



Zdravotně
sociální fakulta
Faculty of Health
and Social Studies

Jihočeská univerzita
v Českých Budějovicích
University of South Bohemia
in České Budějovice

Jihočeská univerzita v Českých Budějovicích
Zdravotně sociální fakulta
Katedra ošetrovatelství a porodní asistence

Diplomová práce

Problematika ošetrovatelské péče o dítě se Spinální muskulární atrofií

Vypracoval: Bc. Petra Bubalová
Vedoucí práce: Mgr. Dita Nováková PhD.

České Budějovice 2015

Abstrakt

Spinální muskulární atrofie (SMA) je dědičně podmíněné onemocnění charakteristické progresivní ztrátou α -motoneuronů předních míšních rohů, jejímž následkem dochází k atrofizaci svalů. Díky tomu se děti již v brzkém věku stávají invalidními a závislými na pomoci a péči druhých osob. Jedná se o relativně vzácné onemocnění, jehož prevalence je 1:6000 dětí. Spinální svalová atrofie je rozdělena na 4 typy dle závažnosti postižení a době vzniku prvních příznaků. I přes značný mnohaletý výzkum se dosud nepodařilo najít lék, který by dokázal tuto nemoc vyléčit. Do dnešní doby existují pouze metody zpomalující progresi.

Diplomová práce s názvem Problematika ošetrovatelské péče o dítě se Spinální muskulární atrofií je rozdělena na 2 části. První část je teoretická a zabývá se historií, projevy a klasifikací SMA, diagnostikou, léčbou, rehabilitací, výživou, ošetrovatelskou péčí, vzděláváním, dopadem SMA na rodinu a možnostmi sociálního zabezpečení těchto rodin. Z teoretických poznatků jsme vycházeli při realizaci výzkumného šetření, jež tvoří druhou část diplomové práce. Empirickou část tvoří 2 hlavní cíle a to: Zjistit zásady ošetrování dítěte se spinální muskulární atrofií a Zjistit dopad diagnózy spinální muskulární atrofie na život dítěte a jeho rodiny

Výzkumné šetření dále obsahovalo 4 výzkumné otázky a to: Jaké jsou zásady ošetrování dítěte se spinální muskulární atrofií?, Jaké jsou nejčastější problémy při péči o dítě se spinální muskulární atrofií?, Jsou rodiče dostatečně edukováni o problematice dítěte se spinální muskulární atrofií?, Jaký dopad má přítomnost dítěte se spinální muskulární atrofií na jeho rodinu?

Při realizaci empirické části bylo použito kvalitativního výzkumného šetření. K získávání dat bylo využito 2 kvalitativních metod, polostrukturovaného rozhovoru a zúčastněného skrytého pozorování. Rozhovory byly vedeny se 3 výzkumnými soubory, s 11 všeobecnými sestrami z Nemocnice České Budějovice a Fakultní nemocnice Motol, se 7 matkami dětí se SMA I. a II. typu na letním táboře pro děti se SMA a s 5 osobními asistenty. Výběr všech respondentů byl záměrný. Všechny rozhovory byly nahrávány na diktafon a následně doslovně přepsány v programu Microsoft Office Word 2007. Pozorování bylo zaznamenáno do pozorovacího archu a následně přepsáno v programu Microsoft Office Word 2007. Výzkumné šetření probíhalo na základě dobrovolného souhlasu všech respondentů.

Z výzkumného šetření vyplynulo, že dítě se SMA vyžaduje komplexní ošetrovatelskou péči zajišťující základní lidské potřeby, tedy hygienu, stravování, vyprazdňování a oblékání. Zda děti potřebují při sebezpečí pomoc nebo zda jsou na péči druhé osoby plně závislé, záleží na typu SMA a individualitách jednotlivých případů. V důsledku progresu se děti stávají stále více závislé na péči druhé osoby a počet intervencí a odborných výkonů stoupá. U dětí dochází k ochabování svalstva všech částí těla. Postupně dochází k vymizení schopnosti chodit i sedět a omezení či znemožnění hybnosti horních končetin. Ochabnutí se týká též dýchacího svalstva. Obě matky dětí se SMA I. typu uvedly, že má jejich dítě zavedenu tracheostomii a je plně závislé na umělé plicní ventilaci. Jako prevenci ochabování dýchacího svalstva provádějí všechny matky dechovou rehabilitaci. Jako prevenci aspirace slin provádějí obě matky dětí se SMA I. typu odsávání z dutiny ústní, nosu a dolních cest dýchacích přes tracheostomii. Následkem ochabování pohybového svalstva a upoutání dítěte na invalidní vozík nebo lůžko dochází u dětí k různým deformitám skeletu. Deformity páteře vedou k vadnému držení těla, v jehož důsledku dochází k útlaku vnitřních orgánů, jako jsou plíce nebo střeva, způsobující závažné komplikace. Ke zmírnění a prevenci deformit je vhodné provádět u dětí pravidelnou rehabilitaci, jež dle šetření provádějí se svými dětmi všechny matky. U sedících i ležících dětí je nutné pravidelné polohování k prevenci vzniku dekubitů. Dále je nutné pamatovat na ochabování žvýkacích a polykacích svalů a tudíž problematickou výživu dítěte. Obě matky dětí se SMA I. typu uvedly, že má jejich dítě zaveden PEG. V důsledku ochabnutí navíc u jejich dětí dochází k hromadění slin v dutině ústní a samovolnému vytékání slin ústy. Z tohoto důvodu matky pravidelně provádějí odsávání a hygienu okolí úst.

Dále bylo zjištěno, že nejčastější problémy u dětí se SMA I. typu jsou dle rozhovorů s matkami obavy z rizika zástavy dýchání a vypadávání tracheostomie a vyřizování záležitostí ohledně péče jako je velké množství jednorázových pomůcek a HOME CARE týkající se domácí plicní ventilaci a financování všeobecných sester. Dle matek dětí se SMA II. typu jsou to pak psychická a fyzická náročnost, riziko vzniku komplikací a deformit skeletu. Sestry jako nejčastější problém uvedly respirační obtíže.

Z výzkumu dále vyplynulo, že v rámci edukace o problematice SMA byly edukovány všechny matky a to při sdělení diagnózy u jejich dítěte. Ne všechny matky považovaly informace za dostatečné. Získané informace byly ve všech případech základní a vyžadovaly

doplnění z jiných zdrojů. Sestry matky informovaly pouze v rozsahu ošetrovatelské péče. U oblasti sociální problematiky odkazovaly na sociální pracovníci nebo internetové zdroje. V oblasti informovanosti sester o sdružení pro rodiče s dítětem se SMA sestry prokázaly nedostatečnou znalost. Pokud byly sděleny organizace, jednalo se o všeobecné organizace pro jedince s postižením.

Jako poslední, na co jsme se ve výzkumu zaměřili, byl dopad přítomnosti dítěte se SMA na rodinu. V první řadě matky odpovídaly, že jejich život ovlivnilo už sdělení diagnózy, po které následovalo dlouhé období smířování. U jednoho otce nedošlo ke smíření dodnes. Dopad měla také na život sourozenců dítěte se SMA, neboť se od nich dále vyžadovala větší samostatnost a pomoc rodičům. Jedna matka svého syna dokonce do péče o jeho bratra se SMA aktivně zapojuje. Péče o dítě se SMA je také finančně náročná. Všechny matky kromě RSMII5, která nemůže pro nízký věk dítěte situaci posoudit, považují péči o dítě se SMA za značně finančně náročnou. Některé matky uvádějí, že bez pomoci nadací, sbírek a příspěvků by o své dítě nemohly adekvátně pečovat.

Tato diplomová práce má pomoci sestřám a veřejnosti získat povědomí o problematice onemocnění Spinální svalová atrofie. Poukazuje na všechny aspekty péče o takto nemocné dítě, s kterými se denně potýkají jejich rodiče. Péče o dítě se SMA je pro jeho pečovatele velice náročná a vyžaduje značné omezení pro celou rodinu.

Informace, jež byly v průběhu výzkumu zjištěny, byly prezentovány na semináři pro všeobecné sestry v Nemocnici České Budějovice v lednu 2015.

Klíčová slova: spinální muskulární atrofie, hypotonie, dítě, sestra, rodiče, ošetrovatelská péče, tělesné postižení

Abstract

Spinal muscular atrophy (SMA) is a hereditary disease characterized by progressive loss of α -motoneurons of the spinal front corners, the consequence of which atrofizaci of muscles occurs. As a result, children become disabled and infirm dependent on the help and care of others at an early age. This is a relatively rare disease, the prevalence is about 1 : 6,000 children. Spinal muscular atrophy is divided into 4 types according to its severity and time of onset of symptoms. Despite significant longtime research, it has failed to find a drug that could cure this disease so far. To the present date, there are only methods that slow the progression.

The thesis titled The issue of nursing care for a child with spinal muscular atrophy is divided into 2 parts. The first part is theoretical and deals with history, symptoms and SMA classification, diagnosis, treatment, rehabilitation, nutrition, nursing, education, SMA impact on family and social security capabilities of these families. During the implementation of the research, which forms the second part of the thesis, we based on this theoretical background. The empirical part consists of two main objectives, namely: Learn the principles of treating a child with spinal muscular atrophy and determine the impact of the diagnosis of spinal muscular atrophy on the lives of children and their families.

The survey also contained 4 research questions, namely: What are the principles of treating a child with spinal muscular atrophy ? What are the most common problems in the care of a child with spinal muscular atrophy ? Are parents adequately educated on the issue of child with spinal muscular atrophy ? What impact has the presence of a child with spinal muscular atrophy in his family?

Qualitative research was used in the implementation of the empirical part . Two qualitative methods were used to collect the data, a semi-structured interview and a hidden observation of the participant . Interviews were conducted with 3 research files, with 11 general nurses from the České Budejovice Hospital and University Hospital Motol, 7 mothers of children with I and II. type SMA of a summer camp for children with SMA and with 5 personal assistants. The selection of all respondents was deliberate. All interviews were recorded and subsequently transcribed verbatim in Microsoft Office Word 2007. Observations were recorded on an observation sheet and subsequently transcribed in Microsoft Office Word 2007. The research was based on the voluntary consent of all respondents.

The research showed that children with SMA require comprehensive nursing care to ensure basic human needs, therefore, hygiene, eating, dressing and emptying. Whether the kids need Assistance when taking self-care or whether they are totally dependent on the care of another person, depends on the type of SMA and individualities of each case. As a result of progression, children become increasingly dependent on other people and the number of interventions and professional performance increases. It leads to weakening of the muscles of the body of children. Gradually it leads to the disappearance of the ability to walk and sit and reduction or discontinuation of movement of the upper limbs. Weakness also applies to the respiratory muscles. Both mothers of children with SMA type I have stated that their child has a tracheostomy in place and is completely dependent on artificial ventilation. To prevent weakening of the respiratory muscles both mothers perform respiratory rehabilitation. To prevent the aspiration of saliva both mothers of children with SMA type I perform the extraction from the oral cavity, the nose and the lower airways through the tracheostomy. As a result of locomotor muscle weakening and the fact that a child is confined to a wheelchair or bed, various deformities of the skeleton occur. Spinal deformity leads to poor posture, which results in the oppression of internal organs such as the lungs or intestines, causing serious complications. To alleviate and prevent deformities, regular rehabilitation of children should be done which, according to an investigation, all mothers carry out with their children. Seated and lying children need regular positioning to prevent pressure sores. It is also necessary to remember the slackening of chewing and swallowing muscles and therefore problematic child maintenance. Both mothers of children with SMA type I have stated that their child has introduced PEG. In addition, due to weakness an accumulation of saliva in the mouth and spontaneous leakage of saliva out of mouth occurs. For this reason, mothers regularly carry out the extraction and hygiene around the mouth.

It was also found that the most common problems with children with SMA type I are, according to interviews with mothers, the concern about the risk of apnea, dropping the tracheostomy and dealing with matters concerning the care, such as a large amount of disposable devices and HOME CARE on home ventilation and funding of general nurses. According to the mothers of children with SMA II. Type, the most common problems are then

mental and physical demands, the risk of complications and skeletal deformities. Nurses have reported respiratory problems as the most common problem.

The research also showed that in the context of education on the issue of SMA all mothers were educated when being told the diagnosis of their child. Not all mothers regarded such information as sufficient. In all cases the information obtained were basic and required supplementing from other sources. Nurses informed mothers only to the extent of nursing care. In the area of social issues they referred to the social worker or Internet resources. In the area of awareness of the existence of the association for parents of a child with SMA nurses have shown a lack of knowledge. If any organizations were named, they were the general organizations for individuals with disabilities.

The last thing we focused our research on was the impact of the presence of a child with SMA on the family. Mothers stated that their lives were affected for the first time when learning the diagnosis of the child, followed by a long period of reconciliation. One father has not reconciled with the fact until today. There was the impact on the lives of siblings of a child with SMA too, because of their demand of greater autonomy and assistance to parents. One mother even actively involved her son in the care of his brother with SMA. Caring for a child with SMA is also expensive. All except RSMAlI5 mothers who can not assess the situation because of the low age of her child consider childcare SMA as very expensive. Some mothers say that they would not be able to care adequately about their child without the help of foundations, collections and contributions.

This thesis should help nurses and the public to gain awareness of the disease of Spinal Muscular Atrophy. It refers to all aspects of care of such a sick child, with which their parents daily struggle. Caring for a child with SMA is very difficult for their caregivers and requires considerable restrictions for the whole family.

Information observed during the research were presented at a seminar for nurses in the České Budejovice Hospital in January 2015.

Keywords: spinal muscular atrophy, hypotonia, child, nurse, parents, nursing care, physical disability

Prohlášení

Prohlašuji, že jsem svoji diplomovou práci vypracovala samostatně pouze s použitím pramenů a literatury uvedených v seznamu citované literatury.

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

V Českých Budějovicích dne

.....

Bc. Petra Bubalová

Poděkování

Tímto bych ráda poděkovala své vedoucí práce Mgr. Ditě Novákové Ph.D. za odborné vedení, trpělivost a mnoho cenných rad při vypracovávání mé diplomové práce. Dále bych chtěla velice poděkovat Mgr. Heleně Kočové Ph.D., za její ochotné seznámení s danou problematikou a zajištění kontaktů na rodiny s dětmi se SMA a Mgr. Dagmar Světlíkové, jež mi umožnila zúčastnit se letního tábora pro děti se SMA, poskytla mi mnoho cenných rad a kontakty na rodiny s dětmi se SMA. Dále bych chtěla poděkovat všem rodičům, dětem a všeobecným sestřám, jež se mnou ochotně spolupracovaly při výzkumu. Konečně patří mé díky také rodině, jež mě v průběhu psaní mé diplomové práce všestranně podporovala.

OBSAH

ÚVOD.....	13
1 SOUČASNÝ STAV.....	14
1.1 Historie.....	14
1.2 Charakteristika spinální muskulární atrofie.....	14
1.3 Projevy Spinální muskulární atrofie.....	15
1.4 Klasifikace Spinální muskulární atrofie.....	16
1.4.1 SMA I. typu (Morbus Werdnig-Hoffmann I., akutní infantilní forma).....	16
1.4.2 SMA II. typu (Morbus Werdnig-Hoffmann II, chronická infantilní nebo také intermediální forma).....	17
1.4.3 SMA III. typu (Morbus Kugelberg-Welander, juvenilní forma nebo také lehká klinická forma).....	18
1.4.4 SMA IV. typu (adultní forma).....	19
1.4.5 Bulbospinální muskulární atrofie (Kennedyho nemoc).....	19
1.5 Diagnostika Spinální muskulární atrofie.....	20
1.6 Léčba.....	22
1.6.1 Farmakologická terapie.....	22
1.6.2 Respirační péče.....	23
1.6.2.1 Umělá plicní ventilace (UPV).....	23
1.6.2.2 Dechová rehabilitace.....	28
1.6.2.3 Odsávání z dýchacích cest.....	29
1.6.3 Ortopedická léčba.....	30
1.6.4 Chirurgická léčba deformit páteře.....	31
1.7 Rehabilitace.....	33
1.7.1 Vojtova metoda reflexní lokomoce.....	33
1.7.2 Kabatova metoda (Proprioceptivní neuromuskulární facilitace – PNF).....	33
1.7.3 Fyzioterapeutický koncept dle Čáповé - Terapie Bazálními programy a podprogramy.....	34
1.7.4 Vodoléčba.....	34
1.7.5 Hipoterapie.....	35
1.7.6 Motomed.....	35
1.7.7 Vertikalizační stůl.....	36
1.7.8 Parapodium.....	36

1.8	Výživa	36
1.9	Ošetrovatelská péče o dítě se Spinální muskulární atrofií	38
1.9.1	Ošetrovatelská péče o dítě se SMA I. typu.....	38
1.9.1.1	Hygienická péče	38
1.9.1.2	Polohování	39
1.9.1.3	Toaleta dýchacích cest	39
1.9.1.4	Péče o tracheostomickou kanylu.....	41
1.9.1.5	Péče o sondy k enterální výživě	42
1.9.1.6	Způsoby podání enterální výživy	44
1.9.1.7	Domácí umělá plicní ventilace.....	45
1.9.2	Děti se SMA II. a III. typu.....	47
1.10	Vzdělávání dětí se SMA.....	47
1.10.1	Děti na UPV	47
1.10.2	Děti bez UPV	48
1.11	Dopad diagnózy SMA na rodinu a dítě	49
1.11.1	Dopad na rodiče	50
1.11.2	Jak dítě vnímá své postižení.....	51
1.12	Možnosti sociálního zabezpečení osob se zdravotním postižením	52
1.12.1	Průkaz osoby se zdravotním postižením	52
1.12.2	Dávky pro osoby se zdravotním postižením	53
1.12.3	Síť sociálních služeb a možnosti využití dalších běžných služeb	53
2	CÍL PRÁCE	54
2.1	Cíle práce.....	54
2.2	Výzkumné otázky.....	54
3	METODIKA	55
3.1	Použité metody.....	55
3.2	Charakteristika výzkumného souboru.....	56
4	VÝSLEDKY	59
4.1	kategorizace výsledků	59
4.1.1	rozhovory se sestrami	59
4.1.2	rozhovory s matkami dětí se SMA	69
4.1.3	rozhovory s osobními asistenty	87

4.1.4 pozorování dětí se SMA	91
5 DISKUZE.....	95
6 ZÁVĚR	122
7 SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY	125
8 PŘÍLOHY	131
8.1 Seznam příloh.....	131

Seznam použitých zkratek

SMA	Spinál muscular atrophy (spinální svalová- muskulární atrofie)
UPV	Umělá plicní ventilace
PEEP	Positive end-expiratory pressure
CPAP	Continuous positive airway pressure
NIV	Neinvazivní plicní ventilaci
BiPAP	Bilevel positive airway pressure
PEG	Perkutánní endoskopická gastrostomie
PEJ	Perkutánní endoskopická jejunostomie
TP	1. stupeň mimořádných výhod u zdravotně znevýhodněných
ZTP	2. stupeň mimořádných výhod u zdravotně znevýhodněných
ZTP/P	3. stupeň mimořádných výhod u zdravotně znevýhodněných

Úvod

Spinální svalová atrofie představuje velice závažné neuromuskulární onemocnění, které děti invalidizuje již v raném věku. Do dnešního dne bohužel neexistuje léčba, která by toto onemocnění vyléčila nebo alespoň prokazatelně zpomalila. Vědci po celém světě stále hledají možnosti léčby, existuje množství výzkumů, u žádného z nich však zatím není efektivní výsledek.

Při výběru mé diplomové práce, jež je nazvána Problematika ošetrovatelské péče o dítě se Spinální svalovou atrofií, jsem vycházela z mé bakalářské práce, která se zabývala dětmi s Downovým syndromem. Protože mě toto specifické onemocnění velice zaujalo, rozhodla jsem se rozšířit si své vědomosti v oblasti zdravotního znevýhodnění dětí o další, velice specifické onemocnění. Téma mě zaujalo natolik, že jsem se v rámci výzkumu rozhodla absolvovat tábor pro děti se Spinální svalovou atrofií II. typu jako osobní asistent. Tato zkušenost pro mě byla velikým přínosem. Na vlastní kůži jsem si vyzkoušela, co péče o takto nemocné dítě zahrnuje. Strávila jsem péči o dítě se SMA II. typu týden a mohu s upřímností sdělit, že to bylo velice náročné.

Protože jde o onemocnění, jež zahrnuje široké spektrum oblastí, snažili jsme se pro tuto práci vybrat to, co nejvíce nastíní ošetrovatelskou problematiku. Záměrem práce je seznámení zdravotnického personálu i veřejnosti s problematikou péče o dítě se Spinální svalovou atrofií, neboť se jedná o onemocnění vzácné, o kterém je všeobecně nízké povědomí. Dále poukazujeme na náročnost péče o dítě se zdravotním znevýhodněním.

Diplomová práce je rozdělena na 2 samostatné části, teoretickou a výzkumnou. Teoretická část se zaměřuje na teoretické poznatky v oblasti Spinální svalové atrofie, jejím historickým vývojem, charakteristikou onemocnění a jeho jednotlivých typů, způsoby diagnostiky, možnosti léčby, rehabilitace, výživa, ošetrovatelská péče, vzdělávání, možnosti sociálního zabezpečení a síť sociálních služeb. Výzkumná část byla realizována na letním táboře pro děti se SMA, v Nemocnici České Budějovice, ve Fakultní nemocnici Motol a v domácnosti rodičů s dětmi se SMA. Výzkum byl zpracován jako kvalitativní výzkumné šetření.

1 SOUČASNÝ STAV

Spinální muskulární atrofie (SMA) je dědičně podmíněné onemocnění. Je charakteristické progresivní ztrátou α -motoneuronů předních míšních rohů, jejímž následkem dochází k atrofizaci svalů. K záchytu onemocnění dochází v dětském věku, nejčastěji mezi 2. a 12. rokem. Výskyt tohoto typu onemocnění je přibližně 1: 6000 dětí.

Spinální muskulární atrofie je onemocnění, které nelze vyléčit. Existují možnosti, jak průběh onemocnění zpomalit, i přes to však dochází k výrazné progresi. Ošetřovatelská péče tak vychází z aktuálního zdravotního stavu dítěte.

1.1 Historie

Etiopatogeneze nervosvalových poruch, jejichž příčinou jsou genetické defekty, byla do 80. let 20. století takřka neznámá. V té době dochází k postupné identifikaci jednotlivých genů zodpovědných za degeneraci motoneuronů, periferního nervstva a svalstva na základě mutace těchto genů a následně jejich abnormální exprese (1).

Jak již bylo řečeno, spinální muskulární atrofie je geneticky podmíněné, vrozené onemocnění. Její původ se nalézá v míše a vede k atrofizaci svalů. Tuto neurologickou poruchu na konci 19. století poprvé popsali, nezávisle na sobě, dva patologové a neurologové. Byl jím Guido Werdnig z Rakouska v letech 1890-91, který ji označil jako Svalovou dystrofii míšního původu. Druhý z nich byl Johann Hoffmann z Německa v roce 1892, který pro ni použil označení tzv. „Spinale muskellatrofie“. Oba také navíc odhalili familiární výskyt této nemoci a jejich jména nesou označení nejzávažnější formy této poruchy. Tato forma byla však ve skutečnosti pouze středně závažná. První popis těžké kojenecké formy provedl roku 1899 Sylvestre. Ke stejnému zjištění došel roku 1903 také Beevor. Mírná formu SMA, při které je pacient schopný se udržet ve stoji a chůze, byla poprvé popsána až po roce 1950 Wohlfartem, Fezem a Eliassonem. Podrobnější popis pak provedl Kugelberg a Welander (2, 3).

1.2 Charakteristika spinální muskulární atrofie

Spinální muskulární atrofie (dále SMA) představuje klinicky heterogenní skupinu chorob vázaných na dlouhém raménku 5. chromozomu. Pro SMA je charakteristická progresivní ztráta

alfa-motoneuronů předních rohů míšních, nezdědka také motorických jader hlavových nervů. Následkem těchto změn dochází ke svalové hypotonii a atrofii. SMA je po Duchennově svalové dystrofii druhé nejčastější nervosvalové onemocnění a zároveň po cystické fibróze druhá nejčastější fatální autosomální recesivní porucha, jejíž počátek může být diagnostikován již v dětském věku (4, 5, 6, 7).

Incidence tohoto onemocnění se odhaduje na 1:6000 – 1:10000 živě narozených dětí. Nosičem tohoto zmutovaného genu je přibližně každý 40. člověk z celé populace. U nosičů tohoto genu se SMA neprojeví, protože je k jejímu vzniku nutná přítomnost dvou chybných genů. Dítě, u kterého byla diagnostikována SMA, získalo 2 abnormální kopie genu od svých rodičů, nosičů. Riziko, že dítě tyto geny zdědí od svých rodičů, je 1:4, tedy 25 % na jedno těhotenství (7).

V 96 % případech je SMA způsobena homozygotní delecí SMN1 (Survival motor neuron 1) genu, 7. exonu. To má za následek deficit genového produktu, známí též jako SMN protein, který je pro přežití motorických neuronů předních rohů míšních nepostradatelný. Ve zbývajících 4% případech dochází k mutaci na jedné a k delecii na druhé alele SMN1 genu. V této chromozomální oblasti 5q13 se také nalézá jedna nebo i více kopií SMN2 genu. Rozdíl mezi geny SMN1 a SMN2 je lokalizován v jejich kódující oblasti jednou nukleotidovou odlišností. Díky těmto změnám je však přibližně 80% pre-mRNA SMN2 genu při vzniku mRNA s delecí na 7. exonu zkráceno. Při translaci této mRNA dochází ke vzniku velice nestabilního a rychle degradujícího zkráceného proteinu SMN2 (1).

1.3 Projevy Spinální muskulární atrofie

Klinický průběh spinální muskulární atrofie je velice variabilní a představuje mnoho příznaků. Mezi nejvíce charakteristické znaky tohoto onemocnění patří svalová slabost, která se může pohybovat od lehké slabosti až po hypotonii. Jedná se o symetrickou, progresivní svalovou slabost, která probíhá ve směru od proximálního k distálnímu s převažujícím postižením proximálních svalů, tzn., že nohy jsou postiženy více než ramena a paže více než hlava. Se svalovou slabostí je spojena svalová atrofie a hypotonie. Dalším znakem jsou výrazně snížené až nepřítomné šlachové reflexy. Častým jevem je také fascikulace jazyka a viditelný třes rukou, nemusí být však přítomný u všech typů onemocnění. Omezená hybnost s sebou nese

řadu komplikací. Komplikacemi vyskytující se u všech typů SMA jsou různé stupně kontraktur a páteřních deformit. Nejzávažnějšími komplikace SMA jsou plicní infekce a restriční plicní nemoci (9, 10).

Vzhledem k tomu, že SMA představuje progresivní chorobu, dochází během růstu a vývoje ke zhoršení celkového stavu dítěte. V průběhu života se stále více zvyšuje svalová slabost, zhoršují se celkové příznaky a určité funkce vymizí (10).

1.4 Klasifikace Spinální muskulární atrofie

Na základě dosaženého věku a maximální úrovně motorických funkcí se spinální muskulární atrofie dělí do 4 základních klinických fenotypů (8).

1.4.1 SMA I. typu (Morbus Werdnig-Hoffmann I., akutní infantilní forma)

Werdnig-Hoffmannova choroba zahrnuje cca 35% z celkového počtu pacientů se SMA. K nástupu onemocnění dochází velice brzy, od narození do 6. měsíce věku dítěte dle závažnosti onemocnění. Jedná se o nejzávažnější formu charakterizovanou těžkou generalizovanou svalovou slabostí převážně proximální lokalizace, jejíž příznaky mohou být patrné již v prenatálním období. Snížené pohyby plodu v průběhu těhotenství popisuje až 35% matek. U těžkých případů může být u novorozenců přítomna artrogrypóza v důsledku snížených pohybů plodu, vrozené zlomeniny kostí a vrozené srdeční vady (8).

Během poporodní adaptace se u některých dětí mohou vyskytovat potíže s polykáním a dýcháním v souvislosti se svalovou hypotonií, většina dětí je však po porodu schopna spontánního dýchání a nedochází u nich ke ztrátě vědomí. Pláč dítěte je zpravidla nápadně tichý. Dítě zaujímá typickou polohu „žaby“. Jde o polohu, při které má dítě dolní končetiny v abdukci, přičemž kyčelní a kolenní klouby jsou ve flexi a vnitřní strana stehů se opírá o zem. Končetiny prakticky nejsou schopné zvednout nad podložku. Děti se SMA typu I. nebudou nikdy schopni se tahem posadit, sedět bez opory, postavit se ani samostatně chodit. Při posazování mají problém udržet hlavu, přepadává jim dopředu. Na akrálních částech končetin někdy nalézáme ortopedické deformity různého stupně. Ty většinou souvisejí s artrogrypózou spjatou se SMA. Postupná slabost obličejových svalů vede k problémům se sáním a krměním.

Přijímání potravy je stále více nekoordinované, dávivý reflex oslabuje a stoupá riziko aspirace a respiračního selhání. Do 1 roka života nejsou děti zpravidla schopni samostatného přijímání potravy a je zde nutné zavedení sondy přímo do žaludku. Často se u dětí setkáváme s fascikulací jazyka. Slabost trupu a končetin se šíří do mezižeberních svalů a způsobuje obtíže v dýchání. Děti musejí při dýchání zapojovat pouze bránici, což postupně vede k paradoxnímu dýchání a vzniku respiračních komplikací. Děti se SMA typu I. velice brzy potřebují ventilační podporu. Zde jsou k dispozici možnosti neinvazivní respirační péče, invazivní respirační péče či paliativní péče. Výběr vhodného typu ventilační podpory závisí na individuálních potřebách dítěte a volbě rodičů (7, 9, 11).

V posledních letech došlo díky vědeckému šetření ke zjištění, že se u případů těžkých forem SMA I. typu vyskytují srdeční vady, zejména fibrilace a komorové defekty a působení autonomního systému jako vyvolavatele arytmií a náhlého úmrtí dítěte (7).

Délka života dítěte se SMA I. typu se pohybuje kolem 2-3 let, ale vzhledem ke stále se zvyšujícím klinickým poznatkům a kvalitnějším medicínským postupům se děti dožívají i vyššího věku. Nejčastější příčinou úmrtí je respirační insuficience (9). Ukázka dítěte se SMA I. typu viz příloha 1.

1.4.2 SMA II. typu (Morbus Werdnig Hoffmann II, chronická infantilní nebo také intermediální forma)

Středně těžký chronický typ SMA představuje nejčastější formu SMA, hovoří se až o 45%. Klinické projevy se objevují v průběhu 6. - 18. měsíce života dítěte jako periferní hypotonický syndrom. Svalová slabost se ve většině případů projevuje jako symetrická s výraznou převahou v oblasti pletenců dolních končetin. Svalová slabost distálních svalů je menší než proximálních s pozdější dobou nástupu. V některých případech nejsou distální svaly postiženy vůbec. Na končetinách jsou velice snižené až nevybavné šlachookosticové reflexy. K získávání pohybových dovedností dochází s výrazným zpožděním. Schopnost sedět přichází přibližně ve 12. měsíci věku. Často je zapotřebí dětem dopomoci při posazování. Při správné poloze jsou již schopné sedět bez opory. Všechny děti však nemusí být schopné vydržet takto sedět. Někdy jsou naopak schopné samy stát a v některých případech udělají i pár kroků, k samostatné chůzi však u některých z nich nikdy nedojde a jsou odkázány na kočárek a poté na invalidní vozík.

S růstem dítěte dochází k regresi již dosažených motorických dovedností, dítě ztrácí schopnost se vzpřímit, stát i lézt. Někdy dochází k progresi pomalu v rozmezí let nebo může postupovat rychle a tak se již v předškolním nebo raném školním věku u dětí projevují svalové kontraktury a deformity končetin, převážně nohou, tzv. pedes equinovari. Později se přidává také těžká kyfoskolióza. Na lýtkách mohou být patrné pseudohypertrofie (7, 9).

Polykání obvykle nedělá dětem se SMA II. typu problém, ale mohou se vyskytnout obtíže při žvýkání v souvislosti se slabostí žvýkacích svalů. To může způsobovat potíže s příjmem potravy a děti mohou trpět malnutricí (7, 9).

Intelekt dětí tohoto typu stejně jako i u ostatních typů není narušen. Děti mají mnohdy výborný prospěch a jsou vynalézavé v nalézání náhradních způsobů, jak dospět k činnosti i přes svalovou slabost. V horních končetinách po dlouhou dobu přetrvává dostatečná síla k tomu, aby byly schopné ovládat elektrický invalidní vozík, jež mohou používat děti od 4 let. Možnost relativně samostatného pohybu je pro děti z hlediska psychiky velice přínosná (7, 9).

V souvislosti se zhoršující se skoliózou se výrazně zvyšuje progresie nemoci a vznik plicních komplikací. Děti jsou velice náchylné na vznik plicních infekcí. Nutnost využívání ventilační podpory v pozdějším věku je běžná. Příčinou smrti je stejně jako u SMA I. typu respirační insuficience. Pacienti se SMA typu II. se dožívají 20-50let. Délka života je podmíněna přítomností plicních komplikací a poskytované trvalé kvalitní zdravotní i psychosociální péče (7, 9). Ukázka dítěte se SMA II. typu viz příloha 2.

1.4.3 MA III. typu (Morbus Kugelberg-Welander, juvenilní forma nebo také lehká klinická forma)

Juvenilní formu SMA tvoří 8% všech typů SMA se zvýšeným výskytem u chlapců z dodnes nejasných příčin. První obtíže se nejčastěji projevují do 3. roku věku, ale někdy se setkáme i s případy, kdy počátek problémů pacienti projevovali až ve školním nebo dorostovém věku. Klíčovými příznaky počátku onemocnění jsou obtíže při chůzi v souvislosti se svalovou slabostí a atrofizací proximálních svalů dolních končetin a výskyt pseudohypertrofie lýtek. Rozvoj motorických funkcí probíhá ve většině případů zcela normálně, což zahrnuje i schopnost chůze. Je jich dosahováno v přiměřeném věku nebo s mírným zpožděním. Zpočátku jsou děti schopné běhat i skákat. Problémy nastávají při chůzi po schodech, do kopce

a postupně také při vstávání z nízkého nábytku nebo ze země. Při vstávání ze země si děti často pomáhají tzv. Gowerovým manévrem. Při chůzi je patrná nedostatečná rovnováha, kolébavá chůze, zvýšená bederní lordóza a hyperextenze kolen. V pozdějším období mohou být přítomny dysfagie a dysartrie, není to však u tohoto typu běžné. Stejně jako u jiných forem i zde dochází k progresi, svalová slabost se zhoršuje především proximálně, následně i distálně. Progrese je symetrická s velmi pomalým průběhem. Svaly trupu ochabují a v období kolem 20. - 40. roku života se pacienti stávají imobilními, i když k imobilizaci může dojít již v dětství nebo dospívání. Obtíže při polykání nebo s dýcháním jsou u pacientů tohoto typu méně časté než u pacientů se SMA typu II., stále se však mohou vyskytovat. Vzhledem k tomu, že mají pacienti se SMA typu III. dlouhodobě zachovanou schopnost chůze, skolióza ani osteoporóza není tak výrazná jako u předchozích typů. Délka života těchto jedinců odpovídá délce života běžné populace (7, 9).

1.4.4 SMA IV. typu (adultní forma)

První mírné až středně závažné příznaky SMA se u adultní formy objevují kolem 20. – 30. dekády. Ze všech typů se tato forma vyskytuje nejméně. Příznaky jsou podobné jako u SMA III. typu. Svalová slabost je však pouze mírná a pacient nemá problémy s polykáním nebo dýcháním. Schopnost chůze je zachována po celou dobu života. Délka života odpovídá normálu. Dle predilekce obtíží lze tuto formu dále rozlišit na Distální spinální svalovou atrofii, kdy dochází k symetrické svalové slabosti horních či dolních končetin a Segmentální spinální atrofii s asymetrickou proximální či distální svalovou slabostí (7, 9).

1.4.5 Bulbospinální muskulární atrofie (Kennedyho nemoc)

Jde o velmi vzácný typ SMA, autosomálně recesivní poruchu vázanou na X chromozom, k jehož rozvoji dochází pouze u mužského pohlaví. Ženy jsou nosičkami tohoto onemocnění s asymptomatickým průběhem, vyskytují se však i případy, kdy byla prokázána mírná slabost a neurogenní změny patrné v EMG obraze. U každého syna, který se narodí matce nosičce, existuje 50% riziko, že získá toto onemocnění a u každé dcery 50% riziko, že se stane přenašečkou tohoto genu. K projevu prvních příznaků dochází v období mezi 30. – 50. rokem

života. Mezi prvotní příznaky řadíme třes rukou při předpažení, svalové křeče a fascikulace jazyka a kolem úst. V pokročilém stádiu nemoci můžeme pozorovat fascikulace nejen v oblasti úst a jazyka, kde je již dobře patrná i v klidu, především však při mírné kontrakci například při snaze zapískat, ale dochází dále k jejímu šíření do oblasti obličeje a brady, v menší míře také do oblasti končetin a trupu. Jazyk má charakteristický svaštělý, atrofický vzhled. Svalová slabost a atrofie začíná u proximálního svalstva a postupně progreduje až do oblasti obličejových svalů. To vede k potížím s polykáním (dysfágie), s řečí (nazolalie) a ke vzniku aspiračních pneumonií. U některých mužů může také docházet ke vzniku androgenového deficitu projevující se gynekomastií, dále také atrofií varlat s azoospermií a neplodností. Kennedyho nemoc představuje převážně pomalu programující chorobu, trvající léta až desetiletí. Především u manuálně pracujících jedinců může dojít k jejich invalidizaci. Pacienti se dožívají normální délky života (13).

1.5 Diagnostika Spinální muskulární atrofie

Diagnostika spinální svalové atrofie je vzhledem k její nízké incidenci velice složitá, nicméně, vzhledem k tomu, že zde dochází k relativně rychlé progresi, především u SMA I. typu, je rychlé stanovení přesné diagnózy zásadní (6).

Při diagnostice SMA lékaři vychází z několika specifických testů. V první řadě by měl lékař provést důkladné vyšetření dítěte a sepsat objektivní nález. Základ tvoří rodinná anamnéza, z které může lékař odhalit možný či prokázaný výskyt neuromuskulárních poruch v rodině. Při objektivním posuzování si lékař všimá nápadného ochabnutí svalů, vymizení šlachových reflexů a fascikulací neboli svalových záškubů na jazyku. Pro přesné stanovení diagnózy SMA je nezbytné provést genovou analýzu DNA, elektromyografii (EMG) a svalovou biopsii, popřípadě další vyšetření (6, 9).

Mezi nejčastěji využívané vyšetřovací metody u diagnostiky Spinální svalové atrofie patří laboratorní vyšetření, konkrétně biochemické vyšetření. Hodnotí se zde svalové enzymy, myoglobulin a jaterní transaminázy (6). Další vyšetřovací technikou je elektromyografie (EMG). Mezi základní metody patří neurografie a vyšetření jehlovou elektrodou (6). Podrobný popis jednotlivých vyšetření a jejich průběh viz příloha 3.

Třetí vyšetřovací technikou je genetické vyšetření. Jedná se o klíčové vyšetření pro diagnostiku SMA, jež rodičům dává takřka 100% jistotu, že jejich dítě trpí SMA (9). Mezi základní genetické vyšetření řadíme mutační analýzu genu SMN1, Duplikační analýza počtu kopií SMN2 genu, a testování přenašečů (12, 20, 21). Genetické vyšetření dále rozdělujeme na Prediagnostické genetické testování, jež zahrnuje soubor vyšetření u osob dosud nediagnostikovaných. V první řadě jsou to osoby zdravé, bez příznaků onemocnění, dále pak osoby s přítomností příznaků. Další je postdiagnostické genetické testování k potvrzení diagnózy SMA. Mezi další genetické vyšetření patří prenatalní diagnostika a Preimplantační genetická diagnostika (PGD). Obě tyto vyšetření se provádí u rodičů s rizikem narození dítěte se SMA. Preimplantační genetická diagnostika a metoda umělého oplodnění umožňuje výběr vhodného materiálu k oplodnění matky bez rizika možného narození dítěte se SMA (21). Více o genetickém vyšetření viz příloha 3.

Mezi vyšetření pohybového aparátu patří svalová biopsie, tedy odběr svalové tkáně k vyšetření (6). Princip a využití svalové biopsie u onemocnění SMA viz příloha 4. K vyšetření metabolismu slouží metabolické vyšetření, především vyšetření masných kyselin (6). Více viz příloha 4. Vzhledem ke zjištění, že až 37,3% jedinců se SMA I. a II. typu byla zjištěna přítomnost známek přetížení pravé komory, doporučuje se zde provést kardiologické vyšetření (6). Více o kardiologickém vyšetření viz příloha 3.

U všech jedinců se SMA I. a II. se dříve či později vyskytují respirační problémy. K tomuto účelu existuje řada vyšetření dechových funkcí. Mezi základní patří spirometrie, dále měření Forsírovaného expiračního objemu za 1 sekundu (FEV1), poměr Usilovné vitální kapacity/Forsírovaného expiračního objemu za 1 sekundu, frekvenci dýchání, dechový objem (Vt), minutový objem (MV) či Maximální inspirační tlak (PI max) (6). Více o vyšetření dechových funkcí viz příloha 3.

Mezi poslední základní vyšetření u dětí se SMA patří Celonoční spánková polysomnografie (CPGS), jež se využívá u dětí, u kterých již došlo k výrazné slabosti inspiračních svalů a bránice, jež se projevuje hypopnoe až apnoe pauzami, při kterých dochází k poklesu saturace pod 90% (6). Princip vyšetření je popsán viz příloha 3.

