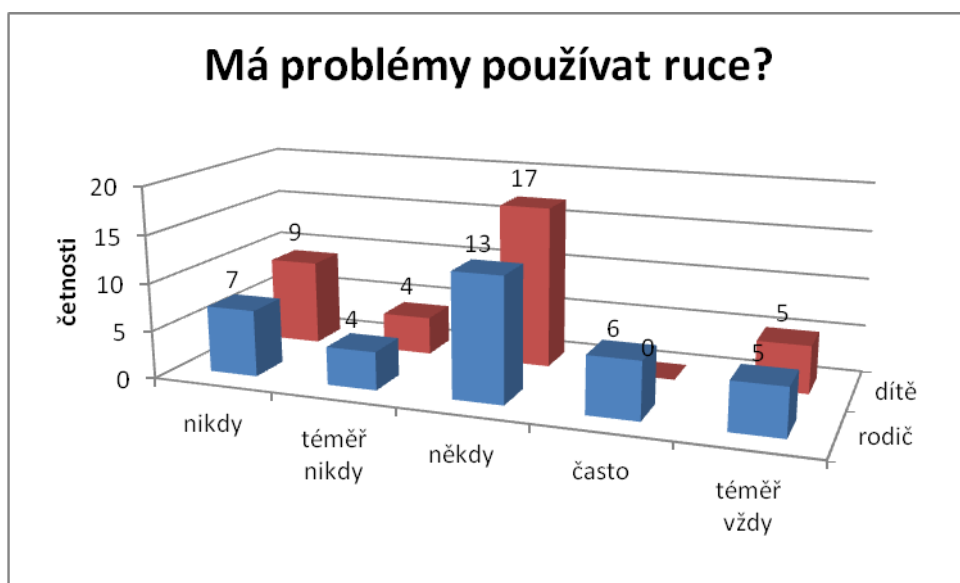
**Téměř stejné procento** dotázaných rodičů 43 % (15) a dětí 46 % (16) odpovědělo na tuto otázku, že nemají tento problém nikdy. Ve větší míře jsme zaznamenali vyšší procento u odpovědi téměř vždy, a sice u skupiny rodičů v 26 % (9) než u dětí 14 % (5). Je to zřejmě tím, že obezitu a její rizika si spíše uvědomují rodiče než samotné děti.

**Dosažená hladina významnosti v Mannově Whitneyově testu je 0,548 (54,8 %), což znamená, že odpovědi rodičů a dětí se na otázku č. 10 neliší.**

## Kontingenční tabulka 11

		Má problémy používat ruce?					Celkem
		nikdy	téměř nikdy	někdy	často	téměř vždy	
Počet	rodič	7	4	13	6	5	35
	dítě	9	4	17	0	5	35
	Celkem	16	8	30	6	10	70
Procenta	rodič	20,0%	11,4%	37,1%	17,1%	14,3%	100,0%
	dítě	25,7%	11,4%	48,6%	0,0%	14,3%	100,0%
	Celkem	22,9%	11,4%	42,9%	8,6%	14,3%	100,0%

Graf 11



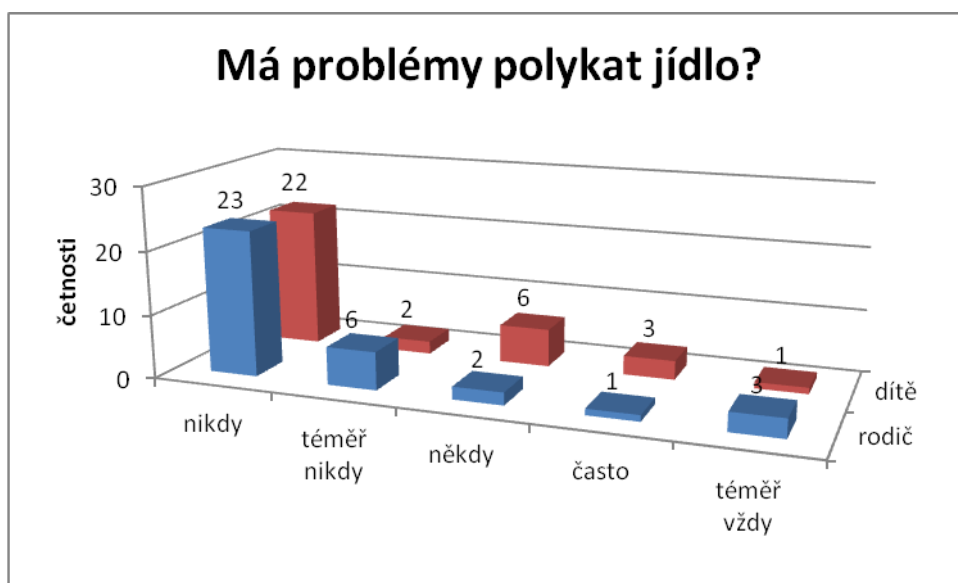
Vyšší procento **dětí 49 % (17)** - tedy téměř polovina dotazovaných má problém používat ruce někdy. **Shoda odpovědí pak byla u formulace téměř vždy přesně 14 % (5) a 14 % (5)** u obou skupin.

**Dosažená hladina významnosti v Mannově Whitneyově testu je 0,296 (29,6 %), což znamená, že odpovědi rodičů a dětí se na otázku č. 11 neliší.**

## Kontingenční tabulka 12

		Má problémy polykat jídlo?					Celkem
		nikdy	téměř nikdy	někdy	často	téměř vždy	
Počet	rodič	23	6	2	1	3	35
	dítě	22	2	6	3	1	34
	Celkem	45	8	8	4	4	69
Procenta	rodič	65,7%	17,1%	5,7%	2,9%	8,6%	100,0%
	dítě	64,7%	5,9%	17,6%	8,8%	2,9%	100,0%
	Celkem	65,2%	11,6%	11,6%	5,8%	5,8%	100,0%

Graf 12



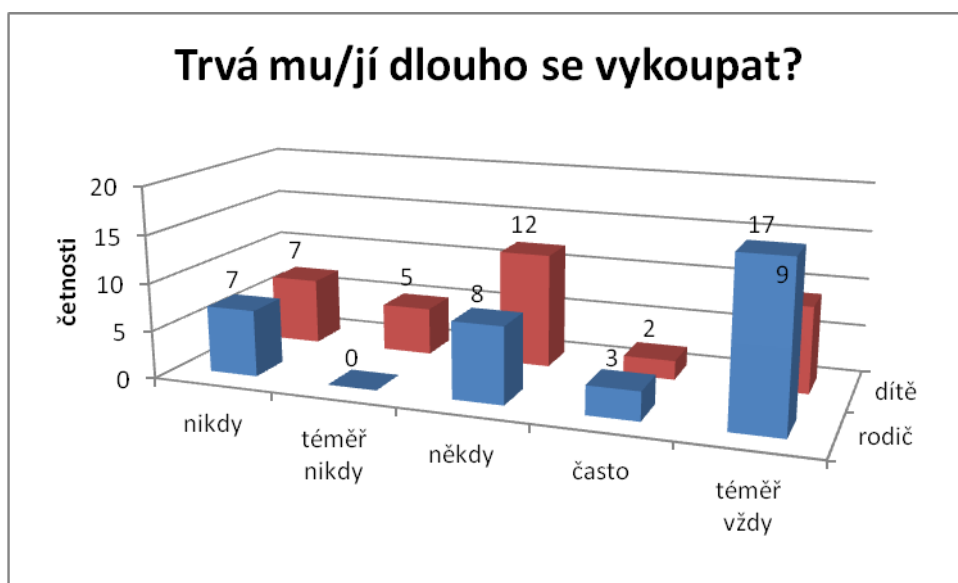
Téměř **stejné množství odpovědí** bylo na otázku má problém polykat jídlo, a sice děti 64,7 % (22) a 65,7 % (23) rodičů. Je to také vzhledem k tomu, že tyto problémy se vyskytují buď u nejtěžšího typu SMA I. nebo v pozdějším stádiu nemoci.

**Dosažená hladina významnosti v Mannově Whitneyově testu je 0,804 (80,4 %), což znamená, že odpovědi rodičů a dětí se na otázku č. 12 neliší.**

### Kontingenční tabulka 13

		Trvá mu/jí dlouho se vykoupat?					Celkem
		nikdy	téměř nikdy	někdy	často	téměř vždy	
Počet	rodič	7	0	8	3	17	35
	dítě	7	5	12	2	9	35
	Celkem	14	5	20	5	26	70
Procenta	rodič	20,0%	0,0%	22,9%	8,6%	48,6%	100,0%
	dítě	20,0%	14,3%	34,3%	5,7%	25,7%	100,0%
	Celkem	20,0%	7,1%	28,6%	7,1%	37,1%	100,0%

Graf 13



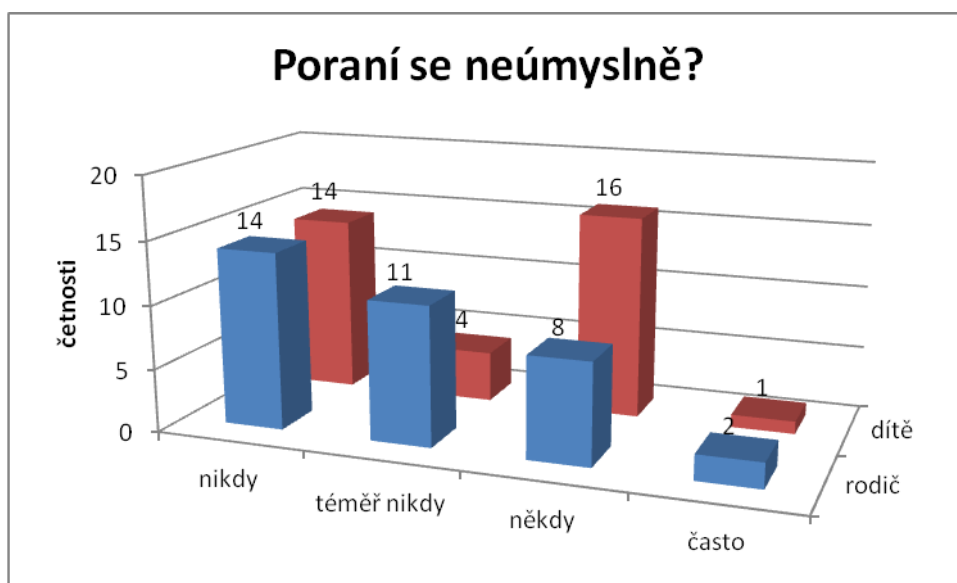
Rodiče ve 48,6 % (17) hodnotí tuto otázku s odpovědí téměř vždy, což se dle počtu liší od vnímání dětí, předpokládáme také zálibu u dětí v koupání a hodnocení času tak subjektivně ne ve vztahu k nemoci. 34,3 % (12) pak říká, že ano, někdy.

**Dosažená hladina významnosti v Mannově Whitneyově testu je 0,067 (6,7 %), což znamená, že odpovědi rodičů a dětí se na otázku č. 13 neliší.**

## Kontingenční tabulka 14

		Poraní se neúmyslně?				Celkem
		nikdy	téměř nikdy	někdy	často	
Počet	rodič	14	11	8	2	35
	dítě	14	4	16	1	35
	Celkem	28	15	24	3	70
Procenta	rodič	40,0%	31,4%	22,9%	5,7%	100,0%
	dítě	40,0%	11,4%	45,7%	2,9%	100,0%
	Celkem	40,0%	21,4%	34,3%	4,3%	100,0%

Graf 14



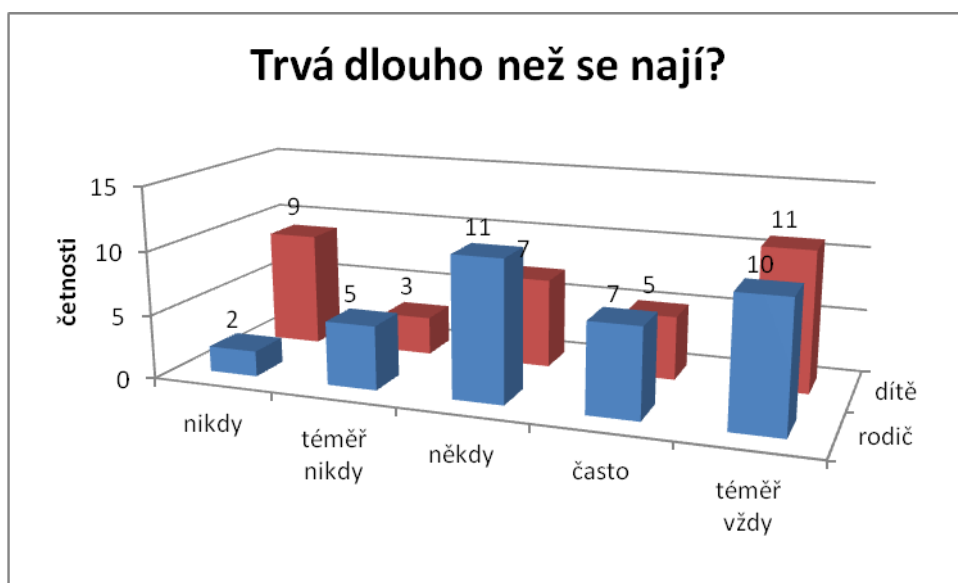
**Stejný počet odpovědí jak dětí, tak rodičů byl v odpovědi nikdy u této otázky, tedy 40 % dětí (14) a taktéž 40 % (14) rodičů. Více odpovědí u dětí je pak u termínu někdy. Tam se dětem jeví v 45,7 % (16), kdežto rodičům jen v 23 % (8).**

**Dosažená hladina významnosti v Mannově Whitneyově testu je 0,446 (44,6 %), což znamená, že odpovědi rodičů a dětí se na otázku č. 14 neliší.**

## Kontingenční tabulka 15

		Trvá dlouho, než se nají?					Celkem
		nikdy	téměř nikdy	někdy	často	téměř vždy	
Počet	rodič	2	5	11	7	10	35
	dítě	9	3	7	5	11	35
	Celkem	11	8	18	12	21	70
Procenta	rodič	5,7%	14,3%	31,4%	20,0%	28,6%	100,0%
	dítě	25,7%	8,6%	20,0%	14,3%	31,4%	100,0%
	Celkem	15,7%	11,4%	25,7%	17,1%	30,0%	100,0%

Graf 15



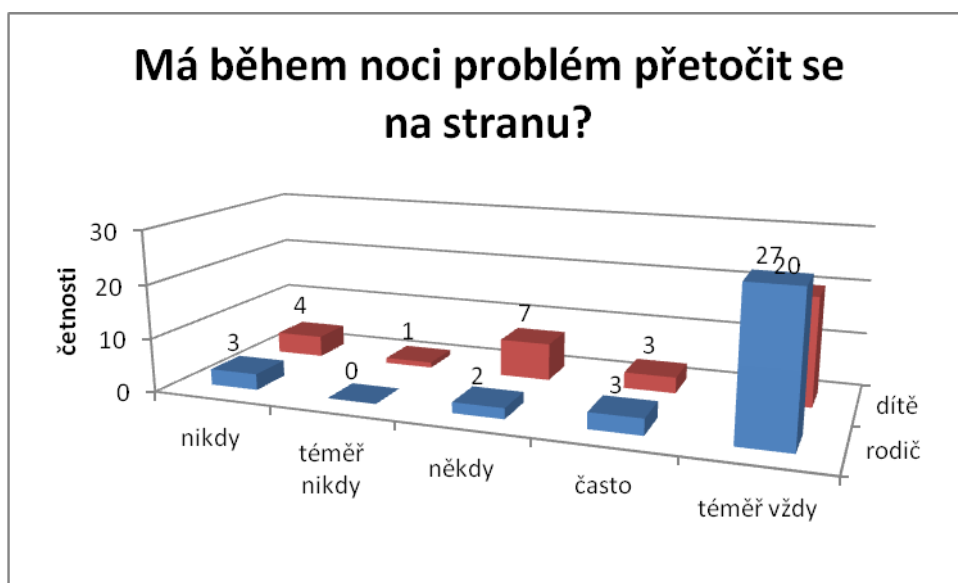
Vnímání otázky zda trvá dlouho, než se nají, děti mají vícečetné odpovědi u nikdy a téměř vždy. Jedná se o téměř 32 % výpovědí u dětí. Kdežto **rodiče spíše volí odpověď někdy a téměř vždy, téměř v 30 % případů.**

**Dosažená hladina významnosti v Mannově Whitneyově testu je 0,435 (43,5 %), což znamená, že odpovědi rodičů a dětí se na otázku č. 15 neliší.**

## Kontingenční tabulka 16

		Má během noci problém přetočit se na stranu?					Celkem
		nikdy	téměř nikdy	někdy	často	téměř vždy	
Počet	rodič	3	0	2	3	27	35
	dítě	4	1	7	3	20	35
	Celkem	7	1	9	6	47	70
Procenta	rodič	8,6%	0,0%	5,7%	8,6%	77,1%	100,0%
	dítě	11,4%	2,9%	20,0%	8,6%	57,1%	100,0%
	Celkem	10,0%	1,4%	12,9%	8,6%	67,1%	100,0%

Graf 16



Více rodičů, 77 % (27), ale i 57 % (20) dětí hodnotí tuto otázku jasnou odpovědí, že téměř vždy mají problém se přetočit na stranu.

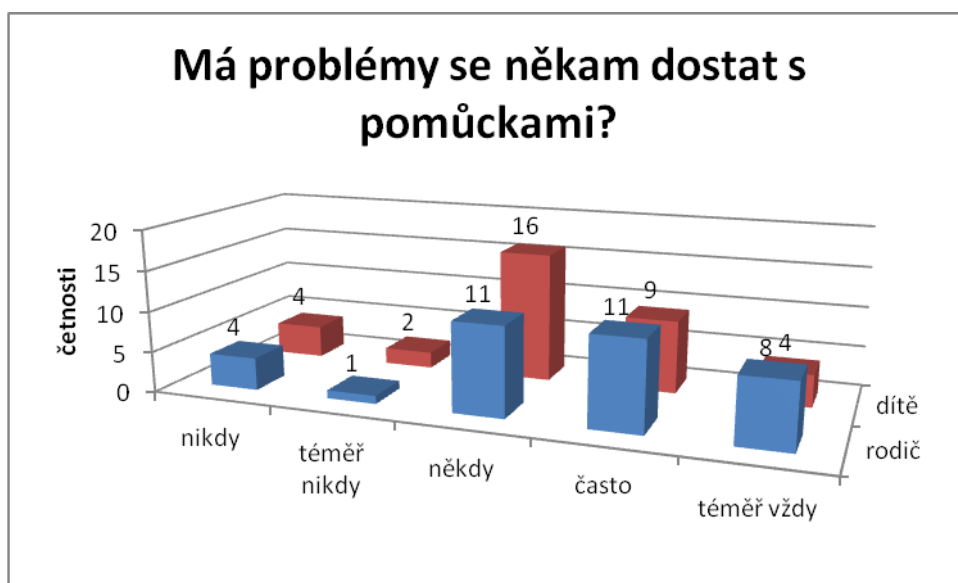
**Dosažená hladina významnosti v Mannově Whitneyově testu je 0,076 (7,6 %), což znamená, že odpovědi rodičů a dětí se na otázku č. 16 neliší.**



## Kontingenční tabulka 17

		Má problémy se někam dostat s pomůckami?					Celkem
		nikdy	téměř nikdy	někdy	často	téměř vždy	
Počet	rodič	4	1	11	11	8	35
	dítě	4	2	16	9	4	35
	Celkem	8	3	27	20	12	70
Procenta	rodič	11,4%	2,9%	31,4%	31,4%	22,9%	100,0%
	dítě	11,4%	5,7%	45,7%	25,7%	11,4%	100,0%
	Celkem	11,4%	4,3%	38,6%	28,6%	17,1%	100,0%

Graf 17



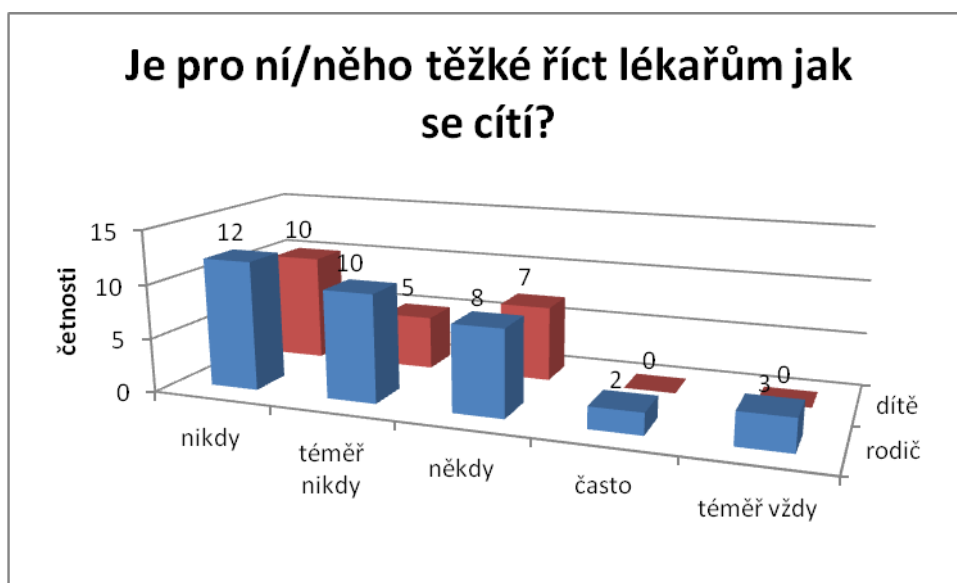
Větší zastoupení shodných odpovědí u dětí bylo někdy 45,7 % (16), kdežto u rodičů jen 31,4 % (11). Další časté odpovědi na tuto otázku byly často a téměř vždy.

**Dosažená hladina významnosti v Mannově Whitneyově testu je 0,178 (17,8 %), což znamená, že odpovědi rodičů a dětí se na otázku č. 17 neliší.**

## Kontingenční tabulka 18

		Je pro ní/něho těžké říct lékařům jak se cítí?					Celkem
		nikdy	téměř nikdy	někdy	často	téměř vždy	
Počet	rodič	12	10	8	2	3	35
	dítě	10	5	7	0	0	22
	Celkem	22	15	15	2	3	57
Procenta	rodič	34,3%	28,6%	22,9%	5,7%	8,6%	100,0%
	dítě	45,5%	22,7%	31,8%	0,0%	0,0%	100,0%
	Celkem	38,6%	26,3%	26,3%	3,5%	5,3%	100,0%

Graf 18



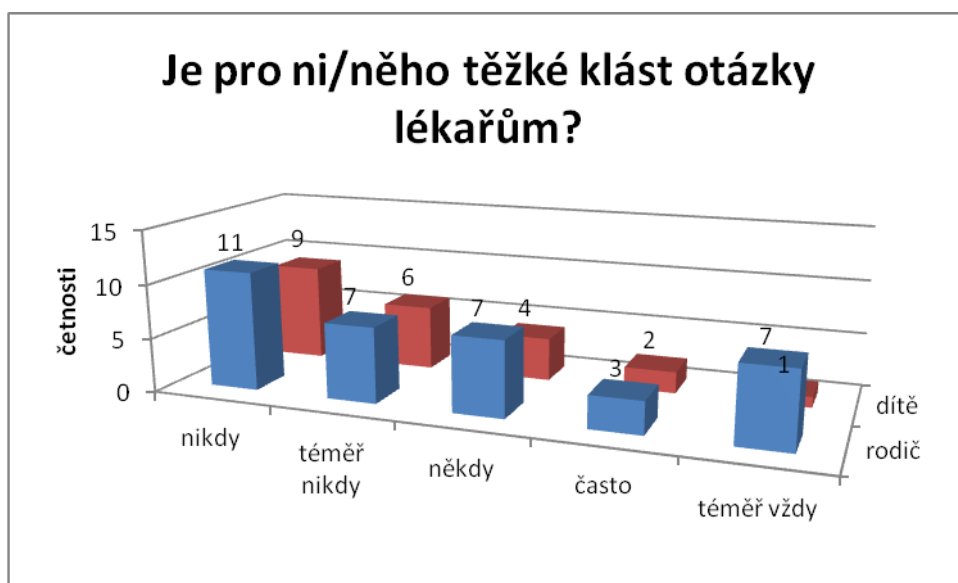
Rodiče i děti téměř shodně uvádějí, že nemají nikdy problém mluvit o tom, jak se cítí. Rodiče 34,3 % (12) Odpovědi jsou rozděleny podobně v odpovědi nikdy, téměř nikdy a někdy.