1.6 Léčba

Vzhledem k závažnosti onemocnění vyžadují tyto děti mnoho specifických úkonů. Bohužel, stále ještě neexistuje výhradně zaměřená farmakologická léčba na toto onemocnění. O léčbě tedy můžeme hovořit pouze jako o léčbě podpůrné. Jejím hlavním úkolem je zpomalit progresi onemocnění, zajistit nemocným co nejdelší a nejkvalitnější život, dosáhnout maximální mobility a předejít vzniku komplikací. Podpůrná léčba zahrnuje komplexní péči multidisciplinárního týmu. Tento tým se skládá z dětského neurologa, pediatra, fyzioterapeuta, nutričního poradce, gastroenterologa, ortopeda, genetika, plicního specialisty, kardiologa, psychologa, logopeda, sociálního pracovníka a případně dalších specialistů dle individuálních potřeb dítěte (9, 10).

1.6.1 Farmakologická terapie

Jak již bylo řečeno, v současné době neexistuje žádná kauzální farmakologická léčba, která by se konkrétně zaměřovala na onemocnění spinální muskulární atrofie. Hovoří se však o určitých pozitivních účincích léčiv ovlivňující symptomy a progresy tohoto onemocnění. Můžeme sem zařadit například L-karnitin indikovaný v případě jeho nedostatečné hladiny či neuroprotektivní látky na ochranu alfa-motoneuronů předních rohů míšních před jejich degenerací. Mezi neuroprotektiva s mírným účinkem řadíme gabapektin a riluzole. Dále se jako podpůrná léčiva užívá kreatin na zlepšení energetického metabolismu či inhibitor cholinesterázy pyridosterázy. Jisté účinky zaznamenaly také některé vitamíny, především vitamíny skupiny B, C a D či další antioxidanty (6, 7, 12).

Značnou nadějí v léčbě SMA u případů delece exonu 7 SMN1 je do budoucna zvýšení SMN2 proteinu, na jehož zvýšenou produkci mají významně pozitivní vliv inhibitory histon deacetylázy (HDAC). Patří mezi ně například hydroxyurea, fenylbutyrát či kyselina valproová (6).

V případě užívání kyseliny valproové byl prokázán jednoznačný vzestup proteinu SMN2. Tato skutečnost vedla k zahájení mezinárodní studie léčby kyselinou valproovou a fenylbutyrátem, ten však není zatím v České republice k dostání. Dlouhodobé užívání kyseliny valproové s sebou nese komplikaci v podobě snižování hladiny karnitinu. Je tedy vhodné provádět pravidelné testy a včasné zavést substituční léčbu (6, 7, 12).

1.6.2 Respirační péče

Vzhledem k tomu, že onemocnění plic a jejich komplikace jsou hlavní příčinou úmrtí pacientů se SMA I. a II. typu a v některých případech také SMA III. typu, je nutné této oblasti věnovat velkou pozornost. Pacienti I. a II. typu jsou převážně ležící nebo sedící s nutností opory a jejich schopnost kašláni a odstraňování sekretu z dýchacích cest je značně snížena. Dále mají problémy s polykáním a vyskytuje se u nich tzv. ezofageální reflux, díky kterému často dochází k aspiraci potravy a k opakovanému vzniku plicních infekcí. V důsledku častých plicních infekcí dochází ke zhoršování svalové slabosti dýchacích svalů, což může dále vést k atelektáze až kolapsu plic (27).

U některých dětí, přibližně 50%, se objevuje tzv. noční hypoventilace s kyslíkovou desaturací nebo spánkové apnoe. Noční hypoventilace znamená sníženou plicní ventilaci v průběhu spánku trvající delší dobu, při které plíce nespĺňují požadavky metabolismu organismu. Následkem toho stoupá parciální tlak CO_2 v krvi a dochází k tzv. hyperkapnie. Spánkové apnoe je charakterizována jako dechová pauza v průběhu spánku, která je dlouhá 10 a více sekund. Obě tyto poruchy se u dítěte projevují ztíženým dýcháním, pocitem dušnosti, cyanózou, častým buzením či nespavostí, může se objevit nauzea nebo zvracení. Poloha vleže je pacienty špatně snášena a proto během noci vyžadují častější polohování. V průběhu dne pak dochází k rozvoji obtíží vzniklými chronickou spánkovou deprivací, jako je denní pospávání, změny nálad (nervozita, podráždění, úzkost, deprese), porucha pozornosti a paměti, které vedou k celkovému zhoršení pracovních nebo školních výsledků. Noční poruchy dýchání lze také vypořozovat ve změnách dechového objemu a acidobazické rovnováhy, doporučuje se tedy tyto hodnoty pravidelně kontrolovat. V případě těchto obtíží je pak nutná včasná diagnostika a zajištění podpory dýchání za pomoci kyslíkové terapie nebo umělé plicní ventilace (21, 27, 28, 29).

1.6.2.1 Umělá plicní ventilace (UPV)

UPV lze chápat jako úplnou nebo částečnou dýchací podporu za pomoci ventilátoru či ambuvaku. UPV má několik forem:

a) Ventilace pozitivním přetlakem (positive pressure ventilation – PPV)

Umělá plicní ventilace, která je řízená a kontrolovaná pomocí tlakových změn v dýchacích cestách (30, 31).

b) Ventilace negativním tlakem

Podstavou je tvorba podtlaku na hrudní a břišní stěnu. Příkladem ventilace negativním přetlakem jsou tzv. železné plíce, která se však již dnes nepoužívá (30, 31).

c) Vysokofrekvenční trysková ventilace (VFTV)

Jedná se o nízkotlakou ventilaci využívající frekvence 100-400 cyklů za minutu s pasivním expiriem. Základ tvoří tryskový generátor proudu. Do trysek tohoto generátoru je pomocí vysokého tlaku přiváděn plyn. Ten následně vystupuje z trysek a mění se v pulzy o nízkém tlaku, které uskutečňují výměnu plynů. Během ventilačního cyklu je kdykoli možná spontánní ventilace pacienta díky bezventilovému systému ventilátoru. Významnou schopností této ventilace je možnost využití tzv. programovatelné drenáže dýchacích cest. Změnou poměru inspirační doby k expirační dojde k pohybu sekretu v dýchacích cestách. Pokud snížíme dobu expira pod 50%, dojde k silnému proudění ve směru z dýchacích cest. Vlivem proudění se dostává sekret také z distálních částí, které jsou jinak nedostupné. Jde o tzv. expulzivní efekt (30, 31).

Trysková ventilace má své nedostatky, zvláště v problematickém zvlhčování vzduchu či monitoringu. Problém nastává i u pasivního expiria. Pokud dojde ke zvýšení frekvencí, vznikne na konci expiria nežádoucí přetlak, tzv. auto PEEP. V současné době je tento typ ventilace indikován především jako krátkodobá umělá plicní ventilace určena k transportu, resuscitaci a během toalety dolních cest dýchacích s aplikací programovatelné drenáže (30, 31).

d) Vysokofrekvenční oscilační ventilace (HFOV)

Základem této metody, využívané v současné době hlavně v intenzivní péči

u novorozenců, je vznik oscilačních kmitů v dýchacím okruhu o nízkém tlaku s kontinuálním prouděním za pomoci membrány nebo souboru trysek. Expirium i inspirium je aktivní a dosahuje frekvence 600-2400 za minutu u novorozenců, u dospělých pak 180-360 za minutu. Pomocí této nízkotlakové a šetrné ventilace můžeme aplikovat střední tlak umožňující rozevřít kolabované plicní sklípky a udržet vzdušnost plic. Díky aktivnímu expiriu můžeme vyloučit vznik auto PEEP a řídit střední tlak na základě zlepšení oxygenace (31).

Dále existuje několik ventilačních režimů UPV:

a) Spontánní ventilace

Spontánní ventilace znamená, že u pacienta dochází ke spontánnímu dýchání. Nádech vzniká vlastním úsilím pacienta a končí v situaci, kdy se inspirační průtok sníží pod nastavenou hodnotu špičkového průtoku. Řadíme sem například režim tlakové podpory (pressure support), u kterého je nastavená tlaková podpora na hodnotu nula (29).

b) Podpůrná ventilace

Režimů podpůrné ventilace existuje několik druhů. Jednou z nich je kontinuální pozitivní přetlak (CPAP). Jedná se o oblíbenou metodu v neinvazivní plicní ventilaci.

Dále sem řadíme objemovou podporu (volume support – VS). Kombinací řízeného a podpůrného režimu UPV je tzv. SIMV (synchronised intermittent mandatory ventilation). Ventilátor synchronizovaně začleňuje do pacientovy spontánní ventilace řízené vdechy. SIMV lze dle typu ventilátoru rozdělit na několik druhů. Je to například objemově řízená ventilace s tlakovou podporou nebo tlakově řízená ventilace s tlakovou podporou. Na podobném principu, tedy kombinaci řízené a spontánní ventilace, pracuje také tzv. BiLevel. BiLevel využívá dvě úrovně přetlaku dýchacích cest označenými jako nízký a vysoký PEEP (positive end expiratory pressure – pozitivní přetlak na konci expira). Pokud dojde k rozdílu tlakové podpory a nízkým PEEP většinou než je nastavený vysoký PEEP a současně se v této fázi cyklu pacient nadechne, je tímto rozdílem daný nádech podporován. Novějším režimem podpůrné ventilace je tzv. Proportional assist ventilation (PAV). Ventilátor je zde nastaven tak, aby podporoval pacienta, aby překonal rezistenci a elastanci respiračního systému.

Zjednodušeně lze říci, že čím větší úsilí pacient vyvine, tím větší dodává ventilátor tlak, průtok a objem (29).

c) Řízená ventilace

Řadíme sem objemově řízenou ventilaci (Volume controlled ventilation – VCV), při které je nastavený konstantní průtok dechového objemu v průběhu nastavené doby inspiria a frekvence. K inspiriu dochází dle nastavené frekvence nebo při pacientově spontánním nádechu (29).

Tlakově řízená ventilace (pressure controlled ventilation – PCV) zajišťuje udržování nastaveného tlaku v průběhu celého nádechu a nastavuje dechovou frekvenci a dobu nádechu (29).

Poslední popisovanou řízenou ventilací je tlakově regulovaná objemově řízená ventilace (pressure regulated volume controlled – PRCV). Na základě prvního, objemově řízeného testovacího vdechu, je zjištěn tlak, který následně tvoří tlakovou úroveň dalšího vdechu. Pomocí tohoto režimu je zajištěn nastavený cílový minutový objem, který ovlivňuje dechový objem, inspirační čas a frekvence vdechu (29).

UPV můžeme dále dělit na:

a) Neinvazivní plicní ventilaci (NIV)

Neinvazivní plicní ventilaci (NIV) chápeme jako podporu dýchání za pomoci takových přístrojů, které nejsou zavedeny do těla nemocného ani do něj přímo nevstupují. Pro NIV se používají nosní, oronazální nebo celoobličejové masky, jejichž výběr vychází z tolerance a preference pacienta. Svůj vliv na výběr má také typ a tlakové nastavení daného přístroje. V současné době jsou na trhu masky a nostrily mnoha velikostí, dokonce i velmi malých rozměrů, což umožňuje výběr ideální velikosti dle aktuálního věku a potřebě dítěte. Při spánkové apnoe se převážně používá tzv. CPAP (Continuous Positive Airway Pressure), přístroj využívající kontinuální pozitivní přetlak v horních cestách dýchacích. Pacient je pomocí nosní masky a speciální hadice napojen na přístroj udržující pozitivní přetlak v horních cestách dýchacích, čímž zabrání jejich uzavření při výdechu. Tlak v dýchacích cestách zůstává v průběhu nádechu a výdechu stejný. Problémem je však nedostatečná možnost odpočinku dýchacích svalů (21, 32, 33).

Díky slabosti respiračních svalů mohou mít děti se SMA potíže s výdechem proti tomuto relativně vysokému tlaku. V tomto případě se preferuje použití přístroje tzv. BiPAP (Bilevel Positive Airway Pressure) využívající systém dvouúrovňového přetlaku v dýchacích cestách. Principem tohoto přístroje je udržení pozitivního tlaku v dýchacích cestách při nádechu a pokles tlaku při výdechu umožňující dítěti snazší vydechnutí. Další předností BiPAP je, že rozpozná normální dýchací cyklus dítěte a synchronizuje se s ním. Funguje tedy současně. Dále také za dítě dýchá v případě hlubokého spánku, kdy dítě nedýchá dostatečně. Stejně jako u CPAP je pacient k přístroji napojen pomocí nosní masky a speciální hadice. Součástí přístroje může být i zvlhčovač vzduchu (21).

Pokud při dechové insuficienci samotný BiPAP nestačí, je možné k masce pomocí ventilu a spojky připojit kyslík. Ten lze čerpat buďto z kyslíkového koncentrátoru nebo bomby s kyslíkem. Kyslíkový koncentrátor vycytává vzduch z okolí za pomoci kompresoru. Uvnitř vzduch prochází prachovým a bakteriologickým filtrem a odtud putuje do speciálního filtru vytvořeného ze syntetického zeolitu fungující na principu molekulárního síta, ve kterém dochází k zachycování dusíku a propouštění kyslíku. Izolovaný kyslík se hromadí v zásobníku, ze kterého pak dle nastaveného průtoku putuje k pacientovi (21, 33, 34).

U obou těchto metod je důležité ideální nastavení tlaku a pravidelné kontroly stavu dítěte každých půl roku za pomoci polysomnografického monitorování. U dětí je také nutná pravidelná kontrola velikosti masky a to přibližně každých 3 – 6 měsíců. NIV je většinou pacienty velice dobře snášeno. Komplikací může být unikání vzduchu kolem masky s drážděním spojivek, vznik otlaků při používání nevhodných masek, polykání vzduchu s jeho hromaděním v žaludku či vysychání sliznice dýchacích cest při nedostatečném zvlhčování (21).

U dětí, u kterých došlo k výrazné progresi svalové slabosti, je neinvazivní plicní ventilace indikována i v průběhu dne. Je plně preferována před invazivními metodami díky její jednoduchosti při připojení k ventilačnímu systému a především z hlediska zachování činnosti horních cest dýchacích. V dnešní době existují menší a přenosné přístroje s možností napájení z automobilu či za pomoci mobilní externí baterie, které dětem umožňují pohyb i mimo domov a tím zlepšují kvalitu jejich života (32, 33).

Více možností než BiPAP zajišťují mechanické ventilátory, které umožňují větší kontrolu nad dýcháním. Lze je napojit na nosní masku, celoobličejovou masku i tracheostomickou

kanylu. Mechanické ventilátory lze u dětí používat jak v průběhu noci, tak i ve dne. Existuje několik typů ventilátorů včetně přenosných přes rameno nebo na zavěšení na invalidní vozík. K ventilátorům jsou k dispozici i mobilní externí baterie (33).

Poslední možností neinvazivní plicní ventilace je tzv. sací ventil. Jedná se o malý náustek, který je jako mikrofón umístěn před obličej dítěte umožňující mu se nadechnout a to i na invalidním vozíku. Tento náustek je propojen s ventilátorem se zásobou vzduchu a to jak při hovoření tak dýchání zároveň (33).

b) Invazivní plicní ventilace

V případě, kdy je již v důsledku progresu onemocnění neinvazivní plicní ventilace nedostatečná, je nutné uvažovat o zavedení invazivní plicní ventilace. Zde již dochází k zavedení materiálu přímo do dýchacích cest a zajištění jejich průchodnosti tracheostomickou intubací nasotracheálně či orotracheálně nebo tracheostomickou kanylou s vytvořením tzv. tracheostomie. Jedná se o chirurgické zavedení tracheostomické kanyly za pomoci malého řezu v oblasti 2. až 3. tracheálního prstence. Zavedení tracheostomie výrazně usnadňuje hygienu dýchacích cest, zmenšuje mrtvý dechový prostor a usnadňuje manipulaci s pacientem (33, 35).

1.6.2.2 Dechová rehabilitace

U dětí s nedostatečnou schopností vykašlávání je třeba s odkašláváním dopomoci, což výrazně pomáhá předcházet respiračním infekcím či jejich možným komplikacím. Při odkašlávání můžeme dítěti pomoci tzv. asistovaným kašlem a to ručně čili manuálně nebo s využitím mechanických insuflací/exsuflací prostřednictvím přístroje usnadňující odkašlávání. Principem tohoto přístroje je pozvolné proudění vzduchu pozitivním tlakem do plic a náhlá změna na negativní tlak, jde tedy o pozvolný nádech s rychlým výdechem. Tento systém stimuluje přirozený průběh kašle, který se podobá normálnímu kašli. Mezi sérií složené ze 4-5 vdechů se dítěti nechává obvykle 1-2 minutová pauza. Manuální masáž se provádí položením rukou pečovatele na břicho a bránci dítěte a působením jemného tlaku směrem vzhůru v okamžiku, kdy dítě kašle. To mu pomáhá nadzvednout bránci a k silnějšímu výdechu (27, 33).

Pro snadnější odstranění sekretu se nejčastěji používá hrudní fyzioterapie. Zde dochází k uvolnění sekretu za pomoci vibrace na hrudník dítěte.

Jednou z možností je také relativně drahá a pravděpodobně ne více účinná Intrapulmonální perkusní ventilace (IPV), kdy se za pomoci přístroje do plic dostává rychle se opakující malé množství zvlhčeného vzduchu s vysokou perkusí, které třese a uvolňuje sekret. U přístroje lze nastavit frekvenci 70-400 perkusí za minutu (36).

Podobný účinek má tzv. Vysokofrekvenční oscilace hrudní stěny, které se také označuje jako terapie vestou. Jedná se o zařízení pracující na principu jemného třesení hrudníku, čímž opět dochází k uvolnění sekretu zevnitř plic a které se obléká jako vesta. Opět se jedná o metodu finančně nákladnou a z hlediska efektivity prakticky stejnou jako například hrudní fyzioterapie (27, 33, 37).

Při dechové rehabilitaci také používáme drenážní techniky. Drenážní techniky se používají k odstranění nadměrného množství sekrece bronchů. Cílem těchto technik je zmenšit obstrukci bronchů a snížit odpor v dýchacích cestách. To následně vede ke zlepšení ventilace (38).

Mezi nejvíce používané metody patří Autogenní drenáž, Posturální drenáž, Flutter, Acapella Choice, Frolovův dýchací trenažér, Huffing a Míčkování. Popis jednotlivých metod viz příloha 4.

1.6.2.3 Odsávání z dýchacích cest

Součástí péče o dýchací cesty je také pravidelné odsávání vykašlaného sekretu za pomoci odsávačky, aby nedošlo k jejich spolknutí. Odsávání představuje asistované odstraňování sekretu z dýchacích cest. Odsávat můžeme z horních i dolních dýchacích cest. Odsávání horních cest dýchacích provádíme ústy nebo nosem. K odsávání dolních cest dýchacích dochází prostřednictvím tracheostomie. Frekvence odsávání je dána individuální potřebou pacienta. K odsávání je zapotřebí zdroj sání, tedy odsávačka s jejím příslušenstvím a katétrů správné velikosti určených k odsávání. Příslušenství odsávačky zahrnuje sací láhev, vak do sací láhve, hadice na odsávání, filtry proti přesátí, bakteriální filtry, odsávací spojka spojující odsávací hadici a katétr na odsávání. Existují však i katétrů, které lze nasadit přímo na odsávací hadici. Odsávací katétrů mohou být jednorázové, určené k použití tzv. otevřeným způsobem odsávání a umožňující odsávání horních i dolních dýchacích cest, nebo katétrů určené

k odsávání tzv. uzavřeným odsávacím systémem, který je používán k odsávání dolních cest dýchacích u pacientů napojených na umělé plicní ventilaci. Uzavřené odsávací systémy jsou umístěny mezi endotracheální kanylou či tracheostomií a ventilačním okruhem. Výhodou tohoto systému je, že není nutné pacienta odpojovat od ventilátoru. Tento systém také výrazně snižuje riziko vzniku infekce. K výměně systému dochází po 24-94 hodinách (43).

Také se doporučuje monitorovat v průběhu masáže saturaci dítěte pomocí pulzního oxymetru, abychom se přesvědčili o jejím účinku (27).

1.6.3 Ortopedická léčba

Mezi klasické komplikace u pacientů se SMA způsobené svalovou slabostí řadíme svalové kontraktury a deformity. Ty jsou spojené se zvýšeným rizikem bolesti, osteoporózy a zlomenin. Svalové kontraktury a deformity jsou typické především pro II. typ SMA a v menším množství pro SMA III. typu, u kterých svalová slabost přetrvává delší dobu. Ke svalovým kontrakturám dochází jak vlivem svalové slabosti, tak jejími důsledky v podobě svalové nerovnováhy, nedostatečným pohybem, špatným držením těla a polohováním. Ke svalovým kontrakturám dochází nejčastěji u svalů přemostujících dva a více kloubů. Prevence a léčba těchto komplikací je důležitou součástí péče o děti se SMA. Kontrola kontraktur by měla začít dříve, než se vyskytnou. Do péče o kontraktury a deformity zahrnujeme aktivní cvičení, polohování, protahování a ortotickou péči s využitím speciálních ortéz (10).

Ortotické péče u dětí se SMA vychází z individuální a multioborové spolupráce praktického lékaře, fyzioterapeuta a specialisty – ortotika. Během této spolupráce dojde ke stanovení funkčního požadavku na danou ortoptickou pomůcku. Velice důležitá je také důkladná edukace rodičů o režimu užívání daných pomůcek (42).

Ortézy dělíme na ortézy horních končetin, dolních končetin a na trupové ortézy. Ortézy horních končetin jsou zaměřeny na rehabilitaci s cílem udržet hybnost kloubů a tím zabránit tomu, aby došlo ke zkrácení svalů v loketním kloubu, zápěstí a ruky. K tomuto účelu se jako polohovací ortézy nejčastěji používají individuální termoplastické ortézy. Důležité je provést před každou aplikací ortéz dobré protažení a rozcvičení již zkrácených svalů (42).

U dolních končetin se setkáváme s rozvojem flekčních kontraktur, v jejichž důsledku je omezená schopnost se vertikalizovat. Při ortotické podpoře dolních končetin dochází ke

stabilizaci a centraci kloubů na dolní končetině v průběhu chůze a stojí dítěte. Dále mají děti se SMA tendenci stavět kyčelní klouby do valgózního postavení, při kterém může dojít k dislokaci a zhoršení stability sedu. Nejčastěji se na dolní končetiny aplikují polohovací ortézy na kolenní klouby a ortézy, které stabilizují kyčelní klouby tak, aby byly v abdukci a zevní rotace. Ortotická péče dolních končetin je zaměřená na protažení již zkracujících se svalů a to hlavně kyčelních kloubů v oblasti zevních rotátorů a abduktorů. Cílem je minimalizovat riziko dislokace kyčelního kloubu z důvodu svalové nerovnováhy. Režim aplikace ortézy během dne by měl být v souladu s probíhající rehabilitační péčí (42).

Léčebný efekt při aplikaci ortéz u dětí s deformitami páteře je viditelný převážně u malých dětí. V případě těžkých deformit páteře je při vertikalizaci dítěte do sedu efektivnější používat individuálně vyrobené trupové ortézy určené pro sed, tzv. Kokina. Jedná se o korekční sedačku, při jejíž tvorbě se vychází z hodnocení rozsahu deformity a z určení lokalizace vrcholu páteřního zakřivení závisící na aktivní kontrole držení hlavy a trupu. V případě, že dochází k progresi křivek, je doporučováno použít plastové trupové ortézy určené pro sed. K modelaci ortézy se využívá sádrový odlitek. U dětí, u kterých nedošlo k výrazným deformitám ve frontální rovině, a u kterých převládá kyfotický postoj, jsou indikovány ortézy určené pro sed vyrobené z pěnového materiálu. K modelaci těchto ortéz dochází prostřednictvím speciálních podtlakových polštářů opatřenými tvarovou pamětí. U dětí s luxací kyčle neurogenního původu může flexe kyčlí dosahující 90 stupňů při pobytu v sedačce vést k bolesti, v jejímž důsledku je pak nemožné ortézu dále používat. V tomto případě je důležité, abychom dítěti zajistili za pomoci vhodného mechanického vozíku a korekčních pelot korigovaný polosed (42).

Jako závažná kontraindikace pro použití trupových ortéz je považována snížená vitální kapacita plic způsobená parézou mezižeberních svalů. V tomto případě, pokud ortéza tlačí hrudník, může dojít ke značnému snížení již omezených dechových funkcí (42).

1.6.4 Chirurgická léčba deformit páteře

Vzhledem k tomu, že stabilizace trupu za pomoci pevné ortézy není u dětí se SMA díky postižení hybnosti a riziku vzniku dalších svalových atrofií příliš efektivní, je u nich doporučována chirurgická léčba a to především u stabilizovaných forem, tedy II. a III. typu. Operaci je nejlépe provádět u dětí starých 10 a více let, neboť u nich již došlo k dosažení

dostatečného růstu. Stabilizační fúze páteře je u dětí, u kterých křivky překročily úhel 40 stupňů (6).

Vzhledem k rychlé progresi skoliózy dochází u dětí se SMA ke vzniku nejtěžšího stupně, tedy ostroúhlé prominenci do žeber. Operační řešení je velice náročné, probíhající v etapách a nese s sebou riziko vzniku závažných komplikací a velké krevní ztráty. Neřešení tohoto problému má však velice významný vliv na vznik kombinovaných vad srdce a plic, neboť vývoj křivky způsobuje jejich útlak. Dochází zde k těžkým deformitám hrudníku a značným dechovým obtížím a také ke vzniku gibu, neboli hrbu. Neléčená skolióza výrazně snižuje délku života dítěte. Cílem operace je dosáhnout maximální korekce křivky s následnou stabilizací v daném postavení. Pomocí korekce dojde k uvolnění utlačovaných nitrohrudních orgánů, srdce a plic. Jak již bylo uvedeno výše, jedná se o velice náročný zákrok. S tím je spojena i nutnost rozšířené předoperační přípravy. Rutinní vyšetření je rozšířeno o RTG srdce a plic, vyšetření funkční kapacity plic a kardiologické a psychologické vyšetření. Při výkonu je nutné, aby byla zkolabována jedna z plic. Proto, aby byla během celkové anestezie zajištěna respirace, je tedy potřeba zavedení biluminální endotracheální intubace. Během operace a v časném pooperačním období je prováděn tzv. WAKE – UP test. Jeho smyslem je kontrola hybnosti dolních končetin, neboť mohlo v průběhu operace dojít k útlaku míšních kořenů. Po operaci sestra dítě spolu s dokumentací převezme od anesteziologa a převezme na JIP, popřípadě ARO, kde ho napojí na UPV. Zde je péče zaměřena, vzhledem k sérii náročných operačních výkonů, hlavně na léčbu hemoragického šoku. Ke krvácení nejčastěji dochází z oblasti epidurálních cév. Krevní ztráta se zde pohybuje okolo 2 až 4 litrů. Sestra u dítěte sleduje vitální funkce, stav vědomí a odeznívání anestetik. Dále sestra zajistí dostatečné množství krevních derivátů. Bezprostředně po operaci podáváme dle ordinace lékaře opiáty, v pozdějším období analgetika neopiátového typu. Dítěti je zavedena přísná bilance tekutin, sestra sleduje diurézu, podává léky dle ordinace a kontroluje průchodnost permanentního močového katétru. Vzhledem k hypovolemii a riziku vzniku hemoragického šoku je nutná monitorace dítěte včetně odběrů krve, jako krevního obrazu, biochemického vyšetření či Astrup. Péče je věnována i hrudním drénům. Sleduje se množství odváděné tekutiny, průchodnost drénu a jejich správná fixace. Kontrolujeme operační ránu a její okolí. Do intenzivní péče řadíme prevenci dekubitů, toaletu dýchacích cest, kyslíkovou

terapii a dechovou rehabilitaci. Rehabilitace je prováděna 2 krát denně. Nejdůležitějším cílem ošetrovatelské péče je prevence komplikací (6, 44).

1.7 Rehabilitace

Rehabilitační terapie hraje v péči o dítě se SMA stěžejní úlohu. Týká se oblastí celého těla a je zaměřena na prevenci kontraktur, deformit páteře a již zmíněnou intenzivní respirační péči. Účinně zpomaluje progresi onemocnění a prodlužuje délku života.

1.7.1 Vojtova metoda reflexní lokomoce

Jde o metodu vycházející ze dvou pohybových prvků, reflexního plazení a reflexního otáčení. Reflexní plazení a otáčení představuje tzv. umělé pohybové cvičení na podkladě reflexních podnětů z oblasti tzv. spouštěcích zón za pomoci manuálních stimulů. Počet spouštěcích zón je 20. Obecně platí, že čím je postižení větší, tím větší je potřeba facilitovat spouštěcí zóny. V některých případech je potřeba použít i větší množství spouštěcích zón. Dle Vojty existuje vedle spouštěcích zón hlavních i množství zón vedlejších. Cílem Vojtovy metody je obnova vrozených fyziologických pohybových vzorců. Pro správné provedení Vojtovy metody je nutná dobrá znalost kineziologie. Vojtovu metodu provádí pouze správně vyškolený fyzioterapeut. Vzhledem k tomu, že je pro efektivní terapii u některých dětí nutné provádět cvičení vícekrát denně, mohou ji provádět i rodiče a to po předchozím zaučení (45, 46).

1.7.2 Kabatova metoda (Proprioceptivní neuromuskulární facilitace – PNF)

Jedná se o metodu cíleného ovlivňování aktivity motoneuronů předních rohů míšních za pomoci vzruchů ze šlachových, kloubních a svalových smyslových receptorů kombinovaných s hmatovými, sluchovými a zrakovými vzruchy. Principem této metody je skutečnost, že u člověka nedochází k pohybu pouze jedním svalem, ale jde o souhru svalů, při které dochází v průběhu jednoho pohybu jak k flexi a extenzi, tak také k addukci a rotaci daných skupin svalů. K pohybu též nedochází v jedné rovině, ale v diagonálách. Příkladem této metody může být například pohyb ve stylu trhání ovoce či zapínání knoflíku (16, 45, 46).

1.7.3 Fyzioterapeutický koncept dle Čáповé - Terapie Bazálními programy a podprogramy

Tento terapeutický koncept vychází z vývojových aspektů. Znamená to tedy, že daný problém řeší pomocí zákonitostí v posturální ontogenezi týkající se centrálního řízení. Primárně vertikalizační proces posturální ontogeneze se skládá z tzv. bazálních podprogramů. Jedná se o drobné koordinační celky. U těchto bazálních podprogramů byl zjištěn značný facilitační vliv při obnově motorických funkcí. Jako nedílnou součást je považována svalová normotonie a centrace klíčových kloubů. Plné využití této metody dále vede k velice kvalitní dechové mechanice a funkčnímu propojení dolního i horního trupu ve všech rovinách a díky tomu také k dobré stabilizaci páteře. Bazální podprogramy umožňují léčebné působení na pohybový systém člověka přirozeným způsobem. Vzhledem k tomu, že se terapie týká celého těla, pacient při pohybu používá i části, které nelze ovládat vůlí. Při terapii využíváme určité pozice označovány jako atitudy odpovídající polohám při vývoji vzpřimování člověka (47).

Koncept Čáповé stejně jako Vojtova metoda klade důraz na ontogenetický vývoj dítěte. Na rozdíl od Vojtovy metody však do léčby zařazuje aktivní pohyb dítěte. Primární podmínkou pro efektivní terapii je, vzhledem k tomu, že hlavním aktérem terapie je samo dítě, vzbudit v něm chuť a vůli k tomu, zlepšit svůj zdravotní stav a aktivně spolupracovat s terapeutem. K tomu je zapotřebí vhodné motivace dítěte. Hlavním cílem terapie je schopnost dítěte realizovat tuto terapii v domácím prostředí (47).

1.7.4 Vodoléčba

Tato terapie je pro děti se SMA velmi vhodná. Dochází při ní k velice šetrnému uvolňování kontraktur a masáži všech svalů s jejich facilitací. Terapie využívá možnosti pohybu bez působení gravitace, která dětem umožňuje větší rozsah pohybu. Jde však o terapii energeticky více náročnou a proto se doporučuje ji provádět až po cvičení. Důležitá je také teplota vody. Ta by se měla pohybovat v rozmezí 30-34 stupňů. Pokud je voda příliš studená, dítě musí vynaložit spoustu energie na zahřátí svalů a těla a nezbyvá mu již potřebná síla k pohybu (48).

1.7.5 Hipoterapie

Hipoterapie představuje komplexní formu terapie za pomoci koně. Tuto terapii můžeme aplikovat již od velmi útlého věku, přibližně od 2. měsíce. Příznivě působí na pohybový systém a zároveň ji lze použít jako formu psychoterapie. Řadíme ji mezi tzv. *facilitační metody*, dochází při ní k narušení patologických stereotypů a *facilitaci* CNS, na jehož základě se vytvářejí nové adaptační programy a nové pohybové stereotypy. Svalový tonus se normalizuje, upraví se koordinace pohybů, organismus, senzorní integrace a vegetativní funkce. Dítěti se také výrazně zlepšuje sebedůvěra a sebeuvědomění. Při terapii je využíváno množství poloh, které slouží například ke zvýšení účinků koňského kroku na dítě. Díky tomu, že dítě sedí na hřbetu koně, je navozen kontrarotační pohyb ramen proti pánvi, který odpovídá fyziologické chůzi. Aby byla terapie efektivní, doporučuje se provádět ji minimálně 2krát do týdne. Délka jedné terapie je individuální dle aktuálního stavu pacienta a odpovědi pohybového aparátu, pohybuje se nejčastěji v rozmezí 10-30 minut po dobu trvání minimálně 3 měsíců. Hipoterapii může provádět pouze fyzioterapeut nebo ergoterapeut se specializací na hipoterapii (49, 50).

1.7.6 Motomed

Jde o přístroj simulující jízdu na kole, který lze použít u pacientů, kteří nejsou schopni samostatné chůze sedících na invalidním vozíku nebo u pacientů ležících. Princip je stejný jako na rotopedu. Dochází zde k posilování horních i dolních končetin. Pacient může pohyb provádět jak aktivně tak také pasivně. Přístroj je vybaven pohonnou jednotkou, která v případě, že pacient nemá dostatek sil, nahradí šlapání za pacienta. Pokud si pacient dostatečně odpočinul a chtěl by pokračovat sám, může kdykoliv začít znovu šlapat, přístroj to zaznamená a upraví svou činnost. Během šlapání se protahují kontraktury a uvolňují se klouby dolních končetin. Přístroj také dokáže procentuálně spočítat rozložení sil dolních končetin a dokonce zobrazit, zda jedna končetina nepracuje více než druhá (48, 51).

1.7.7 Vertikalizační stůl

Vertikalizační stůl je polohovací zařízení a slouží k vertikalizaci pacienta, který je upoutaný na vozík nebo lůžko. Účelem tohoto zařízení je zlepšit kardiovaskulární, trávicí a vylučovací systém a prevence spasticity s využitím gravitace (51).

1.7.8 Parapodium

Jedná se opět o vertikalizační zařízení sloužící k vertikalizaci pacienta se sníženou svalovou silou dolních končetin (viz příloha 8). Účel je stejný jako u vertikalizačního stolu. Toto zařízení umožňuje dítěti samostatně stát, tedy zaujmout vzpřímenou polohu, bez využití dalších pomůcek, jako například berlí. Díky tomu mají děti volné ruce a mohou je tak používat k činnosti i ve stoje. Existují dva druhy parapodií. Prvním z nich je statické parapodium, které umožňuje dítěti vzpřímeně stát. Druhým je dynamické parapodium, které nejen že dítěti umožňuje stát, ale umožňuje mu také se aktivně pohybovat – chodit (52).

1.8 Výživa

U dětí se SMA I. a II. typu se můžeme v souvislosti s výživou setkat s několika problémy. Vlivem oslabení žvýkacích a polykacích svalů mohou mít děti problém s kousáním stravy a jejím polykáním. To se může projevat delší dobou kousání potravy, únavou dítěte, kašláním při jídle či dušením až vznikem aspirační pneumonie. Dále se u dětí se SMA mohou objevovat různé druhy gastrointestinálních dysfunkcí, jako je zácpa či gastroezofageální reflux, který může ohrozit život dítěte. Při dlouhodobých neřešených obtížích může u dětí docházet k problémům s růstem a vzniku podvýživy nebo naopak nadvýživy. Problémy s růstem jsou typickými komplikacemi u dětí upoutaných na lůžko, zatímco u sedících dětí se převážně setkáváme s nadváhou. Problémy s příjmem potravy způsobují také respirační obtíže jako je slabý kašel, dušnost, pneumonie, cyanóza či zvýšené riziko aspirace. Obtížné dýchání může vést ke zvýšené námaze dítěte a k nedostatečné energii přijímat potravu. Příčinou obtíží s příjmem potravy je také omezená hybnost horních končetin a porucha koordinace. To výrazně snižuje schopnost sebepéče dítěte (53).

Především u kojenců a malých dětí je důležité dbát na adekvátní stravu, aby docházelo ke správnému růstu a vývoji. Dietní režim by měl být vždy konzultován s nutričním terapeutem. Výživa musí odpovídat požadavkům dané věkové kategorie (54).

U dětí se SMA je důležité se z hlediska složení stravy zaměřit především na dostatečný příjem kvalitních bílkovin, které tvoří základní stavební prvek svalové hmoty (54).

Strava by měla být upravena tak, aby se snížilo riziko aspirace. Tomu můžeme zabránit podáváním zahuštěných tekutin. Problémy s kousáním kompenzujeme polotuhou stravou. Dítě posadíme a upravíme mu polohu tak, aby se cítilo pohodně. Při jídle také využíváme vhodné protetické pomůcky jako je například loketní podpora, odlehčené nádoby a příbory či ventilové brčko. V případě nedostatečného příjmu potravy lze do stravy zařadit tzv. sipping, kdy pacient vedle běžné perorální stravy popíjí ochucené nutriční doplňky. Nejčastěji se používá Nutridrink, Fresubin či Nutrison (43, 53).

Pokud u dítěte často dochází k dušení či aspiraci potravy nebo je příjem potravy per os, čili ústně, dlouhodobě nedostatečný, je nutné přemýšlet o enterální výživě a zavedení sondy k podávání enterální výživy. Rodiče mají na výběr z několika druhů sond. Patří sem nasogastrická sonda, která se zavádí přes nos přímo do žaludku nebo nasojejunální sonda zavedena nosem do proximálního jejunum, nejčastěji za Treitzovu řasu. Nasogastrická a nazojejunální sondy se používají krátkodobě, v meziobdobí před zavedením gastrostomie. Nazojejunální sonda má své využití u dětí s gastroezofageálním refluxem a s problémem s aspirací. Problém nastává u dětí s ventilační podporou, kde dochází ke špatnému doléhání ventilační masky (53).

Dalšími možnostmi podávání enterální výživy jsou perkutánní endoskopická gastrostomie (PEG) a perkutánní endoskopická jejunostomie (PEJ). Jedná se o gastrostomii a jejunostomii zavedenou pomocí endoskopu. Někdy je však potřeba jejich chirurgické zavedení. Tyto metody jsou určeny k dlouhodobému podávání enterální výživy nebo u pacientů, kde je zavedení nasogastrické nebo nasojejunální sondy nevhodné či nemožné (55).

Každá z těchto metod má své výhody i nevýhody. U nasogastrické a nasojejunální sondy je výhodou jednoduché zavedení i odstranění, často však dochází k jejímu nežádoucímu vytažení. Navíc dochází v místech kontaktu sondy s kůží k otlaku a vzniku dekubitu. Gastrostomie má

své výhody v trvalém umístění a relativně snadné údržbě. Nevýhodou je způsob zavedení a riziko vzniku infekce okolí při nedostatečné péči (54).

Jak je uvedeno výše, velkým problémem u dětí se SMA je přítomnost gastroezofageálního refluxu. Vlivem refluxu může docházet k tzv. tiché aspiraci a následně ke vzniku aspirační pneumonie, která zásadně ovlivní celkový stav dítěte. Léčba refluxu zahrnuje farmakologickou léčbu pomocí neutralizérů jako je například uhličitán vápenatý nebo uhličitán hořečnatý a inhibitorů tvorby kyseliny, kam řadíme inhibitory protonové pumpy, např. Omeprazol, a blokátory histaminu. Také je třeba dbát na správné složení stravy. Potraviny s vysokým obsahem tuku opoždí vyprazdňování žaludku a zvyšují tak riziko vzniku ezofageálního refluxu. Pokud u dítěte dochází k opožděnému vyprazdňování žaludku nebo je snížena jeho pohyblivost, můžeme podávat prokinetické prostředky jako je Metaclopramid nebo Erythromycin. V případě, že je farmakologická léčba neefektivní, je k dispozici operační řešení. V dnešní době se standardně používá laparoskopická technika dle Nissena a Rossettiho, kdy za laparoskopického přístupu dochází k vytvoření jakési manžety, která je tvořena z fundu žaludku, a která obepíná oblast abdominálního jícnu (53, 56).

1.9 Ošetřovatelská péče o dítě se Spinální muskulární atrofí

Děti se SMA vyžadují komplexní ošetřovatelskou péči. Rozsah ošetřovatelské péče se odvíjí od aktuálního zdravotního stavu dítěte. Vzhledem k tomu, že se péče o dítě se SMA I. typu a II. typu značně liší, věnujeme se každé zvlášť.

1.9.1 Ošetřovatelská péče o dítě se SMA I. typu

1.9.1.1 Hygienická péče

Hygienu lze dělit na ranní hygienu a večerní hygienu. Do ranní hygieny řadíme celkovou hygienu a péči o ústní dutinu, výměnu plen určené pro inkontinentní pacienty a převlečení osobního prádla. Pacienta též učešeme. Dále sem řadíme ošetření pokožky pacienta, která zahrnuje prevenci dekubitů a proleženin včetně ošetření v případě jejich vzniku. Pokud je to nutné, provedeme dále mytí vlasů a ostříhání nehtů. Do ranní hygieny řadíme také převazy (57).

Večerní hygienu provádíme těsně před tím, než je pacient uložen ke spánku. Obvykle zahrnuje péči o dutinu ústní, česání vlasů, hygienu genitálu včetně výměny plen pro inkontinentní a ošetření pokožky. Dle zvyklostí a potřeby je možné do večerní hygieny zařadit celkovou koupel či mytí vlasů. Pokud je to nutné, provedeme převazy (57).

1.9.1.2 Polohování

Při adekvátním uložení nemocného lze zabránit nejen vzniku dekubitů, ale také svalovým kontrakturám, deformitám či omezení hybností kloubů. Dané polohy musí být pro jedince vždy bezpečné. Polohovat lze v průběhu celých 24 hodin a to v pravidelných intervalech 2-3 hodin. Polohuje se postupně na záda, pravý bok, záda a levý bok. Pokud leží nemocný na zádech, vložíme mu pod hlavu polštář či podložku tak, aby hlava nebyla zvrácená ani přitisknutá k hrudníku. Horní končetiny leží podél těla, lokty jsou natažené, v ramenním kloubu v zevní rotaci. Zápěstí a prsty pokrčíme do pozice, která připomíná objímání stočeného ručnicku s opozicí palce. Dolní končetiny jsou natažené tak, aby nedošlo k rotaci kyčelních a kolenních kloubů směrem ven. Kolena jsou mírně pokrčena za pomoci vhodné podložky umístěné pod kolena tak, aby nedošlo ke stlačení daných nervů a cév. Češka směřuje ke stropu. Plosky nohou fixujeme za pomoci molitanu či jiné pomůcky tak, aby byla ve vztahu k bérce v pravém úhlu. V případě polohy na boku umístíme nemocnému pod hlavu malý polštář. Záda jsou za pomoci polštáře, přikrývky či klínu podložena tak, aby nedošlo k nežádoucímu opětovnému položení. Spodní ruku lze umístit vedle hlavy na polštář nebo podél těla pokrčenou v lokti a pomocí molitanu vloženým mezi trupem a horní končetinu zafixovanou do fyziologické polohy. Poloha zápěstí a prstů je stejná jako u polohy na zádech. Spodní dolní končetina je natažena, vrchní je před trupem nemocného pokrčena v kyčelním a kolenním kloubu. Aby se předešlo otlakům, vložíme mezi dolní končetiny molitan nebo polštář. I v poloze na boku je nutné zafixování plosek nohou tak, aby byly vůči bérce v opozici (35).

1.9.1.3 Toaleta dýchacích cest

Při toaletě dýchacích cest máme k dispozici několik metod. V první řadě se jedná o tracheální odsávání. Frekvence odsávání je dána individuální potřebou nemocného. Sestra

nebo rodič odsává pomocí krátkodobého a přerušovaného podtlaku za pomoci sterilní cévky napojené na odsávací přístroj. Cévkou zavádí do místa pevného odporu bez odsávání. Pak cévkou povytáhne o 1cm a za stálého vytahování cévky krouživým pohybem odsává. Doba odsávání by neměla přesahovat 5 vteřin. Pokud je nutné opakované odsávání, je potřeba po každém odsátí udělat pauzu v délce 3-4 dechových cyklů. Pokud je toho dítě schopné, doporučuje se, aby si odkašlal a tím uvolnil hleny z dýchacích cest. Odsávání lze provést dvěma způsoby. Prvním způsobem je tzv. otevřený způsob odsávání. Sestra nebo rodič odsávají pomocí sterilních jednorázových cévek za sterilních podmínek. Při manipulaci s cévkou je nutné použít sterilní pinzetu nebo alespoň sterilní čtverec. Druhým způsobem je tzv. uzavřený způsob odsávání. Při tomto způsobu je využíván systém Trach-care. Jeho předností je, že není nutné používat při každém odsávání novou sterilní cévkou a není třeba jí odpojovat od tracheostomie, což výrazně snižuje riziko vzniku infekce, nedochází tak k úniku hlenu do prostoru a pacient není vystavován snížení hodnot minutové ventilace a PEEP. Cévkou umístěna uvnitř systému zůstává po celou dobu sterilní. Po odsátí je nutné cévkou propláchnout fyziologickým roztokem. Doba použití systému je 24-94 hodin (35).

Druhou možností je Laváž plic. Laváž plic se provádí u nemocných se zaschlými krvavými krustami, v případě aspirace žaludečního obsahu nebo při výrazně hustém sekretu. Principem je aplikace 5-10ml ordinované směsi po stěně tracheální kanyly pomocí injekční stříkačky. Následně se pacient odsaje. Dle ordinace lékaři ji lze provést opakovaně (35).

Třetí možností je Ambuing. Jedná se o prodýchání za pomoci ambuvaku. Principem je aplikace 5-10ml ordinované směsi po stěně tracheální kanyly pomocí injekční stříkačky (lze i bez směsi), po kterém následuje prodýchávání ambuvakem s PEEP ventilem, který je napojen na přívod kyslíku. Poté následuje důkladné odsátí. Ambuing se provádí jako prevence atelektáz (35).

Zvlhčování a ohřívání vdechované směsi je další metodou. Za fyziologických podmínek ohřívají a zvlhčují vdechovaný vzduch horní dýchací cesty. Nemocní na umělé plicní ventilaci mají tuto funkci zcela vyřazenou je u nich nutná plná náhrada. Inspirovaná směs plynu by měla dosahovat minimálně 30°C a vlhkosti 70-100%. Pokud je vzduch zvlhčován nedostatečně, dochází ke zvýšení viskozity hlenu, atelektáze, k retenci hlenu, zpomalení až zástavě transportu hlenu, v jejichž důsledku může dojít ke vzniku infekce dolních dýchacích cest. Ke zvlhčování

vzduchu může dojít aktivním nebo pasivním zvlhčováním. Principem aktivního zvlhčování je proudění směsi plynů pomocí komorového systému. Zde je směs ohřata a zvlhčena pomocí ohřáté sterilní vody. Při pasivním zvlhčování se využívá speciálních výměníků tepla a vlhkosti, tzv. HME (Heat and Moisture Exchanger). Tyto výměníky jsou instalovány mezi okruh ventilátoru a dýchacími cestami nemocného. Principem je zadržování tepla a vlhka při výdechu z vydechovaného vzduchu a jejich následným využitím u vdechovaného vzduchu při inspiriu (35).

Poslední metodou je terapie aerosoly. U většiny nemocných na ventilátoru je nutná pravidelná terapie za pomoci aerosolů. Základem je nebulizační terapie s aplikací dávkovacích aerosolů. Principem terapie je aplikace léku v podobě aerosolu do dýchacích cest. K tvorbě aerosolu dochází pomocí tryskového nebo ultrazvukového nebulizátoru, do kterého je lék aplikován injekční střídačkou. Před nebulizací je nutné nemocného důkladně odsát. Dle ordinace lékaře lze do nebulizátoru aplikovat bronchodilatancia, mukolytika, kortikoidy, adrenalin či ATB (35).

1.9.1.4 Péče o tracheostomickou kanylu

V rámci celkové hygieny sestra provádí 2x denně pomocí manometru kontrolu tlaku v obturační manžetě. Hodnota tohoto tlaku závisí na velikosti tracheální rourky. Ideální hodnoty se na manometru pohybují od 20 do 36 Torrů. V případě jiných hodnot je nutné tlak upravit. Dále je nutné věnovat pozornost kožnímu krytu v oblasti zavedení tracheostomie. Je nutné provádět převazy za sterilních podmínek a to 2x denně v rámci hygieny nebo vždy dle potřeby. V první řadě sestra či rodič nemocného odsaje a odstraní původní krytí. Pak zkontroluje okolí tracheostomie a očistí ho vhodným dezinfekčním prostředkem, kterým může být peroxid vodíku či Skinsept mucosa. Dle potřeby dále aplikuje léčebný přípravek. Za pomoci sterilního mulového čtverce či textilie opatřenou hliníkovou vrstvou a sterilní pinzety podloží sestra nebo rodič tracheostomickou kanylu. K fixaci kanyly lze využít tkaloun, obinadlo nebo k tomuto účelu vyrobený fixační pásek. Je nutné dbát na to, aby nedošlo k přílišnému utažení, díky kterému by mohlo dojít k porušení kožní integrity. Stejně tak nesmí být kanyla fixována nedostatečně, aby nedošlo k jejímu nežádoucímu pohybu. Doporučuje se, především u nemocných s jemnou pokožkou, podkládat danou fixaci po celém svém obvodu

mulovým čtvercem. Tracheostomická kanyla je pravidelně měněna. V případě první kanyly se výměna provádí za 5-7 dnů. V dalších případech za 7-10 dnů. U nemocných se v dýchacích cestách tvoří hlen. Ten pak pacient vykašle do vrapované spojky přes tracheostomii. Je nutné sledovat, zda hlen neobsahuje také sliny či zbytky potravy. To by mohlo signalizovat nedostatečné nefouknutí obturační manžety. Sestra proto zkontroluje tlak v manžetě a případně ji dofoukne. Pokud se situace nezlepší, je nutné se obrátit na lékaře. Příčinou by mohla být tracheoezofageální píštěl (35).

Velkou pozornost je nutné věnovat i péči o dutinu ústní. Její obsah totiž u ležících nemocných stéká do oblasti nad obturační manžetu a může tak v první řadě způsobit to, že se rána vzniklá tracheostomií špatně hojí nebo může dojít k mikroaspiraci. Existují proto také tracheostomické kanyly opatřeny speciálním kanálkem, který umožní sekret z dané oblasti odsát (35).

1.9.1.5 Péče o sondy k enterální výživě

V první řadě hovoříme o nazogastrické sondě. Jedná se o takový typ sondy, který může zavést jakákoliv zdravotní sestra. Před jejím zavedením by měla sestra edukovat pacienta o tom, co u něho bude provádět. Pacient je uložený do Fowlerovy polohy. Po přeměření správné velikosti sondy (vzdálenost měří od špičky nosu přes ušní lalůček ke konci sternu) potřetí konec namražené sondy Mesocain gelem a opatrně zavede sondu nosem do žaludku. V případě obtížného zavádění může sestra použít Magillovy kleště a laryngoskop. Zda bylo zavedení úspěšné, zjistí sestra za pomoci aspirace žaludečního obsahu. V případě, že nedojde k aspiraci žaludečního obsahu, provede sestra poslechovou zkoušku. Jejím principem je aplikace 10-30ml vzduchu Janettovou stříkačkou se současným přiložením fonendoskopu na oblast žaludku. Pokud sestra uslyší zvuk aplikovaného vzduchu, je zavedena sonda správně. Po provedení zkoušky je sonda fixována pomocí náplasti. V rámci celkové péče je pak sonda pravidelně přelepována a jsou kontrolovány otlaky, které by mohly vést ke vzniku dekubitů. Nazogastrickou sondu z PVC měníme po 10-14 dnech, silikonovou po 3 měsících (35).

Druhou sondou je nazojejunální. Nazojejunální sonda slouží k enterální výživě při poruchách evakuace žaludku s funkční střevní peristaltikou. Před zavedením sondy sestra edukuje pacienta o výkonu. Dále aplikuje lokální anestetikum dutiny ústní, například Xylocaine

sprayem. Připevní pacientovi kyslíkové brýle k zajištění přívodu kyslíku a uloží ho na levý bok. Následně aplikuje intravenózně premedikaci obsahující anxyolitikum a spasmolytikum a připevní pacientovi na prst ruky pulzní oxymetr pro monitoraci saturace. Během výkonu sestra asistuje lékaři. Po zavedení sondy fixuje sestra pomocí náplasti sondu v místě jejího vstupu do nosní dutiny. Správnost zavedení sondy je kontrolována provedením RTG po aplikaci kontrastní látky do sondy. Péče o sondu je shodná jako u nazogastrické sondy (35, 58).

Další sondou k enterální výživě je Perkutánní endoskopická gastrostomie (PEG). Zavedení PEG má na starosti gastroenterolog. Její výhodou je prevence aspirace obsahu žaludku a prevence vzniku i možnosti léčby již vzniklé tracheoezofageální píštěle. Ve vztahu k nazogastrické a nazojejunální sondě je zde vyloučena možnost porušení kožní integrity dutiny nosní a je také výrazně přijatelnější z hlediska psychiky pacienta. Před zavedením gastrostomie by měl být pacient s výkonem seznámen. Sestra pacienta a jeho rodiče seznámí s nutností lačnění po dobu 12 hodin před výkonem. Dále u pacienta dle ordinace lékaře zavede periferní žilní přístup nebo zajistí centrální žilní katétr včetně odběru krve na hemokoagulační vyšetření. Před výkonem je pacientovi dle ordinace lékaře intravenózně aplikována premedikace obsahující midazolam či diazepam. Po výkonu je gastrostomická sonda ponechána 12-24 hodin na spád. Po uplynutí dané doby lze již do sondy podávat výživu stanovenou lékařem. Pro výživu do PEG lze volit z polymerní, modifikované, oligopeptidové nebo elementární stravy. Po každém podání stravy je sonda propláchnuta čajem nebo vodou, aby nedošlo k její neprůchodnosti. Pro proplach se nedoporučuje ovocná šťáva ani ovocný čaj, neboť by mohlo dojít ke vzniku vloček z bílkovin v nich obsažených a následkem toho opět k neprůchodnosti. Při fixaci zevní části sondy umístíme sondu tak, aby směřovala směrem k pánvi. Tím zabráníme tomu, aby se úchytná hlavice prořezala skrz stěnu žaludku a břicha. K ošetření místa vpichu PEG lze využít dva druhy krytí. Po důkladné dezinfekci použijeme buď běžného obvazového materiálu čili sterilního mulového čtverce a náplasti. Toto krytí se převazuje 1 denně v rámci ranní hygieny. Druhá možnost je využití semipermeabilní fólie, kterou je možné převazovat jednou za 3 dny. Fólii je nutné opatřit datumem posledního převazu (35).

Obdoba PEG je Perkutánní endoskopická jejunostomie (PEJ). Zde je speciální set zaveden do duodena. Příprava pacienta je shodná s PEG. Krytí místa vpichu PEJ lze opět provést pomocí sterilního mulového čtverce a náplasti s frekvencí převazu 1krát denně v rámci ranní

hygieny nebo pomocí semipermeabilní fólie 1krát za 3 dny. Fólie musí být taktéž označena datumem posledního převazu. Nejčastěji volíme do PEJ oligopeptidovou stravu. Podáváme ji kontinuálně za pomoci enterální pumpy s přerušením tzv. lačnicí pauzou. Rychlost aplikace i lačnicí pauza je určena lékařem. PEJ je nutné pravidelně po 3 hodinách propláchnout pomocí čaje nebo sterilní vody. Opět není vhodné k proplachu používat ovocný čaj nebo sladký sirup. Výměna setu k enterální pumpě se provádí jednou denně (35).

1.9.1.6 Způsoby podání enterální výživy

Existuje více způsobů, jak pacientovi podat enterální výživu. Za prvé se jedná o bolusové podání. Jde o aplikaci výživy za pomoci Janettovy stříkačky o frekvenci 1krát za 3 hodiny, nejlépe v 6, 9, 12, 15, 18, 21 a 24 hodin. Ve 3 hodiny ráno se doporučuje udělat lačnicí pauzu. Množství výživy určí lékař, nejčastěji však jedna dávka obsahuje 50-250 ml přípravku. Rychlost podání přípravku by neměla být rychlejší než 30ml/min. Po podání výživy sondu propláchneme 50 ml čaje a uzavřeme. Bolusové podání není vhodné pro aplikaci do jejunu (35).

Enterální výživu lze dále podat intermitentně. V tomto případě je výživa podávána v jednotlivých dávkách, které jsou v průběhu dne pravidelně rozděleny. Při intermitentním podání výživy se používá metody samospádu prostřednictvím zavěšené láhve či Janettovy stříkačky. K aplikaci lze využít také enterální pumpy s nastavenou rychlostí podání. Tímto způsobem lze rozdělit výživu například do 3-4 dávek. Podání jedné dávky pak trvá 3 hodiny, během kterých je podáváno například 400 ml přípravku. Poté je pauza trvající 2 hodiny (35).

Třetím způsobem podání enterální výživy je kontinuální podání. Takto lze výživu podávat pouze enterální pumpou. Výživa je aplikována v průběhu celých 24 hodin. Rychlost opět určí lékař, nejčastěji je to 60ml/ hod. U některých pacientů je při kontinuálním podání ordinována lačnicí pauza. Ta probíhá v době od 24 hodin do 6 hodin. Toto podání se nazývá cyklické. Před každou pauzou je nutné sondu propláchnout čajem, aby nedošlo k její neprůchodnosti (35).

Před každým podáním výživy musí sestra zkontrolovat, zda se sonda nachází ve správné poloze. Dále za pomoci Janettovy stříkačky provede aspiraci žaludečního obsahu a zjistí jeho množství. V případě, že je množství obsahu větší než 50ml, provede pouze proplach sondy

50 ml čaje a výživu nepodává. Sestra vedle množství obsahu hodnotí i jeho barvu. Pokud je žaludeční obsah zbarven do zelena, je v něm přítomna žluč. Při jasně červeném zbarvení se jedná o masivní krvácení ze žaludku či jícnu. V případě mírného krvácení připomíná obsah žaludku kávoovou sedlinu (35, 43).

1.9.1.7 Domácí umělá plicní ventilace

V průběhu posledního desetiletí dochází ke značnému vývoji UPV určenou pro domácí péči. Domácí prostředí je z hlediska uspokojení bio-psycho-sociálních potřeb ideálním prostředím. Navíc výrazně snižuje riziko vzniku nozokomiálních nákaz a je z ekonomického hlediska přijatelnější. Aby byla pacientovi schválena domácí umělá plicní ventilace, je v první řadě třeba, aby byla odeslána žádost na Ministerstvo zdravotnictví ČR. Zde nepravidelně dle počtu žádostí zasedá Indikační komise. Součástí žádosti je také vyjádření zdravotní pojišťovny daného pacienta. V případě schválení žádosti a je-li přístroj k dispozici (nemusí-li se tedy čekat na jeho uvolnění), zapůjčí se do nemocnice, v níž je daný pacient hospitalizovaný. V nemocnici jsou pak rodinní příslušníci s přístrojem seznámeni a naučeni ho používat. Zároveň si na něj zvyká i pacient, pro kterého je určen. K propuštění pacienta do domácího prostředí musí dojít do měsíce ode dne, kdy byl zapůjčen přístroj do nemocnice. Aby byl pacient propuštěn do domácí péče, je nutné provést určité kroky. V první řadě je nutné, aby se rodina spojila s intenzivní službou HOME CARE. Dále je třeba se spojit s léčebným a ošetrovatelským týmem. Úkolem praktického lékaře je, aby sestavil seznam všech pomůcek a prostředků, které jsou v péči o pacienta v domácím prostředí potřeba. Praktický lékař bude mít v budoucnu dále za úkol předepisování nutných pomůcek a řešení nezávažných komplikací. Úkolem nemocnice v budoucnu bude zajištění hospitalizace pacienta a pravidelné výměny tracheostomické kanyly. Dalším krokem je navázání kontaktu rodiny s pojišťovnou a sociální pracovníci. Rodina musí dále domů pronajmout či zakoupit elektrickou polohovací postel, jež je plně hrazena pojišťovnou a odsávačku, která je pojišťovnou hrazeny ze 2/3. Před propuštěním pacienta navštíví domácí prostředí člen léčebného týmu. Nakonec probíhá pacientova příprava a jeho následné napojení na ventilátor. V rámci nácviku rodiny se zdravotníci zaměřují na techniku a postup kardiopulmonální resuscitace, procvičení standardního postupu při odsávání z dýchacích cest včetně péče o udržení průchodnosti dýchacích cest a optimální ventilace. Dále

s rodinou nacvičují techniku péče o tracheostomii, gastrostomii, péče o invazivní vstupy, hygienickou péči o pacienta včetně péče o kůži, péče o vyprazdňování a možnosti prevence dekubitů. Návuk se dále týká fyzikální terapie plic a způsobů ergoterapie. S rodinou se také procvičují způsoby komunikace mezi členy rodiny a pacientem na ventilátoru. Při péči o pacienta na UPV v domácím prostředí je nezbytný aktivní zájem rodiny pečovat o svého rodinného příslušníka, neboť je tato péče spojena s mnoha změnami v jejich životě, potřebách a nezřídka i v jejich povolání (60, 62, 69).

Na příkladu si nyní ukážeme, jak probíhá běžný den dítěte se SMA napojeného na umělé plicní ventilaci v domácím prostředí.

„6:00 – polohování, odsávání, snídaně + léky - krmení do gastrostomické sondy

7:00 – hygiena – mytí, výměna krytí kolem stomii, převlečení, odsávání

8:00 – rehabilitace – protahování, Vojtova metoda, oro faciální masáž, polohování, odsávání

9:00 – spontánní ventilace – „Kendal“, četba, příp. sledování TV, svačina + léky – krmení do GTS, odsávání

Zpět na ventilátor, rehabilitace – protahování, Vojta, oro faciální masáž, polohování, odsávání, poslech audio, četba, hra

12:00 – polohování, odsávání, léky + tekutiny – GTS, spánek (cca 1,5 – 2 hod.)

13:00 – oběd – krmení do GTS

14:00 – spontánní ventilace – „Kendal“, polohování, Vojta, oro faciální masáž, odsávání

Zpět na ventilátor, rehabilitace – protahování, Vojta, oro faciální masáž, odsávání

16:00 – vertikalizace – vozík s ortézou pro sed (cca 1,5-2hod.)

17:00 – svačina + léky – krmení do GTS

18:00 – hygiena – mytí, výměna krytí kolem stomii, převlečení, odsávání

19:00 – polohování, sledování TV, četba

20:00 – léky + tekutiny do GTS, odsávání, polohování, spánek

22:00 – polohování, odsávání

00:00 – léky + tekutiny do GTS, polohování

Polohování, odsávání dle potřeby.“ (63 str. 74 -75)

1.9.2 Děti se SMA II. a III. typu

U dětí se SMA II. a III. typu je převážně ošetrovatelská péče zaměřená na všeobecnou pomoc při hygieně, stravování, oblékání i vyprazdňování. Míra pomoci závisí na stupni progresu onemocnění (63).

1.10 Vzdělávání dětí se SMA

Dle závažnosti onemocnění a hlediska péče si děti se SMA rozdělíme do dvou skupin. Každá skupina vyžaduje jiný způsob vzdělávání.

1.10.1 Děti na UPV

Převážnou většinu dětí tvoří děti se SMA I. typu. Jde o děti, které jsou většinou téměř neschopni pohybu a dýchání je u nich zajištěno pomocí ventilátoru. Ke komunikaci u nich dochází za pomoci různých obrázků a znaků. Jak již bylo zmíněno výše, nemají tyto děti žádné mentální opoždění a dokonce jsou často velice inteligentní. Je u nich rozvinuta přirozená zvědavost, rády si krátí čas prohlížením knih či hrami na počítači. Z hlediska vzdělávání je u nich však nemožné, aby každodenně docházeli do školy. Důvodem je otevřený systém dýchacích cest, který způsobuje zvýšenou náchylnost dětí k infekci a nemoci. Jakákoliv infekce zhoršuje dýchací funkce a děti přímo ohrožuje na životě. Bohužel, v současné době v České republice neexistuje systémová podpora zaměřená na vzdělávání této skupiny dětí. Rodiče jsou často nuceni své děti vzdělávat doma sami. Zatím jediným odborným vzděláváním je vzdělání za občasné a bohužel jen velmi zřídka návštěvy učitele v domácím prostředí, například 1 krát za týden v délce 2 vyučovacích hodin. Velmi často jsou zde porušovány platné normy, konkrétně školská legislativa. Příčina neefektivního vzdělávání dětí se SMA I. typu je komplexní. Na jedné straně jsou poradenští pracovníci a jejich nedostatečné povědomí o daných možnostech, na druhé straně neochotní, obávající se a často neznalí ředitelé daných školských zařízení a tito všichni podpořeni nedostatečnými legislativami Ministerstva školství, mládeže a tělovýchovy " (63).

1.10.2 Děti bez UPV

Tyto děti jsou schopné sedět s oporou a není zde nutná umělá plicní ventilace. K pohybu používají mechanický nebo elektrický vozík. Je u nich také nutná každodenní vertikalizace za pomoci tzv. standeru a denní provádění fyzioterapie v podobě dechové gymnastiky, která podporuje správné dýchání a vede k posílení vnitřních dýchacích svalů. Děti potřebují dopomoc v oblasti hygieny, vyprazdňování, oblékání, stravování i v průběhu vyučování (63).

Děti bez UPV lze integrovat do všech běžných typů školských zařízení s přihlédnutím na jejich fyzické schopnosti a zdravotní stav. Vzdělávání probíhá na základě individuálního vzdělávacího plánu, který je podrobně rozepsán speciálním pedagogem, a který odpovídá jejich speciálním vzdělávacím potřebám. Náplň učiva může být plně zachována. Před integrací žáka se SMA do běžné třídy je vhodné informovat ostatní rodiče o tom, že bude ve třídě, kam chodí jejich dítě, integrovaný žák se speciálními vzdělávacími potřebami, aby se předešlo možným budoucím konfliktům. Rodiče by měli být informováni o podstatě onemocnění a o tom, že dítě se SMA nijak zásadně nenaruší činnost ve třídě, neboť bude přítomen asistent pedagoga, který bude dítěti pomáhat. Dále je nutné seznámit všechny zaměstnance se specifiky vztahující se k využívání elektrického vozíku jako je uspořádání nábytku a s pravidly bezpečného pohybu ostatních dětí, neboť dítě sedící na vozíku nevidí za sebe (63).

Onemocnění SMA sebou nese zvýšenou únavnost dítěte s úbytkem síly. Je proto nutné, aby byl asistent pedagoga přítomen po celou dobu výuky. Asistent pedagoga nepomáhá dítěti jen s hygienou či stravováním, ale podává mu například potřebné pomůcky při výuce v případě, že na ně nedosáhne či nemá sílu si je podat nebo zapisuje poznámky do sešitu, aby se dítě zbytečně nevysilovalo a nesnižoval se tak jeho další výkon. Vzhledem ke vznikajícím deformitám končetin a skolióze je třeba dítě v průběhu výuky polohovat. Také by měl mít možnost dle potřeby odejít ze třídy a odpočinout si. K tomu účelu by měla škola zajistit relaxační místnost nebo relaxační koutek vytvořený přímo ve třídě. Tento koutek je umístěn v zadní části třídy a obsahuje lehátko nebo koberec. Zde musí být měkká podložka z molitanu nebo alespoň žíněnka a případně pomůcky pro polohování jako jsou klíny, válce či kvádry. Z tohoto místa uvidí dítě na tabuli a může poslouchat výuku i v době odpočinku. Tento koberec lze využít také ke skupinové výuce a u předmětů, kde není zapotřebí psát. Stejně tak by měla zajistit vhodné uzpůsobení stěhování žáků do jiných tříd, problém týkající se především

2. stupně základních tříd. Dítě upoutané na vozíku potřebuje na přesun více času a je nevhodné, aby přestávky trávil pouze tím, že se bude stěhovat z učebny do učebny a nemělo čas na odpočinek a hovor s kamarády. Pokud se škola rozhodne, že ve své škole bude integrovat žáky na vozíku, musí splňovat také architektonické požadavky. V celé škole musí být umožněn bezbariérový přístup. Pokud je to možné, je vhodné umístit primární třídu dítěte se SMA do přízemí. Především se tak problémům spojených s přesunem dítěte do patra. Mladší děti se SMA někdy používají vedle elektrického vozíku i mechanický vozík. Je totiž menší a dle potřeby ho lze snadno přenést. To není u elektrického vozíku možné, neboť jeho váha činí cca 120kg a pro jeho otočení je nutný prostor o velikosti 90 cm x 120cm. Výhodou je, disponuje-li škola výtahem. Jeho vybudování je však finančně náročné. Alternativou může být bezbariérový nájezd u kratšího schodiště nebo plošina na schodiště. Zde je však nutné myslet na to, aby bylo schodiště dostatečně široké a tak aktivní plošina neohrožovala ostatní procházející. Dále je nutné myslet i na úpravu sociálního zařízení. Místnost s WC musí být dostatečně prostorná, aby se do ní vešlo lehátko. To je potřebné při oblékání dítěte, neboť díky svalové hypotonii není schopné se postavit a díky skolióze ani sedět bez opory (63, 64).

V pokročilém stádiu onemocnění mohou být na umělé plicní ventilaci odkázáni i děti se SMA II. typu. Zde je opět vhodnější domácí vzdělávání. V případě dohody mezi rodiči a školou může k dítěti domů učitel docházet nebo mu může být od učitele poskytnuta konzultace v době mimo vyučování. Novinkou ve výuce je tzv. web vyučování. Principem tohoto typu vyučování je, že žák může pomocí web kamery přímo pozorovat situaci ve třídě. Domácí vyučování lze aplikovat také u dětí bez umělé plicní ventilace. Je vhodná především v období zimních měsíců a chřipkové epidemie. V tomto období lze domluvit na základě lékařského posudku a poradenského zařízení redukci počtu hodin, především pak hodiny tělesné, hudební či další výchovy. Na základě těchto doporučení upraví ředitel školy počet hodin v týdnu. V případě, že má žák přiděleného asistenta pedagoga, lze, aby ho tento asistent doučoval v jeho domově (64).

1.11 Dopad diagnózy SMA na rodinu a dítě

Spinální svalová atrofie je závažné onemocnění, které významně působí na život celé rodiny. Každý člen rodiny se musí s tímto onemocněním smířit a přijmout jistá omezení, které sebou přítomnost dítěte s postižením přináší.

1.11.1 Dopad na rodiče

Narození dítěte je ve společnosti vnímáno jako něco přirozeného, v některých případech dokonce jako povinnost. Rodiče toužebně očekávají narození svého potomka, do kterého vkládají své tužby a představy, plánují mu skvělou budoucnost a promítají do něj úspěchy a to i v oblastech, kde oni sami selhali. V případě, že se jim však narodí postižené dítě, dochází ke vzniku velikého problému spočívajícím v tzv. copingu. Jedná se o jakési vyrovnávání se s tím, že jejich postižené dítě vybočuje z „normálu“, a že nikdy nenaplní jejich očekávání. Dle Kubler-Rossové se tento proces skládá ze šesti fází. Na počátku stojí fáze šoku. Jedná se o iracionální reakci rodičů na sdělení neočekávané reality doprovázenou pocitem velkého zklamání a deziluzí. Rodiče prožívají pocit obrovské ztráty ve smyslu svého dítěte jako dokonalého jedince, vytrácí se všechny naděje a sny. Druhou fází je fáze popírání skutečnosti. Rodiče realitu vnímají jako omyl, nechtějí si ji připustit a hledají jiné odborníky v naději, že jim přinesou lepší zprávu. Rodiče popírají realitu také ve formě vytěsnění. Tvrdí pak, že jim nikdo nic neřekl nebo že je lékaři neinformovali. Třetí fáze je označována jako smlouvání. Při ní se rodiče snaží chlácholit lékaře či se obrací k náboženství v podobě infantilních pokusů smlouvání s Bohem až po různé mystické pokusy. Čtvrtou fází je popisována jako agrese, v tomto případě je však lepší označení zloba či zlost. Tu rodiče směřují buďto k sobě navzájem v podobě obviňování nebo ji zaměřují na zdravotnický personál a to především v situaci, kdy zdravotník použije nevhodnou poznámku či přístup. Často se jejich cílem také stávají nejobětavější a nejvnímavější členové zdravotnického personálu. Nežádka je útok zaměřen na lékaře, který danou diagnózu stanovil. Pátým stádiem je deprese spojená s pocitem úzkosti. Je doprovázena pocitem viny včetně sebeobviňování a naprostého selhání. Rodiče vnímají narození postiženého dítěte jako trest za některé prohřešky, které udělali. Někdy pocit selhání vyústí až v to, že se rodiče za své dítě stydí a stáhnou se do ústraní. Rodina se tak dostává do sociální izolace, což dále vede k vyčerpání rodičů a k názoru, že je již vše ztraceno. V této fázi je velice důležitá pomoc ze strany lékaře. Zdravotničtí pracovníci by měli rodičům poskytnout také psychickou podporu. Lékař by měl již od začátku vytvořit vzájemnou důvěru na základě odborného a lidského přístupu. První rozhovor s rodiči by měl zahrnovat všechny nezbytné informace a to srozumitelnou formou. Rady by měly být konkrétní vztahující se ke konkrétnímu stavu jejich dítěte. Informace a diagnózu je vhodné sdělovat obou rodičům

zároveň, aby se předešlo stresu spojeným s nutností jednoho rodiče následně říci dané informace tomu druhému. Poslední fází je vyrovnávání se. Dochází ke zmírňování deprese a úzkosti až po akceptaci skutečnosti rodičů, že je jejich dítě postižené. Své dítě přijmou i s jeho postižením a snaží se nalézt možná řešení. Je nutná kompletní reorganizace hodnotového systému celé rodiny. Rodiče vnímají péči o dítě s postižením nejen jako výzva, ale hlavně jako smysluplný úkol. Ne vždy však dojde k tomuto kladnému stádiu. Často přetrvává smutek i zloba, které vedou k ambivalentnímu vztahu rodičů k dítěti. Dítě pak trpí dlouhodobou frustrací z nedostatku podnětů. Některé rodiče své dítě zcela odmítnou a umístí ho do ústavní péče. Jde z jejich strany o útek od problému. Vyskytují se i tací rodiče, u kterých se dítě s postižením stává terčem agresivity. Narození postiženého dítěte přináší, především u otců, tendenci opustit rodinu. Jedná se opět o určitou formu útěku od problému (65).

1.11.2 Jak dítě vnímá své postižení

Je velice důležité, aby se i dítě samotné vyrovnalo se svým postižením. Je nutné na to pamatovat již v období, kdy si dítě uvědomuje svou identitu. Novorozenecké období je v tomto ohledu bezproblémové, je však důležité, aby si dítě vytvářelo pozitivní lidské vztahy, především vztah dítěte k matce. To určuje budoucí vztah dítěte k okolí. Stejně tak jsou důležité senzorycké a pohybové podněty. To platí i u batolat. Dítě zde získává pocit sounáležitosti k rodině, vědomí domova. Zde se také objevuje období jáství. V tomto období je nutné stanovit dětem limity chování. Narůstá potřeba autonomie, která úzce souvisí s možností vlastní mobility. Poprvé tak vzniká ve vztahu k vrstevníkům pocit nejistoty a odlišnosti. Předškolní věk sebou přináší silnou potřebu dítěte porozumět okolí, ale i svému tělu a jeho funkcím. Dítě může trpět úzkostí i pocity méněcennosti a s tím spojeným pocitem viny. Vědomí odlišnosti vůči vrstevníkům je stále více intenzivní. V případě, že je možné dítě zařadit do mateřské školy, vytváří si pomocí svých vrstevníků první prosociální nastavení, tedy postoje. U dětí mladšího školního věku je dominantní výkon ve škole i mimo ni. Pro harmonický vývoj dítěte je důležitý výkon dítěte, učitelova pochvala a pozitivní reakce jeho rodičů. V opačném případě, především u dětí s postižením, hrozí u dětí vznik méněcennosti, které mohou mít následek na celý život. Mladší školní věk je také označován jako období realismu. Je proto důležité dítě vhodně motivovat. Dále má dítě tendence se identifikovat s nějakým vzorem. Tím mu může být

učitel, ale i lékař nebo terapeut. Jako kritické období je považována puberta. Dítě prožívá vnitřní spor mezi pocitem dospělosti a zřejmou nezralostí. V tomto období je velice významná otázka tělesného schématu. Odchylky od vrstevníků jsou pro pubescenty zdrojem mnoha psychotraumat. Pubescent tak často reaguje nepřiměřeně, zkratkovitě. V některých případech se také objevuje suicidální jednání. V důsledku silné závislosti pubescenta s postižením na rodičích je narušena přirozená potřeba odpoutání jedince od rodičů a vznik přátelství. Dalším problémem pubescenta s postižením je otázka sexuální potřeby. Ta je vzhledem k jeho postižení nesaturována. Sexuální potřeby jsou přirozeně závažnými problémy také v období adolescence. Sexualita je zde, stejně jako u zdravých adolescentů, středem zájmu. Dlouhodobé neuspokojení sexuálních potřeb vedou ke stresu a frustraci. Tento problém je nutno řešit zvláště citlivým způsobem. Dalším problémem je profesionální orientace, které je v tomto případě značně limitována. Můžeme se zde proto setkat s problémem označovaným jako adolescentní krize (65).

U starších adolescentů však lze také očekávat racionální zpracování situace. Dalším pozitivním momentem příznivě ovlivňující proces vyrovnání se jedince s prostředím je charakterizován Eriksonůvým výrokem: „Jsem to, čemu věřím“. Jde o touhu adolescenta zakotvit v to, čemu se dá věřit, v nějakém smyslu. To pomáhá jedinci lépe akceptovat situaci a provést reorganizaci svého života (65).

Období dospívání je nutné vnímat jako značně citlivé. Jde o období zvýšené zranitelnosti se sníženou odolností proti nejružnějším stresům a frustracím (65).

1.12 Možnosti sociálního zabezpečení osob se zdravotním postižením

Péče o dítě se SMA je velice finančně náročná. Aby stát rodině v její těžké situaci ulehčil, nabízí několik sociálních služeb (67).

1.12.1 Průkaz osoby se zdravotním postižením

Tento průkaz nahrazuje průkaz mimořádných výhod. Dosavadní kartičky TP, ZTP a ZTP/P jsou nahrazovány průkazem osob se zdravotním postižením (67).

Veškeré benefity spojené s průkazem mimořádných výhod zůstávají i přes jejich rušení zachovány. Průkaz osob se zdravotním postižením lze dle zákona vydat 2 způsoby. Prvním je automatické vydání na základě přiznání příspěvku na péči nebo mobilitu.

Druhou je samostatné vydání průkazu. Tato karta je součástí karty sociálního systému, nikoliv samostatnou listinou. Funkcí této karty je například průkaz osoby se zdravotním postižením (67). Více o průkazech pro osoby se zdravotním postižením viz příloha 5.

1.12.2 Dávky pro osoby se zdravotním postižením

Tyto dávky vycházejí ze zákona č. 329/2011 Sb. o poskytování dávek osobám se zdravotním postižením a vyhlášky č. 388/2011 Sb. o provedení některých ustanovení zákona o poskytování dávek osobám se zdravotním postižením. Zákon č. 329/2011 Sb. kromě problematiky průkazu osob se zdravotním postižením a z něho vyplývajících benefitů také upravuje příspěvek na mobilitu, na zvláštní pomůcky a příspěvek na péči (65). Více o dávkách pro osoby se zdravotním postižením viz příloha 5.

1.12.3 Síť sociálních služeb a možnosti využití dalších běžných služeb

Vychází ze zákona č. 108/2006 Sb. o sociálních službách. Sociální služba představuje určitou činnost či skupinu činností, pomocí kterých je poskytována pomoc osobám, které se nachází ve složité sociální situaci. Tato pomoc musí v celém rozsahu zachovávat lidskou důstojnost a zabraňovat sociálnímu vyloučení (67).

Sociální služby se vyskytují ve formách pobytových, ambulantních a terénních. Představují mnoho druhů péče. U dětí se SMA lze využít například osobní asistenci, pečovatelskou službu, službu rané pomoci, odlehčovací službu, Centra denních služeb, Denní a týdenní stacionáře, Domovy pro osoby se zdravotním postižením a Sdílenou péči (67, 68). Podrobnosti o jednotlivých službách viz příloha 6.

2 CÍL PRÁCE

2.1 Cíle práce

Cíl 1. Zjistit zásady ošetřování dítěte se spinální muskulární atrofií

Cíl 2. Zjistit dopad diagnózy spinální muskulární atrofie na život dítěte a jeho rodiny

2.2 Výzkumné otázky

1. Jaké jsou zásady ošetřování dítěte se spinální muskulární atrofií?
2. Jaké jsou nejčastější problémy při péči o dítě se spinální muskulární atrofií?
3. Jsou rodiče dostatečně edukováni o problematice dítěte se spinální muskulární atrofií?
4. Jaký dopad má přítomnost dítěte se spinální muskulární atrofií na jeho rodinu?

3 METODIKA

3.1 Použité metody

Diplomová práce je rozdělena na dvě části. První část se zaměřuje na soudobé teoretické poznatky o problematice Spinální svalové atrofie. Druhou část tvoří výzkumné šetření. Ke sběru dat bylo zvoleno kvalitativní výzkumné šetření. Potřebné informace byly zjišťovány v první řadě pomocí polostrukturovaného rozhovoru s matkami dětí se SMA (příloha 12 a 13), všeobecnými sestrami (příloha 10 a 11) a osobními asistenty dětí se SMA (příloha 14). Rozhovory s matkami byly prováděny na základě svobodné volby v místě jejich bydliště, na letním táboře pro děti se SMA II. typu nebo na předem určeném místě, například v sídle Kolpingovy rodiny Smečno v Českých Budějovicích. Rozhovory se sestrami se realizovaly na příslušném oddělení Dětské neurologie ve Fakultní nemocnici Motol a na dětském JIP v Nemocnici České Budějovice na základě souhlasu hlavní sestry a souhlasu s konkrétní sestrou. S osobními asistenty byl rozhovor veden na letním táboře pro děti se SMA II. typu se souhlasem vedení a konkrétních osobních asistentů. Rozhovory byly zaznamenávány na diktafon a následně přepsány v doslovné podobě v programu Microsoft Office Word 2007. Rozhovory byly dále zpracovány do schémat pomocí techniky SmartArt a tabulek v programu Microsoft Office Word 2007. Přesné a plné znění rozhovorů je vloženo na přiloženém CD (viz příloha 16). Rozhovory se zaměřovaly na odhalení zásad ošetřování dětí se SMA a zjištění, do jaké míry ovlivňuje diagnóza SMA život takto nemocného dítěte a jeho rodiny. Rozhovory probíhaly v období od srpna 2013 do června 2014.