**Dosažená hladina významnosti v Mannově Whitneyově testu je 0,322 (32,2 %), což znamená, že odpovědi rodičů a dětí se na otázku č. 18 neliší.**

## Kontingenční tabulka 19

		Je pro ni/něho těžké klást otázky lékařům?					Celkem
		nikdy	téměř nikdy	někdy	často	téměř vždy	
Počet	rodič	11	7	7	3	7	35
	dítě	9	6	4	2	1	22
	Celkem	20	13	11	5	8	57
Procenta	rodič	31,4%	20,0%	20,0%	8,6%	20,0%	100,0%
	dítě	40,9%	27,3%	18,2%	9,1%	4,5%	100,0%
	Celkem	35,1%	22,8%	19,3%	8,8%	14,0%	100,0%

Graf 19



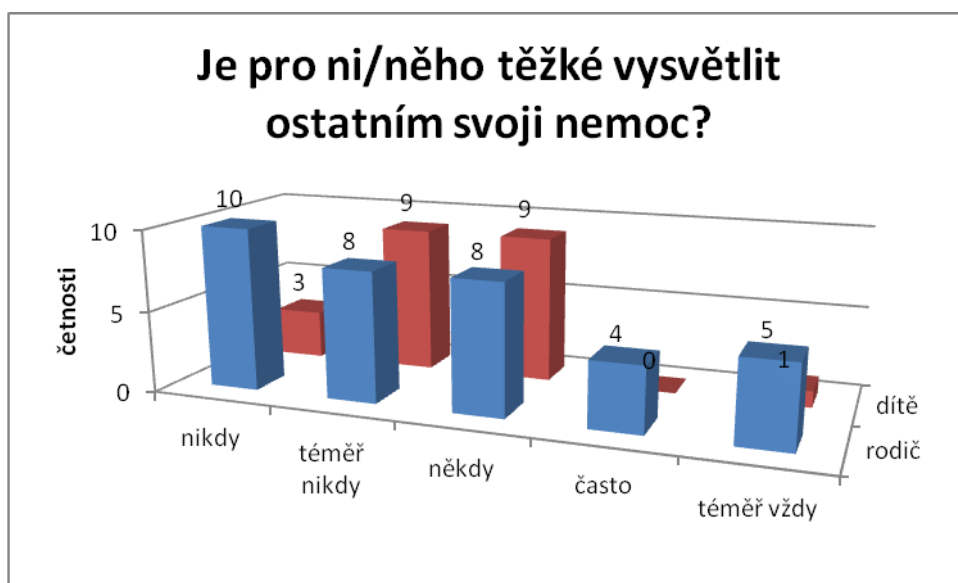
Taktéž rodiče hodnotí tuto otázku jako děti, že nemají problém klást svému okolí otázky v 31 % (počtu 11 odpovědí). U dětí byl tento názor zaznamenán u 41 % (9 z celkového počtu 22 odpovědí).

**Dosažená hladina významnosti v Mannově Whitneyově testu je 0,188 (18,8 %), což znamená, že odpovědi rodičů a dětí se na otázku č. 19 neliší.**

## Kontingenční tabulka 20

		Je pro ni/něho těžké vysvětlit ostatním svoji nemoc?					Celkem
		nikdy	téměř nikdy	někdy	často	téměř vždy	
Počet	rodič	10	8	8	4	5	35
	dítě	3	9	9	0	1	22
	Celkem	13	17	17	4	6	57
Procenta	rodič	28,6%	22,9%	22,9%	11,4%	14,3%	100,0%
	dítě	13,6%	40,9%	40,9%	0,0%	4,5%	100,0%
	Celkem	22,8%	29,8%	29,8%	7,0%	10,5%	100,0%

Graf 20



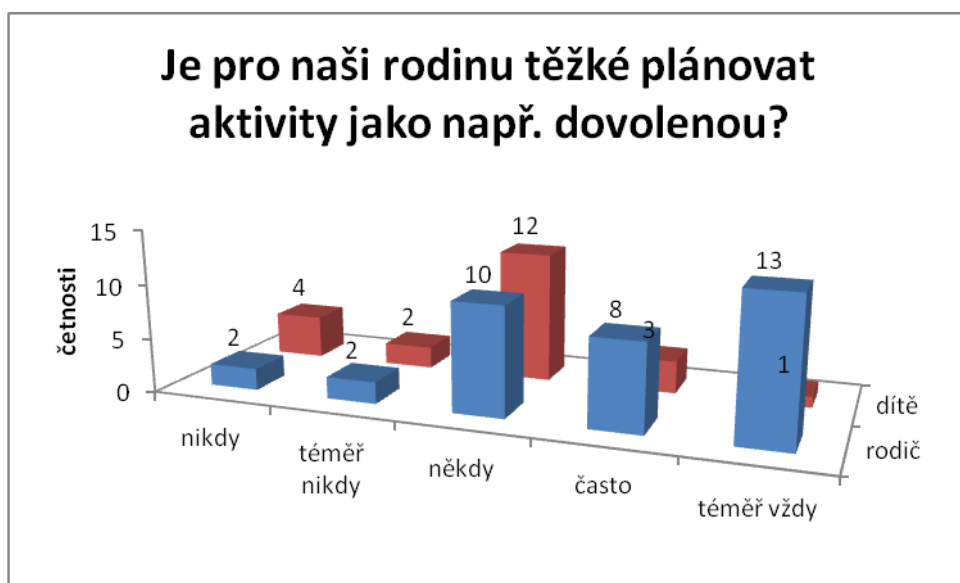
Velké množství rodičů – největší procentové zastoupení v odpovědích na tuto otázku, a sice 27 % (10) uvádí, že nikdy nemají jejich nemocné děti problém vysvětlit jejich nemoc. Děti již jsou více zdrženlivé v odpovědi a uvádějí spíše odpověď téměř nikdy a někdy.

**Dosažená hladina významnosti v Mannově Whitneyově testu je 0,825 (82,5 %), což znamená, že odpovědi rodičů a dětí se na otázku č. 20 neliší.**

## Kontingenční tabulka 21

		Je pro naši rodinu těžké plánovat aktivity jako např. dovolenou?					Celkem
		nikdy	téměř nikdy	někdy	často	téměř vždy	
Počet	rodič	2	2	10	8	13	35
	dítě	4	2	12	3	1	22
	Celkem	6	4	21	11	14	57
Procenta	rodič	5,7%	5,7%	28,6%	22,9%	37,1%	100,0%
	dítě	18,2%	9,1%	54,5%	13,6%	4,5%	100,0%
	Celkem	10,5%	7,0%	36,8%	19,3%	24,6%	100,0%

Graf 21



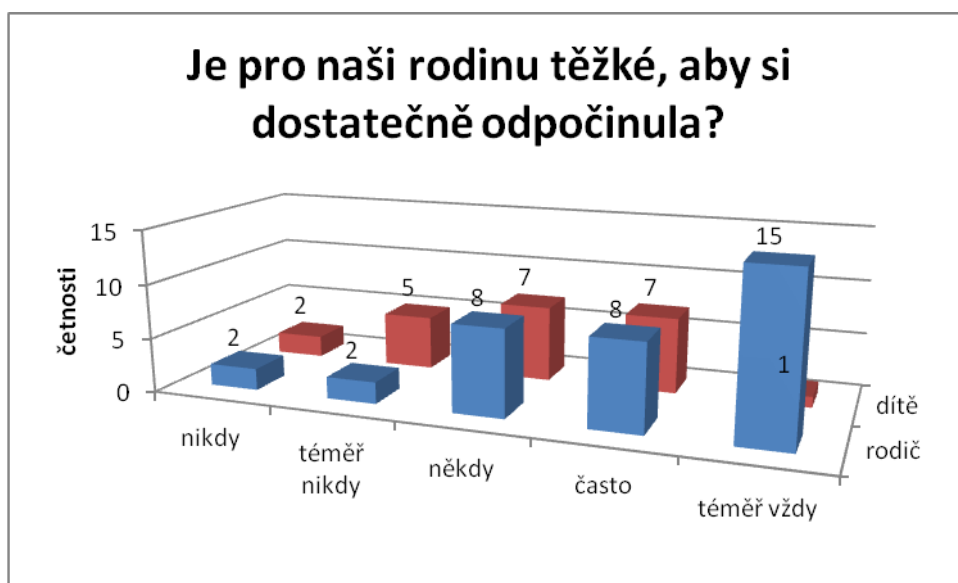
Opět zde vyšší procento rodičů ukazuje na problém, jak je těžké si naplánovat aktivity jako např. dovolenou, přes 37 % (13) oproti 1 dítěti v odpovědi téměř vždy, děti vyšší kvantitu odpovědí vykazovaly spíše u „někdy“. Je tedy znát že ze svého dětského pohledu to pro většinu dětí není problém. Dozví se většinou až výsledný termín dovolené, kdežto rodiče musí vynaložit velké úsilí najít pro tuto aktivitu příhodný čas.

**Dosažená hladina významnosti v Mannově Whitneyově testu je 0,00095 (0,095 %), což znamená, že odpovědi rodičů a dětí se na otázku č. 21 liší.**

## Kontingenční tabulka 22

		Je pro naši rodinu těžké, aby si dostatečně odpočinula?					Celkem
		nikdy	téměř nikdy	někdy	často	téměř vždy	
Počet	rodič	2	2	8	8	15	35
	dítě	2	5	7	7	1	22
	Celkem	4	7	15	15	16	57
Procenta	rodič	5,7%	5,7%	22,9%	22,9%	42,9%	100,0%
	dítě	9,1%	22,7%	31,8%	31,8%	4,5%	100,0%
	Celkem	7,0%	12,3%	26,3%	26,3%	28,1%	100,0%

Graf 22



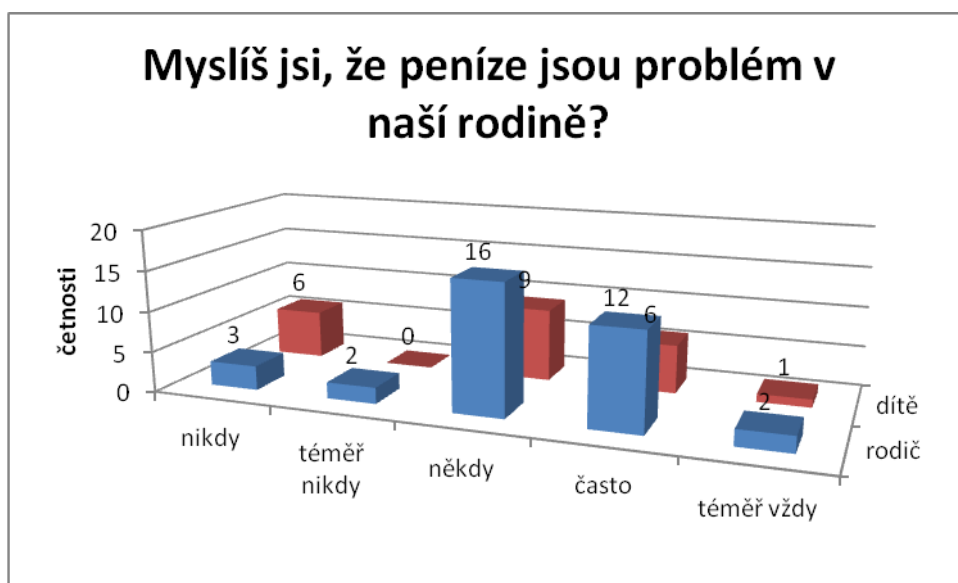
Opět zde vysoké procento rodičů 43 % (15) ukazuje, že najít situaci, aby si rodina odpočinula, je problémem téměř vždy, zatímco opět pouze 1 dítě vnímá tuto situaci tak, že spíše je to pro rodinu někdy, nebo často. Je zde vidět, že rodiče – pečující osoby jsou pod permanentním tlakem a je těžké si odpočinout.

**Dosažená hladina významnosti v Mannově Whitneyově testu je 0,0036 (0,36 %), což znamená, že odpovědi rodičů a dětí se na otázku č. 22 liší.**

### Kontingenční tabulka 23

		Myslíš si, že peníze jsou problém v naší rodině?					Celkem
		nikdy	téměř nikdy	někdy	často	téměř vždy	
Počet	rodič	3	2	16	12	2	35
	dítě	6	0	9	6	1	22
	Celkem	9	2	25	18	3	57
Procenta	rodič	8,6%	5,7%	45,7%	34,3%	5,7%	100,0%
	dítě	27,3%	0,0%	40,9%	27,3%	4,5%	100,0%
	Celkem	15,8%	3,5%	43,9%	31,6%	5,3%	100,0%

Graf 23



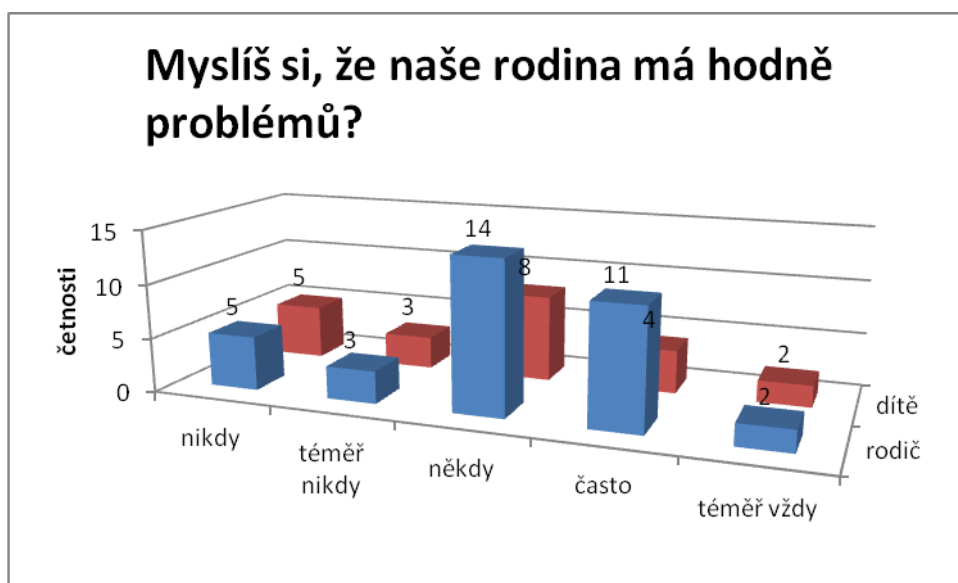
Přes 45 % (16) rodičů a 41 % (9) dětí zastává názor, že peníze jsou problém v rodině. Rodiče také volí variantu často jako další frekventovanou odpověď. Poměrně vysoké procento 27 % (6) dětí má pocit, že finanční problém v rodině není nikdy.

Dosažená hladina významnosti v Mannově Whitneyově testu je 0,275 (27,5 %), což znamená, že odpovědi rodičů a dětí se na otázku č. 23 neliší.

**Kontingenční tabulka 24**

		Myslíš si, že naše rodina má hodně problémů?					Celkem
		nikdy	téměř nikdy	někdy	často	téměř vždy	
Počet	rodič	5	3	14	11	2	35
	dítě	5	3	8	4	2	22
	Celkem	10	6	22	15	4	57
Procenta	rodič	14,3%	8,6%	40,0%	31,4%	5,7%	100,0%
	dítě	22,7%	13,6%	36,4%	18,2%	9,1%	100,0%
	Celkem	17,5%	10,5%	38,6%	26,3%	7,0%	100,0%

**Graf 24**



Při hodnocení této otázky opět převládají vyšší odpovědi rodičů na otázku, zda má rodina hodně problémů, a sice **40 % (14)**. U dětí převládají odpovědi spíše jen jako někdy.

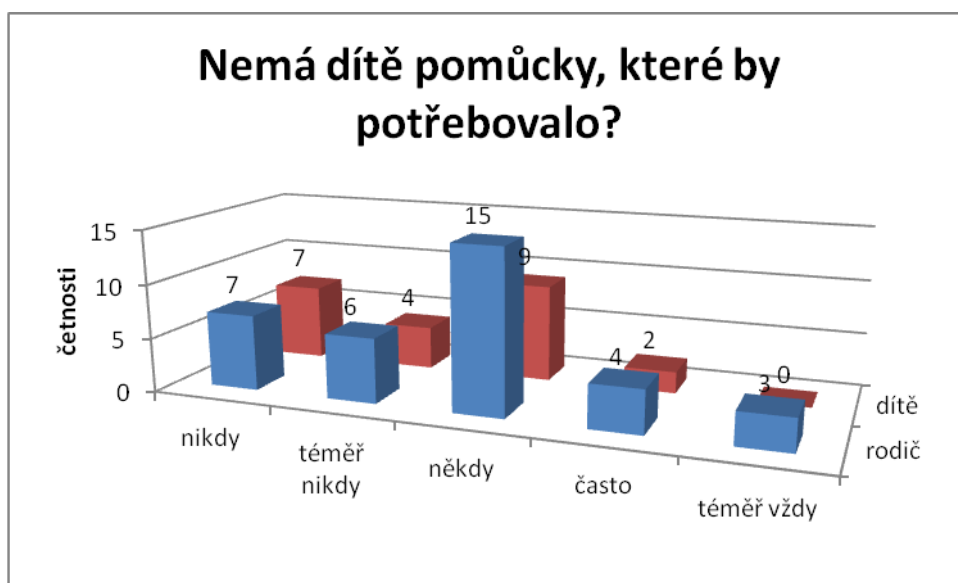
**Dosažená hladina významnosti v Mannově Whitneyově testu je 0,351 (35,1 %), což znamená, že odpovědi rodičů a dětí se na otázku č. 24 neliší.**



## Kontingenční tabulka 25

		Nemá dítě pomůcky, které by potřebovalo?					Celkem
		nikdy	téměř nikdy	někdy	často	téměř vždy	
Počet	rodič	7	6	15	4	3	35
	dítě	7	4	9	2	0	22
	Celkem	14	10	24	6	3	57
Procenta	rodič	20,0%	17,1%	42,9%	11,4%	8,6%	100,0%
	dítě	31,8%	18,2%	40,9%	9,1%	0,0%	100,0%
	Celkem	24,6%	17,5%	42,1%	10,5%	5,3%	100,0%

Graf 25



Opět zde **vysoké procento rodičů** 43 % (15), ale také děti 41 % (9) hodnotí, že někdy nemají pomůcky, které by potřebovaly. Zajímavý počet hodnocení obou skupin – 7 odpovědí vykazuje, že tento problém není v rodině nikdy.

**Dosažená hladina významnosti v Mannově-Whitneyově testu je 0,193 (19,3 %), což znamená, že odpovědi rodičů a dětí se na otázku č. 25 neliší.**

### 7.3 Škála kvality života PedsQL 3.0 Neuromuskulární modul

Tabulka č. 5 Aritmetické průměry a směrodatné odchylky výpovědí dětí a rodičů v PedsQL 3.0 Neuromuskulární modul

Otázka v dotazníku	Rodič			Dítě		
	Počet odpovědí	Průměr	Sm. odchylka	Počet odpovědí	Průměr	Sm. odchylka
1. Má problémy dýchat?	35	78,6	29,8	35	75,0	24,3
2. Je často nemocný?	35	81,4	26,7	35	73,6	28,4
3. Má vyrážky nebo boláky?	35	59,3	23,6	35	60,7	22,1
4. Bolí ho/jí nohy?	35	54,3	30,6	35	67,2	28,9
5. Cítí se unavený/á	35	49,3	24,6	35	50,0	27,1
6. Bolí ho/jí záda?	33	61,4	25,8	34	62,5	30,9
7. Budí se unavený?	35	70,7	23,1	35	62,2	31,7
8. Jeho/její ruce jsou slabé?	35	34,3	32,2	35	42,9	33,5
9. Má problém si dojít na záchod?	35	29,3	41,3	35	37,2	45,5
10. Má problémy s udržení váhy?	35	58,6	42,4	35	65,0	38,4
11. Má problémy používat ruce?	35	51,4	32,6	35	58,6	32,1
12. Má problémy polykat jídlo?	35	<b>82,2</b>	31,3	34	<b>80,2</b>	30,0
13. Trvá mu/j dlouho se vykoupat?	35	33,6	39,3	35	49,3	36,1
14. Poraní se neúmyslně?	35	76,4	23,4	35	72,2	24,8
15. Trvá dlouho, než se nají?	35	37,2	30,5	35	45,7	39,9
16. Má během noci problém přetočit se na stranu?	35	<b>13,6</b>	29,9	35	<b>25,7</b>	35,1
17. Má problémy se někam dostat s pomůckami?	35	37,2	30,5	35	45,0	27,6
18. Je pro ni/něho těžké říct lékařům jak se cítí?	35	68,6	31,1	22	78,4	22,2
19. Je pro ni/něho těžké klást otázky lékařům?	35	58,6	37,8	22	72,7	29,8
20. Je pro ni/něho těžké vysvětlit ostatním svoji nemoc?	35	60,0	34,9	22	64,8	22,7
21. Je pro naši rodinu těžké plánovat aktivity jako např. dovolenou?	34	29,4	29,8	22	55,7	26,7
22. Je pro naši rodinu těžké, aby si dostatečně odpočinula?	35	27,2	29,9	22	50,0	26,7
23. Myslíš si, že peníze jsou problém v naší rodině?	35	44,3	24,3	22	54,6	31,5
24. Myslíš si, že naše rodina má hodně problémů?	35	48,6	27,8	22	55,7	31,8
25. Má dítě pomůcky, které by potřebovalo?	35	57,2	29,4	22	68,2	25,8

Tabulka č. 5 srovnává průměrné hodnoty a směrodatné odchylky skóre PedsQL dotazníku rodičů a dětí podle jednotlivých otázek.

**Nejvyššího skóre (82,2) u rodičů bylo dosaženo u otázky č. 12, která se ptala, zda má dítě problémy polykat jídlo.**

**Nejnižšího skóre (13,6) u rodičů bylo dosaženo u otázky č. 16, která se ptala na to, zda má dítě během noci problém přetočit se na stranu.**

**Nejvyššího skóre (80,2) u dětí bylo dosaženo také u otázky č. 12, která se ptala, zda má dítě problémy polykat jídlo?**

**Nejnižšího skóre (25,7) u dětí bylo dosaženo také u otázky č. 16, která se ptala na to, zda má dítě během noci problém přetočit se na stranu.**

## 7.4 Porovnání odpovědí rodičů a dětí – Mannův-Whitneyův test

V tabulce č. 6 se nachází výsledky asymptotického a přesného testu Mann-Whitney. Statisticky významný rozdíl byl zaznamenán pouze u dvou otázek (č. 21 a 22).