Druhou metodou bylo zúčastněné skryté pozorování dětí se SMA. Pozorováno bylo 10 dětí se SMA II. typu. Informace, jež byly zjištěny během pozorování, byly postupně zaznamenávány do pozorovacího archu (příloha 15). Sběr dat probíhal průběžně po dobu 1 týdne v srpnu 2013 v rámci přímé celkové péče o dítě se SMA. Cílem pozorování bylo odhalit specifika péče o dítě se SMA II. typu a charakteristické rysy a schopnosti dítěte se SMA.

Výsledky výzkumu byly prováděny za pomoci otevřeného kódování s použitím metody papír a tužka. Rozhovory s respondenty byly dále analyzovány a rozděleny do jednotlivých kategorií a podkategorií. Pro lepší přehlednost a možnost porovnání výsledků byly některé podkategorie u různých typů respondentů shodně označeny.

3.2 Charakteristika výzkumného souboru

Výzkumný soubor, se kterým byl veden polostrukturovaný rozhovor, tvořily 3 skupiny respondentů. V první řadě se rozhovorů zúčastnilo 11 všeobecných sester z dětského oddělení Nemocnice České Budějovice a Fakultní nemocnice Motol. Rozhovory se sestrami byly vedeny na příslušném oddělení v nemocnici. Sestry pro rozhovor byly vybrány záměrně. Nemocnice České Budějovice byla vybrána na základě vlastní zkušenosti s péčí o děti se SMA ze své praxe. Fakultní nemocnice Motol byla vybrána na základě doporučení a skutečnosti, že se jedná o specializované pracoviště, kde dochází k záchytu tohoto onemocnění.

Respondent (zdr.sestra)	Pohlaví	Věk	Nejvyšší dosažené vzdělání	Pracoviště
S1	Žena	52 let	Sestra specialista ARIP	Nemocnice České Budějovice
S2	Žena	37 let	SZŠ + specializace ARIP u dětí	Nemocnice České Budějovice
S3	Žena	25 let	Bakalářské – všeobecná sestra	Nemocnice České Budějovice
S4	Žena	28 let	Vyšší odborná škola zdravotní	Nemocnice České Budějovice
S5	Žena	28 let	SZŠ – všeobecná sestra	Nemocnice České Budějovice
S6	Žena	32 let	Magisterské	Nemocnice České Budějovice
S7	Žena	36 let	Pomaturatní studium – Ošetrovatelství v neurologii	Fakultní nemocnice Motol
S8	Žena	26 let	SZŠ – všeobecná sestra	Fakultní nemocnice Motol
S9	Žena	38 let	Specializace Péče o dítě a dorost	Fakultní nemocnice Motol
S10	Žena	29 let	SZŠ – všeobecná sestra	Fakultní nemocnice Motol
S11	Muž	23 let	SZŠ – zdravotnický asistent	Fakultní nemocnice Motol

Dále se rozhovorů účastnilo 7 matek dětí se SMA, jež pocházely z různých částí České republiky. Pro realizaci rozhovorů jsem dojížděla k matkám domů nebo na předem určené místo. Výběr respondentů probíhal za spolupráce pí Kočové a pí Světlíkové, které pracují pro Sdružení Kolpingova rodina Smečno.

Respondent (matka)	Pohlaví dítěte	Věk dítěte	Typ SMA
RSMAI1	Dívka	7 let	I. typ
RSMAI2	Chlapec	4 roky	I. typ
RSMII1	Chlapec	6 let	II. typ
RSMII2	Chlapec	9 let	II. typ
RSMII3	Dívka	9 let	II. typ
RSMII4	Dívka	7 let	II. typ
RSMII5	Dívka	13 měsíců	II. typ

Třetí skupinu tvořilo 5 osobních asistentů dětí se SMA. K rozhovorům došlo v průběhu pobytu na letním táboře ve Smečně, pořádaným pro děti se SMA II. typu. Výběr respondentů byl záměrný, na základě zkušeností s přímou péčí o děti se SMA a účasti osobních asistentů na letním táboře.

Respondent (os. asistent)	Pohlaví	Věk	Nejvyšší dosažené vzdělání	Délka asistence
OA1	Žena	24 let	Magisterské – obor Rehabilitační psychosociální péče o postižené děti, dospělé a seniory + Magisterské – sociální práce	5 let
OA2	Žena	18 let	Základní, studuje gymnázium	2 roky
OA3	Žena	20 let	SOŠ sociálně – správní činnost	1 rok
OA4	Žena	25 let	Bakalářské – sociální práce	5 let
OA5	Žena	40 let	VŠ – sociální práce	5 let

Zúčastněné skryté pozorování bylo zaměřeno na děti se SMA. K pozorování došlo v průběhu pobytu na letním táboře ve Smečně při aktivní péči o děti se SMA II typu. Pozorováno bylo 10 dětí se SMA II. typu. Výběr respondentů byl záměrný na základě kritérií. Prvním kritériem byla přítomnost onemocnění SMA. Druhým kritériem byl věk do 19 let.

Respondent (dítě se SMA II)	Pohlaví	Věk	Typ SMA
D1	Dívka	6 let	SMA II.typ
D2	Dívka	7 let	SMA II. typ
D3	Dívka	8 let	SMA II.typ
D4	Chlapec	9 let	SMA II.typ
D5	Chlapec	9 let	SMA II.typ
D6	Chlapec	14 let	SMA II.typ
D7	Chlapec	8 let	SMA II.typ
D8	Dívka	7 let	SMA II.typ
D9	Dívka	14 let	SMA II.typ
D10	Dívka	14 let	SMA II.typ

4 VÝSLEDKY

4.1 kategorizace výsledků

4.1.1 rozhovory se sestrami

Schéma 1 Diagnóza Spinální svalová atrofie



Kategorie *Diagnóza Spinální svalová atrofie* se zaměřuje na povědomí sester o problematice Spinální svalové atrofie. Pro upřesnění jsme zvolili jednu podkategorii a to *Co je SMA*. Schéma vzniklo na základě rozhovorů se sestrami z Nemocnice České Budějovice a Fakultní nemocnice Motol.

Co je SMA představuje odpovědi sester na to, co si představí pod pojmem Spinální svalová atrofie. Jako onemocnění postihující svalstvo to vnímají všechny respondentky. Postupné ochabování či ubývání svalové hmoty popsaly S2, S3, S4, S5, S6 a S8, S9, S10 a S11. Za smrtelnou nemoc ji považuje S4 a S5 a obě udaly, že příčinou smrti je respirační selhání. S1, S4 S8 dále SMA popsaly jako neurologické onemocnění. O tom, že existují různé typy nebo stádia věděly pouze S1, S2, S3, S4, S5 a S6 a to tak, že S2, S3, S4 a S6 se domnívají, že jsou 4 typy, S3 si myslí 3, S5 si myslí 5 a S1 ví, že typy existují, ale neví, kolik jich přesně je. Jako konkrétní ochabnutí popisují S1, S2, S3, S4, S5 a S11 ochabnutí dýchacích svalů. Konkrétní ochabnutí kosterního nebo pohybového aparátu popisují S1, S2, S3, S8, S9, S10 a S11. S1 dále uvedla, že se jedná o „závažné onemocnění, hlavně zasahující do péče celé rodiny a komplikující tímto rodičům život“. S2 uvedla, že záleží na stupni postižení, že „některé musí být na dýchacím přístroji, některé to zvládnou jen s tracheostomií, ale postupně k dýchacímu přístroji třeba dojdou“ a že „jak jsou ty stupně atrofie tak některý děti i normálně rukama hýbou a nemají problém, některé děti naopak nehýbou ničím ani hlavou“. S3 dále uvedla, že u dítěte postupně dochází k zakopávání nebo pocitu tahu k jedné straně a v konečném stádiu se u nich objevují deformity skeletu. Deformaci skeletu popisuje také S8. S4 hodnotí konečné

stádium jako stav, kdy dochází k postižení svalů dýchacího ústrojí, což vede k zástavě dechu. S6 dále sdělila, že „některé ještě něco zvládne samo a jiné je odkázaný úplně na naší péči“. S7 se domnívá, že SMA způsobuje ochabnutí svalů bránice, což vede ke snížené pohyblivosti dětí. Jako příznak SMA udává hypotonii. S8 uvedla jako příčinu vzniku SMA chybění chromozomů. S9 popsala příznaky SMA jako „nemožnost chůze, slabost dolních končetin nebo vůbec, může být postižen močový měchýř nebo půlka těla dolu“. S10 do příznaků SMA zařadila bolest dolních končetin a neschopnost dítěte postavit se.

Schéma 2 Péče o dítě se Spinální svalovou atrofií



Kategorie *Péče o dítě se Spinální svalovou atrofií* zahrnuje komplexní péči o dítě se SMA z pohledu sester a jejich zkušenosti s péčí o děti s tímto onemocněním. Kategorii jsme rozdělili na 7 podkategorií, z nichž 4 jsou společné pro sestry z Nemocnice České Budějovice a Fakultní nemocnice Motol, 1 podkategorie je pouze pro sestry z Fakultní nemocnice Motol a 2 podkategorie jsou pouze pro sestry z Nemocnice České Budějovice. Společné podkategorie nesou název *Stáří dítěte a příčina hospitalizace*, *Úloha sestry v péči*, *Kontakt dítěte s rodičem* a *Kompenzační pomůcky a pomůcky každodenní péče*, podkategorie pouze pro FN Motol je označena jako *Vyšetření a odborné výkony* a podkategorie pouze pro Nemocnici ČB jsou

označeny *Léky a potravinové doplňky* a *Obtíže a komplikace*. Schéma vzniklo na základě rozhovoru se sestrami z Nemocnice České Budějovice a Fakultní nemocnice Motol.

Stáří dítěte a příčina hospitalizace hovoří o věku dítěte se SMA a důvodu jeho hospitalizace, s kterými se sestry setkaly. S1, S2, S3, S4, S5 a S6 se setkaly s 15letou dívkou. S1 a S3 se dále setkaly se 4letým chlapcem. S2, S4, S5 a S6 se setkaly s půl ročním chlapečkem, S7 se také setkala s půlročním dítětem, ale pohlaví si již nevybavuje. S1, S3, S5 a S6 pečovaly o chlapce do jeho 19let, přičemž S1 dále uvádí, že o něj pečovala od jeho 15let. S2 dále uvedla, že pečovala o přibližně 18letou dívku. S9 uvedla, že pečovala o miminko, přesné stáří ani pohlaví si již nepamatuje. S10 pečovala o dítě se SMA, přibližný věk ani pohlaví si již nevybavuje. S8 a S11 se s dítětem se SMA neseťkaly.

Jako příčinu hospitalizace popisují S7, S8, S9, S10 a S11 diagnostiku onemocnění. S1, S2, S3, S4, S5 a S6 jako příčinu hospitalizace uvedly respirační obtíže. S1, S2, S3 a S4 dále uvedly zahlnění a obtíže s vykašláváním. S1 uvedla, že zde u půl ročního chlapce došlo k diagnostice onemocnění, jež předcházela srdeční zástava. Se zástavou měla zkušenost i S2. S3 dále udala hospitalizaci z důvodu uzavření tracheostomie hlenem, přesně uvedla „*maminka si to sama vyměnit neumí, nemůže, takže přijedou rychlou záchrankou a spíš je příčina taková, že nemůže dýchat, tím jak je odkázaný na ventilátor a když se mu ucpe tráša, tak je trochu problém, tam stačilo vyměnit to a zase to bylo všechno v pořádku*“ nebo při synchronizaci domácí plicní ventilace s pacientem. S5 dále pečovala o 15letou dívku, která byla hospitalizovaná v souvislosti se zvracením. Délka hospitalizace se liší. S1, S5 a S6 uvedly délku první hospitalizace chlapečka půl roku. S3 uvedla délku hospitalizace 15leté dívky na 3 dny. S1 a S3 sdělily, že délka hospitalizace je také závislá na schopnosti rodičů se o dítě postarat. S6 sdělila, že pokud jsou děti umístěny na ventilátor, délka hospitalizace může být i měsíc.

Úloha sestry při péči se zaměřuje na veškeré činnosti, které sestry u dítěte se SMA provádějí. Všichni respondenti uvedli, že je nutná komplexní péče o pacienta, zahrnující polohování, hygienu, krmení či dopomoc se stravováním. S1, S2, S3, S4, S5, S6, S7 a S9 uvedly péči o dýchací cesty včetně odsávání. S2, S9 a S11 do péče zahrnuly rehabilitaci. S1, S7 a S10 dále uvedly psychickou podporu. S1 dále uvedla komunikaci s rodinou. S2 dále uvedla monitorace fyziologických funkcí a dbát na opatrnou manipulaci s dítětem. S3 doplnila péči o podkládání kostí, nohou a zad z důvodu deformit a péči o tracheostomii a PEG. O péči

o tracheostomii hovořila i S9. Ta dále uvedla prevenci opruzenin a zajištění umělé plicní ventilace. RM1 uvedla, že je nutné u dětí dbát na prevenci aspirace. S11 při péči myslí také na stimulaci dítěte.

Kontakt dítěte s rodičem vyjadřuje, zda mají rodiče možnost být přijati v nemocnici spolu se svými dětmi. S1, S2, S3, S4, S5 a S6 shodně sdělily, že vzhledem k tomu, že dítě je přijato na JIP, nelze rodiče přijmout spolu s ním. S2 navíc sdělila, že *„mají možnost se ubytovat dole za příplatek s tím, že nedostávají oběd ani nic, ale většina maminek, protože už nás znají, odejdou večer domů a druhý den přijdou a bývají tu s dětmi přes den v rámci provozu“*. S7, S8, S9, S10 a S11 uvedly, že na jejich oddělení je v případě, že mají místo, možnost přijmout rodiče společně s dítětem. S7 dále uvedla, že v případě nedostatku místa lze rodiče umístit na ubytovnu.

Kompenzační pomůcky a pomůcky každodenní péče zahrnují všechny pomůcky, které sestry při péči o dítě se SMA používají nebo pomůcky, které tyto děti používají při každodenní péči. S1, S3, S4, S5, S6 a S7, S8, S9 a S10 shodně uvedly jako základní pomůcky určené na polohování dítěte. S1 a S3 uvedly polohovací žízalu a gelové polštářky. S1 dále uvedla, že rodiče nosí z domova různé plyšáky a polštářky, které používají na podložení rukou a nohou *„pomůcky z domova, které si rodiče přivezou, protože děti je mají oblíbené a připomínají jim domov“*. Jako další polohovací pomůcku uvedla polohovacího beránka. S7 uvedla jako polohovací pomůcky válce, písek, molitanové pomůcky a pískové vajíčko. Válečky a molitanové pomůcky uvedla také S8. S9 jako polohovací pomůcky uvedla klíny proti proleženinám obsahující jakousi dřev a kroužky pod paty a lokty. Jako jiné pomůcky než polohovací uvedly S2, S3, S4 a S7, S9 a S10 invalidní vozík, z toho S2 a S4 hovořily konkrétně o elektrickém vozíku. S1 dále uvedla rehabilitační pomůcky. Speciální kočárek uvedla S2, S3 a S7, S8 a S9 sdělily, že některé děti mají korzet. S3 a S7 dále udaly odsávací systém a ventilátor. S7 dále uvedla židličky a tracheostomickou kanylu. S9 také udala zvedáky. S3 sdělil, že *„asi i byt si musí uspořádat, aby to dítě si mohlo dojít na záchod nebo na nočník podle toho, jak je to dítě mobilní, musí se přizpůsobit celá rodina, protože to jde postupně, předělávat byt“*.

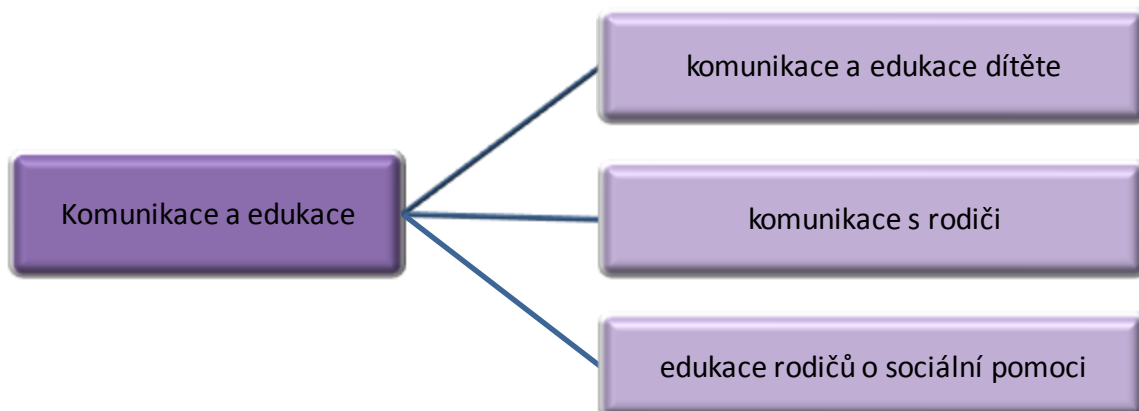
Vyšetření a odborné výkony obsahují diagnostické postupy, které se provádějí u dětí ke stanovení diagnózy SMA. Všechny respondentky z Fakultní nemocnice Motol uvedly jako

diagnostickou metodu svalovou biopsií a EMG. S7, S8 a S10 dále uvedly evokované potenciály. Magnetickou rezonanci uvedla S9 a S11, přičemž S9 ji specifikovala na MRI míchy. S9 dále uvedla zánětlivé parametry. S8 udala lumbální punkci, vyšetření krve a genetické vyšetření. S11 dále udala ultrazvuk a CT.

Léky a potravinové doplňky obsahují trvale užívané léky a léky užívané při obtížích a potravinové doplňky, které děti se SMA užívají. S2, S4 a S6 uvedly, že děti pravidelně užívají antiepileptika, z toho S4 uvedla jako zástupce Orfiril a S6 uvedla Depakine. S1, S2, S3 a S5 uvedly jako léky užívané při obtížích léky na odkašlávání. Oni jedna z nich tyto léky nspecifikovala. S2 a S3 dále uvedly běžné vitamíny. S3 se domnívá, že děti užívají myelorelaxantiva na uvolnění svalstva.

Obtíže a komplikace zahrnují všechny potíže a nepředvídatelné situace, které musely sestry při péči o dítě se SMA řešit. S4 a S5 shodně uvedly jako nepředvídatelnou a obtížnou situaci srdeční zástavu u půl ročního chlapce. S2 měla také zkušenost se zástavou, bohužel se však nepodařilo holčičku zresuscitovat. S2 dále uvedla, že jako problematické je u těchto dětí hlídání proleženin, protože u nich stačí jen krátká doba na jednom místě a objevuje se začervenání. S dalším problémem, s kterým se setkala, byl psychický blok staršího chlapce, který byl psychicky závislý na ventilátoru, uvedla „*nakonec to dopadlo tak, že byl puštěný domů na ventilátoru, ale tím způsobem, že si ho zapínal na noc, aby se v noci v klidu vyspal*“. S6 jako nepředvídatelnou situaci popsala vypadnutí tracheostomie u chlapce.

Schéma 3 Komunikace



Kategorie *Komunikace a edukace* obsahuje komunikaci a edukaci směřovanou sestrami k dítěti a k rodiči dítěte se SMA. Kategorii jsme rozdělili na 3 podkategorie a to *Komunikace a edukace dítěte*, *Komunikace s rodiči* a *Edukace rodičů o sociální pomoci*. Schéma vzniklo na základě rozhovorů se sestrami z Nemocnice České Budějovice a Fakultní nemocnice Motol.

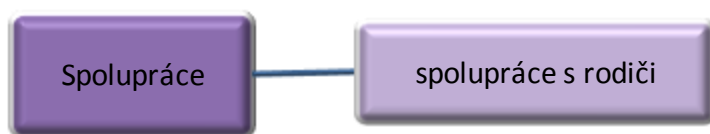
Komunikace a edukace dítěte představuje otázku, zda sestry komunikují s dětmi v průběhu výkonu a zda dětem vysvětlují, co se u nich bude dělat. S1, S2, S3, S4, S5 i S6 sdělily, že s většími dětmi komunikují a seznamují je s tím, co s nimi budou dělat. S1, S2 a S5 a S7, S9 a S10 dále uvedly, že s malými dětmi nemluví a komunikace probíhala přes rodiče. S5 přesně uvedla „já myslím, že bez problému, s těmi co vnímali, u toho malého to nemělo smysl“. S3 uvedla „já komunikuju s každým pacientem ať je v bezvědomí nebo ne, vždycky mu řeknu, co s ním budu dělat“. Stejně však udala „u toho malého to nemělo smysl, ten opravdu nevnímá, ten vidí, ale neví vůbec, o čem mluvíme“. S8 a S11 dítě se SMA osobně neošetřovaly.

Komunikace s rodiči určuje, zda sestry s rodiči komunikují a sdělují jim výkony, které u jejich dítěte provádějí. S1, S2, S3, S4, S5 a S6 a S7, S9 a S10 udaly, že s rodiči komunikovali pokaždé. S8 a S11 o dítě se SMA nepečovaly a tudíž s rodiči nekomunikovaly.

Edukace rodičů o sociální pomoci poukazuje na to, zda sestry edukují rodiče dětí se SMA o možných sociálních službách, které jim mají pomoci v jejich těžké situaci. S2, S3, S4, S5

a S7 a S10 uvedly, že edukace rodičů o sociální pomoci je úkolem lékařů. S3 sdělila „*myslím, že tady je jen jedna doktorka, co to s nima řeší ohledně těch pojišťoven a pomůcek, která se s nima sejde, dá jim kontakt sociální pomoci a na různé pomůcky a dá jim prospekty, kam by měli jít*“. S7, S9 a S10 dále uvedly, že mají k dispozici sociální pracovníci, která k nim dochází, a která tyto problémy řeší s rodiči samostatně. S9 uvedla „*při edukaci se ptáme, jestli potřebují něco od sociálního, tak se zavolá naše paní sociální*“. S1 edukuje rodiče sama. Udalala „*já těm rodičům dávám domu seznam pomůcek, spíš takového toho spotřebního materiálu, který potřebují domu a různé odkazy stránky na internetu, kde si můžou něco vyhledat, s nějakým zástupcem firmy*“. S6 uvedla, že na oddělení dochází paní z organizace, která se s rodiči sama zkontaktovala, a která s nimi tuto problematiku řeší. S9 se se situací, že by musela zajišťovat sociální služby, nesetkala. S11 neuměl na otázku odpovědět.

Schéma 4 Spolupráce



Kategorie spolupráce uvádí, do jaké míry byly sestry spokojeny se spoluprací rodičů dětí se SMA hospitalizovaných na jejich oddělení. Kategorie byla specifikována podkategorií *Spolupráce s rodiči*. Schéma vzniklo na základě rozhovorů se sestrami z Nemocnice České Budějovice.

Spolupráce s rodiči, jak již bylo řečeno, sděluje míru spokojenosti sester se spoluprací rodičů a jejich zapojení do péče o své dítě. Všechny respondentky udaly, že s nimi rodiče spolupracovali. S1 dále uvedla „*snažíme se jim vyjít vstříc, známe jejich těžkou situaci a myslím si, že ty rodiče jsou jiný, jsou takový, že chtějí to svoje, takže my vycházíme z toho, přineste si svoje polohovací pomůcky, ano udělejte si to, jak jste zvyklí, vůbec jim nediktujeme*“. Rodiče se též zapojovali při výkonech u jejich dítěte. S3 sdělila, že byla spolupráce s maminkou chlapečka zpočátku obtížnější, neboť bylo nutné maminku s komplexní

péči seznámit a zaučit jí to. Proces navíc stěžoval fakt, že rodiče dlouhou dobu nebyli ochotní přijmout onemocnění svého syna. Péči rodičů o nyní 4 chlapce považuje za nedostatečnou z hlediska hygieny, sdělila, že „horší je pak, když sem přijedou a vidíte, že to dítě je špinavý, nevěnujou se mu tolik, tak si člověk říká, tak když už jedu s tím dítětem k doktorovi, tak bych to svý dítě mohla umýt, asi nechtějí nebo nevím“. Na druhou stranu uznává, že péči jako odsávání a podobně se naučili. Stejnou zkušenost mají i S4, S5 i S6. S4 uvedla „chlapeček byl zanedbanej, vzhled a vůně, proleženiny, dekubity měl na obou uších“ a S6 sdělila „já jsem v životě to dítě neviděla čistý“ S3 dále uvedla, že při spolupráci s rodiči 15leté dívky se nevyskytl žádný problém a jejich péči vnímá jako dobrou. S4 sdělila, že přítomnost maminky staršího chlapce u výkonu byla kontraproduktivní, neboť chlapce v jeho chování podporovala a stresovala ho. S6 uvedla, že maminka staršího chlapce byla nespokojená s některými postupy a „snažila se prosadit svůj názor za každou cenu“. Spolupráci s rodinou 15leté dívky považovala za bezproblémovou.

Schéma 5 Komplikace spojené s hospitalizací

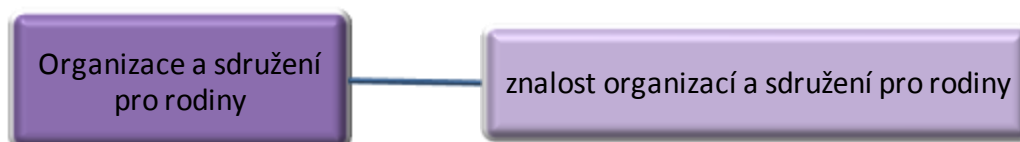


Kategorie *Komplikace spojené s hospitalizací* zahrnuje údaje o tom, zda byly sestry přítomny při akutním zhoršení zdravotního stavu nebo při nějakém konfliktu. Z toho vychází stanovená podkategorie nesoucí označení *Progrese a konflikty*. Schéma vzniklo na základě rozhovorů se sestrami z Nemocnice České Budějovice.

Progrese uvádí zkušenosti sester se zhoršením stavu dítěte se SMA. S1, S3, S4, S5 a S6 uvedly, že mají zkušenost s akutním zhoršením zdravotního stavu dítěte se SMA. S4, S5 a S6 shodně udaly, že mají zkušenost se srdeční zástavou u půl ročního chlapečka. S4 sdělila „sledoval očima a ještě se smál myslím, pak přestal dýchat a byl strašně dlouho tady na

ventilátoru a od té doby má myslím tu tracheostomii a už se nesměje“. S1, S2 a S3 uvedly, že chlapeček je nyní udržován ve stejném stavu, přičemž S2 a S3 k tomu dodaly, že zde již může dojít jen k srdeční zástavě a smrti, neboť chlapeček je již plně nepohyblivý a plně závislý na péči druhých. S1 a S6 uvedly zkušenost se zhoršením zdravotního stavu u staršího chlapce, který byl hospitalizován z důvodu respiračních obtíží, a u kterého byl stav natolik závažný, že vyžadoval zavedení tracheostomie. Současně se zavedení tracheostomie sestry uvedly u chlapce zhoršení v oblasti komunikace, neboť do té doby mluvící chlapec nebyl právě v souvislosti s tracheostomií schopen nadále verbálně komunikovat. S3 uvedla zkušenost s 15letou dívkou, jež před hospitalizací byla schopna chodit s maminkou za ruku a jež v důsledku pneumonie a s ní spojeným častým odsáváním na konci hospitalizace pouze seděla. S2 dále uvedla, že progresi onemocnění by mohla posoudit rehabilitační sestra, která s těmito dětmi cvičí.

Schéma 6 Organizace a sdružení pro rodiny



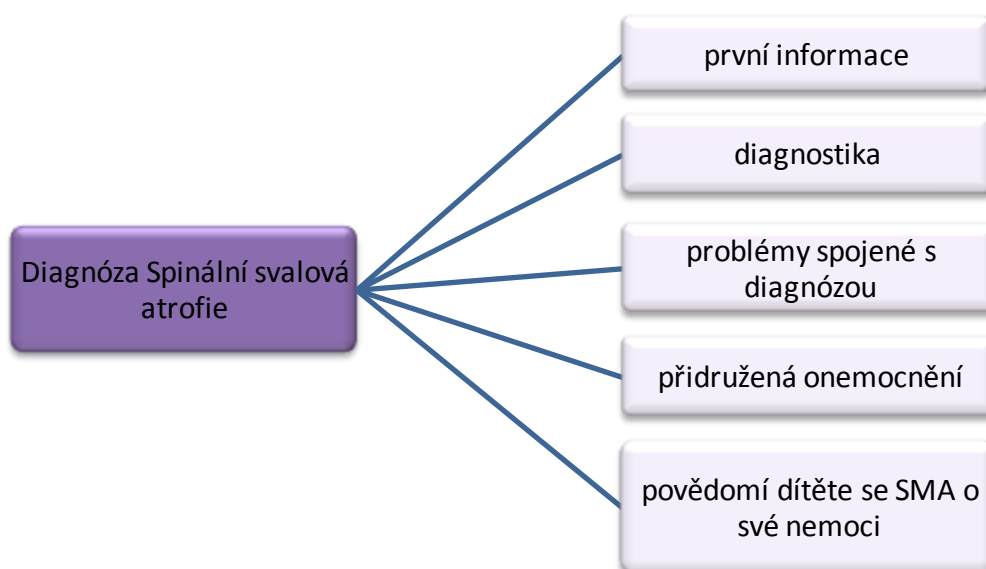
Kategorie *Organizace a sdružení pro rodiny* se zaměřuje na znalost organizací a sdružení pro rodiny s dětmi se SMA ze strany sester. Pro upřesnění jsme vytvořili podkategorii s názvem *Znalost organizací a sdružení pro rodiny*. Schéma vzniklo na základě rozhovoru se sestrami z Nemocnice České Budějovice a sestrami z Fakultní nemocnice Motol.

Znalost organizací a sdružení pro rodiny blíže uvádí, zda mají sestry povědomí o organizacích a sdruženích pro rodiny s dětmi se SMA nebo komplexně pro rodiny s dětmi se zdravotním postižením. S2, S4, S5 i S6 shodně uvedly centrum Arpida a Bazalku jakožto organizace pro děti se zdravotním postižením. S3 uvedla pouze centrum Arpida. S1 uvedla centrum Arpida a rehabilitační středisko Borůvka. S5 dále uvedla Občanské sdružení Filipa

Němce. Jako sdružení pro rodiče s dětmi se SMA uvedly S1 a S4 paní, jež je členkou sdružení Kolpingova rodina Smečno. Znalý však pouze jméno členky, název sdružení nevěděly. S7, S8, S8, S9, S10 ani S11 nevedly žádnou organizaci ani sdružení pro rodiny s dětmi se SMA. S10 uvedla jako organizaci a sdružení pro rodiny s dětmi se zdravotním postižením Jedličkův ústav.

4.1.2 rozhovory s matkami dětí se SMA

Schéma 1. Diagnóza Spinální svalová atrofie



Kategorie *Diagnóza Spinální svalové atrofie* popisuje oblasti, ve kterých se rodiče seznamují s daným onemocněním a jejich průběhem. Schéma vzniklo na základě rozhovorů s matkami dětí se SMA.

Tuto kategorii jsme si dále rozdělili na 5 podkategorií. Ty jsme označili jako *První informace*, *Diagnostika*, *Problémy spojené s diagnózou*, *Přidružená onemocnění* a *Povědomí dítěte se SMA o své nemoci*.

První informace popisují první informace, které rodiče o diagnóze získali. Z daných rozhovorů vyplynulo, že se všichni respondenti o diagnóze poprvé dozvěděli v nemocnici při diagnostice jejich dítěte. Diagnózu jim sdělil ošetřující lékař.

RSMAI1 udala, že se diagnózu dozvěděla od MUDr. Vondráčka, když byli její dceři 4 měsíce. S přístupem byla spokojená, lékař byl empatický a účastný. RSMAI2 udala, že jí byla diagnóza sdělena v Prachaticích. Sdělení vnímala negativně, sdělila „*paní doktorka zavolala, že se odpoledne sejdeme v primářovně, tak to už bylo takový to znamení, že něco není v pořádku a tam nám bylo docela drsně řečeno, že kluk má vlastně svalovou mozkovou atrofii, a když jsme se zeptali, co to obnáší a jestli mu můžeme nějak pomoci, tak nám bylo řečeno, že budeme pomalu ale jistě koukat na to, jak nám kluk umírá, a že vlastně člověk mu pomoc nemůže.*“

RSMAI11 uvedla, že jí diagnózu sdělil neurolog v Ostravě. Jeho přístup hodnotí jako otrěsný. „*Suše nám oznámil diagnózu a s tím, že se syn dožije max. 3 let, nás poslal domů.*“ RSMAI12 sdělila, že jí diagnóza byla řečena ve Fakultní nemocnici Krč. Přístup považovala za plně profesionální, ale neosobní. RSMAI13 byla s diagnózou seznámena v Tomayerově nemocnici. S přístupem byla spokojená, lékařka byla vstřícná a vše se jim snažila vysvětlit. RSMAI14 o diagnóze informoval neurolog z Fakultní nemocnice Brno. Informace, které jí byly sděleny, považuje za nedostatečné, převážně odborného charakteru. RSMAI15 se poprvé s diagnózou seznámila na oddělení genetiky v Motole, kde jí lékařka sdělila podezření na onemocnění SMA včetně její základní charakteristiky. Lékařka jim taktéž podala informace o sdružení pro rodiny s dětmi se SMA. Další informace se dozvěděla po potvrzení diagnózy během sezení na dětské neurologii. Tyto informace považovala respondentka za rámcové. Obsahovaly charakteristiku nemoci včetně toho, že se jedná o nevléčitelnou chorobu a další postup v péči. Pro lepší orientaci v problematice jim byly dány materiály k prostudování. Stejně jako lékařka na oddělení genetiky je informovaly o sdružení pro rodiny s dětmi se SMA Smečno. Další informace si matky zjišťovaly z vlastních zdrojů nebo ze Sdružení Kolpingova rodina Smečno.

Diagnostika popisuje veškeré výkony a vyšetření, které museli rodiče se svými dětmi podstoupit při diagnostice SMA u jejich dítěte a věk dítěte při potvrzení diagnózy.

RSMAI1 uvedla, že se svou dcerou podstoupila vyšetření u obvodního lékaře a neurologa a následně vyšetření na klinice dětské neurologie v Brně, kde dceři provedli EMG a genetické

vyšetření. RSMAI2 uvedla, že byla dětskou lékařskou odeslána na neurologii do Prachatic, kde synovi provedli vyšetření krve a moči. Genetické vyšetření dle respondentky provedeno nebylo a to ani u jejich dalších dětí nebo u ní či manžela. Hospitalizace trvala 1 den, výsledky vyšetření se dozvěděli za 14 dní.

Respondentky SMAII1, 2, 4 a 5 udaly, že jejich děti podstoupily genetické a neurologické vyšetření. Všechny tyto respondentky sdělily jako neurologické vyšetření EMG. RSMAII5 dále uvedla magnetickou rezonanci, UZ a vyšetření krve na metabolické nemoci. RSMAII3 uvedla, že k diagnostice stačilo pouze genetické vyšetření, konkrétně odběr krve s DNA. Všechny respondentky RSMAI i RSMAII uvedly, že diagnostice předcházela porucha ve vývoji dítěte.

Věk dítěte v době diagnostiky se ve všech případech lišil, šlo však o rozdíl v řádech několika měsíců. RSMAII1 sdělila, že se diagnózu dozvěděli ve věku 8 měsíců, RSMAII2 udala 2,5 roku, RSMAII3 ve 2 letech, RSMAII4 v necelých 2 letech a RSMAII5 v 11 měsících. Na otázku, co diagnostice předcházelo, všechny respondentky udaly poruchu ve vývoji. U dětí se SMA I. typu došlo k diagnostice RSMAI1 ve 4 měsících věku a RSMAI2 ve 3,5 měsíci věku dítěte.

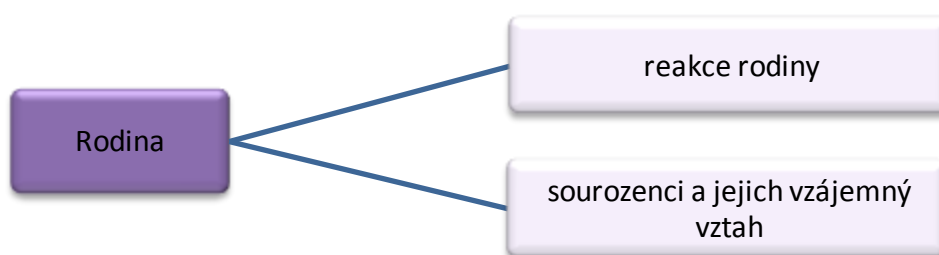
Problémy spojené s diagnózou v sobě zahrnují obtíže, které rodiče pocítují v souvislosti s diagnózou. RSMAI1 uvedla stálé problémy s množstvím jednorázových pomůcek, řešení záležitostí ohledně HOME CARE, především čerpání, schvalování a financování péče sester. RSMAI2 uvedla neustálé riziko zástavy dýchání. Již několikrát došlo k vypadnutí tracheostomie.

RSMAII1 pocítovala jako problematické respirační problémy, zhoršující se skoliózu a psychickou zátěž. RSMAII2 popsala fyzickou zátěž spojenou s přemisťováním, hygienou a celkovou asistencí, dále zajištění bezpečnosti dítěte při hře a dohled a zdravotní komplikace spojené s prochladnutím či rizikem infekce. Stejně jako RSMAII1 popisuje psychickou zátěž „*Nejtěžší je asi neustále být ve střehu*“. RSMAII3 udává celkové vyčerpání „*Člověk, když je s dítětem 4-5 hod, tak potřebuje vystřídat. Zátěž je to náročná pro oba, protože to je pořád zvednout nohy, spadly nohy, posunout něco, podat, otevřít co 5-10min.*“ RSMAII4 uvedla, že se dceři začíná bortit páteř, ale jinak stav vnímá jako stabilní a bezproblémový. RSMAII5 vzhledem k nízkému věku dítěte zatím nezpozorovala žádné zvýšené obtíže.

Přidružená onemocnění měla poukázat na další nemoci, které mohou, ale také nemusí mít souvislost s onemocněním SMA. Všechny respondentky RSMAlI a RSMAl2 na tuto otázku odpověděly negativně. U žádného z těchto dětí nebylo prokázáno přidružené onemocnění. RSMAlI popisovala spíše komplikace základního onemocnění jako kontraktury a sarkopenii.

Povědomí dítěte se SMA o své nemoci ukazuje, do jaké míry jsou děti se SMA informované o jejich onemocnění. RSMAlI a RSMAl2 na tuto otázku odpověděly, že to jejich děti nejsou schopné chápat. RSMAlI1, RSMAlI2, RSMAlI3 a RSMAlI4 o jeho nemoci dítě informovaly. Všechny tyto děti se na své onemocnění samy ptaly. RSMAlI1, RSMAlI2 a RSMAlI3 se svými dětmi o onemocnění mluví otevřeně. RSMAlI4 dceři odpoví, ale snaží se téma nerozvíjet, jak sama říká „*smést ze stolu tenhle problém*“. RSMAlI2 a RSMAlI4 uvedly, že dětem vzhledem k věku podrobnosti neříkají. Pro RSMAlI2 bylo obtížné období, když její syn ztrácel schopnost chůze a uvědomoval si, že už to tak zůstane. RSMAlI3 dceru při jejím sdělení, že by chtěla chodit, využívá příkladu, že jsou lidé, kteří zase neslyší nebo nevidí. RSMAlI4 zase při dotazu své dcery na to, proč je ona na vozíčku a ostatní děti ne, odpovídá, že je tak velmi výjimečná. Vysvětluje to tím, že „*my, tedy v uvozovkách zdraví lidé, jsme tedy o hodně nemocnější, než tady tyhle děti a protože to jsou ukázky charakteru, fakt úžasný. I ti malí kluci, oni jsou daleko před námi*“. RSMAlI5 uvádí, že je na to její dcera ještě malá.

Schéma 2 Rodina



Kategorie *Rodina* zahrnuje okruh lidí, které respondentky a jejich děti obklopují a vzájemně se ovlivňují. I toto schéma vzniklo na základě rozhovoru s matkami dětí se SMA.

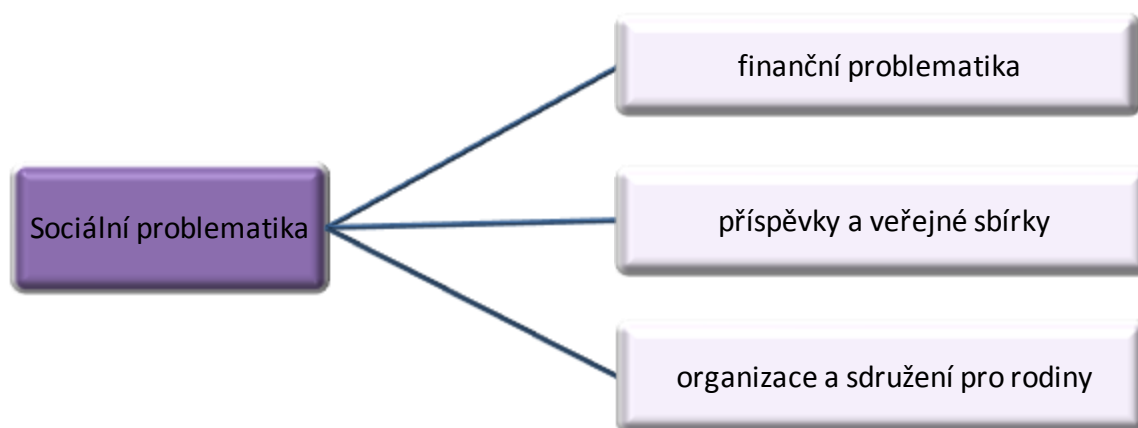
Reakce rodiny popisuje, jak na sdělení diagnózy reagoval manžel a širší rodina. RSMAI1 uvedla, že měla její rodina zpočátku šok, v současné době jí však pomáhají. RSMAI2 udala, že v případě jejího manžela došlo k dlouhodobému problému s vyjádřením se k situaci, nebyl schopný k tomu něco dodat a spíše si hledal informace na internetu. Co se týká rodiny, tam jejich reakci považuje za přiměřenou. RSMAI1, RSMAI2 a RSMAI5 sdělily, že reakce manžela a rodiny byla přiměřená a všichni se snaží pomáhat. RSMAI2 navíc uvedla počáteční zdrcení sebe i manžela. RSMAI3 vnímala jako přínosnou počáteční pomoc své maminky, která již měla s diagnózou SMA zkušenosti, přiznala však „*Maminka, protože už měla zkušenost s tímto onemocněním od mojí známé, kam chodila pomáhat, tak z toho byla moc smutná, protože jí tím pádem došlo, co to je za onemocnění.*“ U RSMAI5 došlo ke smíření s onemocněním spíše samostatně. RSMAI4 sdělila velké potíže otce se smířením s diagnózou SMA. Dlouho se nemohl s onemocněním smířit, nechápal to. Doufal v upravení stavu. Po upoutání dcery na vozík matce vyčítal, že koupila vozík. Přikládal jí odpovědnost za tento stav a vyčítal jí to. V oblasti podpory ze strany otce se setkala spíše s opačným postojem „*Litoval pořád dcerku a sám se litoval a to není na místě, to se musí bušit pořád dál.*“ Situace vystupňovala v rozchod rodičů. Širší rodinu diagnóza zarmoutila, nicméně jí v péči o její dceru pomáhají. Velkou podporu vnímá ve svém bratrovi, který ji pomáhal již od začátku „*Ten mi pomohl jak s koupí prvního vozíku, tak s obstaráváním toho druhého, se sehnáním nějakých kompenzačních pomůcek.*“ Pomocí je jí i nyní vážně nemocná matka, která dceru hlídá.

Sourozenci a jejich vzájemný vztah pojednává o tom, zda se v rodině vyskytují i další děti, sourozenci dítěte se SMA, zda jsou tito sourozenci s onemocněním seznámeni a jaký je jejich vztah. RSMAI1, RSMAI2 a RSMAI1, RSMAI2, RSMAI3 i RSMAI4 uvedly, že mají ještě další děti, které jsou zdravé. RSMAI1 sdělila, že má 12letého syna a 5letou dceru. Syn již tuto diagnózu chápe, u dcery uvádí, že má problém pochopit, proč si s ní její sestra nehraje. RSMAI2 uvedla, že má dva starší syny, 13letého a 9letého. Synové zpočátku vnímali onemocnění jako něco banálního jako chřipka, která brzy pomine. Proto jim pustila video o postiženém chlapci. Po jeho zhlédnutí chlapci začali na nemoc pohlížet jinak, uvědomili si závažnost tohoto onemocnění a přislíbili matce pomoc, kterou dle respondentky i celkem poskytují. Na otázku, jak chlapci vnímají odlišnou péči od svého bratra, uvedla, že „*oni to tak berou, že víc času trávím se synem se SMA*“. Zároveň udala, že jsou chlapci od malička vedeni

k samostatnosti a tak má pocit, že jim to nevadí a že jsou snad i radši, když na ně nemá tolik času, protože mají větší volnost. K tomu dodala, že i přes volnější výchovu chlapců není jejich chování problematické. Starší syn se naučil svého bratra odsávat a pracovat s ambuvakem. V situaci, kdy jeho bratr nemohl dýchat z důvodu uzavření tracheostomie hlenovou zátkou, střídal svou matku při prodávání ambuvakem. Respondentka uvedla, že v případě její a manželovi nepřítomnosti se o svého bratra stará on.

RSMAlI1 má staršího syna a mladší dceru. RSMAlI2 má syna, dvojvaječné dvojče dítěte se SMA, RSMAlI3 má dcera 18 let a syna 16 let a RSMAlI4 má 18letého syna. RSMAlI5 další dítě nemá. Všechny respondentky, které mají další děti, udaly, že vzájemný vztah sourozenců je dobrý, pomáhají mu i se zlobí a hádají jako zdravé děti. RSMAlI2 navíc sdělila, že *„situace je velmi náročná, kluci se mají rádi, ale velmi na sebe žárlí, což je u chlapců dvojčat běžné a navíc zvýšená péče o nemocného syna toto umocňuje.“* Všechny respondentky své zdravé děti o diagnóze seznámily. RSMAlI1 sdělila *„Synovi jsme postupně s věkem vysvětlovali, co a jak a dcerka v tom žije od malička a tak jí to ani nepřijde.“* RSMAlI2 uvedla *„Oba chlapci vědí, že onemocnění se nedá léčit, že se zdravotní stav zhoršuje, syn chodil s doprovodem, později s dopomocí, nyní je již upoután na mechanický vozík, nechodí ani nestojí. Toto zhoršení vysvětlujeme růstem a vývojem.“* RSMAlI3 sdělila, že děti s diagnózou postupně seznamovali a odpovídali jim na otázky, které je zajímaly. Reakce se lišily v závislosti na věku dětí, více v situacích úmrtí jiného dítěte se SMA, nechtěly tomu věřit. U RSMAlI4 syn reagoval psychosomatickými obtížemi *„Dostal se do nemocnice, byl tam i u psychologů pro bolesti. Bolelo ho pořád břicho a hlava. No a pak mi řekli v nemocnici, že to bylo psychického rázu, že to strašně moc prožíval, ale vnitřně.“*

Schéma 3 Sociální problematika



Kategorie *Sociální problematika* zahrnuje oblast sociálních potřeb rodiny. Pro naše potřeby jsme tuto kategorii rozdělili na 3 podkategorie označené jako *Finanční problematika*, *Příspěvky a veřejné sbírky* a *Organizace a sdružení pro rodiny*. Při jejich zpracování jsme vycházeli z rozhovorů s matkami dětí se SMA.

Finanční problematika určuje, do jaké míry rodiny s dětmi se SMA vnímají finanční náročnost péče o své dítě. RSMAl1 uvedla, že péče o dítě se SMA je velmi náročná v oblasti fyzické, psychické i finanční. Jako konkrétní platební položky udává docházku zdravotních sester a to sestru z ARO, sestru z chirurgické JIP a sestru z dětské JIP. Jako další položku uvedla pomůcky k lokálnímu ošetření a podpůrné pomůcky. RSMAl2 považuje finanční situaci za střídavou „no jak kdy, někdy dobrý, někdy je to horší“. Za léky měsíčně utratí přibližně 1500-3000Kč. Dále uvádí, že financuje práci fyzioterapeutky, která k nim 2x týdně dojíždí. Jedna návštěva jí stojí 250Kč.

RSMAl1, RSMAl2, RSMAl3 a RSMAl4 považují péči o dítě se SMA značně finančně náročnou. RSMAl5 vzhledem k nízkému věku dítěte zatím nezpozorovala žádný rozdíl v oblasti financí. RSMAl2 uvedla „Ano, péče o dítě se SMA je samozřejmě finančně náročná, ale co se týká financování např. kompenzačních pomůcek, vždy vypomohli nadace nebo jiné organizace, zatím jsme neměli problém ani se zdravotní pojišťovnou.“ RSMAl3 a RSMAl4

vedly konkrétní příklady týkající se péče o dítě se SMA. RSMAlI3 uvedla částku 10 tisíc Kč za měsíc při využívání osobní asistence. Jako jednorázové výdaje udala nutnost financování kompenzačních pomůcek, které jsou v řádech několika desítek tisíc korun. RSMAlI4 uvedla jako náročné financování léků, rehabilitace či pobytu ve slané vodě. Za nákladnou položku považuje také obutí „*Pak je to obutí, to je velice drahé. Jedny vyjdou na tisíc korun, a když chcete, aby měla nožky zdravé, tak musí mít kvalitní, tenisky, papučky, sandálky a otevřené boty.*“ Stejně jako RSMAlI3 dále uvedla financování osobního asistenta, které činí 4000Kč.

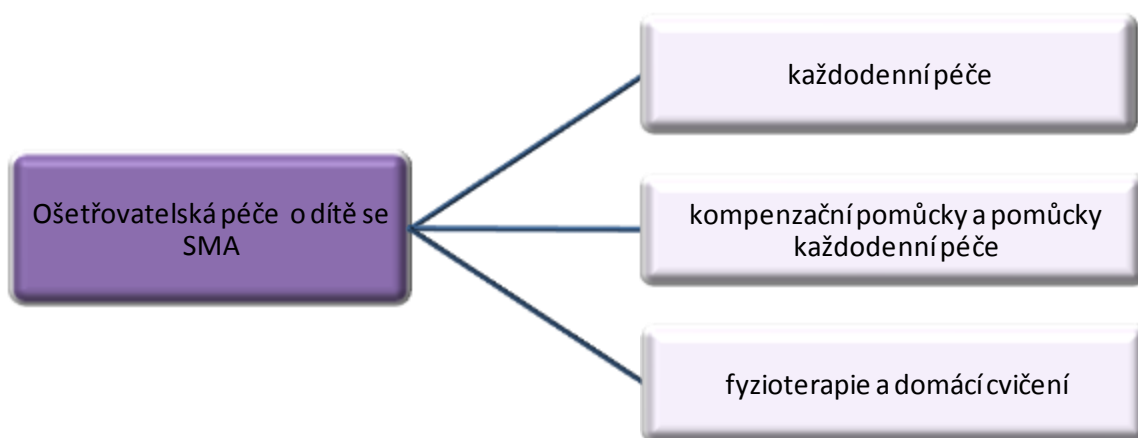
Příspěvky a veřejné sbírky se týkají veškeré finanční pomoci, které se rodině se SMA dostává. RSMAlI1, RSMAlI2 a RSMAlI1, RSMAlI2, RSMAlI3, RSMAlI4 využívají Příspěvek na péči ve 4. stupni závislosti v částce 12 tisíc Kč a příspěvek na mobilitu v hodnotě 400Kč. Všechny tyto respondentky využily možnost dárcovství. RSMAlI1 uvedla, že z veřejných sbírek získala příspěvek na kočárek, na odsávačku, na spotřební materiál, na zvedák do vany a na polohovací lůžko. RSMAlI2 dále uvedla, že na všechny své děti získává přídavek na dítě dle jejich věku, který je u jejího syna navýšen o 2000Kč. Z nadací oslovila JT, která jí poskytla příspěvek v hodnotě 20000Kč na kočárek, dále Chartu 77 a Konto bariéry. O veřejných sbírkách je informována, uvádí však, že není osobou, která by někam chodila nebo položila krabici na výběr peněz. V současné době se zaměřila na sběr víček jako projev snahy z jejich strany.

RSMAlI1 sdělila, že využila Tříkrálovou sbírku na elektrický vozík. RSMAlI2 uvedla „*Přímo veřejnou sbírku ne, ale firma E. ON společně ve spolupráci s nadací Sluníčko pro děti nasbírali peníze na doplatek na invalidní vozík.*“ RSMAlI3 využívá dárcovství Nadace Život dětem a Konto bariéry. RSMAlI2 dále uvedla, že využili jednorázového příspěvku na bezbariérovou úpravu, konkrétně na rekonstrukci koupelny.

Organizace a sdružení pro rodiny zahrnuje všechny organizace a sdružení, jež rodiče znají a využívají jejich služeb. Všechny respondentky těchto služeb využívají. Všechny respondentky znají a využívají služeb Kolpingova rodina Smečno. RSMAlI1 dále udala EDUCO, středisko rané péče ve Zlíně. RSMAlI2 uvedla centrum Arpida v Českých Budějovicích jako rehabilitační centrum, nicméně jejich péči zatím nevyužívá. Dále uvedla, že spolupracuje se Společností pro ranou péči České Budějovice, jež poskytují služby pro rodiny s dětmi se zrakovým nebo kombinovaným postižením.

RSMAlI2 a RSMAlI3 služby centra Arpida přímo využívá. RSMAlI2 je se službami centra Arpida velice spokojena „ *Využíváme také služeb centra Arpida, je tu skvělá rehabilitace, pomoc s výběrem pomůcek, zázemí, psychická podpora.*“ RSMAlI3 je zakladatelkou Podpory rodin pod Kolpingovou rodinou Smečno. „ *Co se týká SMA, tak do té doby v ČR nic nebylo, tak jsme založili projekt Podpory rodin pod Kolpingovou rodinou Smečno. Máme na webu spoustu informací a snažíme se vyměňovat informace s rodiči.*“ RSMAlI3 dále využívá služeb osobní asistence v Českých Budějovicích, jež je součástí městské charity. RSMAlI4 se aktivně zapojuje do péče o holčičky ze sdružení Handicap pro děti s různými formami postižení, tělesným i mentálním a připravuje program v denním stacionáři nebo přispívá finančně. Obě tyto služby využívá i její dcera, která tam spolu s ní dochází.

Schéma 4 Ošetrovatelská péče o dítě se SMA



Kategorie *Ošetrovatelská péče o dítě se SMA* zahrnuje komplexní péči rodičů o dítě se SMA a pomůcky, které v péči o své dítě využívají. Kategorie je dále rozdělena na 3 podkapitoly, *Každodenní péče*, *kompenzační pomůcky a pomůcky každodenní péče* a *Fyzioterapie a domácí cvičení*. Opět jsme zde vycházeli z rozhovorů s matkami dětí se SMA.

Každodenní péče zahrnuje péči rodičů, kterou jejich děti potřebují každý den. RSMAI1 uvedla, že je její dcera plně závislá na péči jiné osoby. Je permanentně napojena na UPV a má zaveden PEG. Během dne vyžaduje opakovanou laváž dýchacích cest. Součástí péče je celodenní hygiena. Schopnost polykat je zcela narušena. V této souvislosti dochází k neustálému vytékání slin z dutiny ústní. Dívka není schopná samostatného vyprazdňování, proto používá pleny. Dívka má zavedenu tracheostomii. Výměnu si provádí matka sama. RSMAI2 sdělila, že je pro ní péče o jejího syna rytmus, ráno syna opláchne, přebalí, ošetří mu stomie, neboť má zavedenou tracheostomii a PEG, dále ho nakrmí, vymění filtry na tracheostomii a ventilátoru. Pokud má syn náladu, učí se poznávat zvířata na pexesu. Kolem 12 hodiny je oběd a odpoledne jdou obvykle na procházku. V půl 3 mu dá svačinu, v půl 6 pak Nutridrink a kolem půl 9 až půl 10 dostane krupicovou kaši. V průběhu dne dle potřeby syna polohuje, přebaluje a odsává. Tracheostomii jezdí vyměňovat do Nemocnice České Budějovice a to přibližně po 3 týdnech.

RSMIII1, RSMII2, RSMII3 a RSMII4 udaly, že jejich děti vyžadují dopomoc při hygieně, oblékání, vyprazdňování, stravování a je jim nutné být při ruce, pokud potřebují něco podat. Například RSMII3 sdělila „*ráno, když se vzbudí, se dá na toaletu, pak jede sedačkou z patra do přízemí, oblékáme jí na tom, oba jí musíme doobléct, pak jede do koupelny si umýt zuby, učešeme jí a odjíždí do školy*“. RSMII3 a RSMII4 dále uvedly, že své děti vedou k co největší samostatnosti. RSMII3 uvedla „*když se jí to nachystá, tak to zvládne, třeba má elektrický kartáček, tak my jen zkontrolujeme, popřípadě doděláme a u toho stravování jí sama lžičkou případně ke konci, když už nemá sílu, jí dokrmíme třeba 5 lžic*“. RSMII4 uvedla „*snažím se, aby si co nejvíc věcí dokázala udělat sama nebo s menší pomocí*“. RSMIII1 uvedla, že součástí péče o jejího syna je pravidelná aplikace klyzmatu, sdělila „*jednou za dva dny musím synovi dát klystýr, protože sám se nevyprázdní*“. RSMII2 do každodenní péče dále zahrnuje doprovod dítěte na kroužky. RSMIII3 sdělila, že jejich dceru na kroužky doprovází osobní asistent, jež kolem poledne střídá pedagogického asistenta. RSMII5 nepocítuje u svého dítěte jinou péči než běžnou, jediné, co je u jejího dítěte odlišné, je nutnost přetáčení v průběhu noci.

Kompenzační pomůcky a pomůcky každodenní péče představují veškeré pomůcky, které rodiče při péči o své dítě používají. RSMII1 i RSMII2 shodně vyjmenovaly odsávačku včetně

příslušenství, pulzní oxymetr, ambuvaku, ventilátor, tracheostomickou kanylu a PEG včetně pomůcek k ošetření, speciální postel, speciální kočárek, polohovací pomůcky, pleny. RSMAI1 dále uvedla zvedák, oxygenátor a stabilizační ortézu pro sed. RSMAI2 dále uvedla kočárek za kolo, náhradní zdroj do kočárku, přenosný a pevný koncentrátor kyslíku a lehátko do vany nebo do bazénu, které používají do sprchy.

RSMAI1, RSMAI2, RSMAI3 a RSMAI4 shodně udaly, že jejich dítě používá vozík, z toho RSMAI2 a RSMAI4 používají mechanický vozík, RSMAI1 elektrický vozík a RSMAI3 využívá jak elektrický, tak mechanický vozík. RSMAI2 a RSMAI3 dále používají stander a pomůcky pro dechovou rehabilitaci. R2 využívá k dechové rehabilitaci acapellau. RSMAI3 z těchto pomůcek používá nádechový trenážer a bublifuk. RSMAI2 a RSMAI4 dále udaly pomůcky k polohování dítěte. RSMAI1 jako další kompenzační pomůcku uvedla zdravotní kočárek. RSMAI2 jako další pomůcky udala míče, válce, motomed, simulátor hipoterapie a polohovací židli. RSMAI3 dále uvedla zvedák, sedák a speciální plošinu, která byla instalována do jejich automobilu, aby měla dcera možnost dovnitř samostatně zajet a vyjet na svém elektrickém vozíku. RSMAI4 dále využívá pomůcky na podkládání, overball na cvičení, molitanové kuličky a její rekvizity, které používá při svých programech, jako hůlky, křídla či závoj. RSMAI5 sdělila, že jako jedinou kompenzační pomůcku mají židličku, kterou si zapůjčili ze Smečna.

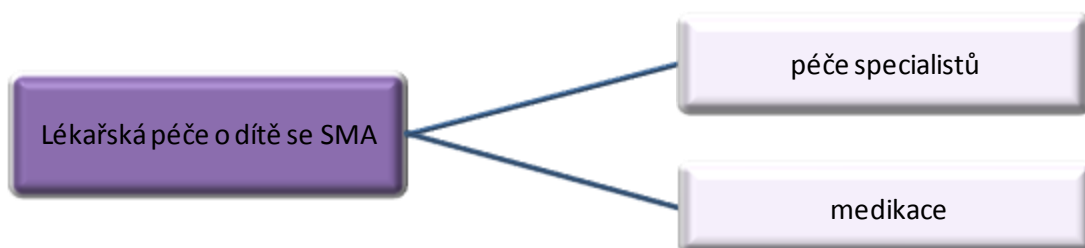
Fyzioterapie a domácí cvičení pojednává o pravidelné docházce dítěte k fyzioterapeutovi a cvičení, které provádějí rodiče samostatně v domácím prostředí.

RSMAI1 uvedla, že k fyzioterapeutovi se svou dcerou nedochází. Cvičení provádí pouze sama doma a to Vojtovu metodu a Bobath koncepci, nepravidelně. K synovi RSMAI2 dojíždí fyzioterapeutka 2x týdně. Provádí uvolňování, masírování, Bobath koncepci, stimulaci obličeje a cvičení bederní oblasti. Respondentka se synem cvičí i sama a to protahování nožiček, Achilova pata, kolena, dále ručičky a vytírání hrudníku. Zpočátku, dokud byla zachována snaha o přetáčení, cvičila také Bobath koncepci, pravidelně 3x denně. Zkoušela také Vojtovu metodu, její syn na to však reagoval negativně, plakal, a tak se s doktorkou na RHB dohodla, že toho zanechá.

RSMAI1, RSMAI2, RSMAI3, RSMAI4 a RSMAI5 udaly, že se svým dítětem pravidelně docházejí na fyzioterapii. RSMAI2, RSMAI3 a RSMAI4 dochází pravidelně

1x za týden. RSMAlI1 dochází na dvě pracoviště a to 1x za 14 dní a 1x za 6 týdnů. RSMAlI5 se svou dcerou dochází na fyzioterapii cca 1x za 3 týdny. RSMAlI3 dále uvedla, že doba fyzioterapie je 45 minut a je doplněna o tejpování. RSMAlI4 uvedla, že součástí fyzioterapie je cvičení na rehabilitačním balóně a na podložce, posilování a „trošku jí napravuje ty záda, to jí dělá dobře“. Všechny respondentky cvičí se svými dětmi pravidelně i sami doma. Protahování doma provádí RSMAlI1, RSMAlI2, RSMAlI3 a RSMAlI4. Masáž provádí RSMAlI1 a RSMAlI2. RSMAlI1 při masáži používá také metodu míčkování. Míčkování provádí i RSMAlI5. RSMAlI5 doma také provádí Vojtovu metodu a to 3x denně. Dechové cvičení provádějí RSMAlI1, RSMAlI2, RSMAlI3 a RSMAlI5. RSMAlI1 dále provádí silové cviky s dopomocí. RSMAlI2 uvedla „zaměřuji se na záda-hrudník-břicho, mimo jiné hipoterapie, cvičení na válci-míči, masáže, dýchání acapella, „smajlík“, nohy motomed, stander, nafukovací dlahy a běžné protahování“. RSMAlI3 sdělila, že doma z důvodu únavy dcery moc necvičí. Někdy, například místo tělesné výchovy, jí dopoledne protáhne pedagogický asistent. Doma se zaměřují spíše na protahování, narovnávání či nadzvedávání a srovnávání polohy dcery na vozíku. Doma i během školy o přestávkách používají Bobathovu koncepci. RSMAlI4 dále uvedla, že její dcera velice často cvičí s jejími rekvizitami a také na overballu.

Schéma 5 Lékařská péče o dítě se SMA



Kategorie *Lékařská péče o dítě se SMA* je zaměřena na dispenzarizaci dětí u lékařů ve specializovaných ambulancích a konzervativní léčbu onemocnění. Opět jsme si kategorii rozdělili a to na *Péči specialistů* a *Medikace*. Schéma bylo zpracováno na základě rozhovorů s matkami dětí se SMA.

Péče specialistů zahrnuje přehled všech lékařů, které poskytují specializovanou péči dětem se SMA. Na neurologii jsou sledováni RSMAI1, RSMAI2 a RSMAI3, RSMAI2, RSMAI4 a RSMAI5. RSMAI3 se o neurologické péči nezmiňovala. Na ortopedii dochází RSMAI1, RSMAI2, RSMAI3 a RSMAI4. RSMAI1 a RSMAI3 dále docházejí na imunologii. RSMAI3 uvedla „na začátku jsme byli na imunologii, protože jsme potřebovali vědět, jak je na tom s imunitou“. Dále uvedla nutričního terapeuta a endokrinologii. Rehabilitačního lékaře navštěvuje RSMAI1 a RSMAI2. RSMAI1 navíc navštěvuje kardiologii a protetika. RSMAI1, RSMAI2, RSMAI3 a RSMAI4 využívají péči specialistů 1x za půl roku. RSMAI5 navštěvuje pouze neurologa a to 1x za 3 měsíce. Všechny respondentky jsou s přístupem specialistů spokojeny.

Medikace zahrnuje léčiva a potravinové doplňky, které děti se SMA užívají ke zpomalení progresu onemocnění a prevenci komplikací. RSMAI1 uvedla, že její dcera neužívá trvale žádné léky. RSMAI2 udala kyselinu valproovou, konkrétně Depakine, Detralex, přes zimu Imunoglucan, vitamin B a C, Ambrobene, Famikon kapičky, preventivně Sumetrolin a Fucidin mast.

Kyselinu valproovou jakožto antiepileptikum dále užívají děti RSMAI1, RSMAI2 a RSMAI5, z toho RSMAI1 a RSMAI2 hovořili konkrétně o Orfirilu. RSMAI5 lék nekonkretizovala. Karnitin užívají děti RSMAI1 a RSMAI2. Potravinové doplňky na podporu imunity užívají děti RSMAI3 a RSMAI4, kdy RSMAI3 používají Imunovite a RSMAI4 kravské mlezivo. RSMAI4 dále používají aloe vera gel na pročištění organismu. RSMAI2 využívá potravinový doplněk koenzym Q10. Bílkovinný preparát užívá dcera RSMAI4 a to 3x denně. Toto léčivo zkoušela u své dcery i RSMAI3, ale „podporovalo to chuť k jídlu a dost přibrala a jinak to nemělo valný efekt, tak jsme to vysadili“.

Schéma 6 Hospitalizace dítěte



Kategorie Hospitalizace dítěte zahrnuje zkušenosti rodičů s hospitalizací jejich dítěte se SMA. Je rozdělena na *Příčina a délka hospitalizace* a *Přístup zdravotníků*. Schéma vzniklo na základě rozhovorů s matkami dětí se SMA.

Příčina a délka hospitalizace se zaměřuje na důvod hospitalizace dítěte se SMA a dobu, kterou děti v nemocnici strávily. RSMAl i RSMAl2 shodně uvedly, že jejich děti byly opakovaně hospitalizované. RSMAl jako příčinu hospitalizace uvedla opakované pneumonie. Délka hospitalizace byla 3 týdny na dětském oddělení na KNTB ve Zlíně a 3 měsíce a 2 dny na KDAR. RSMAl2 uvedla hospitalizaci v Prachaticích z důvodu diagnostiky a dále opakované hospitalizace v Nemocnici v Českých Budějovicích, přibližně 15krát. Příčinou hospitalizace byli ve většině případů infekce dýchacích a močových cest. Délka hospitalizace byla vždy přibližně 5 dnů, z toho 3 dny na JIP a 2 dny na standardním oddělení. V současné době jezdí do Nemocnice v Českých Budějovicích pouze na výměnu tracheostomie bez nutnosti hospitalizace. Poprvé byli v Českých Budějovicích hospitalizováni z důvodu pneumonie. Hospitalizování byli nejprve na stanici malých dětí. Tento pobyt byl pro respondentku traumatizující. Ačkoliv lékařce sdělila, že syn již není schopný kojení pro svalovou slabost, lékařka přesto naléhala, aby dítě nakojila. Po hodině a půl chlapec vypil 5 - 10ml a byl výrazně zesláblí. Proto mu byla podána infuzní terapie. Dále uvedla, že sestru upozorňovala na to, že u jejího syna dochází k poklesům saturace. Nato jí sestra odpověděla, že informuje lékařku, a že za chvíli přijde. Respondentka však čekala několik hodin s tím, že syna hladila po ručičce. Udała, že tak se mu saturace vždy zvýšila. Když pak k ránu usnula, došlo u syna k zástavě dýchání. Respondentka vyběhla na chodbu a volala na sestru, aby šla pomoci. Sestra přišla,

a když viděla chlapce, odběhla pro lékaře. Dále uvedla „*přišla paní doktorka, bafla ho, utekla s ním na JIPku a vrátila se za 45 min s tím, že se jim tedy povedlo Tomáška rozběhnout, že měl štěstí, ale že mě musí obeznámit s tím, že má jako právo zemřít, že ho nemusí resuscitovat*“. Na to respondentka uvedla, že si bude resuscitaci přát pokaždé, i kdyby to mělo být 10krát. Poté respondentka za svým synem dojížděla každý den po dobu 6 měsíců a 1 týdne. Během té doby jí zdravotníci seznamovali a učili péči o jejího syna. Nejdříve ho pouze otírala a občas si ho pochovala. Po 2 měsících se učila odsávat z nosu a úst a měsíc poté, kdy již měl její syn zavedenou tracheostomii, začala s nácvikem komplexní péče o ventilované dítě. Poslední 3 týdny byla z důvodu schválení domácí plicní ventilace a domácí péče přijata se synem, aby prováděla nácvik celodenní řádné péče. Byla u dítěte přítomna od půl 7 do půl 10. Na noc odcházela spát na jiné oddělení.

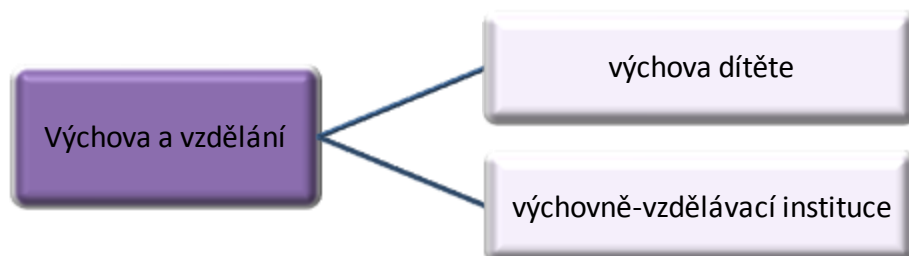
Zkušenost s hospitalizací svého dítěte se SMA mají dále respondentky RSMII1, RSMII3, RSMII4 a RSMII5. Příčinou hospitalizace RSMII3 a RSMII5 byla prvotní diagnostika tohoto onemocnění. Délka hospitalizace u RSMII3 byla 2 dny ve Fakultní Tomayerově nemocnici. U dcery RSMII5 byla délka hospitalizace 5 dní ve Fakultní nemocnici Motol. Děti RSMII1 a RSMII4 byly hospitalizované opakovaně. U RSMII1 bylo dítě hospitalizováno v prvním případě z důvodu zácpy a v dalších případech pro respirační obtíže. Délka hospitalizace byla ve všech případech pouze pár dnů a to v nemocnici Vsetín. U dcery RSMII4 byly příčinou virózy. RSMII4 uvedla „*jakákoliv viróza a my jsme skončili třeba na ARO, měla febrilní křeče a i to dýchání nebylo úplně dobré*“. Další příčinou hospitalizace byli střevní obtíže. Zde respondentka uvedla „*tam byly rotaviry nebo něco takového, tak zvracela, měla průjem a úplně se nějak ucpala, takže se dehydratovala a nemohli prošťouchnout ty střeva*“. Délka hospitalizace v tomto případě byla 14dní. Poté začala dceři kupovat přírodní preparáty a k hospitalizaci již nedošlo. Hospitalizace proběhla ve Fakultní nemocnici Brno a Krajské nemocnici Zlín.

Přístup zdravotníků je zaměřen na otázky, jak byly respondentky spokojeny s přístupem zdravotníku v průběhu hospitalizace jejich dítěte. RSMII1, RSMII2 a RSMII1, RSMII3 a RSMII5 uvedly, že byly s přístupem zdravotníků spokojeny. RSMII1 sdělila, že lékaři měli profesionální přístup. Sestry byly empatické, vstřícné, pomáhaly respondentce a její dceři se věnovaly a to také sociálně. RSMII2 udala „*pan doktor super, kolikrát jsem řvala a opravdu*

ta podpora od něj byla, dokonce i dokázal obejmout a utěšit“. Druhého lékaře vnímala jako hodného, znalého, ale „svého“. Sestry považovala za velkou podporu, které jí všechno ochotně naučily. Dokonce uvedla, že byli natolik spokojeni, že napsali děkovný dopis na ředitelství. Při porovnání sester, které je v době půl roční hospitalizace nezažily, uvedla, že s novými sestrami již tak perfektní vztah nemá, jsou odtažitější. Navíc uvedla, že mezi těmito sestrami jsou takové, které nejsou příliš zruční při odsávání, a že se několikrát stalo, že vstup do dýchacích cest výrazně porušili a sekret byl zbarven krví. Jako další negativum vnímá přístup sestry v Nemocnici Prachatice. Sestra se nabídla, že bude asistovat při cévkování jejího syna. Nandala si rukavice, ve kterých následně sahala na kliku a věci kolem. Pak ve stejných rukavicích provedla cévkování. Dle respondentky tak došlo k zavedení pneumonády do močového systému, která byla později u jejího syna diagnostikována. Ze strany lékaře se setkala s nevhodným přístupem lékaře z Nemocnice České Budějovice.

RSMIII1 uvedla *„Doktoři měli hezký přístup jak ke mně, tak k synovi. I sestry byly v pohodě. „. Negativní zážitek pro ni byl pouze rozhovor s genetikem. RSMIII3 uvedla „byli příjemní, mají tam spoustu hraček, tak to těm dětem dávají“.* RSMIII5 uvedla, že byly sestry hodné a komunikovaly s ní i s její dcerou. Prováděly jen odborné výkony a s péčí o její dceru jí nepomáhaly. RSMIII4 měla o přístupu zdravotníků rozporuplné pocity. Komunikaci zdravotníků považuje za dobrou, vždy jí informovali o tom, co budou její dceři dělat. Při informování dítěte používali zjednodušené vysvětlení. V oblasti orientace zdravotníků v problematice SMA respondentka udala, že zatímco v Brně zdravotníci orientovaní byli, ve Zlíně měla pocit, že o dané problematice nic neví. Stejně jako u RSMIII5 sestry prováděly pouze odborné výkony. Jako negativní vnímala přístup zdravotníků při měření tělesné teploty, přesně uvedla *„Třeba dříve byly takové ty teploměry, rychloběžky se jim asi říká nebo mám zkušenost s takovou tou pistolí a já mám špatný zážitek, jak dcerce měřili teplotu neustále konečником několikrát denně digitálním teploměrem, u kterého to trvá a to byl pro ni traumatický zážitek. To mi tedy přijde zbytečný, když existuje ta pistole. A to jí byli 3 roky.“*

Schéma 7 Výchova a vzdělání



Kategorie *Výchova a vzdělání* zahrnuje přístup rodičů k výchově svého dítěte se SMA a výchovně-vzdělávací instituce, které jejich dítě navštěvuje. Kategorii jsme rozdělili na dvě podkategorie, a to *Výchova dítěte* a *Výchovně- vzdělávací instituce*. Schéma vznikla na základě rozhovorů s matkami dětí se SMA.

Výchova dítěte představuje způsob výchovy, který rodiče u svého dítěte se SMA upřednostňují a zda vnímají tento způsob jako odlišný v porovnání s výchovou svých dalších zdravých dětí. RSMAl1 i RSMAl2 udaly, že výchova dítěte se SMA se výrazně liší od výchovy zdravých dětí. RSMAl1 udala, že je nutné přihlížet na její zdravotní stav a schopnosti. RSMAl2 udala, že syna připravuje na docházku do mateřské školy.

RSMAl1 a RSMAl2 uvedly, že nedělají ve výchově svých dětí rozdíly. R3 udala, že je nutné při výchově dcery se SMA být důslednější a vyvarovat se tendencím více jí povolovat v období nemoci nebo zhoršení stavu. Je nutné jí také často usměrňovat. RSMAl4 sdělila „ *no neříkám, že kolem ní neskáču, ale zas třeba když řekne, mami prosím tě otevři mi to, tak já třeba když už vidím, že to sama prostě neotevře, tak jí to třeba jenom nachystám, podám jí to, aby si to sama ulovila, přijde mi, že se s nimi člověk opravdu nemůže moc matlat*“. Jediné, co vnímá jako privilegium, je snaha kompenzovat situaci tím, že pokud si něco opravdu přeje, tak jí to koupí, uvedla příklad „ *Třeba ona miluje Monster High, tak jí občas dokupuju ty figurky, teď jsem jí kupovala sadu - aktovku, desky, penál. Nechala jsem tam 2500 Kč, koupila jsem jí to do té druhé třídy, ale pak, když jsem viděla ty její oči.*“ Tento přístup vnímá jako motivaci dcery do školy. RSMAl5 vzhledem k tomu, že je její dcera ještě malá a je to její jediné dítě, nemůže posoudit, zda je její přístup nějak odlišný.

Výchovně-vzdělávací instituce se zaměřuje na integraci dětí se SMA do mateřské a základní školy. RSMAI1 udala, že její dcera je v 1. třídě speciální základní škole, která probíhá v domácím prostředí. RSMAI2 uvedla, že ani její syn není oprostěný od povinné školní docházky. Mateřská škola není povinná, ale respondentka sama plánuje integrovat svého syna do třídy předškolních dětí, aby si děti na chlapce zvykly a ve škole pro ně nebyl rušivým elementem. Do mateřské školy bude svého syna doprovázet, ale bude vyžadovat i přítomnost asistenta pedagoga, aby se seznámil s péčí o jejího syna. Do budoucna se uvidí, zda bude třeba, aby s chlapcem na základní školu docházela sestra, nebo bude se synem nadále docházet matka.

Dítě RSMAI1, RSMAI2, RSMAI3 a RSMAI4 navštěvují výchovně vzdělávací instituce. Jsou integrováni do běžných mateřských a základních škol. Syn RSMAI1 pravidelně dochází do běžné mateřské školy v místě svého bydliště. Děti RSMAI2, RSMAI3 a RSMAI4 jsou integrováni do běžné základní školy, z toho RSMAI2 a RSMAI3 dochází do 3 třídy a RSMAI4 do 1. třídy. Dcera RSMAI3 a syn RSMAI2 navštěvují stejnou církevní základní školu. Všechny respondentky uvedly, že jsou jejich děti v MŠ či ZŠ spokojeni, s dětmi vycházejí dobře, mají kamarády a se zvládnutím učiva nemají velké problémy. RSMAI2 a RSMAI3 uvedly, že jejich děti škola jako taková moc nebaví, spíš jsou rádi mezi dětmi. RSMAI2 dále uvedla, že bývá syn ze školy unavený. Dcera RSMAI3 kromě základní školy dochází i do kroužků, a to na šachy, výtvarný kroužek Šikulka, na počítačový kroužek a na dopravní kroužek. RSMAI3 dále uvedla, že má její dcera problémy s psaním, je to pro ni fyzicky náročné a nemá čas zamyslet se nad smyslem textu. Pro usnadnění mají na příští rok zažádáno o možnost využívat notebook. Na otázku, zda museli rodiče řešit nějaký problém spojený s MŠ či ZŠ RSMAI1 a RSMAI4 uvedly, že se s problémem nesetkaly a RSMAI2 zatím řešila pouze drobnosti. RSMAI3 uvedla, že ke konfliktu nedošlo, ale přístup ostatních učitelů vnímá jako značně laxní. Konkrétně sdělila *„ostatní učitelé, co jí neznají, že by třeba přiložili ruku k dílu to ne, si všechno zaplaťte a zaříd'te a pak tu můžete být“*. Co se týká sester řeholnic, jejich přístup je dobrý, RSMAI3 udala *„Udělal se tu místnost, kde dcera cvičí, kde se převléká, to bylo cca 150tis navíc a sestřičky do toho šly. Myslím si, že kdyby to oni takhle neiniciovali tak to nebude tak aktivní.“*

Dcera RSMAI5 vzhledem k nízkému věku nenvištěvuje žádný výchovně-vzdělávací institut.

4.1.3 rozhovory s osobními asistenty

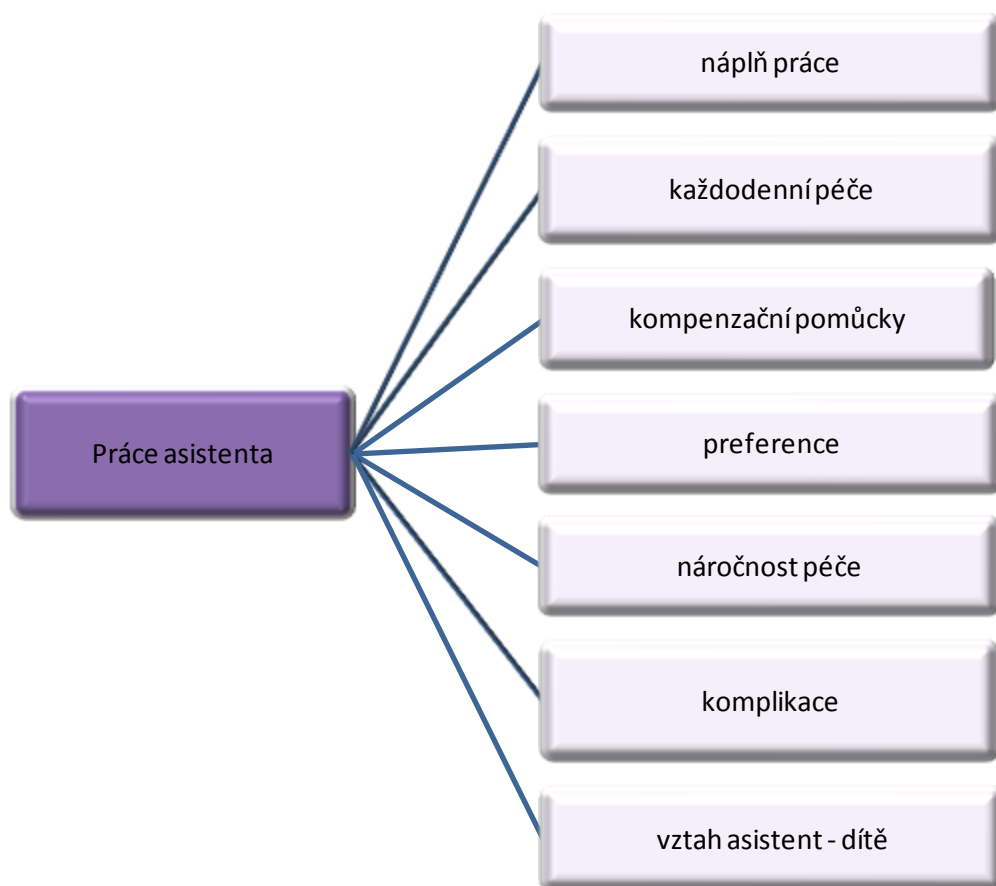
Schéma 1 Diagnóza SMA



Kategorie *Diagnóza SMA* zahrnuje údaje o základní orientaci osobních asistentů o diagnóze SMA. Kategorii jsme dále specifikovali podkategorií Co je SMA. Schéma vzniklo na základě rozhovorů s osobními asistentkami.