**Tabulka č. 6**

Otázka v dotazníku	Mann-Whitney U	Z	Asymp. dosažená hladina významnosti	Přesná dosažená hladina významnosti
1. Má problémy dýchat?	532,000	-1,022	0,307	<b>0,309</b>
2. Je často nemocný?	598,000	-0,184	0,854	<b>0,866</b>
3. Má vyrážky nebo boláky?	514,500	-1,250	0,211	<b>0,208</b>
4. Bolí ho/jí nohy?	463,000	-1,828	0,068	<b>0,069</b>
5. Cítí se unavený/á	586,000	-0,344	0,731	<b>0,736</b>
6. Bolí ho/jí záda?	530,000	-0,404	0,686	<b>0,692</b>
7. Budí se unavený?	523,000	-1,101	0,271	<b>0,262</b>
8. Jeho/její ruce jsou slabé?	516,500	-1,169	0,243	<b>0,250</b>
9. Má problém si dojít na záchod?	561,500	-0,683	0,494	<b>0,506</b>
10. Má problémy s udržení váhy?	563,500	-0,607	0,544	<b>0,540</b>
11. Má problémy používat ruce?	527,500	-1,050	0,294	<b>0,298</b>
12. Má problémy polykat jídlo?	577,000	-0,255	0,799	<b>0,808</b>
13. Trvá mu/jí dlouho se vykoupat?	463,000	-1,834	0,067	<b>0,069</b>
14. Poraní se neúmyslně?	551,000	-0,767	0,443	<b>0,442</b>
15. Trvá dlouho, než se nají?	547,500	-0,785	0,432	<b>0,434</b>
16. Má během noci problém přetočit se na stranu?	486,500	-1,777	0,076	<b>0,080</b>
17. Má problémy se někam dostat s pomůckami?	502,500	-1,352	0,176	<b>0,181</b>
18. Je pro ni/něho těžké říct lékařům jak se cítí?	327,000	-0,999	0,318	<b>0,326</b>
19. Je pro ni/něho těžké klást otázky lékařům?	307,000	-1,323	0,186	<b>0,189</b>
20. Je pro ni/něho těžké vysvětlit ostatním svoji nemoc?	371,500	-0,229	0,819	<b>0,824</b>
21. Je pro naši rodinu těžké plánovat aktivity jako např. dovolenou?	190,500	-3,312	0,001	<b>0,001</b>
22. Je pro naši rodinu těžké, aby si dostatečně odpočinula?	212,500	-2,917	0,004	<b>0,003</b>
23. Myslíš si, že peníze jsou problém v naší rodině?	322,000	-1,101	0,271	<b>0,276</b>
24. Myslíš si, že naše rodina má hodně problémů?	330,000	-0,941	0,347	<b>0,354</b>
25. Má dítě pomůcky, které by potřebovalo?	309,000	-1,310	0,190	<b>0,195</b>

Z rozhovorů s rodiči – pečujícími osobami vyplývá, že kompenzační pomůcky kvalitní a odlehčené jsou znatelně dražší než standardní, např. vyráběné v České republice. Řádově se pohybují v desetitisících a modelové dítě s typem SMA II. a III. typu potřebuje zhruba 500 tis. Kč do věku 10 let, aby mělo kvalitní kompenzační pomůcky. Ze zdravotního pojištění je proplácena řádově polovina, což je pro rodinu velmi náročné a mnohdy nedosahuje kvality života právě proto, že získání takto finančně náročných pomůcek není pro ni dostupné. Používání elektrického vozíku v USA je běžné od 2 let věku, v České republice často není možné dítěti pořídit vozík před uplynutím věku 10 let z veřejného zdravotního pojištění a za velmi vysoké finanční spoluúčasti.

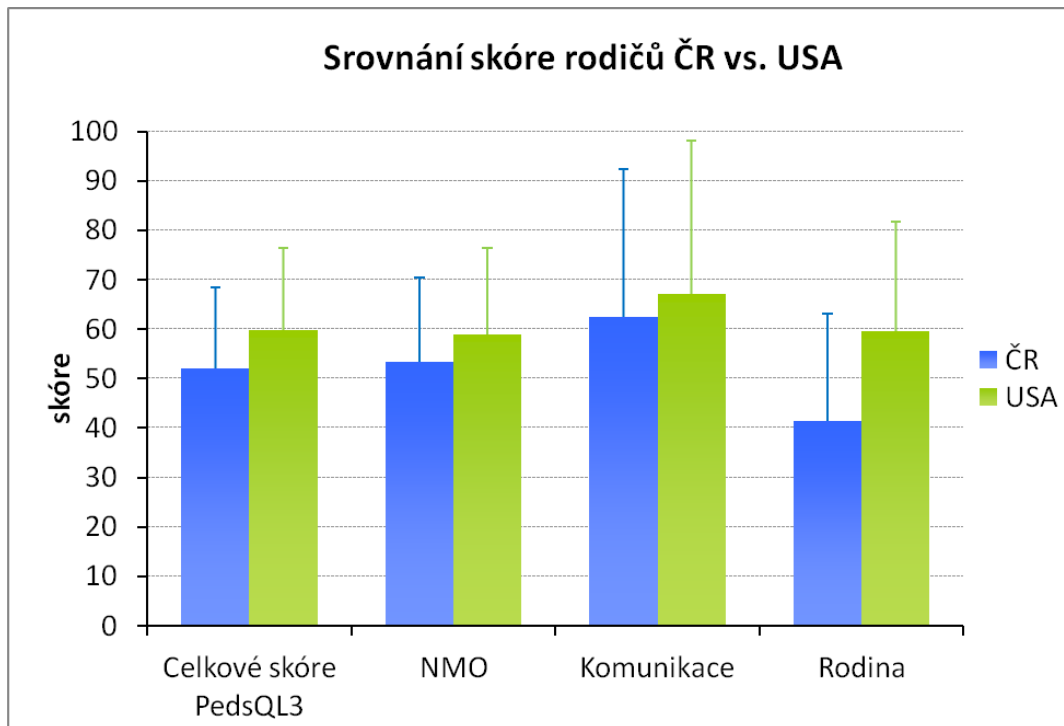
Je potřeba složitého byrokratického postupu a následného opakování při opětovné žádosti o nový elektrický vozík. Zdravotní pojišťovny také nechtějí schvalovat např. elektrické polohování zad a nohou, s označením tohoto příslušenství jako nadstandard. V rámci sociální služby odborné sociální poradenství a raná péče v projektu Podpory rodin s onemocněním SMA při Kolpingově rodině Smečno existuje půjčovna kompenzačních pomůcek a usnadňuje tak přístup k pomůcce včas a dítě, které rychle roste může pomůcky měnit a udržovat tak co nejlepší kondici, např. již zmíněný stander, parapodium, odlehčený mechanický vozík.

**Tabulka č. 7 Porovnání skóre rodičů a dětí v jednotlivých doménách a s výsledky americké studie (Iannaccone a kol., 2009)**

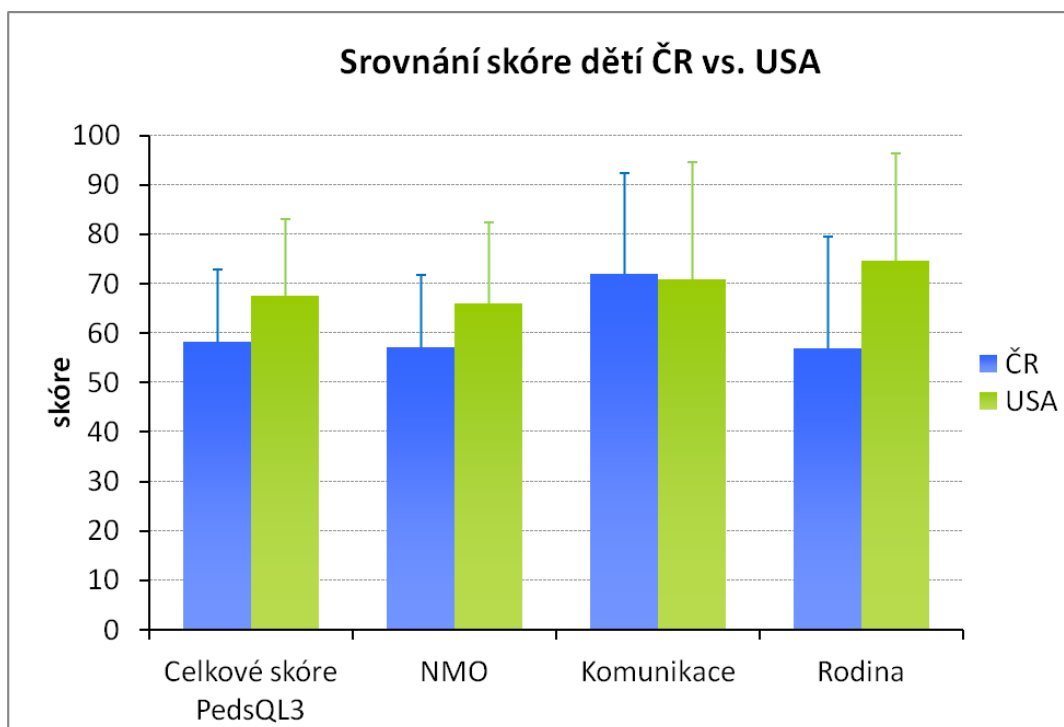
		Počet otázek	Počet odpovědí	Průměr	Směrodatná odchylka	Rozdíl ČR-USA
Rodiče	Celkové skóre PedsQL3	25	35	<b>52,08</b>	<b>16,37</b>	<b>-7,7</b>
	NMO	17	35	53,40	16,95	<b>-5,4</b>
	Komunikace	3	35	62,38	29,94	<b>-4,6</b>
	Rodina	5	35	41,39	21,64	<b>-18,2</b>
Děti	Celkové skóre PedsQL3	17/25	35	<b>58,34</b>	<b>14,62</b>	<b>-9,2</b>
	NMO	17	35	57,19	14,50	<b>-8,8</b>
	Komunikace	3	22	71,97	20,34	<b>1,1</b>
	Rodina	5	22	56,82	22,65	<b>-17,8</b>

Pozn. Děti ve věkové skupině 2-7 let odpovídaly pouze na 17 otázek v části NMO.

**Graf 26**



**Graf 27**



**Tabulka č. 8 Mannův-Whitneyův test porovnávající průměrné vnímání kvality života**

	Mann-Whitney U	Z	Asymp. dosažená hladina významnosti	Přesná dosažená hladina významnosti
Celkové skóre PedsQL3	451,5	-1,892	0,059	0,059

Hodnota dosažené hladiny významnosti v Mannově Whitneyově testu  $p=0,059$  (5,9 %) svědčí o statisticky nevýznamném rozdílu ve vnímání kvality života dětí a rodičů. Z mého pohledu hodnota 5,9 % je dostatečně nízká, tudíž považuji rozdíl mezi vnímání kvality života rodičů a dětí za prokázaný.

**Hypotéza 1: „Rodiče v porovnání s dětmi budou vykazovat nižší kvalitu života na škále kvality života podmíněné spinální muskulární atrofií“ se potvrdila.** Rodiče skutečně vykazují nižší průměrnou hodnotu PedsQL Skóre kvality života. (52,1) oproti dětem (58,3).

**Hypotézu 2: „Míra shody mezi odpověďmi dětí a rodičů bude nízká“ jsme zamítli.** Podle výsledků Mannova Whitneyova testu se zastoupení odpovědí rodičů a dětí (viz. Tabulka č. 6) liší pouze u dvou otázek (č. 21 a 22).

## 7.5 Případové studie

Případová studie je důležitá součást disertační práce. Techniky sběru dat použité v průběhu výzkumu měly především za cíl shromáždění velkého množství dat od 3 jedinců/případů a tím umožnění vzniku kvalitní případové studie. Autorka na základě sběru dat vytvořila 3 případové studie, z čehož všechny prezentují aplikaci, postupy a zisky úspěšné či neúspěšné integrace-inkluze u dětí se spinální svalovou atrofií. V případových studiích je především zachycen celý průběh případu a popis jednotlivých vztahů a podobností mezi případy navzájem v jedné pak přechod do základní školy, byť výukou částečně v domácí péči (Skopalová, 2010).

Vzhledem k tomu, že se v textu zaměřím na kazuistiku integrace/inkluze dětí s tělesným postižením, neuromuskulárním onemocněním, které nemá vliv na intelekt dítěte, přizpůsobení jeho potřebám bude odpovídat tělesnému postižení.

### 7.5.1 *Kazuistika Šimona se SMA I. typu na UPV*

Uvádíme případovou studii 9letého chlapce, kterému byla v 8. týdnu věku diagnostikována nejtěžší forma spinální svalové atrofie. Chlapec je trvale připojen k dýchacímu přístroji, krmen je přes gastrostomii. Jeho pohybové možnosti jsou značně omezeny, je zcela závislý na péči okolí. Spolu se studentkou Skopalovou z OSU oboru Speciální pedagogika jsme intenzívně spolupracovaly v rodině. Pro školní rok 2009/2010 byl zařazen do 1. ročníku základního vzdělávání se specifikací v individuálním vzdělávacím plánu a vzhledem k speciálním vzdělávacím potřebám se vzdělání uskutečňuje v domácím prostředí.

#### **Osobní anamnéza**

- 1. těhotenství ve 28 letech matky
- ve 3. měsíci gravidity vysloveno podezření na toxoplasmózu, ale nepotvrdilo se
- porod ve 38. týdnu, hlavičkou spontánně, porodní hmotnost 3480 g, výška 50 cm, pobyt v inkubátoru nebyl potřeba
- v 8. týdnu diagnostikována spinální muskulární atrofie, pobýval na JIP
- do 6. měsíce věku byl kojen, poté dostal virózu, přestal polykat; na Dětském oddělení FN v Brně byl po pneumonii připojen k plicnímu ventilátoru



- do domácí péče šel chlapec až v únoru roku 2004 poté, co se rodině podařilo zajistit ventilátor
- od roku 2007 bydlí chlapec s rodiči v rodinném domě, který je bezbariérově upraven

### **Rodinná anamnéza**

Rodina je úplná, má 4 členy – matku, otce a 2 děti. Matka zajišťuje 24 hod. péči o syna. Otec chodí denně do práce. Rodina bydlí v bezbariérově upraveném rodinném domě s velkou zahradou a vlastní psa.

### **Současný stav dítěte**

- diagnóza: spinální muskulární atrofie I. typu, tracheostomie, gastrostomie, sliny nepolyká
- chlapec leží na vhodném polohovacím lůžku, popř. se pohybuje na speciálně upraveném vozíku, vše pouze s asistencí
- protože žije chlapec od 6 měsíců na ventilátoru, mluvená řeč se nerozvinula, s okolím ale komunikuje nonverbálně
- chlapec má k dispozici notebook s didaktickými programy a dětskými knížkami, obsluhu PC zvládá pomocí tlačítka připevněného na pravé ruce
- v současnosti se chlapec učí ovládat PC očima, pomocí speciálně upravených brýlí s kamerou snímající pohyby oka
- chlapec je téměř denně v péči zdravotních sester, 1x za 14 dní rehabilitační sestry
- 1x za měsíc dochází k výměně kanyly a 1x ročně je měněna také gastrostomie
- předškolní docházka nebyla možná vzhledem k závažnosti zdravotní stavu a četnosti respiračních onemocnění.
- chlapec byl pro školní rok 2009/2010 zařazen do 1. ročníku základního vzdělávání dle ŠVP základní školy vycházejícího z RVP pro základní vzdělávání se specifikací v individuálním vzdělávacím plánu (dle Vyhlášky MŠMT ČR č. 73/2005 Sb. a dle zákona č. 561/2004 Sb. § 18, § 40, § 41); vzdělávání zajišťuje matka, 1x týdně na 2 hodiny dochází do rodiny také učitelka 2. třídy ze ZŠ, ve které je chlapec veden (Skopalová 2010, Kočová 2012).

### **Problémy dítěte**

#### **Orofaciální oblast:**

- dýchání – tracheostomie, podpora plicního ventilátoru

- čelist – nepohyblivá, rty – nedostatečný retní uzávěr
- nepolyká, zřetelná salivace, nutnost pravidelného odsávání

### **Krmení:**

- přijímání potravy přes gastrostomickou trubici
- maminka denně vaří, potřeba stravy s hojností bílkovin (hovězí maso, čočka)
- chlapec je schopen říct si, že má hlad

### **Poloha hlavy a trupu:**

- trup je nestabilní, nutno vždy jej zajistit, i hlavu je nutno polohovat s dopomocí
- chlapec leží na vhodném polohovacím lůžku, rodiče ovládají správné polohování a používání rehabilitačních a kompenzačních pomůcek
- při učení (popř. jindy dle zájmu chlapce) se pohybuje také na speciálně upraveném vozíku, s ortézou pro tělo na míru, kde je možná naprosto vyhovující fixace trupu
- venku se chlapec pohybuje ve speciálně upraveném kočáře rovněž s ortézou pro fixaci trupu

### **Aktivní verbální a neverbální projev, způsob komunikace:**

- protože žije chlapec od šesti měsíců na ventilátoru, mluvená řeč se nerozvinula
- s okolím komunikuje nonverbálně
- rozumí mluvené řeči, přiměřeně reaguje na slovní, zrakové i sluchové podněty, je schopen napodobit do určité míry intonaci a snaží se také napodobovat slova bez artikulace
- rodiče tvůrčím způsobem obohacují veškerou komunikaci s chlapcem podporou názoru a možností výběru ze dvou i více obrázků, věcí, činností
- chlapec si „vybírá“ očima (oční kontakt) – např. si zvolí, že se chce dívat na pohádku a dále si vybírá, kterou pohádku chce vidět
- stejným způsobem se učí přiřazovat písmena ke slovům, číslice k počtu a množství
- chlapec se v současné době učí komunikovat s okolím přes PC, který je ovládán pohyby oka pomocí brýlí s kamerou a speciálně upraveným počítačovým softwarem

### **Psychomotorický vývoj:**

- krmení matkou, nebo ošetřovatelkou, potravu přijímá do gastrostomie

- v posteli i na vozíku je polohován matkou
- sleduje v celém rozsahu zorného pole, lehký konvergentní strabismus na levém oku
- HKK – nastavování poloh pomocí polohovacích pomůcek, síla stisku velice nepatrná
- DKK - v nastavené poloze je rovněž nutné použití polohovacích pomůcek

### **Hygiena:**

- hygienu vykonává matka nebo otec
- používání plen
- chlapec se denně koupe, v lázni se uvolní

### **Sebeobsluha:**

- chlapec je plně závislý na péči okolí, potřebuje pomoc
- při péči dobře spolupracuje

### **Rozumové schopnosti:**

- v pásmu průměru, zcela odpovídající věku
- chápe rozdíl mezi pohlavími
- komunikace je nonverbální, převážně pomocí očí
- pasivní řeč je vytvořena, rozumí plně všem instrukcím
- sluchová diferenciacce je na dobré úrovni
- je schopen práce s abstraktními pojmy
- vnímá pojmy „včera – dnes – zítra“, chápe časové souvislosti

### **Grafomotorika:**

- jemná motorika a grafomotorika jsou vzhledem k typu postižení velmi omezené
- úchop je velmi jemný, síla stisku nepatrná
- předmět je třeba chlapci do ruky vložit a poté je schopen jej po krátkou dobu udržet
- grafický projev je vzhledem k postižení omezen
- krátkodobě čárá s dopomocí po podložce, svalová hypotonie nedovoluje delší cílený pohyb
- chlapec zvládá vedení jednoduchých nepravidelných linií, někdy také kruhovitý pohyb

### **Práce ve škole:**

- barvy a tvary ovládá chlapec dostatečně
- je schopen vybrat správnou odpověď z několika předložených – správnou odpověď sdělí tak, že se na správný obrázek, písmeno, číslo nebo slovo zadívá nebo zmačkne ovládání počítače, kde jsou střídavě osvětlovány různé odpovědi
- zná všechna písmena, učí se pracovat se slabikami, slovy a větami v tiskací i psací formě písma; používá metodu globálního čtení
- zná všechny číslice, dokáže odpovědět např. na otázku které číslo je po čísle 10, před číslem 10 atd., počítá jednoduché příklady
- vzdělává se v předmětech: český jazyk, matematika, prvouka, anglický jazyk
- chlapec je schopen se velmi rychle unavit, v takovém případě začíná pozornost klesat
- s chlapcem je velmi dobrá spolupráce, pracuje se zájmem, úkoly se snaží dokončit

### **Doporučení:**

- dítě je schopno výuky dle osnov základní školy
- uplatnitelnost intelektu a vzdělávací systém vyžaduje speciální techniky
- IVP vytvářet přímo v prostředí dítěte, spolupracovat s rodiči
- na základě doporučení lékaře uvolnit natrvalo z TV, pracovních činností, výtvarné výchovy
- respektovat zvýšenou unavitelnost a pomalejší pracovní tempo
- dodržovat práci v kratších časových úsecích
- využívat speciální názorné pomůcky, didaktické materiály, PC programy

### ***Záznamy z pozorování***

Pozorování bylo dlouhodobě prováděno speciálním pedagogem a konzultantem rané péče, převážně v domácím prostředí, v rodině dítěte. Chlapec byl pozorován při běžných denních činnostech, při vzdělávání, při komunikaci, při relaxaci a zábavných činnostech.

### **Hrubá motorika**

Chlapec je vzhledem ke svému postižení imobilní, většinu dne stráví na speciálně upraveném lůžku. Koordinace jeho pohybů je narušená, sedí s oporou nejčastěji v pojízdném vozíku.

## **Jemná motorika**

Koordinace horních končetin je narušená, ale díky pravidelným rehabilitacím je možno pozorovat drobná zlepšení projevující se např. v pohyblivosti ruky v předloktí. Použití pravé nebo levé ruky závisí na tom, na které straně při lehu je chlapec momentálně otočen, ale je schopen užívat jak pravou tak levou ruku. Opozice palce je špatná, úchop je používán prstový, ale zde je patrná neobratnost, která je mimovolní a závislá na typu postižení.

## **Grafomotorika a kresba**

Chlapec napodobí čáru, linie jsou roztřesené. Pokud je odpočínutý, je schopen např. i částečného vybarvování obrázků ovšem se speciálním nastavením podkladu nebo papíru do pro něj přijatelné polohy a vzdálenosti.

## **Verbální projev**

Chlapec nehovoří vůbec, přestože mu nebylo diagnostikováno žádné narušení řečové komunikace. Tato neschopnost je dána postižením a ochabnutím svalů, které se na mluvě podílejí a také tím, že žije chlapec od šesti měsíců na ventilátoru. Co se týká pasivní slovní zásoby, ta je rozvinuta řekla bych až nadstandardně věku, což je dáno pravidelnou a častou četbou z různých knih. Chlapec používá náhradní komunikační systém v podobě kartiček s obrázky a dorozumívá se pomocí očních signálů.