Co je SMA uvádí odpovědi osobních asistentů na to, co je onemocnění Spinální svalová atrofie a kde tyto informace zjistili. Všichni respondenti uvedli, že mají znalosti o problematice SMA. OA1 uvedla, že existují 4 typy tohoto onemocnění. OA2 přesně sdělila „*Jedná se o progresivní nervosvalové onemocnění, které způsobuje ochabování svalů, zpočátku omezení pohyblivosti, může vést až k napojení na UPV. Onemocnění je genetické. Zním rozdělení 3 základních stupňů nemoci i její projevy.*“. OA1 a OA3 dále uvedli, že informace zjistili na internetu nebo přímo od dětí se SMA. OA2 informace získala od své sestry, která má SMA a to III. typu a při zpracování školní práce. OA4 na téma SMA psala bakalářskou práci. Informace získala z časopisů, odborné literatury a přímo od rodičů dětí se SMA. OA5 je pracovnící v projektu Podpory rodin s dětmi se SMA. Součástí její práce je pořádání vzdělávacích akcí, účast na odborných konferencích či seminářů, vede osvětu o tomto onemocnění, přímo pečuje o děti s tímto onemocněním a organizuje programy pro děti, jako jsou prázdninové pobyty nebo setkání rodin.

Schéma 2 Práce asistenta



Kategorie *Práce asistenta* zahrnuje veškeré činnosti, které osobní asistent provádí u dítěte se SMA a další problematiku v oblasti péče o dítě. Kategorie jsme dále rozdělili na 7 podkategorií, a to *Náplň práce*, *Každodenní péče*, *Kompenzační pomůcky*, *Preference*, *Náročnost péče*, *Komplikace* a *Vztah asistent – dítě*. Schéma vzniklo na základě rozhovoru s osobními asistenty.

Náplň práce představuje informace o tom, co vše spadá do práce osobního asistenta. Všichni respondenti uvedli dopomoc dítěti při všech aktivitách. OA2, OA4 a OA5 shodně udali celodenní péči o dítě. OA2 uvedla „*Moje činnost na víkendových akcích spočívá převážně v hlídání dětí – hraní si s nimi, případně asistence při přesunech a dalších věcech potřebných ke hrám a připraveným aktivitám*“. Jako péči v běžný pracovní den uvedla „*Pro mne jako*

asistenta převzetí dítěte probíhá v dopoledních hodinách, s dítětem neustále jsem, hrajeme si, příp. si dítě hraje s ostatními kamarády, průběžně hlídáme a asistujeme při dodržování pitného režimu apod., s dětmi si povídáme, pomáháme jim v tom, o co si požádají, pomáháme s přesuny. Rodiče navíc průběžně mladší děti kontrolují, zajistí, příp. poradí, co kdy je potřeba.

Každodenní péče zahrnuje všechny, které asistenti provádí každodenně u dětí se SMA, které jim byly svěřeny jejich rodiči. OA1, OA2, OA4 a OA5 shodně uvedli pomoc při stravování, hygieně, přesunu a volnočasových aktivitách. OA1 dále uvedla podávání a přidržování věcí. OA2 dále uvedla podávání hraček a otáčení v průběhu noci. Noční polohování udala též OA5. Dále také uvedla, že je dítěti společníkem, kamarádem. OA4 dále udala, že se děti se SMA snadno unaví a proto je nutné dbát na to, aby si dítě odpočinulo a nedošlo k jeho přetěžování.

Kompenzační pomůcky zahrnují všechny pomůcky, které osobní asistenti používají při péči o dítě se SMA. Všichni respondenti uvedli invalidní vozík. OA2 dále uvedla tvarovací polštář pro pohodlnější sed, tablet a mobilní aplikace. OA3 udala elektrický kartáček a odlehčené nádoby. Odlehčené nádoby uvádí také OA5, dále pak podložní mísu, bažanta, nastavitelný stolek, matraci, Stander, polohovací křeslo, ortézy, zvedák, sedák a speciální židli. OA4 dále uvedla odlehčené pastelky, tužky a hračky.

Preference uvádí, co osobní asistenti vnímají jako nejdůležitější v péči o dítě se SMA. OA1, OA4 a OA5 shodně uvádí, že je pro ně důležitá vzájemná komunikace mezi ním a dítětem, být schopný se dohodnout na tom, co dítě opravdu potřebuje. OA1 dále uvádí čas na odpočinek. Pro OA4 je nejdůležitější, aby „si dítě se svým asistentem rozumělo, aby si vzájemně „seděli“, aby se nebálo nebo nestydělo říct, co potřebuje, s čím chce pomoci“. Dále také uvádí, že je nutné vyvarovat se litování dítěte a přistupovat k němu jako k sobě rovnému. OA5 dále uvádí motivaci k péči, sílu a zručnost při manipulaci. Pro OA2 je v péči o dítě nejdůležitější rozvoj intelektuálních dovedností a kompenzace fyzického handicapu. OA3 uvedla, že za důležité považuje převážně péči a pozornost.

Náročnost péče sděluje, do jaké míry vnímají osobní asistenti péči o dítě se SMA náročnou. Za psychicky náročnou považují péči OA1, OA2 a OA4, přičemž OA1 a OA4 jí zároveň vnímají i za fyzicky náročnou. O fyzicky náročnou ji považuje též OA3 a OA5. OA1 a OA5 uvedli jako fyzicky náročnou manipulaci a péči spojenou s oblékáním, stravováním a nočním polohováním. Z hlediska psychiky uvádí OA1 pohled do budoucnosti a prognóza onemocnění,

OA2 udržení nepřetržité pozornosti během péče o dítě a OA4 pociťuje jako problematické předejít sklonům k lítosti a snaha dělat pro děti vše.

Komplikace v sobě zahrnuje zkušenosti osobních asistentů s nepředvídatelnou situací či problémem. OA1, OA2 a OA3 uvedli, že se do žádné takové situace nedostali. OA4 udala, že se s žádným problémem nesetkala, ale z počátku pociťovala nejistotu v péči o dítě „než jsem si zvykla, jak s dítětem zacházet, měla jsem strach, abych mu neublížila, nepřitížila“. S postupem času, jak získávala zkušenosti, pociťuje zlepšení. Velice přínosná jí přišla spolupráce s rodiči, kteří jí v případě potřeby poradili a pomohli. OA5 uvedla několik problematických situací. První z nich bylo odpadnutí ovladače u vozíku, který vyřešili provizorní opravou. Další bylo „zaseknutí“ vozíku. Tuto poruchu řešili dohodou o servisu a dítě zatím polohovali za pomoci polštářů. Poslední problém, který popsala, byla pohmožděná noha. Dítě mělo klidový režim a noha byla v pořádku. S nutností poskytnutí první pomoci se nesetkala žádná respondentka.

Vztah asistent – dítě zahrnuje, jaký vztah pociťuje osobní asistent mezi ním a dítětem se SMA. Všichni respondenti vnímají vzájemný vztah jako kamarádský. OA4 a OA5 dále uvedli, že dětem stanovují hranice. OA4 uvedla „myslím, že je důležité hned na začátek stanovit hranice, aby dítě nemělo pocit, že asistent je jeho „sluhou“ a vše udělá za něho a nemusí se tak vůbec snažit samo“. OA1 uvedla zkušenost i s asistencí u vozíčkářů. V tomto případě šlo o její zaměstnání a vztah byl spíše pracovní.

4.1.4 pozorování dětí se SMA

Dítě 1, 6 let

Sedí s oporou, bez opory pouze při správném „pevném“ posazení, při výkyvu z osy přepadává, sama se do sedu nevrátí, cílený leh neprovede, „spadne“. Není schopná samostatného přesunu ani vsedě, není schopná chůze, lezení ani jiné manipulace s končetinami, je nutné polohovat chodidla do správné polohy. Nutná opatrná manipulace s dolními končetinami, dochází k luxaci kyčelních kloubů. V poloze vleže a v sedu mimo vozík je nutné končetiny polohovat, uložit do správné polohy. V poloze vleže zaujímá úlevovou polohu nohou – pokrčené nohy v kolenou a položeny na břicho. Porucha vyprazdňování moče a stolice. Moč neudrží, říká si pozdě, používá jednorázové pleny. Stolice na vyzvání. Při změně polohy vleže do sedu nutno podpírat hlavu, neudrží jí v ose, padá jí dozadu. Vleže se nepřekulí z boků na záda ani na břicho. Omezená jemná motorika, občas problém s držením tužky, psát neumí, pouze jednoduché kresby (tečky, kolečka). S nápovědou kreslí části těla, ví kam na obličej, ale jinak hlavonožec. Občas se jí pletou barvy. Pozornost udrží pouze krátkou dobu, nutná častá motivace, nutit. Při činnosti je spíše pasivní, kouká, co se kolem děje nebo dělá něco jiného. Ráda si hraje s panenkami, na písku a leží na trampolíně. Manuální činnosti jí příliš nebaví, pracuje jen chvíli, vyžaduje značnou pomoc. Hlava plně pohyblivá, ruce zvedá cca 20 cm do výšky, nad hlavu samostatně nedá ani je tam neudrží. Jí sama lžící, je potřeba jídlo předem připravit, v rukou unese jen lehké předměty. V jídle je vybíravá. Jemná motorika omezena – samostatné skládání lega nelze, hrneček drží pouze v obou rukách, jednou rukou rozlévá, často používá brčko. Společenská, šišláni.

Dítě 2, 7 let

Nechodící, sedí na vozíku s oporou. Používá elektrický vozík ovládaný rukou. Jemná motorika oslabená, umí psát, písmo odpovídá věku, kostrbaté, psaní je pomalé. Nohama hýbe v rozsahu sundání a nandání z podložky na nohy. Je nutná značná dopomoc. Není schopna se samostatně posadit ani postavit, nevydrží sedět bez opory, stání není možné ani s oporou pro šlachové kontraktury. Vozík ovládá velmi dobře, svědomitě. Pozornost udrží přiměřeně, často laxní k činnosti, neaktivní. Obezita, snaží se omezovat sladkosti, drží dietu. Na wc si říká, je nutné ji přenést, svléknout, utřít i obléknout. Při stravování je nutné jídlo připravit, nakrájet.

Používá lžici, jí samostatně. Ruce zvedne k obličeji a mírně nad hlavu. Po celý den sedí na vozíku, přendána pouze na hygienu, wc a spaní. V noci není třeba polohovat. Je komunikativní, společenská, zpočátku odtažitá, prý vystresovaná sestrou. Má smysl pro zodpovědnost, je svědomitá, kontroluje dodržování pravidel a chování ostatních dětí, hlásí jejich porušení. Plní, co se po ní chce, občas se jí nechce, ale udělá to.

Dítě 3, 8 let

Nechodící, sedí na vozíku s oporou. Používá elektrický vozík ovládaný rukou. Jemná motorika oslabená, umí psát, písmo odpovídá věku, kostrbaté, psaní je pomalé. Nohama hýbe v rozsahu sundání a nandání z podložky na nohy. Je nutná značná dopomoc. Není schopna se samostatně posadit ani postavit, nevydrží sedět bez opory. Na wc si říká, občas při činnosti zapomene a pomočí se. Je nutné se často dotazovat, zde nechce na wc. Je nutné přenést, svléknout, utřít i obléknout. Při stravování nutná dopomoc, nakrájet. Používá lžici, jí samostatně. Ruce zvedá nad hlavu. Síla rukou je snížena, ale ne příliš výrazně, hraje stolní fotbal. Ovládání vozíku jí dělá problémy, neodhaduje rychlost, značné problémy s couváním, je roztržitá, najíždí do lidí nebo na nohy. Je komunikativní, roztěkaná, pozornost udrží krátkodobě. Do činnosti se aktivně zapojuje, ale pouze na krátkou dobu. Ne vždy plní, co se po ní chce. Jemná motorika narušená. Celý den sedí na vozíku. V noci není nutné polohovat. Obezita, bez diety.

Dítě 4, 9 let

Chodící o široké bázi. Problémy s flexí kolen. Dokáže se zvednout ze země za pomoci opory nebo postupně po těle. Zvládá chůzi do schodů. Využívá mechanický vozík. Umí se z něho sám postavit i si na něj zpět sednout. V rukou má sílu, ovládá samostatně vozík na krátké vzdálenosti. Jemná motorika lehce omezena. Rád dělá co nejvíce sám, odmítá dopomoc. Je komunikativní, pozornost udrží přiměřenou dobu, je vynalézavý. Je aktivní, pořád něco dělá. Zapojuje se do her, plní co se mu řekne. Hubený až kachektický. Je potřeba dopomoc při stravování, hygieně a oblékání.

Dítě 5, 9 let

Chodí po čtyřech, samostatně nestojí, využívá mechanický vozík. V rukou má sílu, používá samostatně vozík na krátké vzdálenosti, během dne – při a po obědě - používá stander. Ve standeru je schopný se najíst, hraje si. Je nutná dopomoc při stravování – příprava, nakrájet, dopomoc při hygieně, oblékání. Normální postava. Je komunikativní, společenský, pozornost udrží přiměřenou dobu. Snaží se co nejvíce zvládat sám. Je aktivní, zapojuje se do her, plní co se mu řekne.

Dítě 6, 14 let

Nechodící, sedí s oporou na mechanickém vozíku. V rukou mírně oslabená síla, jemná motorika velmi lehce snižená. Není schopný samostatně stát, krátce sedí bez opory. Celý den sedí na vozíku. V noci nutné polohovat, cca 3x/noc. Nutná dopomoc při hygieně, stravování, wc. Na močení používá bažanta, sám si ho drží. Říká si sám, nepomočuje se. Je komunikativní. Je spíše pasivní, nezapojuje se příliš do aktivit, hraje si na mobilu. Doma si prý jen hraje na PC a zde nic dělat nechce. Více méně plní, co se po něm požaduje. Obezita, bez diety.

Dítě 7, 8 let

Nechodící, sedí pouze s oporou. Používá elektrický vozík ovládaný rukou. Řízení mu nedělá problém, rád jezdí rychle. Celý den sedí na vozíku, v noci nutné polohovat. Jemná motorika oslabená, při potřebě síly si pomáhá pusou a zuby. Je nutná dopomoc ve všech směrech sebezpečí. Na wc si řekne, nemá problém. Při stravování nutné jídlo nakrájet, jí lžící. Pije samostatně s plastového hrníčku. Je společenský, komunikativní. Pozornost udrží jen krátkodobě, je roztěkaný, často truceje, odsekává a odmítá dělat, co je mu řečeno, „má svou hlavu“. Obezita, bez diety.

Dítě 8, 7 let

Nechodící, sedí i bez opory, využívá odlehčený mechanický vozík. Ruce zvedá nad hlavu, zvedá nohy cca 10cm nad podložku. Není schopná samostatné chůze ani stát. Je schopná sedět bez opory při správném posazení, při lehké tibulaci nepadá, snaží se vyrovnávat. Síla rukou jemně omezena. Občas potřeba povolit víčko nebo přidržit těžší věci. Jemná motorika je dobrá,

umí psát, kreslí si, zručnost odpovídá věku. Jí příborem, občas třeba nakrájet. Je komunikativní, aktivní, společenská, sympatická a hodně zvědavá. Je to velká parádnice. Postava normální. Je potřeba dopomoc ve všech směrech sebezpečí, především oblékání, hygiena a vyprazdňování. Na wc si řekne, nemá problémy. Je zde s maminkou, maminka se snaží co nejvíce vést dceru k samostatnosti, pomáhá pouze s činnostmi, které jí dělají viditelně obtíže. Bez problému plní, co je jí řečeno. Ráda s maminkou tancuje, používá různé rekvizity.

Dítě 9, 14 let

Nechodící, sedí pouze s oporou. Deformity rukou a nohou. Využívá elektrický polohovací vozík, ovládá ho rukama. Jemná motorika není, dlaně má trvale částečně sevřené, dopomáhá si pusou. S pomocí úst se naučila psát i velice hezky kreslit. Pusou také ovládá tablet pomocí elektronické tužky. Je nutná komplexní péče ve všech směrech, je plně závislá na péči druhých. Během dne musí několikrát odpočívat. Je nutné mimo vozík často polohovat, i v noci. Je komunikativní, nejvíce času tráví s D10, jsou to kamarádky, znají se z domova. Je kachetická, během dne pije Nutridrink. Při stravování plně odkázána na pomoc druhých, je krmena. Do činností se zapojuje v rámci svých možností a energie.

Dítě 10, 14 let

Nechodící, sedí pouze s oporou. Jsou zde patrné těžké deformity, především páteře, dále rukou i nohou, kontraktury. Používá elektrický polohovatelný vozík ovládaný rukou. Jemná motorika není. Rukama hýbe minimálně, nohama vůbec. Je nutná komplexní péče ve všech směrech, samostatně není schopná žádné sebezpečí. Velmi rychle se unaví, během dne opakovaně odpočívá. Je kachetická. Během dne nosí plastový korzet ke zmírnění deformit páteře a plastové ortézy na nohy. Při stravování je plně odkázána na pomoc druhých, je krmena. Je celkem komunikativní, především se svou kamarádkou D9. Do činností se zapojuje v rámci svých možností a energie.

5 DISKUZE

Diplomová práce se zabývá problematikou ošetrovatelské péče o děti se Spinální svalovou atrofií. Práce je dále rozdělena na 2 části, teoretickou a empirickou. Ke sběru dat bylo použito kvalitativní šetření s využitím metody polostrukturovaného rozhovoru a pozorování. Výzkumné šetření probíhalo v období srpen 2013 - červen 2014. Výzkumný vzorek tvořily matky dětí se SMA I. a II. typu, přesněji 2 matky dětí se SMA I. typu ve věku 4 a 7 let a 5 matek dětí se SMA II. typu ve věku 13 měsíců – 9 let. Matky byly zvoleny záměrně na základě 2 kritérií. První kritériem byla řádná péče o své dítě se SMA v domácím prostředí. Rozhovory byly v 6 případech vedeny v domácím prostředí rodiny a v 1 případě na táboře pro děti se SMA ve Smečně. Druhým kritériem byl souhlas rodiče s uveřejněním rozhovoru. Dalším výzkumným vzorkem bylo 11 všeobecných sester různého stupně vzdělání pracujících na dětském oddělení JIP Nemocnice České Budějovice a dětské neurologii Fakultní nemocnice Motol. Výběr byl rovněž záměrný. Nemocnice České Budějovice byla zvolena na základě zkušeností s péčí o dítě se SMA. Fakultní nemocnice Motol byla zvolena na základě informací, že se jedná o jedno z pracovišť, ve kterém dochází k diagnostice SMA. V obou případech byly rozhovory vedeny se souhlasem vedení nemocnice a všeobecných sester. K realizaci rozhovorů docházelo ve všech případech na oddělení dané nemocnice. Třetí výzkumný vzorek tvořilo 5 osobních asistentů dětí se SMA. I v tomto případě byl výběr záměrný. Osobní asistenti byli zvoleni na základě zkušeností s přímou péčí o děti se SMA a jejich souhlasem s uveřejněním rozhovoru. Rozhovory s osobními asistenty probíhaly na táboře pro děti se SMA. Všechny rozhovory byly se souhlasem respondentů zaznamenávány na diktafon a poté v přesném znění přepsány. Následně byly rozhovory zpracovány do tabulek a schémat. Zúčastněné skryté pozorování probíhalo na letním táboře pro děti se SMA ve Smečně. Pozorování se zúčastnilo 10 dětí se SMA II. typu ve věku 6 – 14 let. Pozorování bylo zaznamenáváno do záznamového archu a později zpracováno.

V empirické části diplomové práce jsme se zaměřili na komplexní lékařskou a ošetrovatelskou péči o rodiče a jejich dítě se SMA. Pro větší přehlednost a možnost porovnání odpovědí všech dotazovaných jsme použili v případě shody stejné označení kategorií a podkategorií. Odhalení přítomnosti onemocnění SMA umožňuje diagnostika. Na základě rozhovorů s matkami vznikla kategorie *Diagnóza Spinální svalová atrofie* (schéma 1)

a podkategorie *Diagnostika*. V první řadě jsme poukazovali na možnosti prenatalní diagnostiky tohoto onemocnění. Do této kategorie lze zařadit genetické testování jako Mutační analýzu genu SMN1, Duplikační analýza počtu kopií SMN2 genu, testování přenašečů, prediagnostické genetické testování či neimplantační genetická diagnostika (21, 23). Dalším vhodným vyšetřením k potvrzení diagnózy SMA je amniocentéza prováděna v 15. - 20. týdnu těhotenství, nese s sebou však riziko poškození plodu. Pozitivita molekulárně genetických testů dává definitivní jistotu, že se u dítěte projeví SMA a lze je tedy použít jako jedinou diagnostickou metodu (9). Ačkoliv jsou možnosti prenatalní diagnostiky na velice dobré úrovni, ani jedna z matek tuto možnost nevyužila a k diagnostice SMA u jejich dítěte došlo až po jeho narození.

Na prenatalní diagnostiku navazuje diagnostika postnatální. Všechny matky uvedly, že diagnostice SMA u jejich dítěte předcházely poruchy ve vývoji. Věk diagnostiky SMA se u dětí lišil v závislosti na typu SMA. U dětí se SMA I. typu došlo k průkazu nemoci ve věku 3,5 a 4 měsíce, jež plně odpovídá údajům (8), kde autoři jasně uvádí, že k nástupu onemocnění dochází v období do 6. měsíce věku dítěte. U dětí se SMA II. typu došlo k definitivní diagnostice v různém věku, rozdíl byl však pouze v řádech několika měsíců. RSMAlI1 uvedla 8 měsíců, RSMAlI2 2,5 roku, RSMAlI3 2 roky, RSMAlI4 necelé 2 roky a RSMAlI5 11 měsíců. Věkové rozmezí je tedy od 8. měsíce do 2,5 let věku dítěte. Zde se informace mírně liší od získaných informací z literatury, kde autoři uvádí jako průměrný věk prvních příznaků období 6. - 18. měsíců (7, 9). Vezmeme-li ovšem v úvahu dobu od prvních příznaků a období, ve kterém diagnostika probíhala, pak toto rozmezí nespĺňuje pouze RSMAlI2, která uvedla věk dítěte při stanovení diagnózy 2,5 let. Ostatní respondenti toto rozmezí splňují.

K diagnostice SMA slouží několik testů. Základ tvoří laboratorní vyšetření, resp. biochemické vyšetření séra k vyloučení jiného onemocnění (6). Odběr krve se také provádí při genetickém vyšetření při postnatální diagnostice (21). Z celkového počtu odpovědělo 6 matek dětí se SMA, že u jejich dítěte došlo k postnatálnímu genetickému testování. Pouze RSMAlI2 uvedla, že genetické vyšetření neproběhlo ani u dítěte ani u ostatních členů rodiny. Jako další diagnostická metoda slouží neurologické vyšetření, konkrétně EMG. Všechny matky kromě RSMAlI3 uvedly, že u jejího dítěte bylo provedeno EMG vyšetření. Matka RSMAlI3 uvedla, že jedinou diagnostickou metodou bylo genetické

vyšetření krve. RSMAlI5 dále uvedla, že její dítě podstoupilo magnetickou rezonanci, ultrazvuk a vyšetření krve na metabolické vady. S vyšetřením metabolických vad jako součást diagnostiky SMA se můžeme setkat i v literatuře (6), která dále uvádí svalovou biopsii a kardiologické vyšetření, neboť až u 37,3 % jedinců se SMA I. a II. typu ve věku do 3 let EKG vyšetření odhalilo známky přetížení pravé komory (25). Žádná matka dětí se SMA však neuvádí, že by byla svalová biopsie či kardiologické vyšetření u jejich dítěte prováděna. Doplňujícím vyšetřením k odhalení poruch dýchání slouží spirometrie a Celonoční spánková polysomnografie (26).

Zeptali jsme se sester z Fakultní nemocnice Motol, jaká vyšetření se provádí při diagnostice SMA. Na základě těchto rozhovorů vznikla kategorie *Péče o dítě se Spinální svalovou atrofií* (schéma 2) a podkategorie *Vyšetření a odborné výkony*. Všechny sestry uvedly svalovou biopsii a EMG. Dále sestry S7, S8 a S10 uvedly evokované potenciály. Sestra S9 a S11 uvedly magnetickou rezonanci, konkrétně míchy, přičemž S11 dále doplnila ultrazvuk a CT. Genetické vyšetření uvedla pouze sestra S8. Ta dále uvedla lumbální punkci a krevní vyšetření. Sestra S9 uvedla jako vhodné vyšetření zánětlivých parametrů.

Ve výzkumu nás zajímalo, do jaké míry jsou sestry a veřejnost informováni o problematice SMA. Ze získaných údajů nám vyplynula kategorie s názvem *Diagnóza Spinální svalová atrofie* (schéma 1) s podkategorií *co je SMA*. Vzhledem k faktu, že Fakultní nemocnice Motol představuje pracoviště, kde k diagnostice tohoto onemocnění dochází, předpokládali jsme, že získáme kvalitní informace. Velkým překvapením pro nás však bylo zjištění, že v porovnání s Nemocnicí České Budějovice jsou sestry z Motola výrazně hůře informované. K získání informací bylo nutné využívat velké množství doplňujících otázek a mnohdy jim odpověď značně napovědět. Sestry jako důvod neznalosti uvedly minimální zkušenost s péčí o dítě se SMA. Spinální svalová atrofie je nervosvalové onemocnění. Typická je zde progresivní ztráta alfa-motoneuronů předních rohů míšních. Na základě těchto změn postupně dochází k hypotonii a atrofii (6). Spinální svalovou atrofií dělíme na 4 základní typy dle období prvních příznaků a klinických příznaků. Nejzávažnější je SMA I. typu, jež postihuje děti již časně po narození a způsobuje závažné respirační a pohybové obtíže (7). Nejméně závažný je SMA IV. typu, k jejímuž projevu dochází v období 20. – 30. dekády a jedinec není připraven o schopnost chůze (7). Po vědomí o existenci různých typů SMA měly sestry S1, S2, S3, S4, S5

a S6, přičemž správný počet věděly pouze sestry S2, S3, S4 a S6. Sestry z Fakultní nemocnice Motol o existenci různých typů nevěděly. S2 k tomu doplnila, že „*jak jsou ty stupně atrofie tak některý děti i normálně rukama hýbou a nemají problém, některé děti naopak nehýbou ničím ani hlavou*“.

Ptali jsme se sester, jak by SMA charakterizovaly. Odpovědi byli různé. Všechny sestry popsaly SMA jako svalstvo poškozující onemocnění. S1, S4 a S8 dále uvádějí, že se zároveň jedná o neurologické onemocnění. Ochabnutí, konkrétně dýchacích svalů, popsalo 6 sester a ochabnutí kosterního či pohybového aparátu 7 sester. Sestra S8 dále uvedla, že příčinou vzniku SMA je chybění chromozomu. Sestra S9 popsala SMA následovně „*Atrofie je jako ochabnutí, že ty buňky už nejsou takové, jako bývaly, spinální je něco s míchou*“. Jako příznaky popsala neschopnost chůze, slabost dolních končetin, poškození močového měchýře nebo poloviny těla od pasu dolu. Sestra S10 popisovala „*jakoby ubývání svalové hmoty, bolesti dolních končetin, takže se nemůžou postavit*“. Sestra S7 uvedla, že u dětí dochází k ochabování svalů bránice. Sestra S11 udala „*Ochabnutí svalstva, nějaké části, ale které se to týká nevím*“ SMA jakožto závažné onemocnění zasahující do péče celé rodiny, které komplikuje život rodičům, popsala sestra S1. Sestra S3 popsala progredující stav projevující se postupným zakopáváním a tahem k jedné straně až přítomností deformit skeletu v konečném stádiu „*mají různé deformity, takže jsou různě zakřivený*“. Deformaci skeletu uvedla také sestra S8. Za konečné stádium považuje sestra S4 poškození dýchacích svalů s následnou zástavou dechu. S5 uvedla, že se jedná o smrtelnou nemoc, „*děti umírají na selhání plic*“.

Jak by charakterizovali onemocnění SMA jsme se ptali také osobních asistentů. Z daných rozhovorů vyplynula kategorie *Diagnóza SMA* (schéma 1) a podkategorie *Co je SMA*. Odpovědi byli různorodé. OA2 přesně uvedla, „*Jedná se o progresivní nervosvalové onemocnění, které způsobuje ochabování svalů, zpočátku omezení pohyblivosti, může vést až k napojení na UPV. Onemocnění je genetické. Zním rozdělení 3 základních stupňů nemoci i její projevy*“. Povědomí o různých typech SMA má i OA1, která sdělila, že existují 4 typy. Své znalosti vnímá jako neodborné, ale dostatečné. „*Vím co je to za onemocnění a co způsobuje, konkrétní fyziologii neznám. Moje znalosti nejsou zrovna odborné ale něco o SMA vím, vzhledem k tomu, že na táboře jsem byla 3 krát*“. OA5 pracuje v projektu Podpory rodin s dětmi se SMA. Její práce obnáší pořádání vzdělávacích akcí, je lektorkou a účastní se

odborných konferencí a seminářů. Dle jejích slov „*snažím se provádět osvětu o onemocnění, poskytují přímou péči dětem, organizuji program pro děti*“. Zdroje informací byli u osobních asistentů různé. OA1 a OA3 využili pro získávání informací internet a přímý kontakt s dětmi se SMA. OA2 získala informace od své sestry, které sama trpí onemocněním SMA, konkrétně III. typu a v rámci zpracovávání školní práce. OA4 problematika zaujala a rozhodla se vypracovat na toto téma svou bakalářskou práci.

Z pozorování vyplynulo, že všechny děti se SMA II. typu mají výrazné problémy v oblasti pohybového aparátu. Všechny děti byly upoutány na invalidní vozík. U chlapců D4 a D5 byla ještě zachována schopnost samostatného přemístění se. D4 je schopen chůze o široké bázi, je schopen se zvednout ze země i z vozíku s využitím opory nebo postupně pomocí opírání o vlastní tělo. Chůzi do schodů provede. V ruku má sílu, ovládá samostatně vozík na krátké vzdálenosti. D5 je schopný přesunu pouze po kolenou. Je nutné ho z vozíku sundat a zase nandat. Stejně jako D4 ovládá svůj vozík na krátké vzdálenosti pomocí rukou. Pro vertikalizaci využívá D5 stander čili parapodium. Jedná se o vertikalizační zařízení, jež umožňuje dítěti samostatně stát bez nutnosti používat berle a tím mít volné ruce k činnosti (52). Zbýlých 8 dětí nejsou schopné žádného samostatného přesunu a jsou plně odkázány na invalidní vozík a pomoc druhých. D1, D2, D3, D6 a D8 jsou sedící se zachovanou, i když omezenou, funkcí horních končetin. Svalová síla horních končetin je výrazně snižena. Jemná motorika je oslabená. Nejsou schopni samostatně ovládat mechanický vozík. D2, D3 a D7 využívají elektronický vozík, který jsou schopni samostatně obsluhovat rukou (viz příloha 9). U dívky D1 dochází snadno k luxaci kyčlí. Je nutné dbát zvýšené opatrnosti při manipulaci a přemísťování. Dívky D9 a D10 taktéž využívají elektrické vozíky, schopnost pohybu je však u nich minimální. Obě jsou schopné sedět s oporou. Je nutné je polohovat. Dívka D9 má značné deformity horních i dolních končetin. Horní končetiny využívá pouze na obsluhu speciálně upraveného elektrického vozíku. Ruce jsou trvale částečně sevřené. Veškeré manuální činnosti provádí pomocí úst. S využitím úst také píše a maluje. U dívky D10 dochází k bortění páteře. Dívka má značné deformity končetin i trupu. Pro zpomalení progresu dívka nosí hrudní a končetinové ortézy. Tyto příznaky plně odpovídají údajům v literatuře (9), kde autoři uvádí, že u dětí se SMA II. typu dochází k problémům s chůzí. V některých případech udělají děti pár kroků, k samostatné chůzi však u některých z nich nikdy nedojde a jsou

odkázány na kočárek a poté na invalidní vozík. S růstem dítěte dochází k regresi již dosažených motorických dovedností, dítě ztrácí schopnost se vzpřímit, stát i lézt. Dále se u dětí projevují svalové kontraktury a deformity končetin, převážně nohou, tzv. pedes equinovari. Později se přidává těžká kyfoskolióza.

Prvním cílem této práce bylo: *Zjistit zásady ošetřování dítěte se spinální muskulární atrofií.* První výzkumnou otázkou byla: *Jaké jsou zásady ošetřování dítěte se spinální muskulární atrofií?* Péče o dítě se SMA je velice specifická a zahrnuje mnoho oblastí. V první řadě jsme se zaměřili na péči o dítě se SMA v nemocničním prostředí. K tomuto účelu jsme vytvořili kategorii pod názvem *Péče o dítě se Spinální svalovou atrofií* (schéma 2). Pro lepší orientaci jsme si oblast dále rozdělili na několik podkategorií. První podkategorií byla *Stáří dítěte a příčina hospitalizace.* Všechny sestry z Nemocnice České Budějovice pečovaly o dítě se SMA a to jak I. typu tak II. typu. Věkové rozmezí dětí bylo 6 měsíců až 19 let, přičemž sestry uvedly, že o tyto děti pečovaly v průběhu let opakovaně. Byly proto také svědky progresu této nemoci. Jako příčinu hospitalizace uvedly všechny tyto sestry respirační obtíže a s tím spojené problémy. Sestry S1, S2 a S6 dále uvedly zkušenost s půl ročním chlapcem, u kterého došlo na jejich oddělení k diagnostice, neboť došlo k náhlému zhoršení stavu vyžadující resuscitaci. Sestra S2 přesně uvedla „*chlapeček měl nejdřív dušnost a pak ho sem přinesli z kojenců se zástavou, takže ten přišel původně k nějakému vyšetření, ale došlo k zástavě, takže skončil tady na ventilátoru*“. Délka hospitalizace chlapce byla přibližně půl roku. Příčina hospitalizace ostatních dětí se SMA byla víceméně obdobná. Chlapec, kterému je dnes 19 let, přicházel opakovaně z důvodu neschopnosti odkašlat. Sestra S1 uvedla, že u chlapce došlo „*opakovaně k odsávání pod laryngoskopem a poté následně k vyřízení tracheostomie bez ventilátoru.*“ Obtíže s vykašláváním popsala i sestra S2, S3 a S4, přičemž S3 uvedla, že u 14leté dívky bylo nutné provést odsávání pod laryngoskopem. Stav byl natolik závažný, že lékaři zvažovali vytvoření tracheostomie a zavedení ventilační podpory. Odsávání však bylo účinné a dívka byla po 3 dnech propuštěna do domácího ošetření. Sestra S5 dále uvedla jako příčinu hospitalizace enterální problémy, přesněji zvracení. I v tomto případě šlo o krátkodobou hospitalizaci. Sestra S3 doplnila, že v případě dnes 4letého chlapce došlo k uzavěru tracheostomie, „*maminka si to sama vyměnit neumí, nemůže, takže přijedou rychlou záchrankou a spíš je příčina taková, že nemůže dýchat, tím jak je odkázaný na ventilátor a když*

se mu ucpe tráša, tak je trochu problém, tam stačilo vyměnit to a zase to bylo všechno v pořádku“. Uzávěr tracheostomické kanyly je závažný problém, který by bez okamžité pomoci mohl skončit smrtí dítěte. Délka hospitalizace dítěte na ventilační podpoře se dle sestry S6 může prodloužit i na měsíc.

S dítětem se SMA se z Fakultní nemocnice Motol přímo setkaly pouze 3 sestry, S7, S9 a S10. Z toho sestra S7 uvedla věk půl roku, sestra S9 sdělila, že se jednalo o miminko a sestra S10 si věk nevybavovala. Příčinou hospitalizace byla ve všech případech diagnostika onemocnění SMA.

Na základě rozhovorů s matkami dětí se SMA vznikla kategorie *Hospitalizace dítěte* (schéma 6) a podkategorie *Příčina a délka hospitalizace*. Z rozhovorů bylo zjištěno, že s hospitalizací svého dítěte má zkušenost 6 matek, obě matky dětí se SMA I. typu a 4 matky dětí se SMA II. typu. Příčina hospitalizace se lišila. U matky RSMAI1 se jednalo o opakované pneumonie. Matka dále uvedla, že dcera hospitalizaci vnímala velice špatně a došlo u ní ke zhoršení svalových kontraktur. Matka SMAI2 uvedla opakované hospitalizace a to v Nemocnici Prachatice, kde byla provedena základní diagnostika. K dalším hospitalizacím došlo v Nemocnici České Budějovice a to cca 15 krát. První hospitalizace v Nemocnici České Budějovice byla pro matku traumatizující. Došlo podle ní k zanedbání péče. Již po příjezdu byla nespokojená s přístupem lékařky, která jejího syna nutila do kojení, ačkoliv jí jasně sdělila, že ho již z důvodu svalové slabosti nekojí. Chlapec byl po hodině a půl intenzivní snahy, kdy vypil 5, max. 10 ml mléka, značně zesláblý. Dále sdělila, že sestru upozorňovala na výkyvy saturace. Bylo jí sděleno, že lékařka brzy přijde, ale několik hodin nikdo nepřišel. Přesně uvedla: *„sestřička říkala, že paní doktorka přijde a ono bylo 10 hodin, 11, půlnoc, 2 hodiny a paní doktorka nešla a já jsem klukovi hladila celou noc ručičku, protože jsem věděla, že se vždycky ta saturace, srdeční činnost zvedla. No a potom jsem usnula mezi 3 a 4 a ve 4hod tam bylo úplný selhání“.* Následně vyběhla na chodbu a volala na sestru, která, když chlapce viděla, běžela pro lékařku. Ta následně chlapce vzala do náruče a utíkala s ním na JIP. Další šok přišel pro matku, když jí lékařka sdělila, že se chlapce povedlo resuscitovat, ale že je její povinností jí informovat o možnosti vícekrát dítě neresuscitovat. Na to matka uvedla: *„Na to jsem striktně odpověděla, že prostě i kdyby se to mělo opakovat 10 krát za ten jeho život, tak pokaždé budu chtít, aby měl šanci žít, tak mi řekla, že na to mám právo, že je to moje*

volba. Manžel tam jen seděl, nebyl schopný vůbec nějak odpovědět, byl zaražený tou situací.“ Délka hospitalizace byla 6 měsíců a 1 týden, přičemž matka každodenně dojížděla do nemocnice. V průběhu hospitalizace došlo k nácvičku matky v péči o jejího syna. Po 3 měsících došlo u chlapce k provedení tracheostomie a matka se učila komplexní péči o ventilované dítě. Matka podala žádost o svěření dítěte do domácí péče, bylo však nutné schválení domácí plicní ventilace. Z tohoto důvodu byla matka na 3 týdny přijata na oddělení, aby se naučila celodenní řádnou péči. Další příčinou hospitalizace byla infekce dýchacích a močových cest. V současné době dojíždí do Nemocnice České Budějovice pouze na výměnu tracheostomické kanyly a to 1 krát za 3 týdny. Příčinou hospitalizace dětí SMA II. typu byla ve 2 případech diagnostika onemocnění. U RSMAlI1 a RSMAlI4 došlo k opakované hospitalizaci a to u RSMAlI1 z důvodu zácpy a respiračních obtíží a RSMAlI4 z důvodu střevních obtíží a opakovaných viróz, jež doprovázely febrilní křeče a zhoršené dýchání vyžadující hospitalizaci na dětském ARO. Po těchto zkušenostech začala matka podávat své dceři přírodní preparáty. Její stav se výrazně zlepšil a v současné době již k hospitalizacím nedochází.

V průběhu hospitalizace jsou rodiče v neustálém kontaktu se zdravotnickým personálem. Zajímalo nás, jak jsou rodiče s jejich přístupem spokojeni. Na základě tohoto rozhovoru vznikla podkategorie *Přístup zdravotníků* (schéma 6). S přístupem zdravotníků byly matky v 5 případech spokojené. Sestry i lékaři byli profesionální, komunikativní a hodní. RSMAlI4 a RSMAlI5 uvedli, že u jejich dětí prováděli pouze odborné výkony a s péčí jim nepomáhali. U matky RSMAlI2 došlo k počáteční traumatizaci, přístup sester a lékařů na JIP však považovala za velice pozitivní. Uvedla zkušenost se dvěma lékaři, přičemž první byl profesionální, ale dokázal také utěšit, obejmout ve chvílích beznaděje. Druhý lékař byl hodný, na svém místě, perfektní, ale „svůj“. Sestry popsala takto: *„Sestry, vždycky jsme říkali, že jsou to hodný tetičky, ty co s náma pracovali ten půl rok, tak člověku nějak přilnou, u těch co jsou tam teď nově to tak není, ty si tam udržují ten odstup a tohle bylo takový, že člověk opravdu i ty sestry pustil do toho svého soukromí, protože vlastně i podporovaly ty sestřičky, byly strašně hodný, kolikrát jim člověk div nebrečel na ramenu. Jsou hodný, hodně nás naučily.“* Některé sestry, které jsou na oddělení nové, přijdou matce méně zručné, protože způsobily výrazné porušení vstupu do dýchacích cest s následným zbarvením sekretu krví. Negativní zkušenost s dodržením sterility zažila v Nemocnici Prachatice. Přesně uvedla: *„V Prachaticích jsem měla*

strach říct sestře, když řekne, že tedy bude asistovat u výměny cévky, tak ona šla a sáhla na kliku, vlezla do skříňky pro něco a šla zpátky k němu, a já jsem se jí chtěla zeptat, jestli je to normální šahat na všechno okolo a pak jí dělat takovýhle zákrok tomu dítěti, pak říkám ne, ona je sestra, ona ví, co si může dovolit. Dneska už bych se ozvala.“ Dle matky tak došlo k zanesení Pseumonády, jež byla u chlapce následně objevena. Negativní zkušenost popsala také RSMaII4 a to konkrétně při měření tělesné teploty. Dle matky sestry používaly pro dnešní dobu zastaralé metody. Ve věku 3 let prováděly u její dcery měření pomocí klasického digitálního teploměru v rektu, několikrát denně. Dle matky jde o metodu, která trvá dlouho a je pro její dceru zatěžující a traumatizující. Vhodnější metodou jí přijde digitální teploměr, tzv „pistole“ nebo rychloběžka. Když porovnávala sestry z Brna a ze Zlína z hlediska orientace v problematice, považovala zdravotníky z Nemocnice Brno za dobře orientované, ale v Nemocnici Zlín měla pocit, že nic neví.