## **Rozumové schopnosti**

Chlapec zná čísla do 20. Je schopen určit, které číslo je po čísle 10, před číslem 10. Odhadnutí číselné představy jako takové je obtížnější. Řeší i jednoduché úsudkové příklady a dokáže zvolit správný výsledek nebo odpověď. Zná všechna písmena, v současné době se učí číst a pracovat se slovy metodou globálního čtení. Cesty a labyrinty činí chlapci samotnému potíže vzhledem k tomu, že není schopen sledovat linie pomocí prstů, ale má k dispozici jen zrak, což je tímto způsobem velmi obtížné. Proto je v tomto případě uplatňována pomoc. Základní barvy rozezná bez problémů, rozlišuje i základní geometrické tvary. Co se týká časových představ tak ty zcela jistě určitým způsobem vnímá. Prostorovou orientaci má dobrou. Zvířata poznává bez problémů, umí je zařadit do prostředí (jako např. les, dvůr, voda, vzduch) ale i do světadílů. Všeobecná informovanost je na velmi dobré úrovni (opět díky širokému přehledu z četby).

## **Vnímání**

Sluchem vnímá chlapec velmi dobře, bez korekce, velmi pohotově reaguje na sluchové podněty (hledá je očima, případně pootočí hlavu). Do současné doby bylo i zrakové vnímání bez korekce a v pořádku. Při poslední návštěvě chlapce u očního lékaře mu však bylo zjištěno menší poškození zraku, které bude bez problémů nahrazeno brýlovou korekcí. Zraková diferenciací je velmi dobrá, chlapec ji potřebuje velmi často, vzhledem k jeho oblibě knih a časopisů, kde se musí orientovat, řešit úkoly, konfrontovat ilustraci s textem.

## **Pozornost**

Je soustředěná, velmi dobře udržitelná, jen při větší únavě nebo čtení již dobře známé knihy mírně kolísá a je lehce odklonitelná nebo rozptýlena.

## **Myšlení**

Je spíše konkrétní, jsou patrné počátky vyvozování a logického zdůvodňování. Myšlení je rychlé a správné. Výjimečně chybné např. při únavě nebo při snížené pozornosti.

## **Únava**

Je celkově zvýšená. Při pohybově nenáročných činnostech dochází k únavě pomaleji, ale sebemenší tělesný pohyb je pro chlapce vzhledem k postižení velmi unavující.

## **Fantazie**

Podle mého názoru je fantazie velmi rozvinutá, ovšem v žádném případě nesplývá nebo není zaměňována s realitou.

## **Sebeobsluha**

Chlapec je zcela nesamostatný, jeho postižení je podmíněno celodenní péčí a úplnou asistencí jak při podávání jídla tak při zachování čistoty nebo polohování. Tuto péči zabezpečují oba rodiče dítěte. To je vždy čisté a upravené.

## **Charakteristické vlastnosti**

Chlapec je velmi klidný a rozvázný. Dobře se adaptuje na nové prostředí, na nové lidi potřebuje o trochu více času. Jednou z jeho nejsilnějších charakterových vlastností je určité trpělivost a schopnost sebeovládání, kterou obdivuji. Je velmi snaživý. Mezi svými vrstevníky je rád, k dětem se chová hezky, nečiní mu např. problém půjčovat své hračky nebo knihy.

Pochvala působí na chlapce jako velmi účinný a silný motivační činitel k další aktivitě nebo spolupráci.

### **Mimika**

Je u chlapce významným informačním zdrojem o charakteru jeho emocí a jejich intenzitě, o jeho potřebách a celkovém prožívání. Z mimiky lze dobře vyčíst, jestli je vše v pořádku a chlapec je spokojen nebo jestli se něco děje a nastal problém. Při dobré znalosti jeho mimických reakcí lze tak snadno zjistit, jestli se jedná o problém závažný nebo např. o změnu nálady, rozpoložení nebo snahu na něco upozornit.

Co se týká lícních svalů, zde je patrné ochrnutí a slabost svalů. Souvisí to také s projevy emocí, které lze právě v obličeji nejlépe pozorovat a které se projevují např. zčervenáním, slzami, „zkrabatěním“ obočí, pohyby očí.

Oční kontakt je velice intenzivní a je hlavním „komunikačním kanálem“. Z očí lze velmi dobře vyčíst, zda je chlapec spokojen, jestli něco potřebuje, jestli je unaven nebo naopak velmi bystrý.

### **Tělesný kontakt**

Tělesný kontakt s chlapcem je při péči a pobytu s ním téměř nezbytný. Pokud se jedná o člověka, kterého chlapec dobře nezná, je naprosto přirozené, že na tělesný kontakt reaguje nervózněji nebo bázlivěji, než pokud jde o člověka dobře známého, blízkého. To, že se jedná o zvýšenou opatrnost nebo nedůvěřivost lze opět vyčíst z mimických projevů.

### **Ochota plnit úkoly, spolupráce**

Ochota plnit úkoly a spolupráce je závislá na stupni únavy. Pokud je chlapec např. čerstvě po vyspání, spolupracuje ochotně, je velmi snaživý. Pokud je unavený, je přirozené, že pozornost slábne a je nutno např. na chvíli změnit činnost. Velmi důležitá je také motivace, kterou je pro chlapce např. vlastní výtvar (obrázek, výrobek), pochvala od rodičů nebo např. koupě nové knížky (jelikož chlapec miluje čtení). Plnění úkolů se děje se zájmem, vytrvalost závisí na motivaci, na úspěch reaguje chlapec kladně, je to pro něj významný motivační činitel. Co se týká rychlosti pracovních postupů, je chlapec schopen reagovat velmi rychle a pohotově. Pouze výjimečně je nutno dopomoci, pobídnout, popř. zopakovat požadavek, otázku.

## **Vztah k sobě**

Chlapec si je vědom pocitu vlastní nedostačivosti, naučil se ale velmi dobře navázat kontakty a přijímat pomoc od okolí, se kterým bez problémů spolupracuje.

## **Vztah k rodičům**

K rodičům má chlapec velmi blízký vztah. Matka je s ním v podstatě 24 hodin denně, je na ni velmi fixovaný, komunikuje s ní naprosto bez problémů. Otec chodí do práce, ale chlapec se na něj vždy velmi těší. Celkově má s rodiči velmi srdečný vztah, je na nich citově závislý. Bezmezně jim důvěřuje. Jezdí s nimi pravidelně několikrát do roka na rodinné dovolené (letní i zimní), výlety, účastní se nejrůznějších akcí, navštěvují pravidelně ZOO.

## ***„Klima“ v rodině***

### **Popis struktury rodiny**

Rodina je úplná, má 3 členy – matku, otce a jedno dítě. Matka zajišťuje 24 hod. péči o syna. Otec chodí denně do práce. Rodina bydlí v bezbariérově upraveném rodinném domě s velkou zahradou a vlastní psa.

### **Přijetí diagnózy dítěte**

Nějakou dobu trvalo, než si rodina našla svůj styl soužití, než byly vytvořeny rituály, režim denní péče a úkonů, které musely být v přesně stanovenou denní dobu dodržovány – např. podávání léků, krmení přes gastrostomickou trubici, koupání. Rodiče ale dítě zcela přijali, poskytují mu maximální možnou péči citovou i materiální, dávají mu prostor pro seberozvoj. Nepřestávají shánět informace a výsledky nových výzkumů týkajících se vyléčení nebo zpomalení progresu onemocnění. Jsou v tomto ohledu velmi aktivní. Shání nové rehabilitační a kompenzační pomůcky, jezdí na různá setkání, přednášky, zapojili chlapce do klinického výzkumu FN v Brně a pravidelně konzultují zdravotní stav svého dítěte s nejrůznějšími odborníky. Jsou také v kontaktu s dalšími rodinami s tímto postižením a snaží se jim poskytnout rady a pomoc.

### **Organizace místností**

Organizace místností s ohledem na postižení dítěte je velmi dobře řešena. Chlapec má vlastní pokoj vybavený klimatizací, audiovizuální technikou a mnoha podnětnými



a atraktivními hračkami a didaktickými pomůckami, které vycházejí z jeho zájmů. Jsou zde také dvě velké knihovny, protože má chlapec velmi rád čtení nejrůznějších knih.

Dětský pokoj je konstituován tak, aby byl průchozí a dobře dostupný jak z obývacího pokoje (s KK) tak z ložnice rodičů. Je tak zabezpečen stálý dohled nad dítětem a možnost mít jej neustále na očích. Celá domácnost je velmi útulná, příjemně vybavená a je zde kladen důraz na čistotu vzhledem k potřebám dítěte.

### **Interpersonální vztahy**

Interpersonální vztahy v rodině jsou velmi dobré. Otec s matkou mají harmonický vztah, jsou pro sebe navzájem velkou oporou. Velmi blízké vztahy jsou nastoleny i se vzdálenější rodinou a také s okolím nejbližších přátel, které rodině stále pomáhají. Nastolená situace určitě přispěla k obrovskému osobnostnímu růstu obou rodičů a zcela jistě ovlivnila tato rodina i mnoho lidí v jejich okolí. Ukázala jim důležitost a opravdovost životních hodnot.

### **Fungování rodiny**

Je úžasné, že přes tak těžkou situaci je rodina harmonická a krásně fungující. Rodiče překonali obrovský problém. Se situací se oba dobře vyrovnali a dokážou o problému otevřeně hovořit. Fungování rodiny má řád z důvodu pravidelných úkonů spojených s péčí o dítě. Tato celodenní péče je pro matku náročná a vyčerpávající. Otec však matce po návratu z práce s plným nasazením také pomáhá. Rodiče jsou v péči i přes všechny komplikace velmi „akční“ a připravují synovi různé aktivity, např. zimní i letní dovolenou, pořádají mu oslavy narozenin, chodí s ním na lampiónové průvody, navštěvují pravidelně ZOO a účastní se mnoha dalších aktivit.

### **Prostor partnerů pro sebe navzájem**

Co se týká partnerského soužití mezi rodiči a jejich času na sebe navzájem, i tuto situaci rodiče zvládají. Je pro ně samozřejmě důležité mít prostor si někde zajít a pobavit se, vyrazit si, dostat se z domu, přijít na jiné myšlenky. V těchto případech si rodiče domlouvají „hlídání“ s některou zdravotní sestrou, kterou chlapec dobře zná. Ano, nabízí se i spousta známých, ale v tomto případě rodiče pochopitelně upřednostňují dohled kvalifikovaného zdravotníka, který by si v případě komplikací dokázal poradit.

## Sociální otevřenost rodiny

V rodině jsou stále „dveře otevřené“. Máme tím na mysli, že do rodiny dochází spousta lidí, kteří se na péči o dítě podílejí. Je to lékařka, zdravotní sestry, ošetřovatelky, terapeuti, učitelka, nejbližší rodina, známí kteří rodině pomáhají. I přes toho množství lidí musíme říct, že není nijak zvlášť narušeno jejich soukromí a intimita rodiny. V rodině je zkrátka každý den „barevný program“, což zcela jistě prospívá nejen dítěti, ale i oběma rodičům.

## Závěrečné hodnocení pozorovatele

K případové studii rodiny jsme přistupovali velmi opatrně už od začátku, nevěděli jsme, jak se rodiče s tak závažným a progresivním typem SMA dítěte vyrovnali, jak jsou na tom psychicky. Jestli se můžeme na věci otevřeně ptát nebo raději počkat, až s tím přijdou sami nebo až nás na některou věc upozorní. Poznali jsme, že je maminka v péči o své dítě velmi pečlivá, svědomitá. Vypozorovali jsme, že aspekt otce je v rodině velmi silný, i když je dítě převážně fixováno na matku. Např. když chlapec dostane nějaký dárek, chce s rozbalením počkat až na tatínka, který se navečer vrací z práce. Jako obrovskou posilu na zvládnutí tak náročných situace v této rodině vidíme to, že je rodina věřící. Vždy když jsme přišli k nim domů, „dýchla na nás atmosféra klidu a pohody“ (Skopalová, 2010).



### 7.5.2 *Kazuistika Aničky se SMA II. typu*

Uvádíme případovou studii žáka se spinální svalovou atrofií II typu v předškolním věku. Děvče bylo sledováno konzultantkou rané péče po dobu více než 24 měsíců.

**Osobní anamnéza:** Děvčátko pochází z úplné rodiny, matčiny 3. gravidity. Průběh těhotenství naprosto fyziologický, bez problémů. První projevy nápadnosti se objevily po prodělání neštovic a následném očkování vakcínou Trivivac a vakcínou na hepatitidu B. Dítě bylo velmi oslabeno, do té doby se snažilo o vertikalizaci a pomalou chůzi s oporou. V lednu 2007 vyšetřena na specializovaném pracovišti FN V Krči – dětské neurologie, odebrány vzorky krve pro vyšetření DNA pro podezření na nervosvalové onemocnění Spinální muskulární atrofie. Diagnóza potvrzena. SMA II. Typu.

**Rodinná anamnéza:** Matka částečně zaměstnána v neziskové organizace, otec pracující v ekonomickém odvětví, 2 zdraví sourozenci ve věku 12 a 14 let. Rodina je stabilní, dobře fungující. Žije na vesnici v blízkosti krajského města, kde je dítě integrováno v církevní mateřské škole.

Z **psychologického** vyšetření vyplývá vývoj intelektových schopností v rámci širší normy, v některých aspektech v pásmu nadprůměru vzhledem k věku. Sociabilní, kolísavé soustředění při mentální zátěži, vnímavá k pochvale. Péče ze strany rodiny se považuje za příkladnou.

Doporučena plná integrace do MŠ, asistent pedagoga přidělen na 1 hod. denně, v předškolním roce po celou dobu docházky.

#### **Současný stav dítěte**

- diagnóza: spinální muskulární atrofie II. typu,
- děvče je na mechanickém vozíku, vše pouze s asistencí
- děvče má k dispozici notebook s didaktickými programy a dětskými knížkami, obsluhu PC zvládá pomocí běžné myši či touchpadu
- 1x za týden dochází do centra Arpida na rehabilitaci
- dívka byla pro školní rok 2011/2012 zařazen do 1. ročníku základního vzdělávání dle ŠVP základní školy vycházejícího z RVP pro základní vzdělávání se specifikací v individuálním vzdělávacím plánu (dle Vyhlášky MŠMT ČR č. 73/2005 Sb. a dle zákona č. 561/2004 Sb. § 18, § 40, § 41) (Kočová, 2012).

## ***Problémy dítěte***

### **Krmení:**

- Zatím běžná strava, obohacená čerstvou zeleninou a ovocem
- Mírná nadváha – kladen důraz na dietní opatření

### **Poloha hlavy a trupu:**

- trup je zatím poměrně stabilní, sed je v kvalitní zdravotní sedačce nebo na mechanickém vozíku
- využití důležité pomůcky – k vertikalizaci - standeru jak ve škole, tak doma
- venku se děvče pohybuje ve speciálně upraveném mechanickém odlehčeném vozíku

### **Aktivní verbální a neverbální projev, způsob komunikace:**

- mluvená řeč je na velmi dobré úrovni, jak vyjadřovací tak komunikační schopnosti
- stejným způsobem se učí přiřazovat písmena ke slovům, číslice k počtu a množství
- ráda komunikuje přes počítač a využívá telefonickou komunikaci

### **Psychomotorický vývoj:**

- v posteli i na vozíku je polohována matkou
- síla stisku je přiměřená onemocnění, častá únava rukou a třes – je důležité zohlednit při psaní ve škole

### **Hygiena:**

- hygienu vykonává matka nebo otec

### **Sebeobsluha:**

- děvče je plně závislá na péči okolí, potřebuje pomoc
- při péči dobře spolupracuje

### **Rozumové schopnosti:**

- v pásmu průměru, zcela odpovídající věku
- sluchová a řečová diferenciací je na dobré úrovni
- je schopna práce s abstraktními pojmy

- vnímá pojmy „včera – dnes – zítra“, chápe časové souvislosti

### **Grafomotorika:**

- jemná motorika a grafomotorika jsou vzhledem k typu postižení velmi omezené
- úchop je velmi jemný, síla stisku slabá
- úchop malých předmětů je bez problémů, používá podavač
- grafický projev je vzhledem k postižení omezen
- písmo roztřepané a neúhledné

### **Práce ve školce:**

- dítě bylo přijato ve věku 3 let, velmi dobře mezi zdravé děti. V tomto období vývoje jsou děti velmi spontánní a postižení berou jako samozřejmost. Také tak byla holčička do kolektivu přijata. Pedagogové zdůrazňují při výchově toleranci k odlišnosti a napomáhají v dialogu s dětmi, děti se zapojují do pomoci při oblékání, podávání věcí a pomůcek, otevření dveří atd.
- přizpůsobili také prostředí při hře venku, kdy holčičku brali mezi sebe a byly usměrňovány při pohybu tak, aby se mohla účastnit aktivit. Technické uzpůsobení proběhlo na několika úrovních. Vzhledem k tomu, že školka sídlí v budově kláštera, přístup je bezbariérový přes klášter díky instalovanému výtahu. Sjezdy do třídy a odstranění prahů proběhlo velmi rychle. S podporou rodičů byl vytvořen bezbariérový kout v koupelně a vyrobena skříňka na oblečení přímo ve třídě. Vzhledem k použití mechanického odlehčeného vozíku se holčička účastní většiny aktivit. Jediná překážka byla ve spaní v patře, kde ji odnesl asistent a pomohl s obsluhou.



- vypracovávala přípravné materiály pro přípravu na školní docházku, úchop slabý, kresba nevýrazná
- vzhledem k četnosti respiračních nemocí při docházce je raději ve společenském kontaktu s dětmi než při soustředěné práci

#### **Práce ve škole:**

- barvy a tvary ovládá děvče dostatečně
- je schopna vybrat správnou odpověď z několika předložených
- zná všechna písmena, učí se pracovat se slabikami, slovy a větami v tiskací i psací formě písma; používá metodu globálního čtení
- zná všechny číslice, dokáže odpovědět např. na otázku které číslo je po čísle 10, před číslem 10 atd., počítá jednoduché příklady

#### **Doporučení:**

- dítě je schopno výuky dle osnov základní školy
- uplatnitelnost intelektu a vzdělávací systém vyžaduje speciální techniky
- IVP vytvářet přímo v prostředí dítěte, spolupracovat s rodiči

- na základě doporučení lékaře uvolnit natrvalo z TV, pracovních činností, výtvarné výchovy
- respektovat zvýšenou unavitelnost a pomalejší pracovní tempo
- dodržovat práci v kratších časových úsecích, např. psaní hned zrána
- využívat speciální názorné pomůcky, didaktické materiály, PC programy, dotekovou obrazovku, IPAD atd.

### ***Záznamy z pozorování***

Pozorování bylo dlouhodobě prováděno poradcem rané péče, převážně v domácím prostředí, v rodině dítěte. Děvče bylo pozorováno při běžných denních činnostech, při vzdělávání, při komunikaci, při relaxaci a zábavných činnostech.

### **Hrubá motorika**

Děvče je vzhledem ke svému postižení imobilní, většinu dne stráví na mechanickém odlehčeném vozíku, standeru nebo ve speciální zdravotní židli. Koordinace jejích pohybů je narušená, sedí s oporou nejčastěji v pojízdném vozíku.

### **Jemná motorika**

Použití pravé nebo levé ruky je běžně bez problémů. Zvládá např. vyšívání, skládání drobných perliček do obrázků s následným zažehlením.

### **Grafomotorika a kresba**

Děvče se snaží kreslit – nejlépe progresy, linie jsou roztřesené. Je lépe tyto činnosti zařadit na začátku dne. Obyčejné pastelky jsou nevhodné, lépe využít fixy, stírací tabulku.

### **Verbální projev**

U děvčete je velmi dobrý verbální projev, má velmi širokou zásobu slov, mluví a vypravuje velmi ráda a také komunikuje prostřednictvím telefonu a PC.

### **Rozumové schopnosti**

Děvče zná čísla do 100. Je schopna určit, které číslo je po čísle 10, před číslem 10. Odhadnutí číselné představy jako takové je obtížnější. Řeší i jednoduché úsudkové příklady a dokáže zvolit správný výsledek nebo odpověď. Zná všechna písmena, v současné době se učí číst a pracovat se slovy metodou globálního čtení. Základní barvy rozezná bez problémů,

rozlišuje i základní geometrické tvary. Co se týká časových představ, tak ty zcela jistě určitým způsobem vnímá. Prostorovou orientaci má dobrou. Zvířata poznává bez problémů, umí je zařadit do prostředí (jako např. les, dvůr, voda, vzduch) ale i do světadílů. Všeobecná informovanost je na velmi dobré úrovni (opět díky širokému přehledu z četby). Od 2 let chodí do angličtiny, kterou má velmi ráda a ovládá cca 50 slovíček, má velmi dobře odposlechnutou výslovnost.

### **Vnímání**

Sluchem vnímá děvče velmi dobře, bez korekce, velmi pohotově reaguje na sluchové podněty. Do současné doby bylo i zrakové vnímání bez korekce a v pořádku.

### **Pozornost**

Je soustředěná, velmi dobře udržitelná, jen při větší únavě nebo čtení již dobře známé knihy mírně kolísá a je lehce odklonitelná nebo rozptýlena.

### **Myšlení**

Je spíše konkrétní, jsou patrné počátky vyvozování a logického zdůvodňování. Myšlení je rychlé a správné. Výjimečně chybné např. při únavě nebo při snížené pozornosti.

### **Únava**

Je celkově zvýšená. Při pohybově nenáročných činnostech dochází k únavě pomaleji. Má velmi vysokou chuť do každé společenské činnosti.

### **Fantazie**

Podle mého názoru je fantazie velmi rozvinutá, ovšem v žádném případě nesplývá nebo není zaměňována s realitou.

### **Sebeobsluha**

Děvče potřebuje dopomoc, jeho postižení je podmíněno celodenní péčí a úplnou asistencí jak při podávání jídla, tak při zachování čistoty nebo polohování. Sama se nají, pokud je strava v odlehčené misce či talíři, jinak je drobný třes v rukou. Tuto péči zabezpečují oba rodiče dítěte. To je vždy čisté a upravené.



## **Charakteristické vlastnosti**

Děvče je velmi společenské, pohodové a veselé. Dobře se adaptuje na nové prostředí, na nové lidi. Jednou z jejich nejsilnějších charakterových vlastností je určitě empatie, trpělivost a schopnost sebeovládání, kterou obdivuji. Je velmi snaživá. Mezi svými vrstevníky je ráda, k dětem se chová hezky, nečiní ji např. problém půjčovat své hračky nebo knihy, rozdělit se. Pochvala působí na děvče jako velmi účinný a silný motivační činitel k další aktivitě nebo spolupráci.

## **Tělesný kontakt**

Tělesný kontakt s děvčetem je při péči a pobytu s ní téměř nezbytný. Často se jí střídají fyzioterapeuti a asistenti, bývá problém např. při použití toalety.

## **Ochota plnit úkoly, spolupráce**

Ochota plnit úkoly a spolupráce je závislá na stupni únavy. Ve školce převládala chuť si spíše hrát s dětmi než systematicky pracovat. Ve škole pak ostatní zdravé děti jsou pro ni motivující.

Plnění úkolů se děje se zájmem, vytrvalost závisí na motivaci, na úspěch reaguje děvče kladně, je to pro něj významný motivační činitel. Co se týká rychlosti pracovních postupů, je děvče schopno reagovat velmi rychle a pohotově. Pouze výjimečně je nutno dopomoci, pobídnout, popř. zopakovat požadavek, otázku.

## **Vztah k sobě**

Děvče si je vědomo pocitu vlastní nedostačivosti, naučila se ale velmi dobře navázat kontakty a přijímat pomoc od okolí, se kterým bez problémů spolupracuje. Občas řeší i jiná onemocnění dětí, která jsou vážná, a nevnímá se negativně.

## **Vztah k rodičům**

K rodičům má děvče velmi blízký vztah. Taktéž se svými sourozenci. Celkově má s rodiči velmi srdečný vztah, je na nich citově závislá. Bezmezně jim důvěřuje. Jezdí s nimi pravidelně několikrát do roka na rodinné dovolené (letní i zimní), výlety, účastní se nejrůznějších akcí, navštěvují pravidelně ZOO, divadlo a kino, různé výstavy a pamětihodnosti.

## **„Klima“ v rodině**

### **Popis struktury rodiny**

Rodina je úplná, má 5 členů – matku, otce a 3 děti. Matka zajišťuje péči o dceru. Otec chodí denně do práce. Několikrát v týdnu odjíždí na cesty po České republice. Rodina bydlí v bezbariérově upraveném rodinném domě s velkou zahradou, koupelnu nyní přizpůsobili zcela bezbariérově.

### **Přijetí diagnózy dítěte**

Nějakou dobu trvalo, než si rodina našla svůj styl soužití, než byly vytvořeny rituály, režim denní péče a úkonů, které musely být v přesně stanovenou denní dobu dodržovány – např. podávání léků. Rodiče ale dítě zcela přijali, poskytují mu maximální možnou péči citovou i materiální, dávají mu prostor pro sebe rozvoj. Nepřestávají shánět informace a výsledky nových výzkumů týkajících se vyléčení nebo zpomalení progresu onemocnění. Jsou v tomto ohledu velmi aktivní. Zajišťují nové rehabilitační a kompenzační pomůcky, jezdí na různá setkání, přednášky, a pravidelně konzultují zdravotní stav svého dítěte s nejrůznějšími odborníky. Jsou také v kontaktu s dalšími rodinami s tímto postižením a snaží se jim poskytnout rady a pomoc.

### **Prostor partnerů pro sebe navzájem**

Co se týká partnerského soužití mezi rodiči a jejich času na sebe navzájem, i tuto situaci rodiče zvládají. Je pro ně samozřejmě důležité mít prostor si někde zajít a pobavit se, vyrazit si do kina či divadla, dostat se z domu, přijít na jiné myšlenky. V těchto případech si rodiče domlouvají „hlídání“ s některou osobní asistentkou, kterou děvče dobře zná. Nabízí se i spousta známých, ale v tomto případě rodiče pochopitelně upřednostňují dohled kvalifikovaného zdravotně sociálního pracovníka, který by si v případě komplikací dokázal poradit.

### **Sociální otevřenost rodiny**

V rodině jsou stále „dveře otevřené“. Máme tím na mysli, že do rodiny dochází spousta lidí, kteří se na péči o dítě podílejí. Je to studentka, nejbližší rodina, známí kteří rodině pomáhají. I přes toho množství lidí musíme říct, že není nijak zvlášť narušeno jejich soukromí a intimita rodiny. V rodině je každý den „barevný program“, což zcela jistě prospívá nejen dítěti, ale i oběma rodičům.

### 7.5.3 *Kazuistika Jirky se SMA III. typu*

Uvádím případovou studii chlapce se spinální svalovou atrofií III. typu v předškolním věku a školním věku. Chlapec byl sledován konzultantkou rané péče po dobu více než dvanácti měsíců.

#### **Celková charakteristika:**

Chlapec je narozen v červenci 2004. Jedná se o hnědookého, štíhlého hochu, světlých vlasů. Samostatně chodil, ale kvalita chůze je již poznamenána základním postižením. Chlapec je sledován od 3 let věku, kdy byl zařazen do Mateřské školy při Dětském centru Arpida v ČB. Důvodem byla především nabídka denní fyzioterapie, logopedie, ergoterapie vše na jednom místě, zároveň v okolí bydliště nebyla bezbariérová MŠ.

**Osobní anamnéza:** 3. těhotenství, 2x spontánní potrat, těhotenství v pořádku. IVF (in vitro fertilizace). Bratr dvojče, dvojvaječné, zdravý přenašeč, v prvních měsících kojeneckého věku byl sledován kvůli asymetrii mozkových komor, proto cvičen Vojtovou metodou. Od 6 měsíců věku cvičen Vojtovou metodou i Jirka kvůli mírnému vývojovému zpoždění. Plazení, lezení, sed bez opory v normě, vstávání vždy s oporou, nástup samostatné chůze v 15 měsících. Chůze ale velmi nestabilní, kolébavá, „kachní“, často padal, nutnost neustálé asistence, po pádu se nedokázal sám postavit, ani „šplháním po sobě“. Podezření na myopatii nepotvrzeno, dále cvičen Vojtovou metodou kvůli diagnóze DMO. Stav se ale nelepšil, naopak, mírně zhoršoval. Ve věku 2,5 roku diagnostikována SMA III. typu ve FTN Praha Krč. Zde je také i nadále sledován, na kontrolu jezdí chlapec jednou ročně, jinak pravidelně sledován neurologem v ČB (kontroly jednou za tři měsíce).

**Rodinná anamnéza:** Matka absolventka VŠ, obor německý jazyk (37 let), otec absolvent VŠ, ing. ekonom, (38 let). Bratr – dvojče. On i rodiče zdraví, přenašeči SMA. Matka je dlouhodobě v domácnosti, vyučuje německý jazyk na částečný úvazek, otec zaměstnán.

#### **Raný psychomotorický vývoj:**

Psychomotorický vývoj do 1 roku byl mírně opožděn, vyšší svalové napětí („zaťaté pěstičky, propnuté špičky“), Vojtovou metodou cvičen od 6 měsíců věku. Nástup chůze v 15 měsících, od 18. měsíce nápadné problémy, chůze i stoj velmi nestabilní, nikdy se nepostavil bez opory, nikdy nevyšel schody.

Úroveň **rozumových schopností** chlapce se postupně ustálila v rámci normy (střední pásmo průměru). Myšlenkové operace a orientace v životním prostředí odpovídaly věku dítěte, přičemž výkon v názorové složce intelektu byl kvalitnější než v oblasti verbální.

**Komunikace** byla realizována formou rozvitých vět, řeč byla srozumitelná, s dobrou slovní zásobou a poměrně vyspělým vyjadřováním, někdy spíše i nad úrovní věku (tzv. „*stary- mladý*“). S tím kontrastoval výkon v **jemné motorice a grafomotorice, postupně se vše zhoršuje**. Dle sdělení matky ho kreslení bavilo, spontánně je vyhledával, stejně jako konstruktivní typ her, lego atd. Preferoval verbálně orientované aktivity, rád zpíval. Do **edukačních programů** se chlapec zapojoval rád a se zájmem. Snažil se spolupracovat, byl však zvýšeně unavitelný, což se projevovalo i na kvalitě a trvání koncentrace pozornosti. Při všech činnostech se u něj projevovalo výrazně pomalé osobní tempo. Byl zvýšeně citlivý na pochvalu, ta ho dokázala motivovat k činnosti a dobrému výkonu. V **sebeobsluze** nebyl schopen plné samostatnosti, dopomoc byla nutná u osobní hygieny, oblékání apod. Při jídle samostatný, nutnost rozkrájet stravu na menší sousta.

### **Vyšetření rodinného prostředí:**

Rodina bydlí v cihlové zástavbě v centru ČB a obývá byt 3+1. Zařízení není nijak luxusní, ale odpovídá potřebám rodiny. Po stanovení diagnózy vznikla nutnost bezbariérových úprav, na návrh rodiny byl v domě zbudován výtah (rodina bydlí ve 3. patře), dále pak rodiče upravili bezbariérově koupelnu a WC. Dětský pokoj mají chlapci společný, přizpůsobený potřebám dítěte s SMA. Chlapec má doma několik rehabilitačních pomůcek, např. motomed, vertikalizační stojan, nafukovací dlahy, simulátor hipoterapie atd., se kterými pravidelně cvičí. Matka je v domácnosti, pravidelně se synem cvičí a zajišťuje péči o handicapovaného syna. Spolupráce s rodinou byla od počátku po celou dobu docházky velmi dobrá. Rodiče měli zájem o dítě a jeho pokroky, pravidelně vyhledávali konzultace s odborným personálem a měli zájem o metodické vedení stimulace dítěte v domácím prostředí. Matka se vzdala ve prospěch dítěte svého povolání a pracuje jen občasně v oboru, který vystudovala. Otec však matku podporuje a pomáhá jí. Vztahy v rodině jsou harmonické a pevné, rodina *drží při sobě*.

### **Scholarita:**

Po konzultaci lékaře, psychologa a speciálního pedagoga s rodiči byl chlapci navržen roční odklad školní docházky. Po dalším zvažování však chlapec nastoupil v 6 letech do 1. tř. ZŠ při DC Arpida, spolu se zdravým bratrem. 1. třída byla zde rozdělena na dva roky, děti se učí v klidném, pomalejším tempu, což plně vyhovovalo oběma chlapcům. Jirka zde měl možnost i nadále plně rehabilitovat, místo klasické TV se děti účastnily plavání, měl možnost hipoterapie atd. Po úspěšném absolvování prvního roku v této škole se rodiče rozhodli pro integraci do běžné ZŠ. Ve školním roce 2011/12 oba chlapci přestoupili do první třídy běžné

ZŠ. Protože již chlapec ztratil schopnost samostatné chůze i stoje a je upoután na mechanický invalidní vozík, má ve škole k dispozici asistentku pedagoga. Asistentka chlapce dobře zná, respektuje jeho pomalejší pracovní tempo a zvýšenou unavitelnost, pomáhá mu při všech úkonech sebeobsluhy a také s ním rehabilituje (protahuje, cvičí s míčem, polohuje). Paní učitelka je velmi vstřícná, pochvaluje si spolupráci s asistentkou, IVP je sestavován po konzultaci s rodiči a průběžně měněn dle potřeb. Chlapec je ve škole spokojený, má mnoho kamarádů, je komunikativní, nečiní mu problém zapojit se do kolektivu. Ve třídě je oblíben pro svou milou, otevřenou povahu. Při výuce je někdy nesoustředěný, je nutné střídání aktivit.

Ve třídě má chlapec k dispozici vertikalizační stojan s koly, takže se může pohybovat po třídě i na chodbě, dále matraci pro odpočinek a různé válce, míče a masážní pomůcky.

**Režim dne** je v rodině následující. Matka doprovodí oba syny do školy, kde Jirku převezme asistentka. Jezdí střídavě trolejbusem (zastávka u domu i u školy, nízkopodlažní spoj, 2 stanice) nebo je veze otec autem. Chlapec je přihlášen do školní družiny, tam ale nezůstává dlouho, matka oba chlapce vyzvedává krátce po obědě. V odpoledních hodinách se chlapec věnuje přípravě do školy, rehabilitaci a volnočasovým aktivitám. Jednou týdně dojíždí do DC Arpida na ergoterapii a rehabilitaci, jednou týdně navštěvuje kroužek keramiky, která ho velmi baví.

### **Zájmy a volnočasové aktivity:**

Kromě nejrůznějších forem rehabilitace se chlapec také věnuje svým zájmům. Oblíbil si např. kroužek keramiky. Velmi rád si hraje, např. s legem, rád si zve domů kamarády. Rád kreslí a vyrábí různé věci např. z papíru, modeluje z měkké modelíny atd. Jeho koníčkem je vaření, často pomáhá matce v kuchyni. Je velmi vnímavý k pochvale, je rád užitečný, proto je také zapojován do drobných domácích prací.

**Kvalita života** je rodinou vnímána dobře, po počáteční krizi došlo k přijetí diagnózy. Pomohla Arpida – zázemí denního centra, sociálních služeb, finanční podpora nadačních fondů. Dále pak kontakt na ranou péči v Kolpingově rodině Smečno, kde si rodiče vyměňují zkušenosti, jezdí na pobyty s rodinami SMA a děti také mají společný program. Výhodou je poloha velkoměsta, které nabízí různé možnosti péče, vyžití a volnočasových aktivit. Velké problémy byly zpočátku u přidělení příspěvku na péči, kdy chlapec nebyl shledán zdravotně postiženým a museli se 2x odvolávat na krajský úřad. Vše se protahovalo a bylo to velmi nepříjemné.



### **Postoje rodičů k integraci-inkluzi ve třídě**

I názory **rodičů dětí se speciálními vzdělávacími potřebami** na prostředí, ve kterém by jejich děti měly být vzdělávány, se výrazně liší. Rodiče mívají často pozitivní postoje k inkluzi, což ji nicméně neosvobozuje od obav. Častým zdrojem obav rodičů je, že se jejich dítěti nebude věnovat pedagog obeznámený s metodami, osvědčenými u dětí se speciálními vzdělávacími potřebami. Obávají se také možné sociální izolace svých dětí a nedostatku potřebných pomůcek.

Rodiče, kteří stojí před rozhodnutím, zda své dítě zařadit do běžného vzdělávacího proudu nebo speciální školy, vyjadřují řadu obav z inkluzivního vzdělávání, mezi které patří:

- Bezpečnosti jejich dítěte
- Postoje ostatních žáků vůči jejich dítěti
- Zaměstnanci a kvalita vzdělávacího programu
- Doprava
- Sociální izolace

Naopak **rodiče zdravých spolužáků** velmi pozitivně v předškolním věku hodnotí účast jejich dítěte v inkluzivním prostředí mateřské školy.

Z rozhovorů s rodiči vyplývá, že je obohacující být s těmito dětmi ve třídě. Doma je tak prostor k dialogu o postižení, o vzájemné toleranci a pomoci. Taktéž uvádějí, že se jejich hyperaktivní děti zklidňují při hře s takto postiženým dítětem. Děti jsou tolerantnější a získávají tak velmi přirozeně úctu k druhému (Kočová, 2012).

## 8. DISKUSE

V současné době je díky o. s. KR Smečno<sup>16</sup> a za přispění odborných pracovišť lékařské genetiky a dětské neurologie v ČR dlouhodobě mapován stav a počet dětí se spinální muskulární atrofií. Tímto závažným progresivním a nevléčitelným onemocněním je v České republice postiženo zhruba 170 dětí. Vzhledem k systematické sociální práci s rodinami, kde se takové onemocnění vyskytuje, se alespoň částečně daří zvyšovat kvalitu života těchto dětí a potažmo celých rodin, kde děti s SMA vyrůstají. Nejčastěji se vyskytující formou onemocnění v populaci je SMA II. typu, což se odráží i v zastoupení zúčastněných respondentů tohoto výzkumu.

Rozhodla jsem se zpracovat disertační práci na téma Kvalita života dětí s onemocněním SMA nejen kvůli narůstajícímu zájmu o hodnocení kvality života podmíněné zdravím, ale také kvůli narůstajícímu počtu narozených dětí s SMA. V neposlední řadě mohu kvalitu života také posoudit z vlastní zkušenosti, neboť trvale pečuji o dítě s onemocněním SMA II. typu – chronické infantilní formy.

### Kvantitativní část výzkumu

Cílem výzkumu bylo zjistit míru shody vnímání kvality života u dětí postižených spinální svalovou atrofií a jejich rodičů – pečujících osob. Předmětem výzkumu byli děti a mladiství s onemocněním SMA všech typů ve věku od 2 do 18 let. Výzkum byl proveden u dětí a mladistvých, kteří spolupracují v rámci rané péče a projektu Podpora rodin s onemocněním SMA při občanském sdružení Kolpingova rodina Smečno a dále pak vedených u dětských neurologů specializovaných pracovišť tzv. neuromuskulárních center v Praze, Brně a Ostravě. Pro sběr dat byl použit jak dotazník, tak rozhovory s dětmi a rodinami pro druhou část DP. Na zmíněných neurologických pracovištích byli osloveni lékaři v multidisciplinárním týmu, kteří souhlasili s provedením výzkumu. Počet zúčastněných respondentů byl 35 dětí a vždy jeden z rodičů/pečujících osob.

Aby byly výsledky co nejspolehlivější, zvolili jsme jak kvantitativní tak kvalitativní formu výzkumu – doplněním případových studií u 3 dětí v předškolním a školním věku, které byly sledovány po dobu 3 let, jak se jim daří uskutečňovat proces pedagogické integrace a inkluze do majoritní společnosti vůbec.

Pro kvantitativní výzkum bylo nutné získat i odpovídající nástroj k měření kvality života. Po rešerši dostupných a užívaných nástrojů jsme zjistili, že pro výzkum kvality života se

---

<sup>16</sup> Kolpingova rodina Smečno, Projekt Podpora rodin s onemocněním SMA. [www.dumrodin.cz](http://www.dumrodin.cz)



v České republice doposud využíval dotazník SEIQoL<sup>17</sup> a pro měření kvality života podmíněné zdravím byl v České republice použit dotazník SF-36 (Mareš a kol., 2008). Tyto nástroje lze ovšem použít pouze u dospívajících a dospělých vzhledem k jejich formulacím. Ani další typy nebyly vhodné pro danou specifickou skupinu.

Zajímavé práce, které se již blížily k tomu, co jsme chtěli ve výzkumu sledovat, byly některé již publikované ve sborníku Kvalita života dětí s chronickými onemocněními (Mareš a kol., 2008). Nicméně v českém jazyce nebyla dostupná žádná verze vhodná k použití. Z dostupných cizojazyčných dotazníků kvality života jsme pro děti a dospívající vyhodnotili jako nejvhodnější dotazník **PedsQL 3.0 Neuromuskulární modul** – dotazník zaměřený na problémy spojené s nervosvalovými onemocněními, jako jsou různé druhy dystrofií a atrofie. Poprvé byl využit ve studii vedené skupinou AmSMART (American Spinal Muscular Atrophy Randomized Trials) Group ve Spojených státech amerických (Iannaccone a kol., 2002). Jako jediný z těchto dostupných dotazníků pro děti a dospívající je tento dotazník **zaměřený na kvalitu života podmíněnou chronickým progresivním onemocněním**.

Problematická se však ukázala nedostupnost v českém jazyce. Zajistili jsme celý proces překladu, certifikace a lingvistické verifikace, které požaduje autor dotazníku. Po testovací fázi v terénu byl dotazník schválen a přidán tak na oficiální seznam překladů (PedsQL, 2013).

Vhodnost a spolehlivost tohoto dotazníku byla potvrzena v roce 2009 v práci Susan Iannaccone a kol., kde byl použit ke zhodnocení amerického vzorku dětí s SMA a jejich rodičů, pečujících osob (Iannaccone a kol., 2009). Ačkoliv je velikost českého výzkumného souboru několikanásobně menší (35 dětí oproti více než 120 americkým), Cronbachův koeficient  $\alpha$  dosahoval v jednotlivých okruzích otázek minimální výše 0,74, což je pro porovnání skupin dětí a rodičů zcela dostačující (Pedhazur a kol., 1991).

Z výsledků provedeného dotazníkového šetření vyplývají následující skutečnosti. Srovnáním pohledu rodičů a dětí na kvalitu života jsme zjistili, že **ve většině otázek v dotazníku se odpovědi rodičů a dětí nelišily. Pouze u otázek č. 21 a 22. byla zaznamenána statisticky významná odlišnost, viz Tabulka č. 6.**

Otázka č. 21 zjišťovala, zda je pro rodinu těžké plánovat aktivity jako např. dovolenou. Otázka č. 22 zjišťovala, zda je pro rodinu těžké, aby si dostatečně odpočinula. V obou případech dosáhly děti vyššího skóre než rodiče.

---

<sup>17</sup> Křivohlavý, J. Psychologie nemoci. Metoda SEIQoL je nejrozšířenější metoda diagnostikování kvality života Systém individuálního hodnocení kvality života SEIQoL. Základem metodologie SEIQoL je strukturovaný rozhovor, během kterého se tazatel snaží zjistit aspekty života, které jsou pro daného člověka kriticky závažné. Daná osoba je požádána, aby uvedla pět životních cílů, které ona sama považuje v dané situaci za nejdůležitější. Termín „životní cíl“ je jedním z klíčových pojmů metodiky SEIQoL, který vyjadřuje cíl snažení, tj. cílově zaměřený podnět k aktivitě (patří sem např. zdraví, rodina, práce, náboženství, finance atd.

Kde pramení odlišnost u těchto 2 odpovědí? Rodiče se snaží zajistit dětem co nejkvalitnější život i přes všechna omezení, proto děti nemusejí vnímat, že je toto problém. Rodiče chrání své děti před mnohými starostmi a jistě to přispívá z pohledu dětí k vyšší kvalitě života. Rodiče v ústraní řeší problémy odpočinku či plánování dovolené, nezatěžují děti a ty se případně doví až konečné rozhodnutí o dovolené či termínu odjezdu. Pro ně je důležité, že určitě někam pojedou a nezabývají se plánováním těchto aktivit.

Nejvyšší i nejnižší skóre v PedsQL dotazníku bylo dosaženo u rodičů i u dětí u stejných otázek. Nejnižší průměrné hodnoty (13,6 a 25,7) byly zaznamenány u otázky č. 16, která zjišťovala, **zda má dítě během noci problém přetočit se na stranu.**

U nervosvalového onemocnění SMA je to velký problém a stejně ho vnímají rodiče i děti – protože je skutečný problém se v noci přetočit na stranu. Rodiče jsou tak často nuceni 3krát, ale i častěji, v době nemoci až 10krát, v noci dítě polohovat, což je pro ně velmi únavné a zatěžující organismus.

Výsledky výzkumu vztahující se k otázce č. 12, která zjišťovala, **zda má dítě problémy polykat jídlo** ukázaly nejnižší skóre u rodičů i u dětí (82,2 a 80,2). Vzhledem k tomu, že ve výzkumné skupině byl zastoupen větší počet dětí se SMA typu II a III (přes 88 % respondentů), kde nebývají problémy s polykáním jídla, jsou tyto výsledky snadno pochopitelné.

Při hodnocení jednotlivých okruhů otázek (O jeho/mém neuromuskulárním onemocnění, Komunikace, Rodina) se objevil statisticky významný rozdíl v sekci Rodina, kdy děti dosáhly průměrného skóre 56,8 a rodiče pouze 41,4. Opět se tu projevuje výše zmíněný trend, snaha rodičů o to, aby děti měly bezproblémové rodinné zázemí. Tento rozdíl se částečně stírá v celkovém hodnocení – **děti vykázaly celkovou průměrnou hodnotu kvality života 58,3 v porovnání s rodiči, jejichž průměrná hodnota byla 52,1 (p = 0,059).**

Zajímavé, ale ne zcela nečekané výsledky vyplynuly z porovnání s výsledky americké studie Dr. Iannaccone (Iannaccone a kol., 2009) v tabulce č. 7. Čeští respondenti hodnotí svou kvalitu života o cca 5-9 bodů hůře než američtí, právě v části Rodina je ovšem rozdíl dvojnásobný. Jelikož je ale u dětí i rodičů hodnota rozdílu srovnatelná (kolem 18 bodů), příčina tohoto stavu bude spíše vnější, způsobená obecnou situací rodin a ne rozdílným pohledem dětí a rodičů. Osobní účastí na odborných konferencích v USA jsem měla možnost zjistit co je příčinou tohoto rozdílu. Tím je dobře fungující fundraising a podpora neziskového sektoru v rámci individuálního a firemního dárcovství. Dále pak výborně fungující multidisciplinární tým kvalitní péče, kdy se dostaví dítě pravidelně 1x ročně

do tzv. Neuromuskulárního centra, kde mu jsou provedena všechna odborná vyšetření, psychosociální podpora a následná péče v místě bydliště v komunikaci s dětským pediatrem.