Ptali jsme se sester, jak se jim s rodiči spolupracovalo. Všechny sestry uvedly, že s nimi rodiče spolupracovali, snažili se. V některých případech se sestry setkaly s určitými překážkami. Ze sester z Nemocnice České Budějovice uvedly 4 sestry zkušenost s nedostatečnou hygienou dnes 4letého chlapce ze strany matky. Dle sestry S3: *„horší je pak, když sem přijedou a vidíte, že to dítě je špinavý, nevěnujou se mu tolik, tak si člověk říká, tak když už jedu s tím dítětem k doktorovi, tak bych to své dítě mohla umýt, asi nechtějí nebo nevím“*. Někdy se sestry setkaly s neadekvátně úzkostnými rodiči. Sestra S4 sdělila *„než aby ho uklidnila, tak naopak to jeho chování ještě podpořila“*. O stejné mamince hovořila i sestra S6 a to konkrétně v souvislosti s její potřebou vměšovat se do ošetřovatelských postupů a prosazovat svůj názor za každou cenu. S ostatními rodiči sestry žádné problémy neměly.

Na základě rozhovorů se sestrami nám vyplynula v kategorii *Péče o dítě se Spinální svalovou atrofií* (schéma 2) druhá podkategorie označená *Úloha sestry při péči*. Zahrnuje veškeré intervence, které provádí sestra při péči o dítě se SMA. V první řadě jsme se dotazovali sester, co podle nich zahrnuje péče o takto nemocné dítě. Všechny sestry odpověděly, že je zde nutná komplexní péče, jež zahrnuje polohování, hygienu, krmení a dopomoc při stravování. Při adekvátním uložení nemocného lze zabránit nejen vzniku dekubitů, ale také svalovým kontrakturám, deformitám či omezení hybností kloubů. Polohovat lze v průběhu celých 24hodin a to v pravidelných intervalech 2-3 hodin. Polohuje se postupně na záda, pravý bok,

záda a levý bok (35). Hygienu dělíme na ranní a večerní. Ranní hygiena zahrnuje péči o dutinu ústní, výměnu plen pro inkontinentní, převlékání, ošetření pokožky a převazy. Večerní hygiena zahrnuje péči o dutinu ústní, celkovou koupel, výměnu plen pro inkontinentní a dle potřeby převazy (57). V oblasti stravování záleží na stupni postižení dítěte, do jaké míry vyžaduje dopomoc. V některých případech jsou děti postiženy natolik, že nejsou schopni přijímání stravy přirozenou cestou a je nutné zavedení PEG neboli perkutánní endoskopická gastrostomie. O péči o PEG hovoří sestra S3 „*nic nejl, má PEG, takže se krmí do toho*“. Sestra S3 spolu s S9 dále uvedla péči o tracheostomii. Tracheostomie představuje chirurgické zavedení tracheostomické kanyly za pomoci malého řezu v oblasti 2. až 3. tracheálního prstence. Zavedení tracheostomie výrazně usnadňuje hygienu dýchacích cest, zmenšuje mrtvý dechový prostor a usnadňuje manipulaci s pacientem (35). V rámci zajištění adekvátního dýchání uvedla sestra S9 zajištění umělé plicní ventilace. V péči o dítě se SMA je dále velice důležitá včasná a pravidelná rehabilitace, na kterou poukazují sestry S2, S9 a S11. Vzhledem k tomu, že je nutné k dětem se SMA přistupovat holisticky, nelze opomenout psychickou podporu, jež uvedly sestry S1, S7 a S10. Péče o dítě se SMA je velice náročná fyzicky, neméně však z hlediska psychiky. Je proto nutné rodičům dětí se SMA zajistit psychickou podporu a dát jim možnost svěřit se se svými problémy. Jako další oblasti péče o dítě se SMA uvedla sestra S2 monitoraci fyziologických funkcí, sestra S3 péči o proleženiny a prevenci deformit, sestra S9 prevenci opruzenin a sestra S11 stimulaci dítěte.

Z rozhovorů s matkami vyplynula kategorie *Ošetrovatelská péče o dítě se SMA* (schéma 4) a podkategorie *Každodenní péče*, jež zahrnovala informace o tom, co zahrnuje každodenní péče o jejich dítě se SMA. Děti RSMAl1 a RSMAl2 jsou ležící a plně odkázány na péči druhé osoby. U obou dětí je zavedena gastrostomie a tracheostomie, jež vyžadují pravidelnou aseptickou péči. Dle rozhovorů péče o dítě se SMA I. typu dále zahrnuje pravidelné odsávání z dýchacích cest, péči o dutinu ústní a okolí úst, především z důvodu samovolnému vytékání slin. Velice důležité je dítě pravidelně polohovat. Jak již bylo uvedeno výše, polohovat je nutné každé 2-3 hodiny. Matka RSMAl2 však uvedla, že její syn netrpí na proleženiny a tak ho polohuje dle potřeby, cca každé 4 hodiny. Matky dětí se SMA II. typu uvedly, že každodenní péče o jejich dítě zahrnuje dopomoc ve všech oblastech sebez péče, tedy hygieně, oblékání, vyprazdňování a stravování atd. Vždy je třeba, aby byl někdo nablízku pro případ, že by děti

potřebovaly něco podat nebo udělat. Většina matek uvádí, že vedou děti k co největší samostatnosti. RSMAlI3 uvedla, že neustále vyhledává různé pomůcky, které její dceři usnadní sebezpečí. Příkladem může být elektrický kartáček či dávkovač mýdla s pohybovým senzorem. Jako ukázkou každodenní péče o svou dceru uvedla RSMAlI3: „*Ráno, když se vzbudí, se dá na toaletu, pak jede sedačkou z patra do přízemí, oblékneme jí na tom, oba jí musíme doobléct, pak jede do koupelny si umýt zuby, učešeme jí a jede do školy. Někdy kolem poledne se střídá osobní asistence s pedagogickým asistentem, kterého doplácíme a jede na kroužky 3krát v týdnu, některý den musí manžel jet dát oběd, protože třeba nemůžou nebo je nějaká změna. Pak přijde domu, tak zase na toaletu, pomoc při stravování, nakrájet, nalít čaj, když se jí to nachystá, tak to zvládne.*“ RSMAlI5 uvedla, že jediné, co u jejího dítěte považuje za odlišné, je nutnost polohování v noci.

Podkapitola *každodenní péče* vyplynula i u osobních asistentů a to v kategorii *Práce asistenta* (schéma 2). Z 5 dotazovaných uvedli 4 asistenti dopomoc při stravování, hygieně, přesunu a volnočasových aktivitách, přičemž OA1 doplnila podávání a přidržování věcí a OA2 s OA5 polohování během noci. OA4 uvedla, že je nutno pamatovat na rychlou unavitelnost dětí a včas umožnit dítěti odpočinek, aby nedošlo k jeho přetěžování. Z vlastní zkušenosti mohou s těmito údaji jen souhlasit. Děti vyžadují neustálý dohled a dopomoc ve všech směrech. Je dobré, že jsou děti schopné si sami říci, s čím přesně potřebují pomoc. Je však nutné předcházet tendenci dělat všechny věci za dítě. Děti to rychle zjistí a mohou toho začít zneužívat. Velice důležitá, i z hlediska budoucího zdravotního stavu, je motivace dítěte k maximální samostatnosti. Pokud nebudou děti alespoň částečně využívat a tím procvičovat ochabnuté svalstvo, urychlí to progresi onemocnění. Dítě tedy nesmí být přetěžováno, jak uvádí OA4, ale ani podceňováno. I zde tedy platí pravidlo „všeho s mírou“.

V rámci péče o dítě v nemocničním prostředí nás zajímalo, zda mají děti se SMA a jejich rodiči možnost být hospitalizováni společně. V souvislosti s touto problematikou vznikla po rozhovoru se sestrami v kategorii *Péče o dítě se Spinální svalovou atrofií* (schéma 2) 3. podkategorie *kontakt dítěte s rodinou*. Vzhledem k faktu, že v Nemocnici České Budějovice jsou děti se SMA přijati na dětskou JIP, nelze přijmout rodiče společně s dítětem. Sestra S2 dále uvedla, že lze rodiče ubytovat jinde na budově. Tuto možnost však rodiče nevyužívají. S2 uvedla „*většina maminek, protože už nás znají, odejdou večer domů a druhý den přijdou*

a bývají tu s dětmi přes den v rámci provozu“. Všechny sestry z Fakultní nemocnice Motol uvedly, že na jejich oddělení lze rodiče hospitalizovat společně s dítětem. Sestra S7 přesně uvedla *„pokud máme místo, tak jsou přijati spolu s dítětem, případně jdou na ubytovnu“.*

Při péči o dítě se SMA je nezbytné využívat řadu kompenzačních pomůcek. Na základě informací, které jsme se od sester dozvěděli, vznikla v kategorii *Péče o dítě se Spinální svalovou atrofií* (schéma 2) podkategorie *Kompenzační pomůcky a pomůcky každodenní péče*. Dítě je upoutané na invalidní vozík nebo lůžko a jeho schopnost pohybu je omezená. Již samotný vozík nebo lůžko lze zařadit mezi kompenzační pomůcky. O invalidním vozíku hovořilo 6 sester, přičemž sestry S2 a S4 konkrétně uvedly elektrický vozík. Ostatní sestry vozík blíže nespecifikovaly. Během pobytu v nemocnici je dítě upoutáno na lůžko, na kterém tráví většinu času. Vzhledem k omezené hybnosti existuje vysoké riziko vzniku proleženin. Dítě je proto nutné často polohovat. K tomuto účelu jsou určeny polohovací pomůcky, o kterých hovoří 9 sester. Polohovacích pomůcek existuje celá řada. Sestry S1 a S3 uvedly polohovací žízalu a gelové polštářky. Sestra S7 udala vále, písek, molitanové pomůcky a pískové vajíčko. Sestra S9 udala *„klíny proti proleženinám, kde je taková drť, která zabráňuje tomu, aby se kosti dotýkaly“.* Při polohování dítěte lze používat i improvizované předměty. Sestra S1 uvedla, že často používají plyšových hraček, přesněji *„používáme různých plyšových hraček, které jsou výborný pod ramena a pod kotníky“.* Děti se SMA potřebují i jiné kompenzační pomůcky. Jedny z nich jsou rehabilitační pomůcky, o kterých hovořila sestra S1. Rehabilitačních pomůcek existuje velké množství, podle toho, k čemu jsou určeny. Mezi pomůcky pro dechovou rehabilitaci můžeme zařadit Flutter, Acapella Choice a měkké míčky na míčkování (40) či dýchací trenažér a Huffing (38). K rehabilitaci pohybového ústrojí je vhodný Motomed a Vertikalizační stůl (51) a parapodium čili stander (52). K prevenci vzniku deformit uvedla sestra S9 korzet. Mezi kompenzační pomůcky zařadila sestra také tracheostomickou kanylu. Sestra S3 a S7 navíc uvádějí odsávací systém a ventilátor. Velice často sestry používají při péči o dítě se SMA jejich vlastní pomůcky. Sestra S1 uvedla *„pomůcky z domova, které si rodiče přivezou, protože je mají děti oblíbené a jsou na ně zvyklé“.*

Zeptali jsme se matek, jaké kompenzační pomůcky využívají u jejich dítěte se SMA. Stejně jako u sester vznikla i zde na základě rozhovorů podkategorie *Kompenzační pomůcky a pomůcky každodenní péče*, spadající do kategorie *Ošetřovatelská péče o dítě se SMA* (schéma

4). Informace se lišili v závislosti na typu SMA. Matky dětí se SMA II. typu jmenovaly především pomůcky určené k mobilizaci a rehabilitaci dítěte. Invalidní vozík uvedly 4 matky, z toho 2 matky uvedly mechanický vozík, 1 matka elektrický vozík a 1 matka uvedla jak mechanický tak elektrický vozík. Matky RSMAlI2 a RSMAlI5 udaly polohovací židli a RSMAlI1 speciální sedačku a zdravotní kočárek. Matka RSMAlI3 uvedla plošinu do automobilu, zvedák a sedák. Matky dětí se SMA I. typu se zaměřovaly na pomůcky k zajištění respiračních funkcí. Obě děti jsou plně závislé na ventilátoru s oxygenátorem. K hygieně dýchacích cest shodně používají odsávací systém. K monitoraci pulzu mají k dispozici pulzní oxymetr, jež využívají především v období dýchacích obtíží. V případě uzavření tracheostomie nebo zástavě dýchání používají ambuvak. Obě děti mají zavedenou gastrostomii a tracheostomii, jež vyžadují pravidelné převazy a péči. Ke snadnějšímu polohování mají matky k dispozici polohovací postel, využívá jí však pouze RSMAlI1. RSMAlI2 uvedla, že postel získali v soutěži, ale zatím ji nevyužívají, protože je příliš nízká a musela by se k němu moc shýbat. K transportu dětí používají matky speciální kočárek. Jako další pomůcky uvádí RSMAlI1 zvedák, hygienické pleny a stabilizační ortézu. RSMAlI2 uvádí dále kočárek za kolo a lehátko, které používají na koupání.

Mezi kompenzační pomůcky, jež při své péči používají osobní asistenti, patří dle rozhovorů s osobními asistenty ve všech případech invalidní vozík. Dále uvádí OA2 tvarovací polštář, tablet a mobilní aplikace. Pro maximální samostatnost dítěte slouží dle OA3 elektrický kartáček a společně s OA5 odlehčené nádoby. OA5 při péči o dítě se SMA dále používá podložní mísu, bažanta, nastavitelný stolek, matraci, Stander, polohovací křeslo, ortézy, zvedák, sedák a speciální židli. Aby si děti mohly hrát a dále se rozvíjet, používají dle OA4 odlehčené hračky, pastelky a tužky.

Během pozorování bylo zjištěno, že všechny děti se SMA II. typu využívají invalidní vozík, přičemž 5 dětí používalo mechanický vozík a 5 dětí elektrický vozík ovládaný rukou. Dítě 5 dále používá k vertikalizaci stander. U všech dětí bylo nutné používat odlehčené předměty, jako například plastové nádoby. K přemísťování dětí z vozíku, například na wc, nebyly k dispozici žádné pomůcky a bylo nutné děti přenášet ručně. Dítě 10 používá plastový korzet k prevenci deformit páteře a ortézy na nohy.

Dále nás zajímalo, zda lze onemocnění SMA nějakým způsobem léčit. Přes mnohačetnou výzkumnou činnost neexistuje do dnešního dne žádná primární léčba. Pokud lze tedy hovořit o léčbě, jde pouze o léčbu podpůrnou. Z farmakoterapie uvádí literatura například L-karnitin, neuroprotektivní látky, kreatin, inhibitor cholinesterázy pyridosterázy či vitamíny skupiny B, C a D. Naději přináší inhibitory histon deacetylázy (HDAC), jež zvyšuje hladinu SMN2 proteinu. Mezi jeho představitele patří kyselina valproová či fenylbutyrát, ten však není v ČR k dostání. (6,7,12). Z rozhovorů s matkami dětí se SMA vyplynula kategorie *Lékařská péče o dítě se SMA* (schéma 5) s podkategorií *Medikace*. Z rozhovorů bylo zjištěno, že dítě RSMAI2, RSMAI1, RSMAI2 a RSMAI5 pravidelně užívá kyselinu valproovou. Dítě RSMAI1 a RSMAI2 dále užívají karnitin. Potravinové doplňky podporující imunitu užívá dítě RSMAI1, RSMAI3 a RSMAI4. Dítě RSMAI4 dále užívá bílkovinnou preparát. S ním má zkušenosti také RSMAI3, který však, pro jeho minimální účinek a vedlejší účinky v podobě přibývání na váze, vysadili. Na základě rozhovorů se sestrami z Nemocnice České Budějovice vznikla kategorie *Péče o dítě se Spinální svalovou atrofií* (schéma 2) s podkategorií *Léky a potravinové doplňky*. Sestry na dotaz, co děti se SMA trvale užívají za medikaci, odpověděly ve 3 případech antiepileptika, tedy kyselinu valproovou, přičemž S4 uvedla Orfiril, S6 Depakine a S2 lék nespécifikovala. Jako další medikaci uvedly sestry léky na podporu vykašlávání. Sestra S3 dále uvedla myorelaxancia a vitamíny.

Další podpůrnou terapií je fyzioterapie. Jak jsme uvedli výše, lze využívat různé druhy fyzioterapie. V první řadě se jedná o dechovou rehabilitaci. Rodiče mají na výběr z autogenní (38) a posturální drenáže (33) či použití rehabilitačních pomůcek uvedených výše. Mezi rehabilitační techniky zaměřené na hybnost dítěte patří dle (45) Vojtova metoda a dle (46) Kabatova metoda či koncept dle Čáповé (47). Velký efekt v prevenci kontraktur má dle (48) vodoléčba, jež potlačuje účinek gravitace a děti tak mají možnost většího rozsahu pohybu. Značné úspěchy má také hipoterapie, tedy terapie za pomoci koně. Dle (50) má hipoterapie pozitivní vliv na pohybový systém. Dochází k normalizaci svalového tonu, koordinaci pohybů a úpravě organismu včetně vegetativních funkcí. Rotopedu podobný přístroj, tzv. motomed (51), je ideální pro děti, jež jsou upoutány na lůžko nebo invalidní vozík. Principem je využití pohonné jednotky, která šlape za dítě v případě neschopnosti nebo únavy. Pro ležící i sedící děti je z hlediska správného fungování metabolismu a kardiovaskulárního systému velice

důležitá vertikalizace. K tomuto účelu slouží vertikalizační stůl (51). Stejně jako motomed je určen ležícím a sedícím pacientům. Jak jsme uvedli výše, k vertikalizaci sedících dětí je možné využít stander (52). Je však nutné, aby měly děti zachovanou schopnost stát s oporou, neboť jsou drženy pouze v určitých částech těla (viz příloha 7).

Na základě rozhovorů s matkami dětí se SMA vznikla v kategorii *Péče o dítě se SMA* (schéma 4) podkategorie *Fyzioterapie a domácí cvičení*. Z rozhovoru bylo zjištěno, že na pravidelné cvičení k fyzioterapeutovi dochází 6 dětí. Frekvence návštěv je ve 3 případech 1 krát za týden, v jednom případě 1 krát za 14 dní a v jednom případě 1 krát za 3 týdny. Matka RSMAI1 je lékařka a proto cvičení provádí pouze sama. K cvičení vyžívá Vojtovu metodu a Bobath koncepci. Frekvence cvičení je nepravidelná. Vojtovu metodu používá také matka RSMAI5 a to 3 krát denně. Matka RSMAI2 cvičila Vojtovu metodu se synem pouze zpočátku. Pro špatnou toleranci dítěte ji však přerušila. Dle slov maminky „*Vojtovku snášel špatně, brečel, to bylo pro něj i pro mě utrpení a pak paní doktorka na RHB sama řekla, ať toho necháme, že je to jenom o tom, aby se mu udrželi ty jeho nožičky v nějakým slušným stavu*“. Velice přínosná byla pro maminku Bobath koncepce, sdělila „*toho Bobatha když ještě měl snahu se přetáčet na boky, já byla urputná, 3x denně poctivě jsem cvičila, on se pak naučil přetáčet, já z toho měla obrovskou radost*“. Bobath koncepci provádí také matka RSMAI3. Protahování doma provádí 6 matek. RSMAI2 uvedla „*cvičím i sama doma, cca 30 minut, protahování – achilovka, koleno, ručičky a vytírání hrudníku*“. Míčkování využívají 2 matky. Také masáže u svého dítěte provádí 2 matky. Hipoterapii, tedy přesněji simulátor hipoterapie, využívá pouze 1 matka a to RSMAI2, která dále používá motomed, stander a nafukovací dlahy. Dechovou rehabilitaci doma provádí 3 matky, přičemž RSMAI2 uvedla pomůcku zvanou Acapella. Jak jsme již uvedli výše, v péči o dítě se SMA často využíváme improvizovaných předmětů. Matka RSMAI4 k rehabilitaci své dceři používá vlastní taneční rekvizity jako hůlky, křídla či závoj a Overball. RSMAI3 používá k dechové rehabilitaci nádechový trenažér a bublifuk. K vertikalizaci dcery používá speciální stander. Před nedávnou dobou začali dceru vozit na tejpování. Tejpování je „*použití speciálních adhezivních pásek za účelem zpevnění podpůrného vazivově-úponového aparátu kloubů*“ (70, str. 251).

Dle rozhovoru s matkami všechny děti se SMA navštěvují ambulance specialistů. Tato péče byla spolu s podkapitolou *Medikace* zahrnuta do kategorie *Lékařská péče o dítě se SMA*

(schéma 5) jako podkategorie *Péče specialistů*. Do ambulance dětského neurologa pravidelně dochází 6 dětí, z nichž 3 dále dochází na ortopedii společně s RSMAlI3, která dále uvedla péči imunologa zpočátku onemocnění, nutričního terapeuta a endokrinologa. Matky RSMAlI1 a RSMAlI2 dále uvedly rehabilitačního lékaře. RSMAlI1 navíc využívá péči kardiologa a protetika. Frekvence návštěv je ve 4 případech 1 krát za půl roku a v 1 případě 1 krát za 3 měsíce. S péčí a přístupem zdravotníků jsou všechny respondentky spokojené.

Druhá výzkumná otázka zněla: *Jaké jsou nejčastější problémy při péči o dítě se spinální muskulární atrofií?* Na základě rozhovorů s matkami byly zjištěny následující obtíže, uvedené v kategorii *Diagnóza Spinální svalová atrofie* (schéma 1) v podkategorii *Problémy spojené s diagnózou*. Každá matka vnímá jako obtížné odlišné oblasti péče. RSMAlI1 považuje za zatěžující zajišťování množství jednorázových pomůcek, čerpání a schvalování HOME CARE a platby za sestry. RSMAlI2 pocítuje neustálé obavy z rizika zástavy dýchání a riziko vypnutí tracheostomie, ke kterému už několikrát došlo. Jako příklad uvedla vypnutí tracheostomie v automobilu „*museli jsme mu jí tam nějak nandat, bylo to tedy značně nesterilní prostředí a špatnej přístup k němu a navíc to tam nešlo vrátit, manžel mu to tam musel vysloveně narvat, bylo to buď anebo, buď poškodí nějaké ty malé cévky anebo se uduší. Já jsem tam protáhla kanylu a foukala jsem tou kanylkou, zkrátka jsem chtěla i to minimální množství do něho dostat, protože v tu chvíli jsem nevěděla, jak s ambuvakem, já ho tady nemám kam nasadit*“. Pro RSMAlI1 jsou problematické respirační problémy, progresse skoliózy a psychickou zátěž. Přesně uvedla „*Nejtěžší je dívat se na to, jak se pomaloučku zhoršuje a strach z toho, co bude.*“ Pro RSMAlI2 je péče o její dítě psychicky a fyzicky náročná, především v oblasti přemísťování, hygienické a celkové asistencí, pak v zajištění bezpečnosti. Má obavy ze zdravotních komplikací a rizika infekce. RSMAlI3 často zažívá celkové vyčerpání. V péči o svou dceru se střídá se svým manželem, uznává však, že po 4-5 hodinách nepřetržité péče je unavená. RSMAlI4 uvádí: *Ona se už hodně dlouho drží dobrá, asi tak od 4 let je to nějak stejné, akorát jediné to, že se začíná bortit páteř, a to jen jako udává, že to pobolívá. Dítě RSMAlI5 je zatím malá, 13 měsíců, a tak matka nepocítuje žádné zvýšené obtíže. Ani jedna z matek nevedla obavy z aspirace u jejich dítěte, ačkoliv se jedná o jedno z nejčastějších a mnohdy fatálních komplikací.*

Dále jsme do otázky zařadili přidružená onemocnění dětí se SMA, z nichž vyplynula podkategorie *Přidružená onemocnění* v kategorii *Diagnóza Spinální svalová atrofie* (schéma 1). Na základě rozhovoru s matkami bylo zjištěno, že žádné z dětí se SMA netrpí přidruženým onemocněním. Pouze matka RSMAl1 popisuje komplikace základního onemocnění, a to kontraktury a sarkopenii.

Do výzkumné otázky jsme zařadili také zkušenosti sester s problematickými oblastmi péče o dítě se SMA na jejichž základě vznikla podkategorie *Obtíže a komplikace* v kategorii *Péče o dítě se Spinální svalovou atrofií* (schéma 2). Sestra S1 uvedla, že nezažila nic, co by se nedalo vyřešit domluvou: „*Tak někdy problémy vznikají určitě, že jo, ale že by nějak závažný věci, vždycky jsme se nějak s rodičema dohodli*“. Pro sestry S4 a S5 byla problematická zástava dýchání u půl ročního chlapce. Sestra S4 k tomu přesně uvedla: „*nám se stalo na kojencích, že nám chlapeček přestal dýchat, tak to bylo trochu nepředvídatelný, když najednou ze 100 saturace máte šedivý dítě, se kterým se letělo na intenzitu*“. Sestra S2 se také setkala se zástavou dítěte se SMA, holčičku se však již nepodařilo resuscitovat. Jako problematické v péči o dítě se SMA popisuje hlídání proleženin, neboť u těchto dětí dochází k velice rychlému začervenání. Dále popisovala psychický blok chlapce, přesně sdělila: „*On byl psychicky závislý na ventilátoru, děsně vyváděl a bál se, že se udusí*“. Situaci řešili tím, že chlapce napojovali na ventilátor na noc, aby se vyspal. Stejně jako matky ani sestry neuvedly riziko aspirace dítěte.

Sester jsme se dále dotazovali, zda mají přímou zkušenost s progresí onemocnění. Ze zjištěných informací vznikla kategorie *Komplikace spojené s hospitalizací* (schéma 5) a podkategorie *Progrese*. S akutním zhoršením zdravotního stavu mají zkušenost 4 sestry z Nemocnice České Budějovice. Sestry S4, S5 a S6 uvedly jako akutní zhoršení zástavu dýchání u půl ročního chlapce. S4 k tomu dodala, že u chlapce zpozorovala změnu v tom, že než došlo k zástavě, byl chlapec schopný se smát, v průběhu péče po resuscitaci už toho však schopen nebyl. Jeho současný stav popisují sestry S1, S2 a S3 jako stabilizovaný, přičemž S2 dodala: „*u toho malýho už asi není kam, tam už hrozí jen atrofie srdce, jinak si myslím, že to má komplet, nehne hlavou, nehne ničím tak už to horší být nemůže kromě té zástavy*“. Sestra S2 dále uvedla, že svalovou progresy může nejlépe posoudit rehabilitační sestra, která s dětmi cvičí a ví, v jakém stavu se svaly nacházejí. Sestry S1 a S6 měly zkušenost se starším chlapcem, jež byl přijat z důvodu respiračních obtíží a jehož stav vygradoval k nutnosti

vytvoření tracheostomie. Zavedení tracheostomie sebou přineslo další komplikaci. Dosud mluvící chlapec nebyl schopný verbálně komunikovat s okolím. S1 k tomu uvedla „*byl normálně komunikující, sice pomaloučku a potichoučku šeptající hoch, s kterým jsme se domluvili, a najednou, jak se mu dala do krku ta hadička, tak přestal mluvit, takže u něj byl asi největší problém komunikace s okolím, oni za ním chodili kamarádi a najednou nemohl mluvit*“. Za nějakou dobu se však chlapec naučil mluvit před tracheostomií. Sestra S1 udala, že nejčastěji dochází k situaci, že: „*Spíše my je prvně odsajeme, dáme nějaký léky, udržujeme je na té léčbě, jdou domů, oni se zas vrátí zase s tím samým problémem, ten se stupňuje a u těch dětí, které to neudýchá a pak musí dojít k tracheostomií.*“

Sestra S3 dále uvedla zkušenost s 15letou dívkou. Před hospitalizací byla schopna chůze za ruku. Pak byla z důvodu pneumonie hospitalizována, kde byla opakovaně odsávána. Při propuštění do domácí péče již pouze seděla.

Třetí výzkumnou otázkou byla: Jsou rodiče dostatečně edukováni o problematice dítěte se spinální muskulární atrofií? Do této oblasti jsme zařadili nejen otázku primární informovanosti rodičů o problematice SMA, ale také veškerou edukaci, která se vázala k péči o dítě se SMA. Z rozhovorů s matkami dětí se SMA vyplynula podkategorie *První informace* v kategorii *Diagnóza Spinální svalová atrofie* (schéma 1).

Diagnóza a podstata onemocnění byla rodičům sdělena od jejich ošetřujících lékařů, z toho 5 ti na dětské neurologii a 2 na oddělení genetiky. Přístup lékařů se lišil. RSMAI1 a RSMAI3 uvedli, že byli s přístupem zdravotníků spokojení. RSMAI2 a RSMAI1 vnímali přístup značně negativně. RSMAI2 uvedla, že ji velice zaskočilo již suché oznámení lékařky, aby se odpoledne dostavili do kanceláře primáře a následně drsné sdělení diagnózy. Na otázku, co dané onemocnění obnáší a zda mohou svému dítěti nějak pomoci, se jim dostalo ujištění, že v případě SMA nemohou pomoci nijak a „*že budeme pomalu ale jistě koukat na to, jak nám kluk umírá*“. Podobný přístup popisuje i RSMAI1, která popsala suché sdělení diagnózy a následně „*s tím, že se syn dožije max. 3 let, nás poslal domů*“. RSMAI2 uvedla, že přístup považovala za plně profesionální, uvítala by však trochu osobnějšího přístupu. RSMAI4 a RSMAI5 popsali nedostatečné informace převážně odborného charakteru, přičemž RSMAI5 dále uvedla, že pro lepší orientaci v problematice jim byly dány alespoň materiály k prostudování.

Zajímalo nás také, zda sestry komunikují a edukují s dítětem. Ze zjištěných informací vyplynula kategorie *Komunikace* (schéma 3). Všechny sestry z Nemocnice České Budějovice s dětmi komunikují a o průběhu výkonů je informují, uvádějí však, že jde o starší děti. Z celkového počtu 11 sester uvedlo 6 sester, že u malých dětí komunikují přes rodiče, z toho 2 sestry z Nemocnice České Budějovice uvedly, že s malým chlapcem nemluvily, neboť to dle nich postrádalo smysl. S3 k tomu dále uvedla: „*ten opravdu nevnímá, ten vidí. Ale neví vůbec, o čem mluvíme, tím, že ho to postihlo od malička, od samého narození, tak se ani nenaučil rozumět druhým, nikdy neuměl mluvit, tak podle mě nemůže ani vědět, co mu kdo říká, ale těžko říct*“. V rámci komunikace sester s rodiči bylo zjištěno, že všechny sestry, které se setkaly s dětmi se SMA a jejich rodiči v nemocnici s rodiči komunikovaly a podávala jim informace v rámci svých kompetencí.

Dále jsme se zaměřili na edukaci sester, konkrétně o sociální pomoci. Z rozhovorů se sestrami bylo zjištěno, že dle 7 sester je edukace rodičů o sociálních službách úkolem lékaře. Ve Fakultní nemocnici Motol mají dle 3 sester k těmto účelům sociální pracovníci. Sestra S6 uvedla, že na oddělení dochází paní z organizace, jež si sama zprostředkovává schůzky, na kterých dané problémy řeší. Sestra S1 zajišťuje edukaci rodičů sama. Má k tomuto účelu vytvořený seznam spotřebního materiálu, seznam internetových stránek a kontakt na zástupce firmy. Sestra S9 se s tím, že by musela řešit sociální služby, neseetkala. Sestra S11 nebyla schopná na tuto otázku odpovědět.

Ačkoliv to přímo nesouvisí s ošetrovatelskou péčí, zařadili jsme do naší práce také výchovu a vzdělávání dětí se SMA, jež spadá do komplexní péče. Na základě rozhovorů s rodiči dětí se SMA vznikla kategorie *Výchova a vzdělání* (schéma 7), kterou jsme dále rozdělili na podkategorie *Výchova dítěte* a *Výchovně-vzdělávací instituce*. Při výchově a vzdělávání je nutné vycházet z aktuálního stavu dítěte. Z rozhovorů matek vyplynulo, že odlišnou výchovu používají matky RSMAl1 a RSMAl2, tedy u obou dětí se SMA I. typu. Dle mého názoru k dítěti, jež je upoután na lůžko, verbálně nekomunikuje a je napojen na UPV, to snad ani stejným způsobem nelze. V případě dětí se SMA II. typu již rodiče uvádějí, kromě matky RSMAl5, jejíž dcera je příliš malá a nemá sourozence, že se snaží k výchově všech svých dětí přistupovat stejným způsobem. Matka RSMAl3 k tomu uvedla, že je nutné vyvarovat se přílišné benevolence v době nemoci dítěte či zhoršení jeho celkového stavu. Matka RSMAl4

se snaží to dceři neulehčovat více než je nezbytně nutné. Jak uvádí, jedinou slabinou je, že dívce kompenzuje situaci kupováním věcí, po kterých touží. Vysvětluje to jako snahu o motivaci dítěte. Ukázala to na příkladu, kdy dívka nakoupila sadu do školy od Monster High, neboť je to dívky oblíbený dětský seriál. Přesně zde uvedla: „*Nevím, jak už jinak podnítit tu její motivaci, když ne do školy. Snažím se jí prostě tak vštípit, když budu makat, tak za to něco hezkého dostanu.*“. S oběma dívkami jsem měla to štěstí být na letním táboře ve Smečně a to konkrétně dítě 2 od matky RSMAlI3 a dítě 8 od matky RSMAlI4. Musím říci, že obě dívky byly dobře vychované, což se o všech dětech, co tam byly, říci nedá. S dívkou D8 tam byla přítomna i matka. Jejich vztah byl výborný. Bylo vidět, že dceru nijak nerozmazluje. Dívka dělala vše co ostatní děti. Mohu říci, že v porovnání s dívkou D1, jejíž stav a věk byl přibližně stejný (dívka seděla při správném posazení bez opory, vleže se nepřetáčela,...), byla první dívka více pohyblivá a všeobecně více zručná, než druhá dívka. Byla zde vidět kvalitní péče matky. Matka její chování usměrňovala a snažila se, aby, jak sama uvedla, „nechytila móresy druhých“. Jako jediná dívka používala při stravování příbor. Dívka byla velice komunikativní, zvědavá a sympatická. Přístup matky se mi velice líbil. Dokonce nám občas radila, jak dítěti pomoci a přitom neuděl za dítě víc, než je třeba. Dívka D2 byla komunikativní, svědomitá a zodpovědná. Byla u ní velice patrná potřeba dodržování pravidel. Ostatní děti i osobní asistenty často kontrolovala a v případě porušení pravidel ihned „žalovala“. Při aktivitách byla spíše pasivní, pozorovala ostatní. Pokud měla něco udělat, udělala to. V průběhu pobytu jsem měla přidělenou dívku D1, o kterou jsem se primárně starala, i když v případě potřeby jsme pečovali o všechny děti. Dle mého názoru nebyla dívka doma adekvátně vedena. Ve svých 6 letech stále šišlala, neuměla nakreslit základní obrázky typu dům, člověk, pletly se jí barvy. Bylo vidět, že jí doma rozmazlují. Při pití vyžadovala brčko, šťávu si přislazovala. Dokázala udržet pozornost jen krátkodobě, žádnou činnost nedokončila. S pozorností měli problém také D3, D5 a D6. Dívka D3 a chlapec D6 byli hyperaktivní. Oba měli elektrické vozíky, přičemž dítě 3 mělo problémy s jeho obsluhou, najížděla do nábytku a do lidí, nekoukala, jezdila moc rychle. Do aktivit se zapojovala, ale brzy jí přestaly bavit. Chlapci D4 a D6 se do aktivit museli nutit. U dítěte D4 bylo vidět, že ho doma k ničemu nevedou, byl pasivní, hrál si na mobilu. Sám uvedl, že doma pouze hraje na PC. Chlapec D6 si dělal, co chtěl, neposlouchal, byl drzí. Na výtky nereagoval, často odjel pryč. Na vozíku jezdil neukázněně. S chlapci D4 a D5 nebyl

problém. Oba byli aktivní, komunikativní a slušně vychovaní, plnili zadané úkoly. Dívky D9 a D10 byly taktéž dobře vychované, za vše děkovaly. Byla zde vidět kvalitní výchova. Do aktivit se zapojovali dle možností a energie. Dívka D9 krásně malovala pomocí úst. Uměla takto i psát.

Pro všechny děti se SMA je povinná školní docházka. Děti mají k dispozici integraci do běžné ZŠ nebo mohou být vzdělávány v jejich domovech. Dle (63) je u dětí se SMA I. typu příhodnější a vlastně jediná možnost domácí vzdělávání, neboť u nich hrozí, vzhledem k zavedené tracheostomii, zvýšené riziko zavedení infekce. Tuto teorii však v rozhovoru potlačuje matka RSMAI2, neboť tvrdí, že již má schválen pobyt svého syna v MŠ a následně i ZŠ v místě jejich bydliště. V současné době vzdělává svého syna v domácím prostředí. Svého syna za pomoci speciálního pedagoga učí poznávat zvířata, kdy na vyzvání očima ukazuje příslušné zvíře. Později plánuje nákup speciální destičku pracující na bázi impulzů. Matka RSMAI1 uvedla, že její dcera nastoupila do první třídy a učí svou dceru doma. Děti se SMA II. typu lze integrovat do běžných MŠ a ZŠ, kdy mají děti vytvořený speciální vzdělávací program. Také budova musí být pro takové děti vhodně zařízená. Musí zde být vybudován bezbariérový přístup, výtah v případě učeben v patře, přístupné hygienické zařízení a místnost určenou na odpočinek dítěte. Ve třídě musí být dostatečný prostor pro průjezd vozíku. Ve škole dítě také potřebuje asistenta pedagoga a osobního asistenta (64). Z rozhovorů vyplynulo, že 4 děti se SMA II. typu navštěvují výchovně-vzdělávací instituce a to v 1 případě běžnou MŠ a ve 3 případech běžnou ZŠ. Dcera RSMAI3 dále navštěvuje 4 kroužky, šachy, výtvarný kroužek Šikulka, počítačový kroužek a dopravní kroužek. Na otázku, jak dcera zvládá dopravní kroužek, udala „učí se tam značky, předpisy, děti jezdí na kole a ona na elektrickém vozíku“ Všechny děti jsou ve škole spokojené, přičemž 2 matky uvedly, že děti spíše vnímají pozitivně pobyt v kolektivu než školu samotnou. U 2 dětí matky uvedly obtíže. Matka RSMAI2 uvedla, že chlapec bývá unavený. Matka RSMAI3 sdělila, že má její dcera problémy se psaním. Jde jí to pomalu a nemá čas přemýšlet nad jeho obsahem. Problém chtějí vyřešit použitím notebooku v dalším ročníku. Matka dále uvedla jistou laxnost učitelů. Dcera navštěvuje církevní školu, kterou vedou řádové sestry. Ty k problematice přistupují kladně, vybudovaly výtah a místnost na odpočinek. Problém nastává s učiteli, kteří jí nejsou ochotní pomoci.

Druhým cílem práce bylo: *Zjistit dopad diagnózy spinální muskulární atrofie na život dítěte a jeho rodiny*. K tomu se vztahuje 3 výzkumná otázka *Jaký dopad má přítomnost dítěte se spinální muskulární atrofií na jeho rodinu?* V první řadě jsme se ptali na to, jak děti vnímají své onemocnění. Z údajů, které byly zjištěny, vyplynula podkategorie *Povědomí dítěte se SMA o své nemoci* v kategorii *Diagnóza Spinální svalová atrofie* (schéma 1). Dle (66) je smíření dítěte se svým onemocněním velice důležité. Z počátku onemocnění, zvláště pokud se jedná o dítě nízkého věku, pociťuje závažnost onemocnění pouze okolí dítěte a ne dítě samotné. S postupem času, jak se dítě vyvíjí a socializuje, začíná pozorovat jisté odlišnosti od vrstevníků a členů rodiny a může u něho dojít k pocitům úzkosti a méněcennosti. V tomto období bychom měli dítě jemným způsobem a v rozsahu jeho chápání seznamovat s jeho onemocněním a být mu oporou při procesu smířování se s onemocněním. Z rozhovorů s matkami dětí se SMA jsme se dozvěděli, že 2 děti nejsou pro svůj věk schopné chápat podstatu onemocnění. Ostatní 4 matky své děti o podstatě nemoci v omezeném rozsahu informovaly. Matky také uvedly, že se děti na onemocnění samy ptaly. Otevřeně se svými dětmi mluví 3 matky. V případě matky RSMAlI4 matka na otázky odpoví, ale více věci nerozebírá a změní téma. RSMAlI2 uvádí jako obtížné: „*Těžké bylo období při postupné ztrátě schopnosti chodit a uvědomění si toho, že se to nezmění.*“ Matka RSMAlI3 využívá při vysvětlování své dceři příkladu, že jiní lidé třeba nevidí nebo neslyší. Z hlediska orientace dítěte uvádí „*myslím, že jim to nedochází, vidí sice, že některé děti zemřely, ale nějak to neřeší*“. Matka RSMAlI4 své dceři říká, že je tím výjimečná. Ze své zkušenosti může říci, že děti se SMA jsou mnohem vyspělejší a navíc se u nich kromě primárního onemocnění nevyskytují takové nemoci, jako u jedinců bez tohoto onemocnění.