Také široká nabídka odlehčených mechanických a elektrických vozíků je běžná a nadstandardní oproti České republice, kde jsou z veřejného zdravotního pojištění hrazeny pouze základní varianty kompenzačních pomůcek, nebo jsou dokonce některé kvalitní a diagnóze odpovídající pomůcky zcela odepřeny pojišťovnou s výkladem nedůležitosti a nadstandardu. Děti tak z pohledu vyjádření a rozhodnutí pojišťoven nemohou běžně užívat odlehčené vozíky – jsou hrazeny pouze částečně, dále pak u elektrických vozíků nebývá schvalováno polohování zad a nohou, taktéž není pochopení pro vysokozdvizní sebeobsahu např. do vyšších pater knihovny, k obsluze elektronické tabule v pedagogickém procesu atd.

Zajímavou a důležitou pomůcku k vertikalizaci v elektrickém provedení nebylo možné doposud zanést do seznamu zdravotnických prostředků u zdravotních pojišťoven. Zvyšovala by se tím samostatnost a aktivace svalstva trupu a horních končetin již v raném stadiu nemoci. Čím dříve by si dítě zvyklo, tím by se zpomalil proces vzniku neuromuskulárních deformit. Oproti kvalitě života v USA se ukázal rozdíl, kdy děti s již velkou slabostí používají elektrický vozík nebo stander již od věku 2 let. V České republice bývalo běžné jen použití zdravotního kočárku až do věku 10 – 12 let, což bylo pro děti s onemocněním, které nepostihuje intelekt často frustrující. Důvody, proč drží rodiče dítě v kočárku co nejdéle jsou různé, většinou je to podvědomá snaha rodičů udržet dítě, o jehož samostatných schopnostech nejsou příliš přesvědčeni, co nejdéle pod kontrolou. Důvodem může být i podvědomá neochota rodičů akceptovat fakt, že jejich dítě bude v životě potřebovat k pohybu invalidní vozík, což tím, že jej přemístí z kočárku, před svým okolím „přiznají“.

Jakkoliv je však takovéto zjištění bolestné, je nutné se s ním vyrovnat, protože opačným přístupem svému dítěti spíše rodiče ubližují a brzdí jej v jeho duševním vývoji. Je prokázáno, že nejrychlejšího duševního rozvoje dosahuje dítě v době, kdy se začíná batolit a postupně chodit. Důvodem, který vede dítě k tomu, že se snaží samo pohybovat, je jeho touha poznávat. Zvědavost je hnacím motorem duševního rozvoje dítěte.

Z uskutečněného výzkumu na vzorku české populace, kde se sledovala napříč celá škála proměnných tělesných činností, pocity dítěte, to jak vychází s okolím, jak dokáže komunikovat a jak vnímá klima v rodině, je patrné že kvalitu života děti hodnotí velmi dobře na rozdíl od rodičů, kteří vykazují horší hodnoty kvality života. **Hypotéza, že rodiče v porovnání s dětmi budou vykazovat nižší kvalitu života na škále kvality života podmíněné neuromuskulárním onemocněním, se potvrdila a zpracované výsledky tak potvrzují tento jev.**

Skutečnost, že rodiče vnímají kvalitu života s nervosvalovým onemocněním jako horší ve srovnání s výpověďmi dětí, není až tolik překvapující vzhledem k roli, kterou rodiče v životě dítěte bezpochyby hrají. Jejich ochranná role má zde velký význam.

Pětiletá diskuze otevřela zkreslený pohled na život s progresivním onemocněním u samotných lékařů, pediatrů, způsobena neznalostí souvislostí kvality života a možností používání kompenzačních pomůcek. Taktéž rodiny bývají často vnímány jako nežádoucí „participant“ ve státním sociálním systému podpory. Příspěvky však zdaleka nedosahují ani poloviny reálných nákladů. Ke kvalitě života nepřispívají stále se zvyšující doplatky u kompenzačních pomůcek, které v případě doplatku a po ukončení používání musejí být pojišťovně vráceny, tudíž doplatek nese rodina a již nemá možnost ani pomůcku prodat.

Většina rodičů-pečujících osob, pracuje často na více než 1 úvazek. Ve skutečnosti však pečujícím osobám nekončí „pracovní směna“ a pokračují v polohování, sebeobsluze dětí i v průběhu celé noci.

Mnohé rodiny tuto náročnou situaci nezvládly, rozvedly se a jeden otec vyřešil takto nezvládnutou situaci suicidiem. Mnohdy přehnaná intenzivní péče ze strany matky odsouvá význam role otce a jeho aktivní zapojení do každodenních aktivit. Velmi napomáhají pečujícím osobám možnosti komunikace na sociálních sítích, protože jsou omezení možností odchodu od dítěte. Z těchto sociálních sítí můžeme vysledovat důležitost jak pro pacienty, zvláště adolescenty, samotné, tak zároveň pro pečující osoby. Jsou často místem sdílení každodenních radostí i starostí. Je zde možnost intenzivní výměny zkušeností, včetně konkrétních požadovaných kódů pro pojišťovny a lékaře k odbornému předpisu, což mnohdy velmi usnadní komunikaci a následné urychlené jednání.

Pro rodiče se ukázalo jako velmi zatěžující oblastí nesprávné hodnocení posudkových lékařů. Je to tím, že onemocnění nepostihuje intelekt a děti byly často ohodnoceny pouze nižším stupněm příspěvku na péči a rodiče museli podávat několik odvolání, která se často časově velmi protáhla. Finanční prostředky tak nemohly pečující osoby často využít včas ve prospěch rané intervence k zachycení kontraktur a deformit páteře. Důležitost v podpoře přinesla sociální služba **rané péče** jako možnost včasného poradenství ve výše uvedených oblastech.

Jestliže promeškáme období v prvních letech života dítěte a neposkytneme mu odpovídající podporu v jeho vývoji, je obtížné a často nemožné, tuto situaci později napravit. Tyto šance spočívají ve zmírnění nebo eliminování vznikajícího postižení, jsou dány zvláštní účinností rané stimulace, včasných zkušeností získaných z co nejranějších edukačních procesů působících na vyvíjející se dětský mozek. Služby **rané péče** mají být poskytovány od zjištění

rizika nebo postižení tak, aby zvyšovaly vývojovou úroveň dítěte v oblastech, které jsou postižením ohroženy, do doby než je dítě zařazeno do některého typu školského zařízení. **Ranou podporou** dítěte se rozumí všechna odborně použitá opatření (intervence, aktivity, speciální edukace), která slouží ke zlepšení organických funkcí, vybudování přiměřených způsobů chování a k vývoji osobnosti. Jako konzultantka rané péče jsem propojovala tyto aspekty v rodinách po celé České republice. V současné době se u SMA neprovádí novorozenecký screening. Zde se otevírají možnosti diskuze, aby ihned po diagnostikování nebyli rodiče osamoceni a byla jim nabídnuta účinná pomoc.

Z uvedeného textu vyplývá, že také kompenzační pomůcky pomáhají **zkvalitnit** jejich život po stránce **fyzické a psychické**. Nedaří se však v České republice vždy zajistit tyto kompenzační pomůcky, potřebné pro kvalitu života dětí s SMA, včas a bez úhrad vysokých doplatků u zdravotních pojišťoven. Je nutná intervence u Nadačních fondů, je to komplikovaná a časově náročná a byrokratická záležitost již tak velmi zaneprázdněných rodičů a pečujících osob. Neuromuskulární deformity páteře se objevují dříve, než by bylo za včasného a vhodného užití kompenzačních pomůcek. Přicházejí tak dříve komplikované dýchací obtíže a progresivní onemocnění, končící smrtí dítěte.

Velkou úlohu v kvalitním způsobu života s tak závažným progresivním a nevléčitelným onemocněním hrála u pečujících osob a samotných dětí a adolescentů možnost aktivní účasti na organizovaných psychorehabilitačních pobytech. Mnozí adolescenti a dospělí s SMA byli zapojováni do edukace samotných dětí s SMA, aby co nejdříve předali své zkušenosti a možnosti inkluze do majoritní společnosti. V rámci workshopu se děti učily správné a přívětivé komunikaci s okolím, která je velmi důležitá a ovlivňuje další vztahy asistent- dítě.

Jedním se zajímavých aspektů negativního vnímání kvality života samotných dětí a pečujících osob byla necitlivá prezentace „bulvárních žurnalistů“. Často se rodiny cítí zraňovány tím, jak je média prezentovala, byť k tomu přistoupily s tím nejlepším úmyslem podělit se o zkušenost života s postižením. Mnohdy jejich intervence způsobila sociální izolaci od okolí.

Každodenní život dětí s SMA zatěžují sezónní změny počasí, jarní, podzimní a zimní období je často nejtěžším obdobím v roce, v České republice chybí dostatek možností odlehčovací péče. V Rakousku zajímavým modelem pro pečující osoby je zároveň možnost čerpat 600 hodin odlehčovací péče a jsou zohledněny ve finančních odpočtech při zdaňování příjmů ze závislé činnosti.

V neposlední řadě je nutné zde zmínit potřebu a důležitost **paliativní péče** a doprovázení dětí s SMA a pečujících osob, k níž se z odborného pohledu velmi dobře vyjádřil Slaný již

v roce 2008 či Mazanec a Ridzoň v roce 2010 a otevřeli tak důležitou součást péče o pacienty s SMA. **SMA** je typickým onemocněním, kde v léčbě převažuje paliativní péče. Onemocnění během měsíců až let progreduje až do plné závislosti pacienta jak na ošetrovatelské péči, tak na umělé výživě a eventuelně umělé plicní ventilaci. Nemoc se tím postupem času stává nesmírně náročnou jak pro dítě, jeho rodinu, tak pro ošetřujícího lékaře. Léčba pacienta s SMA proto vyžaduje znalosti o postupech paliativní medicíny a paliativní péče.

V terminálním stavu u SMA vyvstávají dva hlavní problémy – zajistit dostatečnou a komfortní výživu a zabránit dušení pacienta. V průběhu progresu onemocnění je pak důležité řešit také další závažné obtíže pacienta vyžadující znalosti **paliativní medicíny** – slabost, imobilitu, nesoběstačnost, úzkosti, deprese, dysartrii – ztrátu komunikačních možností, sialoreu, bolesti, svalové křeče, spasticitu. Všechny uvedené symptomy je potřeba probrat s pacientem a jeho rodinou - pečujícími osobami v předstihu, abychom se vyhnuli nekonsensuálním rozhodnutím v časové nouzi. Týká se to zvláště očekávaných dechových obtíží a možností řešení (UPV).

S progresí nemoci a při zhoršení dechové tísně je potřeba rozhodnout o eventuální **intubaci pacienta a zavedení umělé plicní ventilace (UPV)**, nebo o *tracheostomii*. Toto rozhodnutí je nutné projednat s pacientem s dostatečným předstihem, v době, kdy ještě není při rozhodování pod tlakem momentální dechové tísně. O rozhodnutí je nutné pořídit **zápis do dokumentace** a kopii dát pacientovi domů pro případ kontaktu jiného lékaře nebo RZS (zvláště důležité pro negativní rozhodnutí!). Tento tzv. „negativní revers“ zabrání postupu, který si nemocný nepřeje a vlastně prodlužuje utrpení nemocného a zároveň zvyšuje nákladnost péče. Nicméně i dřívější negativní rozhodnutí má pacient možnost kdykoliv změnit.

Pokud bylo rozhodnuto o nezahajování UPV, tak v terminálním stadiu při těžké dechové tísně (*ante finem*) je vhodné stav ulehčit *oxygenoterapií* 2–4 l/min. Pokud pak nadále klesá saturace pod 81 %, je možné nasadit morfin, diazepam nebo trankvilizéry, které utlumí psychické strádání pacienta a zkrátí terminální stav. Pacient většinou umírá v klidu, obvykle ve spánku, při hyperkapnickém kómatu v event. kombinaci s farmakologickým útlumem.

Pro terminální fáze a umírání je zvláště vhodné využít služby hospice, pokud je jejich péče územně dostupná vzhledem k zatím jejich řídké síti. Nabízejí jak ústavní, tak ambulantní profesionální zdravotnickou péči, často s duchovní pastorační a psychologickou podporou pro pacienta i příbuzné. Důležitá je rovněž možnost péče příbuzných o pacienta do posledních chvil za pomoci ošetrovatelské a pečovatelské služby v domácí péči.

Řešení dechové tísně intubací a UPV při informovaném souhlasu (living will) jsou zavedena v praxi v USA a ve většině států EU. V ČR zatím nejsou široce uplatňována z několika důvodů, chybí dostatečné zajištění domácí plicní ventilace formou „home care“ a zároveň je nedostatečná kapacita neurologických JIPů a oddělení OCHRIP, do péče kterých by pacient s BiPAP, či invazivní ventilací spadal. Nicméně progresivní pracoviště zvládají i tento typ péče. Ministerstvo zdravotnictví vydalo k domácí umělé plicní ventilaci metodiku a žádosti posuzuje a vyřizuje Komise ministerstva pro realizaci domácí umělé plicní ventilace. Jedná se však o velmi dlouhé časové období, nezdědka i 6 měsíců, které musí pacient s SMA být na Oddělení ARO v nemocnici (Mazanec, Ridzoň, 2010).

### **Kvalitativní část výzkumu**

Techniky sběru dat použité v průběhu kvalitativního výzkumu měly především za cíl shromáždění velkého množství dat od 3 jedinců/případů a tím umožnění vzniku kvalitní případové studie. Autorka na základě sběru dat vytvořila 3 případové studie, z čehož všechny prezentují aplikaci, postupy a zisky úspěšné či neúspěšné integrace-inkluze u dětí se spinální svalovou atrofií. V případových studiích je především zachycen celý průběh případu a popis jednotlivých vztahů a podobností mezi případy navzájem v jedné pak přechod do základní školy, byť výukou částečně v domácí péči.

Ze zkušeností několika rodin, které mají nižší sociální status, nepřistoupili k inkluzivnímu procesu aktivně, protože vyžadoval intenzivní komunikaci s odborníky a také problematická se projevila bariérovost objektů vytipovaných škol.

U chlapce diagnózou SMA I. typu na tracheostomii, gastrostomii, bylo nutné odsávání v průběhu dne, chlapec ležel na vhodném polohovacím lůžku, popř. se pohyboval na speciálně upraveném vozíku, vše pouze s asistencí.

Protože žije chlapec od 6 měsíců na ventilátoru, mluvená řeč se nerozvinula, s okolím ale komunikuje nonverbálně.

Chlapec má k dispozici notebook s didaktickými programy a dětskými knížkami, obsluhu PC zvládá pomocí tlačítka připevněného na pravé ruce.

V současnosti se chlapec učí ovládat PC očima, pomocí speciálně upravených brýlí s kamerou snímající pohyby oka, je téměř denně v péči zdravotních sester v ošetrovatelské domácí péči, 1 za 14 dní i rehabilitační sestry.

Předškolní docházka nebyla možná vzhledem k závažnosti zdravotní stavu a četnosti respiračních onemocnění.

Chlapec byl pro školní rok 2009/2010 zařazen do 1. ročníku základního vzdělávání dle ŠVP základní školy vycházejícího z RVP pro základní vzdělávání se specifikací v individuálním vzdělávacím plánu (dle Vyhlášky MŠMT ČR č. 73/2005 Sb. a dle zákona č. 561/2004 Sb. § 18, § 40, § 41); vzdělávání zajišťuje matka, 1x týdně na 2 hodiny dochází do rodiny také učitelka 2. třídy ze ZŠ, ve které je chlapec veden. Díky studentce speciální pedagogiky, která velmi intenzivně s dítětem pracovala po dobu svého studia se podařilo naučit skrze piktogramy také komunikaci se spolužáky. Tato ukázka je velmi povzbuzující pro další rodiny a je předmětem další odborné edukační činnosti.

V případě inkluzivního procesu 3leté dívky s SMA II. typu se podařila velmi dobrá inkluze do předškolního zařízení, díky velmi intenzivnímu aktivnímu zapojení pečujících osob a použití kvalitních kompenzačních pomůcek – odlehčeného interiérového mechanického vozíku, mechanického vozíku pro exteriér, výtahu, bezbariérovému prostředí a krásnému, lidskému přístupu řeholních sester a učitelek se mohla účastnit téměř 90 % aktivit a prožila nejkrásnější období svého života. Bylo také velmi znatelné, když byl zdravotní kočárek pro pohyb venku vyměněn za aktivní mechanický vozík a děvčátko tak bylo uprostřed veškerého dne.

Ve třetím případě se jednalo o chlapce s SMA typu III. Po konzultaci lékaře, psychologa a speciálního pedagoga s rodiči byl chlapci navržen roční odklad školní docházky. Po dalším zvažování však chlapec nastoupil v 6 letech do 1. tř. ZŠ při DC Arpida, spolu se zdravým bratrem. 1. třída byla zde rozdělena na dva roky, děti se učily v klidném, pomalejším tempu, což plně vyhovovalo oběma chlapcům. Chlapec zde měl možnost i nadále plně rehabilitovat, místo klasické TV se děti účastnily plavání, měl možnost hipoterapie atd. Po úspěšném absolvování prvního roku v tomto zařízení se rodiče rozhodli pro integraci do běžné ZŠ. Ve školním roce 2011/12 oba chlapci přestoupili do první třídy běžné ZŠ. Protože již chlapec ztratil schopnost samostatné chůze i stoje a je upoután na mechanický invalidní vozík, má ve škole k dispozici asistentku pedagoga a inkluzivní proces probíhá poměrně uspokojivě s tím, že se zapojují aktivně pečující osoby, což zdaleka není profesionální přístup pedagogických pracovníků a je potřeba ještě mnohé změnit a posunout dále.

**Rodiče zdravých spolužáků** a velmi pozitivně v předškolním věku hodnotili účast jejich dítěte v inkluzivním prostředí mateřské školy.

Z rozhovorů s rodiči vyplývá, že je obohacující být s těmito dětmi ve třídě. Doma je tak prostor k dialogu o postižení, o vzájemné toleranci a pomoci. Taktéž uvádějí, že se jejich hyperaktivní děti zklidňují při hře s takto postiženým dítětem. Děti jsou tolerantnější a získávají tak velmi přirozeně úctu k druhému.



Při inkluzivním procesu hrála důležitou roli nabídka **sociální služby rané péče a půjčovny kompenzačních pomůcek**, zároveň **využití asistenta pedagoga a osobního asistenta**. Problematické bylo však přidělení asistenta pedagoga po celou dobu výuky, přiřazován pouze na 1 hodinu denně s argumentací chybějících finančních prostředků. Největším problémem byla bezbariérovost školních zařízení a nedostatečná finanční podpora na pomůcky a asistenty pedagoga a taktéž finanční doplatky za poskytování osobní asistence v odpoledních hodinách ve volnočasových aktivitách.

K usnadnění inkluze ve školách by mělo přispět přijetí nové vyhlášky k pedagogické inkluzi v r. 2011. Škola již nemůže odmítnout vzdělávání formou individuální integrace v běžné škole, pokud taková škola nemá podmínky k takovému vzdělávání. Školy napříště musí dbát na to, aby svoje prostředí či personální obsazení přizpůsobily ke vzdělávání žáků a studentů s těžkým zdravotním postižením. Vyplývá to z **vyhlášky č. 147/2011 Sb.**, kterou se mění **vyhláška č. 73/2005 Sb.**, o vzdělávání dětí, žáků a studentů se speciálními vzdělávacími potřebami a dětí, žáků a studentů mimořádně nadaných. Především došlo k úpravě § 3, odst. 4, který byl zrušen a nahrazen jiným textem. To znamená, že škola již **nemůže odmítnout** vzdělávání formou individuální integrace v běžné škole. Velmi významná je změna § 7, který upravuje hlavní činnosti asistenta pedagoga. V odst. 1 písmene d) § 7 se uvádí, „že mezi hlavní činnosti **asistenta pedagoga** patří nezbytná pomoc žákům s těžkým zdravotním postižením při sebeobsluze a pohybu během vyučování a při akcích pořádaných školou mimo místo, kde škola v souladu se zápisem do školského rejstříku uskutečňuje vzdělávání“. To znamená, že škola nebude více moci požadovat, aby o přestávkách byl přítomen osobní asistent a vykonával úkony sebeobsluhy u žáka s těžkým zdravotním postižením.

V průběhu výzkumného procesu 5 let jsme narazili na zásadní problém nedostatečného fungování některých Speciálně pedagogických center (SPC). Mezi standardní činnosti sociálního pracovníka SPC patří individuální konzultace a podpora, návštěvy v rodinách, pomoc s výběrem rehabilitačních a kompenzačních pomůcek pro zdravotně postižené děti, žáky a studenty, kteří jsou klienti centra. V praxi bohužel tento model mnohdy neexistuje, pracovníci nepracují v terénu, nejsou flexibilní a aktivní ve vyhledávání nových možností edukace a inkluzivního procesu, přesto, že již v České republice existuje mnoho odkazů, literatury a pořádaných konferencí či seminářů v této problematice. Prolamovat bariéry je nejtěžší tam, kde jsou SPC součástí nějakého dalšího stacionárního zařízení. Chybí aktivní přístup pracovníků kooperovat přímo s řediteli škol především v malých městech a vesnicích, kde jsou tyto možnosti daleko složitější. Na základě těchto výsledků budeme připomínkovat

tyto nedostatky na krajských úřadech, ministerstvu školství a nabídneme zpracovaný materiál pro další vzdělávání pedagogů. Budeme obhajovat důležitost statusu asistenta pedagoga, který je finančně silně podhodnocen a doufat, že budou odborní pracovníci, ředitelé škol a pedagogové tyto změny a posuny v inkluzivním procesu respektovat, objevovat nové dimenze a posunovat směrem ke zvyšování kvality života.

Na poli práce s rodinou se závažným neuromuskulárním onemocněním tedy vyplývají mnohé další aktivity, intervence směrem ke zkvalitňování života těchto dětí a adolescentů. Odborné prezentace výsledků této práce na úrovni mezioborové spolupráce, ve zdravotních pojišťovnách v sekci vzdělávání posudkových lékařů, gesci ministerstva zdravotnictví s cílem umožnění co nejkvalitnějšího způsobu života.

Život pečující rodiny, zejména té rodiny, která pečuje o svého člena se vzácným onemocněním, případně se jedná o dlouhodobou péči více než deset či patnáct let, lze jen těžce poměřovat s porovnáním kategorie „běžné“, tedy nepečující rodiny.

Mnohé zůstává výzvou pro další práci, intervenci a případné konzultační návštěvy přímo ve Speciálních pedagogických centrech, předškolních a školních zařízeních. Pocit co největší samostatnosti je pro děti a adolescenty s SMA nejdůležitější. Je však jen možný za použití kvalitních kompenzačních pomůcek v řádu desetitisíců a statisíců korun, což je často pro tyto rodiny nedostupné a kvalita života s tímto závažným nervosvalovým a nevléčitelným onemocněním se zásadním způsobem snižuje.

## Doporučení pro praxi

- Je třeba zavést **shodný rámec posuzování zdravotního stavu** a postižení SMA
- Je třeba, aby se v praxi zabývaly posouzením situace osob s SMA **multidisciplinární týmy odborníků** (ne pouze lékař nebo sociální pracovník, ale také např. speciální pedagog, logoped, ergoterapeut, psycholog aj.).
- Role sociálního pracovníka, konzultanta rané péče – koordinátora týmu – SP je klíčový pracovník v interdisciplinární spolupráci s ostatními odbornými pracovníky sestavuje plán **inkluze a navrhuje vhodnou intervenci**. Vhodné je využití metody sociální práce - case managementu, případového vedení a přístupu orientovaného na klienta.
- Inspiraci pro posuzování osob s disabilitou v ČR lze hledat ve **švédském, americkém nebo německém modelu** neuromuskulárních center, kde je klient s postižením SMA posouzen a **doprovázen týmem odborníků**, dále pak **speciálně pedagogických center**, které nyní nefungují operativně a aktivně ve prospěch **inkluzivního procesu** v předškolní a školní výchově
- Jako vhodné místo pro posouzení situace klienta s SMA se jeví jeho **přírozené sociální prostředí**.
- Při posouzení situace osob s SMA je vhodné získat ucelený pohled jejich **kvalitu života, i na kvalitu života pečující osoby**, popř. dalších členů rodiny.
- Sociální pracovník v procesu inkluze by se měl zaměřit na podporu interakcí člověk – prostředí, měl by se zaměřit na vztahy. Hledat zdroje podpory v okolí člověka s SMA, **pomáhat mu vyjít z pasivity či izolace**. Podporovat klienta v jeho samostatnosti, především v oblasti pedagogické inkluze již v **předškolním a školním věku**, následně pak doprovázení v době adolescence a dospělého věku v pracovním procesu.

## 9. ZÁVĚR

V předkládané práci jsem se věnovala problematice kvality života dětí a mladistvých s onemocněním spinální svalové atrofie věku 2-18 let. V teoretické části jsem se věnovala problematice tohoto závažného, progredujícího a nevléčitelného onemocnění spinální svalové atrofie, dále pak **kvalitou života**, etickým problémy spojenými s nemocí jako například alternativní medicína, prenatální a preimplantační diagnostika, etickými přístupy k zavedení tracheostomie a doprovázením nemocných dětí a jejich pečujících osob paliativní péčí. Další důležitou součástí práce byl popis inkluzivního procesu do majoritní společnosti, kdy jsem prostřednictvím případových studií sledovala po dobu 3 let 3 děti v předškolním a školním věku a jejich úspěšnou či neúspěšnou integraci-inkluzi do předškolních a školních zařízení.

Cílem disertační práce bylo zjistit vnímání kvality života dětí a rodičů – pečujících osob. K tomuto cíli byla stanovena **hypotéza, že rodiče v porovnání s dětmi budou vykazovat nižší kvalitu života na škále podmíněné nervosvalovým onemocněním. Tato hypotéza se potvrdila.**

Přínosem této práce je nejen dostupný údaj o kvalitě života dětí a mladistvých s nervosvalovým onemocněním na malém vzorku v České republice, ale také nová měřítko kvality života. V rámci této práce byly přeloženy dotazníky PedsQL 3.0 – Neuromuskulární Modul. Tyto dotazníky poslouží v praxi jako důležitý a validní nástroj k měření kvality života dětí a mladistvých u nervosvalových onemocnění, a to i z perspektivy jejich rodičů.

Disertační práce je uceleným informačním podkladem k podpoře dětí s postižením SMA a rodin v rané péči v České republice, dále pak v inkluzivním procesu pedagogické integrace do majoritní společnosti.

**Přijetí faktu trvalého postižení** dítěte je celoživotním úkolem pro rodiče dětí s postižením. Výchovné postoje rodiče zaujímají na základě své vlastní akceptace či neakceptování postižení svého dítěte. A následně výchovné postoje ovlivňují osobnost dítěte v mnoha směrech. Především jde o oblast sebeúcty, sebehodnocení, ochotu k překonávání překážek a míru frustrační tolerance. Kež tato disertační práce přispěje k pochopení a přiblížení problematiky tělesného progresivního onemocnění a života s postižením vůbec.

## 10. POUŽITÁ LITERATURA

- ASOCIACE MUSKULÁRNÍCH DYSTROFIKŮ [online] Poslední revize 21. 2. 2008 [cit. 8. 3. 2012] Dostupné z WWW: <http://www.md-cz.org>
- BACH, J.R. *Use of standers in SMA. Standing Dani.* [online] [cit. 2010-05-25] Dostupné z WWW: <http://www.fsma.org>
- BARTOŠOVÁ, B. *Specifika posuzování SVP u SMA a svalových dystrofií.* In Michalík et al., *Metodika posuzování speciálně vzdělávacích potřeb u dětí a žáků se vzácnými onemocněními.* Olomouc: Společnost pro mukopolysacharidozu, 2012. 118 s. ISBN 978-80-86532-26-4.
- BRADLYN, A.S.; VARNI, J.W.; HINDS, P.S. *Assessing Healted-related Quality of Life in End-of-Life Care for Children And Adolescents.* In FIELD. M.J., BEHRMAN, R. Eds., *When Children Die: Improving Palliative and End-of-Life Care for Children and Their Families.* National Academies Press, 2003, p. 476-508. ISBN 978-0-309-08437-6.
- BRZUSTOWICZ, L.M., a kol. *Genetic mapping of chronic Chilhood onset SMA to chromosome 5q11.2-13.3.* Heidelberg: Human Genetics, 1990. ISSN 0340-6717.
- CONSENSUS STATEMENT FOR STANDARD OF CARE IN SPINAL MUSCULAR ATROPHY. USA 2007. [online] [cit. 2012-05-25] Dostupný z [www: http://jcn.sagepub.com/content/22/8/1027.abstract](http://jcn.sagepub.com/content/22/8/1027.abstract)
- ČERNÝ, P.; MAŘÍK, I.; ZUBINA, P. *Trupové ortézy pro léčení skoliózy (2. část).* Ortopedická protetika, 2000. 2 (1): 18-20. ISSN 1212-6705.
- DAVIS, S.E. a kol. *The PedsQL<sup>TM</sup> in pediatric patiens with Duchenne Muscular Dystrophy: Feasibility, reliability, and validity of the Pediatric Quality of Life Inventory<sup>TM</sup> Neuromuscular Module and Generic Core Scales.* J Clin Neuromuscul Disord, 2010. 11:97-109.
- DEKLARACE PRÁV DÍTĚTE. 1959. [online] [cit. 2010-05-25]. Dostupné z WWW: [www.vlada.cz/assets/tema/Charta\\_detskych\\_prav.pdf](http://www.vlada.cz/assets/tema/Charta_detskych_prav.pdf)
- DOLISTA, J. *Preimplantační a prenatalní diagnostika,* in Dolista, J.; Sapík, M. *Studie z bioetiky III.* 1. vyd. České Budějovice: JCU ZSF, 2008. 222 s. ISBN 978-80-7394-004-1.

- DOMAN, G. *Jak pečovat o vaše postižené dítě*. 1. vyd. Olomouc: Votobia, 1997. 306 s. ISBN 80-7198-390-X.
- DOVALILOVÁ, A. *Fyzioterapie u pacientů se SMA* [cit. 12. 10. 2010] Dostupné z WWW: [http://elearning.dumrodin.cz/zak\\_lekce.php?id\\_lekce=2992009120950967&id\\_kapitoly=2992009120508140&id\\_tematu=2992009113345561](http://elearning.dumrodin.cz/zak_lekce.php?id_lekce=2992009120950967&id_kapitoly=2992009120508140&id_tematu=2992009113345561)
- DISMAN, M. *Jak se vyrábí sociologická znalost*. Praha: Karolinum, 2002. 374 s. ISBN 80-246 0139-7.
- FAMILIES WITH SPINAL MUSCULAR ATROPHY* [online] [cit. 12. 3. 2011] Dostupné z WWW: <http://www.fsma.org>
- FIRTHOVÁ, P.; LUFFOVÁ, G.; OLIVIERE, D. *Ztráta, změna a zármutek v kontextu paliativní péče*. 1. vyd. Brno: Společnost pro odbornou literaturu 2007. 236 s. ISBN 978-80-87029-21-3.
- FISHER, S.; ŠKODA, J. *Speciální pedagogika*. Praha 2008. 120 s. ISBN 978-80-7387-014-0.
- FRITZ, E.; UNGS, A. *Use of standers in SMA. Standing Dani*. [online] [cit. 2010-05-25] Dostupné z WWW: <http://www.fsma.org>.
- GÉRINGOVÁ, J. *Arteterapie a prevence psychosociálních problémů v pomáhajících profesích*. 1. vyd. Ústí nad Labem: Univerzita J. E. Purkyně, 2004. ISBN 80-7044-629-3.
- GOLDMANN, R.; CICHÁ M. *Etika zdravotní a sociální práce*. 1.vyd. Olomouc: UPOL, 2004. 126 s. ISBN 80-244-0907-0.
- GRAHAM, P.; STEVENSON, J.; FLYNN, D. *A New Measure of Health-Related Quality of Life for Children: Preliminary Findings*. *Psychology of Health*, 1997. 12:655-665. ISSN 0887-0446.
- GROHMANN, K.; VARON R; STOLZ P. a kol. *Infantile spinal muscular atrophy with respiratory distress type I (SMARD 1)*. *Ann Neurol*.2003; 54:719-724.
- GRUBER, H.G.; LENDL, V. *Allgemeine Sonderpaedagogik*. Wien, 1992.

- GRUBER, H.G. *Familie und christliche Ethik*, Darmstadt: Wiss. Buchges., 1995. 183 s. ISBN 3-534-11608-9.
- HÁJKOVÁ, V.; STRNADOVÁ, I. a kol. *Zředený život. Léčebné psychosociální a výchovně vzdělávací aspekty progresivních onemocnění*. Praha: EPOCH 2010. ISBN 978-80-904464-0-0.
- HÁJKOVÁ, V. *Dimenze pedagogické práce s chronicky nemocnými žáky*. Habilitační práce. Brno MU 2008.
- HARTL, P.; HARTLOVÁ, H. *Psychologický slovník*. 1. vyd. Praha: Portál, 2000. str. 776, ISBN 80-7178-303-X.
- HAVLOVÁ, M. *Svalová onemocnění*. In: Neurologie, J. Tichý a kol., Praha: Karolinum, 1997. 322 s. ISBN 80-7184-492-6.
- HENDL, J. *Kvalitativní výzkum*. 2.vyd. Praha: Portál, 2005. 408 s. 978-80-7367-485-4.
- HENSLE, U. *Einführung in die Arbeit mit behinderten Menschen*. 6. völlig neu bearb. und erw. Aufl., Wiebelsheim: Quelle & Meyer, 2000, 408 s.
- HOFFMANN, J. *Über chronische spinale Muskulatrophy in Kindesalter auf familiarer Basis*. Dtsch Z Nervenheilk 1892. 3: 427-70.
- HOFFMANN J. *Über die hereditäre progressive spinale Muskulatrophy in Kindesalter*. Munch Med Wochenschr 1900. 47: 1649-51.
- HOGENOVÁ, A. *Kvalita života a tělesnost*. 1. vyd. Praha: Karolinum, 2002. ISBN 80-7184-580-90
- HRDÁ, J. *Osobní asistence, poradenství a zprostředkování*. 1. vyd. Praha: APZP, 2006. 77 s. ISBN 80-239-6415-1.
- IANNACCONE, S.T.; AmSMART Group. *Outcome measures for pediatric spinal muscular atrophy*. Arch Neurol 2002. 59:1445–50.
- IANNACCONE, S.T.; HYNAN L.S. *Reliability of 4 outcome measures in pediatric spinal muscular atrophy*. Arch Neurol 2003. 60:1130–6.

- IANNACCONI, S.T.; SMITH S.A.; SIMARD L.R. *Spinal muscular atrophy. Curr Neurol Neurosci Rep.* 2004. 4:74-80.
- IANNACCONI S.T. a kol. *The PedsQL™ in pediatric patients with Spinal Muscular Atrophy: Feasibility, reliability, and validity of the Pediatric Quality of Life Inventory™ Generic Core Scales and Neuromuscular Module.* *Neuromuscul Disord* 2009. 19:805-812.
- INTERNATIONAL CLASSIFICATION OF IMPAIRMENTS, DISABILITIES AND HANDICAPS, Geneve, WHO 2001. ISBN 3-494-02257-7.
- JANKOVSKÝ, J. *Etika pro pomáhající profese.* 1. vyd. Praha: Triton, 2003. 223 s. ISBN 80-7254-329-6.
- JANKOVSKÝ, J. *Ucelená rehabilitace dětí s tělesným a kombinovaným postižením: somatopedická a psychologická hlediska.* 2. dopl. vyd. Praha: Triton 2006. 168 s. ISBN 80-7254-730-5.
- JEDLIČKA, P.; KELLER, O. *Speciální neurologie.* 1. vyd. Praha: Galén, 2005. 424 s. ISBN 80-7262-312-5.
- JESENSKÝ, J. *Andragogika a gerontagogika handicapovaných.* 1. vyd. Praha: Karolinum, 2000. 354 s. ISBN 80-7184-823-9.
- JESENSKÝ, J. *Základy komprehensivní speciální pedagogiky.* 1. vyd. Hradec Králové: Gaudeamus, 2000. 275 s. ISBN 80-7041-196-1.
- KALOVÁ, H.; PETR, P. *Biologické, psychické a sociální dimenze kvality života handicapovaných osob. Kvalita života u chronických onemocnění. Její rozdíly podmíněné pohlavím.* *Folia Phoenix*, 2005, 10(Supl 1): 24-24, ISSN 1801-1063.
- KNOEPFFLER, N. *Menschenwürde in der Bioethik.* Heidelberg: Springer, 2004. 220 s. ISBN 3-540-21455-0.
- KOČOVÁ, H. *Etické aspekty pomoci v rodině s postižením spinální muskulární atrofii.* [online] *Neurologie pro praxi*, 2013. str. 216 [cit. 2013-08-10]. Dostupné z WWW: <http://www.neurologiepropraxi.cz/casopis.php>



- KOČOVÁ, H. *Health Related Quality of Life in Children and Adolescents with Spinal Muscular Atrophy in the Czech Republic*, Pediatric Neurology IF přijat k publ. 1/2014  
[www.elsevier.com/locate/pnu](http://www.elsevier.com/locate/pnu)
- KOČOVÁ, H. *Kompenzační pomůcky pro děti s tělesným postižením* [online] [cit. 2012-05-25] Dostupné z WWW: <http://dumrodin.cz>.
- KOČOVÁ, H. *Etické aspekty práce s rodinou s postižením spinální svalové atrofie*. In: HÁJKOVÁ, V.; STRNADOVÁ, I. a kol. *Zředený život. Léčebné psychosociální a výchovně vzdělávací aspekty progresivních onemocnění*. Praha: EPOCH 2010a. ISBN 978-80-904464-0-0.
- KOČOVÁ, H. *Specifika posuzování SVP u SMA a svalových dystrofií*. In Michalík et al., *Metodika posuzování speciálně vzdělávacích potřeb u dětí a žáků se vzácnými onemocněními*. Olomouc: Společnost pro mukopolysacharidozu, 2012. 118 s. ISBN 978-80-86532-26-4.
- KOČOVÁ, H. *Vliv postižení na vývoj a formování osobnosti dětských pacientů s chronickým onemocněním spinální muskulární atrofie*. In: HÁJKOVÁ, V.; STRNADOVÁ, I. a kol. *Zředený život. Léčebné psychosociální a výchovně vzdělávací aspekty progresivních onemocnění*. Praha: EPOCH 2010b. ISBN 978-80-904464-0-0.
- KOMÁREK, V.; ZUMROVÁ, A. *Dětská neurologie*. 2. vyd. Praha: Galén, 2008. 195 s. ISBN 978-80-7262-492-8.
- KRÁLOVÁ, J.; RÁŽOVÁ, E. *Sociální služby a příspěvek na péči*. 2. aktual. vyd. Olomouc: Anag, 2008. 374 s. ISBN 978-80-7263-462-0.
- KRAUS, J. a kol. *Dětská mozková obrna*. Praha: Grada, 2005. ISBN 80-247-1018-8.
- KRAUS, J. *Nervosvalové choroby*. In: KOMÁREK, V.; ZUMROVÁ, A. a kol. *Dětská neurologie*. Praha: Karolinum/Galen, 2000.
- KRAUS, J. *Spinální svalové atrofie v dětském věku*. [online] *Neurol. pro praxi*, 2006. [cit. 2008-05-30] . Dostupné z WWW: <http://www.solen.cz/pdfs/neu/2006/01/07.pdf>
- KRAUS, J. a kol. *Nový akademický slovník cizích slov A-Ž*. 1. vyd. Praha: Academia, 2005. 879 s. ISBN 80-200-1351-2.

- KRAWCZYK, P. a kol. *FCP ortézy – aplikace, indikace a kontraindikace*. Ortopedická protetika, 2004, 6 (11), 11-12. ISSN 1212-6705.
- KREJČÍŘOVÁ, O. *Kapitoly ze speciální pedagogiky*. 1. vyd. Praha: Eteria, 2002. 127 s. ISBN 80-238-8729-7.
- KŘIVOHLAVÝ, J. *Psychologie moudrosti a dobrého života*, 1. vyd. Praha: Grada, 2009. 138 s. ISBN 978-80-247-2362-4.
- KŘIVOHLAVÝ, J. *Psychologie nemoci*. 1. vyd. Praha: Grada Publishing, 2002. 200 s. ISBN 80-247-0179-0.
- KVĚTOŇOVÁ-ŠVECOVÁ, L. ed. *Edukace dětí se speciálními potřebami v raném a předškolním věku*. Brno: Paido, 2004. 126 s. ISBN 80-7315-063-8.
- LANGMEIER, J.; KREJČÍŘOVÁ, O. *Vývojová psychologie s úvodem do vývojové neurofyzologie*. 1. vyd. Praha: H&H, 1998. 132 s. ISBN 80-86022-37-4.
- LANGMEIER, J.; BALCAR, K.; ŠPITZ, J. *Dětská psychoterapie*. 2. rozš. a přeprac. vyd. Praha: Portál, 2000. 431 s. ISBN 80-7178-381-1.
- LAMB, C.; PEDEN, A. *Understanding the Experience of Living with Spinal muscular Atrophy: A Qualitative Description*. J Neurosci Nurs. 2008; 40(4):250-6.
- MAREŠ, J. a kol. *Kvalita života u dětí a dospívajících*. Brno: MSD, 2008. 235 s. ISBN 978-80-7392-076-0.
- MAŘÍKOVÁ, T., *Spinální muskulární atrofie a genetika. E-learning projektu Učíme se zvládat SMA, KR Smečno*. [online] 2010. [cit. 2010-05-25] Dostupný z WWW: [http://elearning.dumrodin.cz/zak\\_lekce.php?id\\_lekce=10122009094031707&id\\_kapitoly=10122009085544753&id\\_tematu=1012200908483683](http://elearning.dumrodin.cz/zak_lekce.php?id_lekce=10122009094031707&id_kapitoly=10122009085544753&id_tematu=1012200908483683)
- MATĚJČEK, Z.; DYTRYCH, Z. *Krizové situace v rodině očima dítěte*. 1.vyd. Dotisk Praha: Grada, 2005. 128 s. ISBN 80-247-0332-7.
- MATOUŠEK, O. *Komplexní, interdisciplinární a týmový přístup k ohroženým dětem a role sociálního pracovníka*. In MATOUŠEK, O., a kol. *Metody řízení a sociální práce*. Praha: Portál, 2003. s. 203-205. ISBN 80-7178-548-2.

- MAREŠ, J. *Kvalita života u dětí a dospívajících III*. Brno: MSD, 2008. 258 s. ISBN 9788073920760.
- MICHALÍK, J. a kol. *Kvalita života osob pečujících o člena rodiny s těžkým zdravotním postižením*. 1.vyd. Olomouc: Univerzita Palackého, 2011. 219 s. ISBN 978-80-244-2957-1.
- MICHALÍK, J. *Rodiče a dítě se zdravotním postižením (nejen) na základní škole*. 1. vyd. Olomouc: Studio Press, 2013. 150 s. ISBN 978-80-86532-29-5.
- MICHALÍK, J. *Metodický průvodce Rodiče a dítě se zdravotním postižením (nejen) na základní škole*. 1. vyd. Ústí nad Labem: Ing. Tomáš Mikulenka, 2012. 234 s. ISBN 978-80-904927-8-3.
- MEZINÁRODNÍ KLASIFIKACE FUNKČNÍCH SCHOPNOSTÍ, DISABILITY A ZDRAVÍ: MKF. 1. české vyd. Praha: Grada, 2001. 278 s. ISBN 978-80-247-1587-2.
- NÁRODNÍ PLÁN PODPORY A INTEGRACE OBČANŮ SE ZDRAVOTNÍM POSTIŽENÍM NA OBDOBÍ 2006–2009. Usnesení vlády ČR ze dne 17. 8. 2005 č. 1004. Praha, 2005. ISBN 80-86734-66-8. [cit. 2008-05-30]. Dostupné z WWW: <http://www.vlada.cz/files/rvk/vvzpo/NPPI-A4.pdf>
- NELSON L.; OWENS H.; HYNAN L.S.; IANNACCONE S.T. *The gross motor fiction measure is a valid and sensitive outcome measure for spinal muscular atrophy*. *Neuromuscul Disord* 2006; 16:374–80.
- NEWMAN, S. *Hry a činnosti pro vývoj dítěte s postižením*. 1. vyd. Praha: Portál, 2004. 167 s. ISBN 80-7178-872-4.
- NOVOSAD, L. *Základy speciálního poradenství*. 2. vyd. Praha: Portál, 2006. 159 s. ISBN 80-7367-174-3.
- NOVOSAD, L. *Některé aspekty socializace lidí se zdravotním postižením*. 1. vyd. Liberec: TU, 1997. 50 s. ISBN 80-7083-268-1.
- ORTH, H. *Dítě ve Vojtově terapii*, 1. vyd. Č. Budějovice: KOPP, 2009. 216 s. ISBN-13: 978-80-7232-378-4.

- OŠLEJŠKOVÁ, H.; BÁLINTOVÁ, Z. *Neurologické nemoci, u kterých je nutná spolupráce s ortopedem. Čes.-slov. Pediatr.*, 2007, 62(1):114-118.
- PAVLŮ, D. *Speciální fyzioterapeutické koncepty a metody*. 1. vyd. Brno: Cerm, 2002. 239 s. ISBN 80-7204-266-1-1.
- PEDHAZUR E.J.; SCHMELKIN L.P. *Measurement, design, and analysis: an integrated approach*. Hillsdale, NJ: Erlbaum, 1991. 840 s. ISBN 978-0805810639.
- PELCHAT, D.; LEFEBVRE, H. *A holistic intervention programme for families with child with a disability*. *J Advan Nurcing*, 48(2):124 -131.
- PIPEKOVÁ, J. *Kapitoly ze speciální pedagogiky*. 2. rozš. a přepr. vyd. Brno: Paido, 2006. 403 s. ISBN 80-7315-120-0.
- PODEŠVA, L. *Manuál zaměřený na integraci osob se zdravotním postižením do společnosti*. 1. vyd. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci, 2007. 40 s. ISBN 978-80-244-1629-8.
- PREVENDÁROVÁ, J. *Rodina s postihnutým dítětem*. Dunajská Streda: 1998.
- PRŮCHA, J. *Česko-anglický pedagogický slovník*. 1. vyd. Praha: ARSCI, 2005. 138 s. ISBN 80-86078-50-7.
- REPKO, M. a kol. *Neuromuskulární deformity páteře*. 1. vyd. Praha: Galén, 2008. 123 s. ISBN 978-80-7262-536-9.
- RIDZOŇ, P. ; MAZANEC R. *Paliativní péče u terminálních stavů chorob motorického neuronu (amyotrofické laterální sklerózy, progresivní bulbární paralýzy a progresivní svalové atrofie)*. *Neurologie pro praxi* 2010, 11(1): 23–26 [cit. 2013-01-10]. Dostupné z WWW: <http://www.neurologiepropraxi.cz/pdfs/neu/2010/01/08.pdf>
- ROENECKL, H. *Rodiny v silovém poli společenských realit: teologicko-etické reflexe*, in ŠRAJER, J.; MUSIL, L. *Etické kontexty sociální práce s rodinou*. České Budějovice, Brno: Albert, 2008. 150 s. ISBN 978-80-7326-145-0.
- RŮŽIČKOVÁ, K. *Vybrané kapitoly z rehabilitace osob se zdravotním postižením*. 1. vyd. Hradec Králové: Gaudeamus, 2005. 72 s. ISBN 80-7041-139-2.
- ŘÍČAN, P. *Cesta životem*. 1. vyd. Praha: Panorama, 1989. 435 s. ISBN 80-7038-078-0.

- SCHROTH, M. *Breathing basics*. USA FSMA 2009. [online] [cit. 2010-05-25] Dostupné z WWW:<http://www.fsma.org/UploadedFiles/FSMACommunity/Forum/ForumPublications/FSMABreathingBrochure.pdf>
- SIMONDS, A. *Ethical aspects of home long term ventilation in children with neuromuscular disease*. *Paediatr Respir Rev*. 2005; 6:209-214.
- SKOPALOVÁ, I. *Výchovně vzdělávací procesu a možnosti žáka se spinální svalovou atrofií*. Ostrava: PF OSU. 109 s. 2010.
- SLANÝ, J. *Aktuální pohledy na problematiku pediatrické thanatologie*. *Paliat med liec boles*, 2008, 1(2): 91-93.
- SOUeidAN, S. *Neuromuscular Diseases*. In: *Child and Adolescent Neurology*, Ed. MOSBY, R.D. St. Louis 1998.
- SPINALE MUSKELATROPHIE. WENN DIE NERVEN VERSAGEN. [online] 2006. [cit. 2008-05-30]. Dostupné z WWW: <http://www.uni-protokolle.de/nachrichten/id/107349/>
- STANDARD OF CARE. [online] 2011. [cit. 2012-02-15] [http://www.treat-nmd.eu/userfiles/file/general/SMA\\_SoC\\_brochure\\_EN.pdf](http://www.treat-nmd.eu/userfiles/file/general/SMA_SoC_brochure_EN.pdf)
- ŠYKOROVÁ, K. *Základy sociologie, filosofie a etiky pro pomáhající profese*. 1. vyd. Liberec: TU, 2008. 94 s. ISBN 978-80-7372-323-1.
- ŠKOLSKÝ ZÁKON, 2008. [online] [cit. 2010-05-25] Dostupné z WWW: [http://www.msmt.cz/uploads/soubory/zakony/Uplne\\_zneni\\_SZ\\_317\\_08.pdf](http://www.msmt.cz/uploads/soubory/zakony/Uplne_zneni_SZ_317_08.pdf)
- ŠLAPAL, R. *Dětská neurologie pro speciální pedagogy*. 1. vyd. Brno: Paido, 1996. 42 s. ISBN 80-85931-17-6.
- TICHÝ, J. *Neurologie*. Praha: Karolinum, 1997. 322 s. ISBN 80-7184-492-6.
- ÚMLUVA NA OCHRANU LIDSKÝCH PRÁV A DŮSTOJNOSTI LIDSKÉ BYTOSTI V SOUVISLOSTÍ S APLIKACÍ BIOLOGIE A MEDICÍNY [online] 2010. [cit. 2010-05-25] Dostupné z WWW: [www.nrzp.cz/userfiles/file/Zahranici/umluva\\_biomedicina.doc](http://www.nrzp.cz/userfiles/file/Zahranici/umluva_biomedicina.doc)
- ÚMLUVA O PRÁVECH DÍTĚTE. 1989.[online] [cit. 2010-05-25]. Dostupné z WWW: <http://www.osn.cz/dokumenty-osn/soubory/umluva-o-pravech-ditete.pdf>

- ÚMLUVA OSN O PRÁVECH OSOB SE ZDRAVOTNÍM POSTIŽENÍM. 2006. [online]  
[cit. 2010-05-25] Dostupné z WWW: <http://www.nrzp.cz/umluva-osn-o-pravech-osob-se-zdravotnim-postizenim/>
- VÁGNEROVÁ, M. *Kognitivní a sociální psychologie žáka základní školy*. 1. vyd. Praha: Karolinum, 2001. 304 s. ISBN 80-246-0181-8.
- VÁGNEROVÁ, M. *Psychologické podmínky vzdělávání zdravotně, sociálně a sociokulturně znevýhodněných lidí*. 1. vyd. Liberec: TU, 2007. 72 s. ISBN 978-80-7372-184-8.
- VÁGNEROVÁ, M. *Psychopatologie pro pomáhající profese*. 4. rozš. a přepr. vyd. Praha: Portál, 2008. 872 s. ISBN 978-80-7367-414-4.
- VÁGNEROVÁ, M. *Psychologie handicapu*. 2. opr. vyd. Liberec: TU, 2003. 40 s. ISBN 80-7083-790-X.
- VANIER, J. *Cesta k lidství*. Přel. Ladislav Herzán. 1. vyd. Praha: Portál, 2004. 158 s. ISBN 80-7178-805-8.
- VARNI, J. W. PedsQL™ (Pediatric Quality of Life Inventory™): PedsQL™ Translations. [online]. 1998-2003 [cit. 2013-06-25]. Dostupné z: <http://pedsq.org/translations.html>
- VARNI, J. *The PedsQl Measurement Model for the Pediatric Quality of Life Inventory*. 2010. [online] [cit. 2010-05-25] Dostupné z WWW: <http://www.pedsq.org/>
- VELEMÍNSKÝ, M. a kol. *Klinická propedeutika pro studující ZSF JU*. České Budějovice: JU. ZSF, 2005. 106 p. ISBN 80-7040-837-5.
- VÍTKOVÁ, M. *Vzdělávání žáků se speciálními vzdělávacími potřebami*. 1. vyd. Brno: Paido, 2005. ISBN 978-80-7315-163-8.
- VÍTKOVÁ, M. a kol. *Integrativní speciální pedagogika, integrace školní a sociální*. 2. rozš. a přepr. vyd. Brno: Paido, 2004. 463 s. ISBN 80-7315-071-9.
- VÍTKOVÁ, M. *Somatopedické aspekty*. 2. rozš. a přepr. vyd. Brno: Paido, 2004. 304 s. ISBN 80-7315-134-0.

- VONDRÁČEK, P. *Nervosvalová onemocnění v dětském věku*. In: Ošlejšková H. a kol. Vybrané kapitoly z dětské neurologie. 1. vyd. Brno: Národní centrum ošetrovatelství a nelékařských zdravotnických oborů, 2008. 21 s. ISBN 978-80-7013-479-5.
- VONDRÁČEK, P.; ZAPLETALOVÁ, E.; OŠLEJŠKOVÁ, H.; MLČÁKOVÁ, L.; FAJKUSOVÁ, L. Ovlivnění exprese mRNA genu SMN2 inhibitory histonových deacetyláz a jejich vliv na fenotyp spinální svalové atrofie I. a II. typu. *Cesk Slov Neurol N* 2007; 70/103/(4).
- VYHLÁŠKA O VZDĚLÁVÁNÍ DĚTÍ, ŽÁKŮ A STUDENTŮ SE SPECIÁLNÍMI VZDĚLÁVACÍMI POTŘEBAMI A DĚTÍ, ŽÁKŮ A STUDENTŮ MIMOŘÁDNĚ NADANÝCH č. 73/2005. [online] [cit. 2010-05-25] Dostupné z WWW: <http://www.msmt.cz/dokumenty/vyhlaska-c-73-2005-sb-1>
- VYHLÁŠKA O VZDĚLÁVÁNÍ DĚTÍ, ŽÁKŮ A STUDENTŮ SE SPECIÁLNÍMI VZDĚLÁVACÍMI POTŘEBAMI A DĚTÍ, ŽÁKŮ A STUDENTŮ MIMOŘÁDNĚ NADANÝCH č. 147/2011. [online] [cit. 2010-05-25] Dostupné z WWW: <http://www.msmt.cz/dokumenty/vyhlaska-c-147-2011-sb-kterou-se-meni-vyhlaska-c-73-2005-sb>
- VYMĚTAL, J. *Úvod do psychoterapie*. 2. vyd. Praha: Grada, 2003. 262 s. ISBN 80-247-0253-3.
- VÝROST, J. *Sociálně kontexty moudrosti*. In RUISEL, I. (Ed.): *Múdrosť-inteligencia-osobnosť*. Bratislava: Ústav experimentálnej psychologie SAV 2006. 169 s. ISBN 80-88910-19-6.
- WEINFERTEROVÁ, E. (2010). *Sociální práce se seniory ve zdravotnickém zařízení*. [online], [citace 2010-08-21]. Dostupné z WWW: <http://www.mpece.com/modules.php?name=News&fiel=article&sid=11>
- WERDNIG G. *Die frühinfantile progressive spinale Amyotrophie*. *Arch Psychiatr Nervenkr* 1894. 26:706-44.
- WINNICK, J.P. *Adapted physical education and sport*. 1. vyd. USA: Human Kinetics, 2005. 573 s. ISBN 073605216X.

ZÁKON Č. 198/2009 Sb. o rovném zacházení a o právních prostředcích ochrany před diskriminací a o změně některých zákonů. 2009. [online] [cit. 2010-05-25] Dostupné z WWW: [http://portal.gov.cz/wps/portal/\\_s.155/702/.cmd/ad/.c/312/.ce/10822/.p/8412/\\_th/601/\\_mx.302/2104/\\_lpid.711/715/\\_l/cs\\_CZ/\\_lp.711/0/\\_s.155/702/\\_ps.2185/M/\\_ps.2104/X?PC\\_8412\\_l=198/2009&PC\\_8412\\_ps=10#10822](http://portal.gov.cz/wps/portal/_s.155/702/.cmd/ad/.c/312/.ce/10822/.p/8412/_th/601/_mx.302/2104/_lpid.711/715/_l/cs_CZ/_lp.711/0/_s.155/702/_ps.2185/M/_ps.2104/X?PC_8412_l=198/2009&PC_8412_ps=10#10822)

ZÁKON č. 108/2006 o sociálních službách. 2007. [cit.2011-05-01] . Dostupné z WWW: <http://www.sagit.cz/pages/sbirkatxt.asp?cd=76&typ=r&zdroj=sb06108>



## 11. KLÍČOVÁ SLOVA

- Kvalita života
- PedsQL
- Spinální muskulární atrofie
- Prenatální a preimplantační diagnostika
- Umělá plicní ventilace
- Integrace
- Inkluze
- Raná péče

## **12. SEZNAM ZKRATEK**

DUPV – Domácí umělá plicní ventilace

HRQOL – Health Related Quality of Life – kvalita života podmíněná zdravím

ICF – International Classification of Functioning, Disability and Health

IVP – Individuální vzdělávací plán

MKF – Mezinárodní klasifikace funkčních schopností, disability a zdraví

MŠMT – Ministerstvo školství a tělovýchovy

PedsQL 3.0 – Pediatric Quality of Life Inventory – Neuromuskulární modul – dotazník kvality života podmíněné nervosvalovým onemocněním

SEIQoL – Self Evaluation Individual Quality of Life – dotazník sebehodnocení kvality života z vlastního pohledu

SMA – Spinální muskulární atrofie

SPSS – Statistical Package for the Social Science – statistický program použitý pro vyhodnocení výsledků

SPC – Speciálně pedagogické centrum

SVP – Speciální vzdělávací plán

UPV – umělá plicní ventilace

## **13. PŘÍLOHY**

### **Seznam příloh**

Příloha 1 – Dotazník PedsQI – Neuromuskulární model – rodič

Příloha 2 – Dotazník PedsQI – Neuromuskulární model – dítě

Příloha 3 – Informovaný souhlas

Příloha 4 – Struktura rozhovoru s pečující osobou a také dítětem se SMA

Příloha 5 – Fotodokumentace

Identifikační číslo: \_\_\_\_\_

Datum: \_\_\_\_\_

# **PedsQL<sup>TM</sup>**

## **Neuromuskulární Modul**

Verze 3.0 - česky

### **ZPRÁVA RODIČŮ O MLADISTVÝCH (13-18 let)**

#### **POKYNY**

Mladiství s neuromuskulárním onemocněním mívají někdy specifické problémy. Na následující stránce je uveden seznam věcí, které by pro **vaši/vašeho mladistvou/mladistvého dceru/syna** mohly znamenat **problém**. Sdělte nám, prosím, **jak velký problém** každá věc znamenala pro **vašeho/vaši syna/dceru** v průběhu **posledního JEDNOHO měsíce** zakroužkováním následujících možností:

**0** jestliže není problém **nikdy**

**1** jestliže není problém **téměř nikdy**

**2** jestliže je problém **někdy**

**3** jestliže je problém **často**

**4** jestliže je problém **téměř vždy**

Každá vaše odpověď je správná.

Jestliže nerozumíte otázce, požádejte o pomoc.

Jak velký **problém** byly následující věci pro vaše dítě za poslední **JEDEN měsíc**? ...

<b>O JEHO NEUROMUSKULÁRNÍM ONEMOCNĚNÍ (PROBLÉMY V OBLASTI...)</b>	<b>Nikdy</b>	<b>Téměř nikdy</b>	<b>Někdy</b>	<b>Často</b>	<b>Téměř vždy</b>
1. Má problémy dýchat	0	1	2	3	4
2. Je často nemocný/á	0	1	2	3	4
3. Má vyrážky nebo boláky	0	1	2	3	4
4. Bolí ho/ji nohy	0	1	2	3	4
5. Cítí se unavený/á	0	1	2	3	4
6. Bolí ho/ji záda	0	1	2	3	4
7. Budí se unavený/á	0	1	2	3	4
8. Jeho/její ruce jsou slabé	0	1	2	3	4
9. Má problém si dojít na záchod	0	1	2	3	4
10. Má problémy s udržením si váhy	0	1	2	3	4
11. Má problémy používat ruce	0	1	2	3	4
12. Má problémy polykat jídlo	0	1	2	3	4
13. Trvá mu/ji dlouho se vykoupat nebo se osprchovat	0	1	2	3	4
14. Neúmyslně se poraní	0	1	2	3	4
15. Trvá dlouho, než se nají	0	1	2	3	4
16. Během noci má problém se přetočit na stranu	0	1	2	3	4
17. Má problémy se někam dostat s pomůckami	0	1	2	3	4

<b>KOMUNIKACE (PROBLÉMY V OBLASTI...)</b>	<b>Nikdy</b>	<b>Téměř nikdy</b>	<b>Někdy</b>	<b>Často</b>	<b>Téměř vždy</b>
1. Je pro něho/ni těžké říct lékařům nebo zdravotním sestřám jak se cítí	0	1	2	3	4
2. Je pro něho/ni těžké klást otázky lékařům nebo zdravotním sestřám	0	1	2	3	4
3. Je pro něho/ni těžké vysvětlit ostatním svoji nemoc	0	1	2	3	4

<b>O NAŠÍ RODINĚ (PROBLÉMY V OBLASTI...)</b>	<b>Nikdy</b>	<b>Téměř nikdy</b>	<b>Někdy</b>	<b>Často</b>	<b>Téměř vždy</b>
1. Pro naši rodinu je těžké si plánovat aktivity jako např. dovolenou	0	1	2	3	4
2. Pro naši rodinu je těžké, aby si dostatečně odpočinula	0	1	2	3	4
3. Myslím si, že peníze jsou problém v naší rodině	0	1	2	3	4
4. Myslím si, že naše rodina má hodně problémů	0	1	2	3	4
5. Mé dítě nemá pomůcky, které bych potřebovalo	0	1	2	3	4

Identifikační číslo \_\_\_\_\_

Datum: \_\_\_\_\_

# PedsQL<sup>TM</sup>

## Neuromuskulární Modul

Verze 3.0 - česky

### ZPRÁVA O MALÉM DÍTĚTI (5-7 let)

Pokyny pro tazatele:

***Zeptám se tě na věci, které mohou některým dětem dělat potíže. Rád bych věděl, jak velké potíže tyto věci dělají tobě.***




Ukažte dítěti šablonu a ukazujte na ni během čtení odpovědi.

***Jestli ti to nikdy nedělá potíže, ukaž na usmívající se obličej.***

***Jestli ti to někdy dělá potíže, ukaž na prostřední obličej.***

***Jestli ti to skoro vždycky dělá potíže, ukaž na zamračený obličej.***

***Každou otázku přečtu. Ukaž na obrázek, ať vím, jak velké potíže ti tato věc dělá. Nejdříve si to vyzkoušíme.***

	Nikdy	Někdy	skoro vždycky
Je pro tebe těžké lusknout prsty?			

Požádejte dítě, ať lusknou prsty, aby bylo možné zjistit, zda byla otázka správně zodpovězena. Zopakujte otázku, jestliže dítě předvede odpověď lišící se od jeho jednání.

**Zamysli se nad tím, jak se ti vedlo v posledních několika týdnech. Poslouchej pozorně každou větu a řekni mi, jak velké potíže s tím máš.**

Po přečtení položky ukažte na šablonu. Jestliže dítě váhá nebo se zdá, že nechápe, jak má odpovědět, přečtete možnosti odpovědi a ukazujte přitom na obličej.

<b>O MÉM NEUROMUSKULÁRNÍM ONEMOCNĚNÍ (PROBLÉMY V OBLASTI...)</b>	<b>Nikdy</b>	<b>Někdy</b>	<b>Téměř vždy</b>
1. Mám problémy dýchat	0	2	4
2. Jsem často nemocný/á	0	2	4
3. Mám vyrážky nebo boláky	0	2	4
4. Bolí mě nohy	0	2	4
5. Cítím se unavený/á	0	2	4
6. Bolí mě záda	0	2	4
7. Budím se unavený/á	0	2	4
8. Moje ruce jsou slabé	0	2	4
9. Mám problém si dojít na záchod	0	2	4
10. Mám problémy s udržení si váhy	0	2	4
11. Mám problémy používat ruce	0	2	4
12. Mám problémy polykat jídlo	0	2	4
13. Trvá mi dlouho se vykoupat nebo se osprchovat	0	2	4
14. Neúmyslně se poraním	0	2	4
15. Trvá dlouho, než se najím	0	2	4
16. Během noci mám problém se přetočit na stranu	0	2	4
17. Mám problémy se někam dostat s mými pomůckami	0	2	4

## Jak velké potíže ti to dělá?

Nikdy



Někdy



Skoro vždycky





## **Příloha 3: Informovaný souhlas**

### **Informovaný souhlas**

pro výzkumný projekt: **Kvalita života dětí s onemocněním spinální muskulární atrofie**

období realizace: 2010-2013

řešitelé projektu: Helena Kočová

Vážená paní, vážený pane,

obracíme se na Vás se žádostí o spolupráci na výzkumném projektu, jehož cílem je zúčastněné (participantní) pozorování, které bude realizováno v průběhu celého výzkumu přímo v přirozeném prostředí dětí v rodinách a také při pořádání psychorehabilitačních a odlehčovacích pobytů a tábora pro tyto děti. Přímé pozorování bude realizováno osobou provádějící poradenskou službu rané péče. Dále bude pozorovatelem odborný personál, s nímž bude průběh každého sezení konzultován. Průběh pozorování bude autorkou písemně zaznamenáván a dokumentován. V některých případech dětí se SMA II. a III. typu bude přímé pozorování rozšířeno také na letní tábor, jehož se zmíněné děti zúčastní. Z účasti na projektu pro Vás vyplývají tyto výhody či rizika – přiblížení problematiky závažného nevléčitelného progresivního onemocnění spinální muskulární atrofie laické a odborné veřejnosti za účelem zkvalitňování multidisciplinární péče o dítě s tímto uvedeným onemocněním. Pokud s účastí na projektu souhlasíte, připojte podpis, kterým vyslovíte souhlas s níže uvedeným prohlášením.

#### **Prohlášení**

Prohlašuji, že souhlasím s účastí na výše uvedeném projektu. Řešitel/ka projektu mne informoval/a o podstatě výzkumu a seznámil/a mne s cíli a metodami a postupy, které budou při výzkumu používány, podobně jako s výhodami a riziky, které pro mne z účasti na projektu vyplývají. Souhlasím s tím, že všechny získané údaje budou použity jen pro účely výzkumu a že výsledky výzkumu mohou být anonymně publikovány.

Měl/a jsem možnost vše si řádně, v klidu a v dostatečně poskytnutém čase zvážit, měl/a jsem možnost se řešitele/ky zeptat na vše, co jsem považoval/a za pro mne podstatné a potřebné vědět. Na tyto mé dotazy jsem dostal/a jasnou a srozumitelnou odpověď. Jsem informován/a, že mám možnost kdykoliv od spolupráce na projektu odstoupit, a to i bez udání důvodu.

Tento informovaný souhlas je vyhotoven ve dvou stejnopisech, každý s platností originálu, z nichž jeden obdrží moje osoba (nebo zákonný zástupce) a druhý řešitel projektu.

Jméno, příjmení a podpis řešitele projektu: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_ V \_\_\_\_\_ dne: \_\_\_\_\_

Jméno, příjmení a podpis účastníka v projektu (zákonného zástupce): \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_ V \_\_\_\_\_ dne: \_\_\_\_\_

#### **Příloha 4: Struktura rozhovoru s pečující osobou a také dítětem se SMA**

1. Jak se Vám podařilo v předškolním věku a školním věku zajistit úspěšnost integrace a inkluze Vašeho dítěte?
2. Jakým způsobem přispěly k inkluzi a integraci sociální služby a osobní asistence?
3. Jak důležitou úlohu hrála osobnost dítěte při integraci a inkluzi?
4. Jakou hrálo úlohu při integraci vlastní onemocnění – jeho typ, projevy?
5. Jakou úlohu hrály při integraci kompenzační pomůcky (co Vám chybělo, jak dlouho proces trval, v čem byl největší problém znemožňující integraci)?
6. Jakou úlohu při integraci představoval bezbariérový přístup a bezbariérové prostory (bylo potřeba něco přestavět, upravit a jak se k tomu postavilo předškolní zařízení)?
7. Vliv integrace na kvalitu života rodiny s onemocněním SMA u dítěte?

## Příloha 5: Fotodokumentace

Ze života dětí se SMA



Toník, SMA I. typu



Anička, SMA I. typu



Děti se SMA na letním táboře



Děti se SMA na psychorehabilitačním pobytu s rodiči a zdravými sourozenci



USA Professionals and Family Conference Florida 2011

[www.fsma.org](http://www.fsma.org)