Kategorie *Rodina* (schéma 2) vychází ze zjištění, jak rodina vnímá onemocnění SMA. Spinální svalová atrofie je závažné onemocnění a každý jedinec se s tím smiřuje po svém. V knize (72) uvádí matka jako příklad veliké podpory obětování slibné kariéry svého manžela, který se jí zřekl, aby mohl spolu s matkou pečovat o své dítě se SMA. Dále uvádí, že právě to vnáší do vzájemného vztahu mezi manžely nový rozměr. Mezi partnery dochází ke sblížení a současně ke vzniku nového napětí mezi nimi v situaci přetížení z péče o jejich dítě s postižením. Dle rozhovoru popisovala počáteční šok matka RSMAlI. V současné době je jí však rodina oporou. U RSMAlI2 rodina reagovala přiměřeně. Horší přizpůsobení popisuje pouze u manžela, jež nebyl dlouhou dobu schopen vyjádřit se k situaci, se situací se smiřoval

sám a vyhledávat si informace na internetu. Za přiměřenou reakci rodiny považují i RSMIII1, RSMIII2 a RSMIII5, přičemž RSMIII2 uvedla, že byli s manželem zpočátku zdrceni. Pro RSMIII3 byla velikou oporou její maminka. Protože již měla s touto diagnózou zkušenosti, poskytovala jí počáteční pomoc. U matky RSMIII4 byly značné problémy v reakci otce. Matka uvedla: „*Dlouho to nemohl pochopit, ještě asi půl roku potom, co jsem malou dovezla na vozíku, tak to vůbec nepobral a pořád myslel, že se to samo nějak upraví, zázrakem. Nechtěl věřit, že zůstane na vozičku a tím, že jsem jí ho koupila já, tak jsem vlastně způsobila tu nemoc já, vyčítal mi to.*“ Místo podpory se setkala s výčitky. Otec stále litoval dceru i sebe. Matka situaci vyřešila rozvodem. Pomoc přišla ze strany jejího bratra, který jí pomohl s nákupem invalidního vozíku a kompenzačních pomůcek. Pomoc přichází i ze strany její matky, která, ač vážně nemocná, občas dívku hlídá.

Dále jsme se matek ptali na vzájemný vztah sourozenců a zda jim bylo onemocnění jejich sourozence vysvětleno. Z informací, které jsme získali, jsme vytvořili v kategorii *Rodina* (schéma2) podkategorii *Sourozenci a jejich vzájemný vztah*. Děti se SMA vyžadují nepřetržitou péči, což sebou přináší jistá omezení pro jejich sourozence. Děti se musí stát mnohem rychleji samostatnější a mnohdy jsou zapojovány do péče o jejich sourozence. V knize (72) matka uvádí, že zdraví sourozenci občas pocítují opomíjení od rodičů a žárlí na svou sestru se SMA. Současně však svou sestru milují, mají strach o její zdraví, jsou na ni hrdí a mají silné tendence ochraňovat jí. Matka ví, že je tato situace pro její zdravé děti náročná a proto se snaží věnovat ze svého času chvíle pouze pro ně, navštěvuje s nimi divadla, kina nebo s nimi jezdí na kole. Z celkového počtu 7 matek uvedlo 6 matek, že mají ještě další zdravé děti. Vztah všech sourozenců je dobrý. RSMIII1 uvedla 2 děti, 12 a 5 let. Starší syn je s diagnózou seznámen, 5leté dcera má problém chápat to, že si s ní její sestra nemůže hrát. Matka RSMIII2 má další 2 syny, 13 a 9 let. K seznámení chlapců s diagnózou použila matka video stejně postiženého dítěte. Matka uvedla: „*děti to přijaly asi jako chřipku, něco co přejde, pak jsem jim pustila video na internetu s postiženým chlapcem a pak teprve pochopily, že je to něco víc než chřipka, ale vzaly to statečně, řekly, že budou pomáhat a celkem to i dodržují*“. Odlišnou péči snášejí dobře. Nedostatek času matky vnímají pozitivně, neboť tím získali větší volnost, zároveň však uvádí, že mají pravidla a nemají problémy s kázní. Od malička je navíc rodiče vedou k samostatnosti. Starší syn matce vypomáhá: „*ten starší umí všechno, odsávat,*

dýchat ambuvakem, ten zajistí všechno“. Matka uvedla, že v jednom případě uzavření tracheostomie musel syn svého bratra střídavě prodýchat ambuvakem. Matka byla přítomná a se synem se střídala do příjezdu RZP. V případě nepřítomnosti matky a otce se syn o bratra stará sám. RSMAlI1 má staršího syna a mladší dceru. Synovi postupně onemocnění vysvětlovali a dcera se narodila až po stanovení diagnostiky, takže v tom vyrůstá. Matka RSMAlI3 má dalšího syna, jež je dvojvaječné dvojče. Synové jsou si velice podobní, SMA má však jen jeden z nich. Bratři se mají rádi, je však mezi nimi rivalita umocněná onemocněním jednoho z nich. Oběma chlapcům sdělili nevléčitelnost onemocnění a zhoršování stavu, jež vysvětlují růstem a vývojem. RSMAlI3 má 18letou dceru a 16letého syna. S diagnózou je taktéž postupně seznamovali. Dcera je dle matky empatičtější, je jí sestry líto, syn to bere lépe. Reakce se měnili s věkem: *„Reagovali na to v průběhu toho života různě, když spíše zemřely děti, které měly SMA, spíš že tomu taky nechtěli věřit“.* Syn RSMAlI4 na onemocnění jeho sestry reagoval psychosomatickými obtížemi. Došlo u něho k hospitalizaci pro bolest břicha a hlavy. Příčinou bylo vnitřní prožívání situace.

Dále jsme se zaměřili na otázku sociální situace rodiny. Péče o dítě se SMA vyžaduje využití mnoha kompenzačních a ošetrovatelských pomůcek nehledě na nutnost úpravy automobilu či bytu. Aby mělo dítě zajištěnou kvalitní péči, vyžaduje to značné finanční náklady. Informace o finanční stránce jsou uvedeny v kategorii *Sociální problematika* (schéma 3) v podkategorii *Finanční problematika*. Z rozhovorů s matkami bylo zjištěno, že matky považují péči o dítě se SMA za značně finančně náročnou. Pouze matka RSMAlI5 zatím pro nízký věk dítěte nezpozorovala zvýšenou finanční náročnost od jejich standardu. RSMAlI1 uvedla jako finančně obtížné financování péče zdravotních sester, které k nim pravidelně docházejí. Jedná se o sestru z ARO, chirurgické JIP a dětské JIP. Za podobně nákladné dále považuje pomůcky k lokálnímu ošetření a podpůrné pomůcky. RSMAlI2 považuje finanční situaci rodiny za proměnlivou, v současné situaci za více náročnou: *„Teď třeba bojujeme s paní doktorkou a lékárníci, kdy nám paní doktorka píše poukazy, všechno taky zdravotní pojišťovna nehradí, a někdy se mi sejde v lékárně i materiál za 2 měsíce a to už člověk neplatí třeba 1500 ale 3000, teď do toho, když jsou třeba nějaký léky navíc a lékárník, než aby nám to hned vyúčtoval, řekne, tak si to vem, já si to tady napíšu a pak má člověk pocit, že potřebuje tiskárnu, když se to nashromáždí a člověk vidí tu cílovou částku.“* Jako další finanční položku uvedla návštěvu

fyzioterapeuta v jejich domově. Jedna návštěva stojí 250Kč, přičemž frekvence návštěv je 2 krát týdně. RSMAlI2 uvedla, že v případě kompenzačních či jiných pomůcek finančně vypomohli nadace či organizace. Že je péče finančně náročná potvrdily také matky RSMAlI3 a RSMAlI4, kdy RSMAlI3 uvedla částku 10 000Kč za pomůcky a osobní asistenci. V řádech několika desítek tisíc korun se také pohybují kompenzační pomůcky, jež jsou jednorázovými položkami. RSMAlI4 se snaží dítěti zajistit kvalitní péči pobytem ve slané vodě a rehabilitací. K prevenci deformit nohou u její dcery se matka zaměřila na nákup kvalitní obuvi. Cena jedné boty se pohybuje okolo 1000Kč. Další značnou položkou je pro matku platba osobního asistenta, jež není hrazena státem a jež stojí 4000Kč. Některá cena pomůcek, především kompenzačních, zdaleka převyšuje možnosti rodiny. Aby mohli rodiče svým dětem tyto pomůcky, které jsou pro ně mnohdy nezbytné, pořídit, musí se obrátit o pomoc na různé nadace či veřejné sbírky. Stát se snaží rodinám s dětmi s postižením přispívat ve formě sociálních příspěvků. Lze mezi ně zařadit příspěvek na péči, příspěvek na mobilitu a další (66). Tyto příspěvky však zdaleka nepokryjí veškeré náklady. Dle mého názoru by měl stát více ocenit snahu rodičů, kteří nevyužili možnost umístění dítěte do ústavu sociální péče a rozhodli se sami pečovat o své dítě s postižením, jež vyžaduje nepřetržitou péči. Tím, že musí být rodič, pokud si nezajistí pečovatele, neustále přítomný, přichází rodina o možnost další mzdy a tím se její životní úroveň značně snižuje. Z rozhovoru s matkami dětí se SMA bylo zjištěno, že 6 dětí I. i II. typu pobírá Příspěvek na péči IV. stupně závislosti, jež od nového roku činí 12 000Kč a Příspěvek na mobilitu, jež činí 400Kč. Matka RSMAlI2 dále pobírá přírůstek na dítě pro všechny její děti, který je u chlapce se SMA zvýšen o 2000Kč. Všechny matky využily možnosti dárcovství. Nejčastěji matky využívají Konto bariéry, dále Charta 77, Nadační fond J&T a Život dětem. Matka RSMAlI2 uvedla, že ve spolupráci firmy E.ON a nadace Sluníčko získali peníze na doplatek invalidního vozíku. Matka RSMAlI2 uvedla i negativní zkušenost s nadacemi: „Nadace vám třeba nejsou schopní roky odpovědět nebo odpoví, řeknou, pošlete nám všechny papíry, tak člověk napíše životopis, dopis, fotografii, na co to bude, předběžné faktury, pošle to a oni se mu pak neozvou.“. V rámci ukázky vlastní snahy při získávání financí uvádí sbírání víček. Sdělila však také, že se setkala s komplikovanými situacemi: „začala jsem s těma víčkama s kamarádem, který to vymyslel, a tomu třeba píšou mail, já se ti na víčka vyprndu, dej mi účet a já tam pošlu peníze, je to hezký, ale já zas nevím, jestli bych ty peníze

mohla vzít, jestli se z nich odvádí nějaký daně nebo něco, to bych se musela poptat“. Dle Právní linky (71) lze od jiné fyzické osoby vzít hmotný i nehmotný majetek na základě darovací smlouvy. Obdarovaný je však povinen zaplatit tzv. daň z příjmu, jež činí 15%, pokud hodnota movitého majetku přesahuje 15 000Kč.

Ačkoliv je finanční podpora klíčová, rodina potřebuje i jiné formy pomoci. Ptali jsme se matek, zda znají a využívají služeb organizací a sdružení pro rodiny. Touto problematikou se zabýváme v kategorii *Sociální problematika* (schéma 3) v podkategorii *Organizace a sdružení pro rodiny*, jež vznikla na základě rozhovorů s rodiči dětí se SMA. Z rozhovorů vyplynulo, že všechny matky těchto služeb využívají. Jako jediná organizace, která se přímo zabývá Spinální svalovou atrofií, je Kolpingova rodina Smečno. Tuto organizaci znají a využívají všechny matky. Matka RSMAlI3 je její zakladatelkou: „*Ano, více méně ta myšlenka přišla od nás a potom ta stabilní organizace, kde byl základ, tak jsme zaevidovali ranou péči jako sociální službu a tím se projekt rozrostl o mnohé aktivity.*“ Další nejvíce známým centrem bylo centrum Arpida v Českých Budějovicích, kterou znají 3 matky a 2 matky jejích služeb přímo využívají.

Dále matky udaly osobní asistenci České Budějovice pod městskou charitou, EDUCO, středisko rané péče Zlín a sdružení Handicap, jež využívá matka RSMAlI4, kde se přímo podílí na péči o holčičky s různým postižením. V rámci všeobecné informovanosti o problematice SMA jsme se na organizace a sdružení zeptali také sester. Opět musím uvést, že jsou sestry z Nemocnice České Budějovice více informovaní než sestry z Fakultní nemocnice Motol. Ani jedna ze sester však neznala Kolpingovu rodinu Smečno. Pouze 2 sestry z Nemocnice České Budějovice uvedly jméno ženy, jež je členkou této organizace, jméno organizace ani to, že je její členkou však nevěděly. Věděly pouze to, že daná osoba se touto problematikou zabývá. Na dotaz, zda znají nějaké centrum pro zdravotně postižené v Českých Budějovicích, všechny sestry uvedly centrum Arpida, dále 4 sestry Bazalku, 1 sestra Borůvku a 1 sestra Občanské sdružení Filipa Němce. Ve Fakultní nemocnici Motol žádná sestra o Kolpingově rodině Smečno nevěděla. Znalost center a organizací nacházející se v Praze neměly sestry žádnou. Pouze sestra S10 uvedla Jedličkův ústav. Tato neznalost byla pro mne značně zarážející. Na tomto výzkumu je jasně vidět, že informovanost zdravotnického personálu o problematice Spinální svalová atrofie je nedostačující. Přitom právě s nimi přicházejí rodiče takto nemocných

dětí do kontaktu nejdříve a rodiče se na ně obrací s nadějí, že jim zdravotník v jejích složitě situaci poradí a pomůže.

6 ZÁVĚR

V diplomové práci jsme se zaměřili na problematiku ošetrovatelské péče o dítě se Spinální svalové atrofie. Spinální svalová atrofie je nervosvalové onemocnění, které je charakteristické progresivní ztrátou α -motoneuronů předních míšních rohů, díky které dochází k atrofizaci svalů. Jedná se o onemocnění relativně vzácné, postihující 1:6000 dětí. Průběh onemocnění se odvíjí od typu SMA a individualitách jednotlivých případů. Jedná se o závažné progresivní onemocnění, na něhož do dnešního dne neexistuje žádná primární léčba. Nejčastěji se u dětí vyskytuje I. a II. typ. Děti jsou dříve nebo později upoutány na invalidní vozík nebo lůžko a vyžadují komplexní ošetrovatelskou péči.

Ke zpracování diplomové práce jsme využili kvalitativní výzkumné šetření. Během výzkumu bylo použito polostrukturovaného rozhovoru a zúčastněného skrytého pozorování. Výzkumný vzorek tvořily 4 typy respondentů, z nichž 3 typy se zúčastnily rozhovorů a 1 typ pozorování. První výzkumný vzorek tvořilo 7 matek dětí se SMA, 2 matky dětí se SMA I. typu a 5 matek dětí se SMA II. typu. Druhý výzkumný vzorek tvořilo 11 sester, jež pracovaly na pracovišti, kde dochází k péči o děti se SMA. Třetím výzkumným vzorkem bylo 5 osobních asistentů, které měli zkušenosti s přímou péčí o dítě se SMA. Se všemi tyto typy byl veden rozhovor. Čtvrtým výzkumným vzorkem bylo 10 dětí se SMA II. typu, na nichž bylo prováděno zúčastněné skryté pozorování. Výzkumné šetření probíhalo průběžně v období od srpna 2013 do června 2014 a všichni respondenti se výzkumu zúčastnili dobrovolně.

Cílem diplomové práce bylo zjistit zásady ošetrování dítěte se spinální muskulární atrofií a dopad diagnózy spinální muskulární atrofie na život dítěte a jeho rodiny.

První výzkumná otázka zněla: Jaké jsou zásady ošetrování dítěte se spinální muskulární atrofií? Z výzkumu bylo zjištěno, že děti se SMA vyžadují komplexní ošetrovatelskou péči zajišťující základní lidské potřeby, jež zahrnuje hygienu, stravování, vyprazdňování a oblékání. Zda děti potřebují při sebepéči dopomoc nebo zda jsou na péči druhé osoby plně závislé, záleží na typu SMA a individualitách jednotlivých případů. Následkem progresu děti vyžadují i další intervence, jako péče o dýchací soustavu zahrnující dechovou rehabilitaci, odsávání a v případě nutnosti péči o tracheostomii a zajištění umělé plicní ventilaci. V rámci pohybového aparátu je nutno dbát na prevenci deformit končetin a trupu. Svaly je nutno pravidelně procvičovat a posilovat. U ležících i sedících dětí je potřeba pamatovat na pravidelné polohování jako

prevenci vzniku dekubitů. V rámci hygieny je u ventilovaných dětí nutná péče o dutinu ústní a okolí úst, neboť dochází k hromadění slin v dutině ústní, což sebou nese riziko aspirace, a k samovolnému vytékání slin z úst. Při stravování dbáme na zajištění dostatečně měkké stravy z důvodu ochabování žvýkacích svalů. V případě trvalé neschopnosti dítěte přijímat potravu má dítě zaveden PEG.

Druhá výzkumná otázka zněla: Jaké jsou nejčastější problémy při péči o dítě se spinální muskulární atrofií? Z výzkumu bylo zjištěno, že se problémy s péčí liší v závislosti na typu SMA. Matky dětí se SMA I. typu uvedly jako problematické riziko zástavy dýchání a vypadávaní tracheostomie a vyřizování záležitostí ohledně péče jako je velké množství jednorázových pomůcek a HOME CARE týkající se domácí plicní ventilace a financování všeobecných sester. Matky dětí se SMA II. typu popisují spíše fyzickou a psychickou náročnost péče, riziko vzniku komplikací a vznik deformit. Sestry uvedly respirační obtíže a psychickou náročnost.

Třetí výzkumná otázka zněla: Jsou rodiče dostatečně edukováni o problematice dítěte se spinální muskulární atrofií? Z výzkumu bylo zjištěno, že dle matek dětí se SMA byly všechny o problematice SMA edukované. Informace o diagnóze se dozvěděly již při jejím sdělení. Ze 7 matek považovaly 3 matky informace za dostatečné, 3 matky za nedostatečné a 1 matka považovala sdělené informace za rámcové, ale byly jí dány materiály k prostudování. Bližší informace si matky zjišťovaly samy, ve sdružení Kolpingova rodina Smečno nebo na internetu.

Dle sester je edukace o podstatě SMA v kompetenci lékařů a proto ji samy neprováděly. Matky informovaly pouze v rozsahu ošetrovatelské péče. V rámci edukace o sociálních dávkách většina sester uvedla možnost kontaktování sociální pracovníce. Jedna sestra rodičům při propuštění dítěte předává seznam spotřebního materiálu a odkazy na internetové stránky, kde mohou rodiče získat bližší informace. V oblasti informovanosti sester o sdružení pro rodiče s dítětem se SMA sestry prokázaly nedostatečnou znalost. Žádná sestra neznala sdružení Kolpingova rodina, jakož to jediné sdružení pro rodiny s dětmi se SMA. Sestry z Nemocnice České Budějovice znají organizace a centra pro rodiny s dětmi s postižením nacházející se v Českých Budějovicích. Sestry z Fakultní nemocnice Motol neznají žádné organizace nebo sdružení nacházející se v Praze nebo v okolí.

Čtvrtá výzkumná otázka zněla: Jaký dopad má přítomnost dítěte se spinální muskulární atrofií na jeho rodinu? Z rozhovorů s matkami bylo zjištěno, že již pouhé sdělení diagnózy má vliv na jejich další život. Jedna matka uvedla, že se její manžel s diagnózou nikdy nesmíří. Dále matky uvedly změny v životě jejich dalších dětí. Je od nich vyžadována větší samostatnost a pomoc v domácnosti. Jedna matka dokonce uvedla, že svého syna do péče o jeho nemocného sourozence aktivně zapojuje. Jako další problematickou oblast matky sdělily finanční problematiku. Dítě se SMA vyžaduje množství jednorázových a kompenzačních pomůcek. Některé matky uvádějí, že bez pomoci nadací, sbírek a příspěvků by o své dítě nemohly adekvátně pečovat.

Diplomová práce má pomoci sestrám a veřejnosti získat povědomí o problematice onemocnění Spinální svalová atrofie. Poukazuje na všechny aspekty péče o takto nemocné dítě, s kterými se denně potýkají jejich rodiče. Z vlastní zkušenosti vím, že je to práce na plný úvazek a nezbyvá mi než tyto rodiny obdivovat. O svých poznatcích, které jsem v průběhu psaní této práce získala, bych se ráda podělila v podobě příspěvku v odborném časopise či odborné konferenci, pokud se naskytne příhodné téma.

7 SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY

1. VONDRÁČEK, P. *Nové perspektivy léčby vrozených nervosvalových onemocnění*. Elportál [online]. Kolpingova rodina Smečno. [2013-11-20]. Aktualizováno: 2014. Dostupné z: http://elearning.dumrodin.cz/zak_vyuka.php?id_tematu=612011143907889
2. ŠIŠKOVÁ, D. *Spinální muskulární atrofie*. Elportál [online]. Kolpingova rodina Smečno. [2013-11-20]. Aktualizováno: 2014. Dostupné z: http://elearning.dumrodin.cz/zak_lekce.php?id_lekce=3132010135900299&id_kapitoly=3132010135720323&id_tematu=3132010133443315
3. KOLB, Stephen J. Spinal Muscular Atrophy. *Archives of Neurology*. 2011, vol. 68, issue 8, s. 979. DOI: 10.1001/archneuro.2011.74
4. HABERLOVÁ, J. P. HEDVIČÁKOVÁ. Spinální svalová atrofie v dětském věku. *Neurologie pro praxi*. 2002. č. 4, s. 180-182. ISSN 1213-1814
5. MUNTAU, Ania. *Pediatric*. 1. české vyd. Praha: Grada, 2009. s 608. ISBN 978-802-4725-253
6. NOVÁKOVÁ, L. et al. Spinální svalová atrofie. *Postgraduální medicína*. [online]. [2013-11-20]. Dostupné z <http://zdravi.e15.cz/clanek/postgradualni-medicina/spinalni-svalove-atrofie-271481>
7. D'AMICO, Adele, Eugenio MERCURI, Francesco D TIZIANO a Enrico BERTINI. Spinal muscular atrophy. *Orphanet Journal of Rare Diseases*. 2011, vol. 6, issue 1, s. 71-. DOI: 10.1186/1750-1172-6-71
8. CHANG, T., M. GIERON-KORTHALS. *Spinal Muscular Atrophy: An Update. Fetal*. 2011, vol. 30, issue 2, s. 130-136. DOI: 10.3109/15513815.2010.524692
9. BAIONI, Mariana T. C. a Celia R. AMBIEL. Spinal muscular atrophy: diagnosis, treatment and future prospects. *Jornal de Pediatria*. 2010, vol. 86, issue 4, s. 261-270. DOI: 10.2223/JPED.1988
10. SALEM, Yasser. Spinal Muscular Atrophy. *Neuromuscular Disorders*. InTech, 2012. DOI: 10.5772/47952
11. ŠIŠKOVÁ, D. Nervosvalová onemocnění v dětském věku. *Pediatric pro praxi*. 2012. č. 6, s. 365-368. ISSN - 1213-0494
12. KRAUS, J., P., HEDVIČÁKOVÁ. Spinální svalová atrofie v dětském věku. *Neurologie pro praxi*. 2006, č.1, s. 18-19. ISSN 1213-1814

13. RIDZOŇ, P. Bulbospinální svalová atrofie (Kennedyho nemoc). *Neurologia pre prax*. 2006, č. 1. s. 30-31. ISSN 1335-9592
14. ŠPINAR, Jindřich. *Propedeutika a vyšetřovací metody vnitřních nemocí*. 1. vyd. Praha: Grada, 2008, 255 s. ISBN 978-802-4717-494.
15. SIKOROVÁ, Lucie. *Potřeby dítěte v ošetrovatelském procesu*. 1. vyd. Praha: Grada, 2011, 208 s. ISBN 978-802-4735-931.
16. SEIDL, Zdeněk. *Neurologie: pro nelékařské zdravotnické obory*. 1. vyd. Praha: Grada, 2008, s. 168. ISBN 978-802-4727-332.
17. TÝM PRO ZDRAVÍ. *Elektromyografie – popis metody a poučení pro pacienty*. [online]. [2013-11-20]. Dostupné z:
www.tymprozdravi.cz/Public/Edukacni-materialy/Elektromyografie-e28093-popis-metody-a-poucen-pro-pacienty.aspx?idpage=5360
18. KALOUS, K. *EMG vyšetření*. [online]. [2013-11-20]. Dostupné z:
<http://www.kalous.medikus.cz/o-nemocech/emg-vysetreni-2131>
19. BÁRTOVÁ, E. *PCR (polymerázová řetězová reakce)*. *Molekulární biologie*. [online]. [2013-11-20]. Dostupné z:
http://opvk2011.ptacisvet.cz/?title=popis_metod-pcr&lang=cz
20. MLPA. *Integrované laboratoře molekulární cytogenetiky*. [online]. [2013-11-20]. Dostupné z: <http://www.cba.muni.cz/cytogenlab/index.php?pg=metody--mlpa>
21. PŘÍHODOVÁ, I. D. KEMLINK. *Respirační péče o pacienty se spinální svalovou atrofií*. in *Multidisciplinární péče o pacienty s nervosvalovými onemocněními se zvláštním zřetelem na spinální muskulární atrofií (SMA): příspěvky z konference konané 16. až 18. září 2011 na ZSF JU v Českých Budějovicích*. 1. vyd. Editor Helena Kočová, Dana Kováčová. V Českých Budějovicích: Jihočeská univerzita, Zdravotně sociální fakulta, 2011, 102 s. ISBN 978-80-7394-310-3
22. NHS choices. *Spinal muscular atrophy*. [online]. [2013-11-20]. Dostupné z:
<http://www.nhs.uk/Conditions/Spinal-muscular-atrophy/Pages/Diagnosis.aspx>
23. ROZTOČIL, Aleš. *Moderní gynekologie*. 1. vyd. Praha: Grada, 2011. 508 s. ISBN 978-802-4728-322

24. ZÁMEČEK, J. *Svalová biopsie. Laboratoř neuropatologie a svalových biopsií*. [online]. [2013-11-20]. Dostupné z: http://www.lf2.cuni.cz/info2lf/ustavy/upa/labor/sval_biopsie.pdf
25. SOVOVÁ, Eliška. *EKG pro sestry*. Praha: Grada, 2006, 112 s. Sestra. ISBN 80-247-1542-2
26. KUČHYNKA, Pavel. *Oční lékařství*. 1. vyd. Praha: Grada, 2007, 768 s. ISBN 978-802-4711-638
27. WANG, C. H., R. S. FINKEL, E. S. BERTINI, M. SCHROTH, A. SIMONDS, B. WONG, A. ALOYSIUS, L. MORRISON, M. MAIN, T. O. CRAWFORD a A. TRELA. Consensus Statement for Standard of Care in Spinal Muscular Atrophy. *Journal of Child Neurology*. 2007, vol. 22, issue 8, s. 1027-1049. DOI: 10.1177/0883073807305788
28. PŘÍHODOVÁ, I. *Diagnostika a terapie poruch dýchání ve spánku u nervosvalových onemocnění*. Elportál [online]. Kolpingova rodina Smečno. [2013-11-20]. Aktualizováno: 2014. Dostupné z: http://elearning.dumrodin.cz/zak_vyuka.php?id_tematu=1812011153326604
29. ŠTEJFA, Miloš. *Kardiologie*. 3. vyd. Praha: Grada, 722 s. ISBN 978-802-4713-854.
30. DOSTÁL, Pavel, Martina VENGLÁŘOVÁ a Mira BABIAKOVÁ. *Základy umělé plicní ventilace*. 2. vyd. Praha: Maxdorf, 2005, 292 s. ISBN 80-734-5059-3
31. ZÁBRODSKÝ, V. Nekonvenční umělá plicní ventilace. *Lékařské listy*. [online]. [2013-11-20]. Dostupné z: <http://zdravi.e15.cz/clanek/priloha-lekarske-listy/nekonvencni-ume-la-plicni-ventilace-158597>
32. IANNACCONE, S. T. Modern Management of Spinal Muscular Atrophy. *Journal of Child Neurology*. 2007, vol. 22, issue 8, s. 974-978. DOI: 10.1177/0883073807305670
33. KOLPINGOVA RODINA SMEČNO. Základní data o dýchání. Respirační péče o děti se spinální svalovou atrofií – příručka pro rodiče
34. MATLÁKOVÁ, J. *Domácí péče u dětí se SMA*. Elportál [online]. Kolpingova rodina Smečno. [2013-11-20]. Aktualizováno: 2014. Dostupné z: http://elearning.dumrodin.cz/zak_vyuka.php?id_tematu=692009062015551
35. KAPOUNOVÁ, Gabriela. *Ošetrovatelství v intenzivní péči*. Vyd. 1. Praha: Grada, 2007, 350 s. ISBN 978-802-4718-309
36. MEDPLAN. *Přístroj pro intrapulmonální perkusní ventilaci IMP2*. [online]. [2013-11-20]. Dostupné z: http://www.medplan.cz/webmagazine/products_detail.asp?idk=281&idp=262

37. SAEGELING MEDIZINTECHNIK. *Produkty pro Vaše zdraví. CoughAssist E70*. [online]. [2013-11-20]. Dostupné z: <http://www.saegeling-mt.cz/produkty/spankova-medicina/neinvazivni-ventilace/product/coughassist-e70/>
38. ZDRAŽILOVÁ, E. et al. Techniky plicní rehabilitace a respirační fyzioterapie při poruchách dýchání u neurologicky nemocných. *Neurologie pro praxi*. 2005, č. 5, s. 267-269. ISSN 1213-1814
39. VÁVROVÁ, Věra. *Cystická fibróza*. 1. vyd. Praha: Grada, 2006, 516 s. ISBN 80-247-0531-1
40. ŽURKOVÁ, P. J. SKŘIČKOVÁ. Přehled dechových pomůcek pro hygienu dýchacích cest v praxi. *Medicína pro praxi*. 2012. č. 5, s. 250-254. ISSN 1214-8687
41. VOLKOVÁ, A. Weaning, dechová rehabilitace u pacienta s dg. myastenia gravis. *Sestra*. 2008. č. 5, s. 41. ISSN 1210-0404
42. KRAWCZYK, P. J. JAKUB. *Ortotická péče u pacientů s SMA*. in *Multidisciplinární péče o pacienty s nervosvalovými onemocněními se zvláštním zřetelem na spinální muskulární atrofii (SMA): příspěvky z konference konané 16. až 18. září 2011 na ZSF JU v Českých Budějovicích*. 1. vyd. Editor Helena Kočová, Dana Kováčová. V Českých Budějovicích: Jihočeská univerzita, Zdravotně sociální fakulta, 2011, 102 s. ISBN 978-80-7394-310-3
43. VYTEJČKOVÁ, R. et al. *Ošetrovatelské postupy v péči o nemocné II: speciální část*. 1. vyd. Praha: Grada, 2013, s. 272. ISBN 978-802-4734-200
44. ZDRAŽILOVÁ, P. J. WILCZKOVÁ. *Dětský pacient ve spondelochirurgii – skolióza*. *Sestra*. 2009. č. 11. s. 74. ISSN 1210-0404
45. TROJAN, S. et al. *Fyziologie a léčebná rehabilitace motoriky člověka*. 3., přeprac. a dopl. vyd. Praha: Grada, 2005, 237 s. ISBN 80-247-1296-2
46. ŠIDÁKOVÁ, S. Rehabilitační techniky nejčastěji používané v terapii funkčních poruch pohybového aparátu. *Medicína pro praxi*. 2009, č. 6, s. 331-336. ISSN: 1214-8687
47. ČÁPOVÁ, J. *Terapie Bazálními podprogramy – Fyzioterapeutický koncept podle Čáповé. Školící a fyzioterapeutické centrum Jímramov Jarmila Čáповá*. [online]. [2013-11-20]. Dostupné z: <http://www.jarmila-capova.cz/terapeuticky-koncept-bbp/>
48. DOVALILOVÁ, A. *Rehabilitace u SMA*. Elportál [online]. Kolpingova rodina Smečno. [2013-11-20]. Aktualizováno: 2014. Dostupné z: http://elearning.dumrodin.cz/zak_vyuka.php?id_tematu=2992009113345561
49. MARKOVÁ, Eva, Martina VENGLÁŘOVÁ a Mira BABIAKOVÁ. *Psychiatrická ošetrovatelská péče*. 1. vyd. Praha: Grada, 2006, 352 s. ISBN 80-247-1151-6

- 50.ČESKÁ HIPOREHABILITAČNÍ SPOLEČNOST. *Standard HT*. [online]. [2013-11-20].
Dostupné z:
<http://www.hiporehabilitace-cr.com/co-je-hiporehabilitace/hipoterapie/standard-ht/>
- 51.ŠAMÁNKOVÁ, Marie. *Lidské potřeby ve zdraví a nemoci aplikované v ošetrovatelském procesu*. 1. vyd. Praha: Grada, 2011, 134 s. Sestra. ISBN 978-802-4732-237.
- 52.PARENT PROJECT DMD/BMD. *Statické a dynamické parapodium*. [online]. [2013-11-20].
Dostupné z: http://www.parentproject.cz/onas/akce/cinnost/2007_12.htm
- 53.TREAT-NMD. *Standardy péče o pacienty se SMA* [online]. [2013-11-20]. Dostupné z:
http://www.treat-nmd.eu/downloads/file/standardsofcare/sma/czech/sma_soc_cz.pdf
- 54.BATTISTA, V. et al. Understanding Spinal muscular atrophy. 2012. vol 39. ISSN neuvedeno
- 55.ZADÁK, Zdeněk, Martina VENGLÁŘOVÁ a Mira BABIAKOVÁ. *Výživa v intenzivní péči*. 2. vyd. Praha: Grada, 2009, 542 s. Intenzivní medicína. ISBN 978-802-4728-445
- 56.SLEZÁKOVÁ, L. et al. *Ošetrovatelství v chirurgii*. Intenzivní medicína. 1. vyd. Praha: Grada, 2010, 264 s. ISBN 978-802-4731-292
- 57.VYTEJČKOVÁ, Renata, Martina VENGLÁŘOVÁ a Mira BABIAKOVÁ. *Ošetrovatelské postupy v péči o nemocné I: obecná část*. 1. vyd. Praha: Grada, 2011, s.228, ISBN 978-802-4734-194
- 58.MATOUŠEK, D. B. LOUDOVÁ. Enterální výživa – nazojejunální sonda. *Sestra*. 2008. č. 3, s. 50. ISSN 1210-0404
- 59.ZADÁK, Zdeněk, Martina VENGLÁŘOVÁ a Mira BABIAKOVÁ. *Výživa v intenzivní péči: obecná část*. 2. vyd. Praha: Grada, 2009, s. 542. ISBN 978-802-4728-445
- 60.ZOUBKOVÁ, R. H. NEISEROVÁ. Problematika umělé plicní ventilace v domácí péči. *Sestra*. 2006. č. 2, s. 24. ISSN 1210-0404
- 61.HABARTOVÁ, S. et al. Péče o pacienta na dlouhodobé UPV a v domácí péči. *Sestra*. 2009. č. 1, s. 36. ISSN 1210-0404
- 62.FILIPŮ, E. Spinální svalová atrofie v dětském věku. *Sestra*. 2013. č. 7, s. 27. ISSN 1210-0404
- 63.MICHALÍK, Jan, Martina VENGLÁŘOVÁ a Mira BABIAKOVÁ. *Metodika posuzování speciálních vzdělávacích potřeb u dětí a žáků se vzácnými onemocněními: obecná část*. 2. vyd. Olomouc: Společnost pro mukopolysacharidózu, 2012, s. 118. ISBN 978-80-86532-26-4
- 64.MICHALÍK, Jan, Martina VENGLÁŘOVÁ a Mira BABIAKOVÁ. *Metodika práce se žákem se vzácným onemocněním: obecná část*. 2. vyd. Čáslav: Studio Press pro Společnost pro MPS, 2012, 135 s. ISBN 978-80-86532-28-8

65. JANKOVSKÝ, Jiří, Martina VENGLÁŘOVÁ a Mira BABIAKOVÁ. *Ucelená rehabilitace dětí s tělesným a kombinovaným postižením: somatopedická a psychologická hlediska*. 2. vyd. Praha: Triton, 2006, 173 s. ISBN 80-725-4730-5
66. JANKOVSKÝ, Jiří, Martina VENGLÁŘOVÁ a Mira BABIAKOVÁ. *Příručka pro osoby se zdravotním postižením v roce 2014: informace o pravidlech i pomoci na trhu práce a ze sociálního systému*. vyd. 1. Praha: Ministerstvo práce a sociálních věcí ČR, 2013, s. 30. ISBN 978-807-4210-617
67. MINISTERSTVO PRÁCE A SOCIÁLNÍCH VĚCÍ. *Sociální práce a sociální služby*. [online]. [2013-11-20]. Dostupné z: <http://www.mpsv.cz/cs/9>
68. MIHALÍKOVÁ, J. P. FLEISCHHANSOVÁ. *Nemusíte na to být sami (příručky pro osoby pečující o osobu blízkou)*. [online]. [2013-11-20]. Dostupné z: http://benesov.rytmus.org/data/file/Projekty/Rytmus%20skoli%20OPLZZ/publikace_def1.pdf
69. HABARTOVÁ, S. et al. Péče o pacienta na dlouhodobé UPV a v domácí péči. *Sestra*. 2009. č. 1. s. 36. ISSN 1210-0404
70. ROVENSKÝ, J. *Revmatologický výkladový slovník*. 1. vyd. Praha: Grada, 2006, 275 s. ISBN 80-247-1614-3
71. PŘÁVNÍ LINKA. Jak postupovat v případě darování [online]. [201-7-20]. Dostupné z: <http://www.pravnilinka.cz/bezplatna-pravni-poradna-zdarma/darovaci-smlouva.html>
72. VELEMÍNSKÝ, M. *Celebritami proti své vůli*. 1. vyd. Praha: Triton, 2011, 124 s. ISBN 978-80-7387-447-6

8 PŘÍLOHY

8.1 Seznam příloh

PŘÍLOHA 1: Dítě se SMA I. typu

PŘÍLOHA 2: Dítě se SMA II. typu

PŘÍLOHA 3: Diagnostika

PŘÍLOHA 5: Možnosti sociálního zabezpečení osob se zdravotním postižením

PŘÍLOHA 6: Síť sociálních služeb a možnosti využití dalších běžných služeb

PŘÍLOHA 7: Mechanický a elektrický stander

PŘÍLOHA 8: Parapodium

PŘÍLOHA 9: Elektrický vozík

PŘÍLOHA 10: Rozhovor se sestrami České Budějovice

PŘÍLOHA 11: Rozhovor se sestrami Motol

PŘÍLOHA 12: Rozhovor s matkami dítěte se SMA I. typu

PŘÍLOHA 13: Rozhovor s matkami dítěte se SMA II. typu

PŘÍLOHA 14: Rozhovor s osobními asistenty

PŘÍLOHA 15: Pozorovací arch

PŘÍLOHA 16: CD (přepsané rozhovory)

PŘÍLOHA 1: Dítě se SMA I. typu



S laskavým svolením matky Lucie Bártkové

PŘÍLOHA 2: Dítě se SMA II. typu



S laskavým svolením matky Mgr. Heleny Kočové Ph.D.

PŘÍLOHA 3: Diagnostika

Laboratorní vyšetření - biochemické vyšetření séra

Na rozdíl od svalové dystrofie bývají u SMA svalové enzymy (kreatin kináza - CK, CK-MB izoenzym, laktátdehydrogenáza - LD), myoglobulin i jaterní transaminázy (AST, ALT) v normě. Někdy dochází ke zvýšení hladiny kreatin kinázy, především u SMA I. typu., vzácně u SMA II. typu. Její hodnoty ale nepřekračují pětinasobek fyziologické hodnoty. Výrazné zvýšení kreatin kinázy je charakteristické především pro myopatie. Zvýšené hodnoty můžeme pozorovat i u jedinců po náročné fyzické aktivitě či u sportovců. Vyšetření hladiny svalových enzymů se provádí v rámci biochemického vyšetření séra. Odebírá se venózní krev. Před odběrem krve není nutná žádná náročná příprava. Sestra edukuje dítě a jeho rodiče, že má před odběrem lačnit, a to po dobu 10 - 12 hodin. Příjem tekutin je povolený, dokonce žádoucí, a to také ráno před odběrem v podobě neslazeného nápoje. U dětí, kterým je podávána infuzní terapie, se doporučuje, je-li to možné, přerušit infuzi a následně provést odběr z druhé ruky. Sestra obvykle provádí odběr ráno mezi 6-8hod. Před vlastním odběrem lze u malých a úzkostných dětí aplikovat tzv. EMLA krém, a to nejméně hodinu před odběrem. Jedná se o lokální anestetikum obsahující lidokain a prilokain. V některých případech lze dítě na odběr připravit pomocí demonstrace výkonu. Spočívá v navození pocitu důvěry a spolupráce dítěte k výkonu za pomoci rozhovoru zahrnující otázky týkající se zkušenosti dítěte s odběrem a vysvětlení důvodu odběru. Dále sestra dítě seznámí s pomůckami a celý výkon předvede na panence s kompletním postupem a odůvodněním jednotlivých kroků. Sestra by neměla opomenout dítě seznámit s vhodným chováním při odběru. Pak si dítě na panence vyzkouší výkon samo. Sestra dítě chválí a pomáhá mu. Nakonec provede sestra výkon na dítěti (6,13,14).

Elektromyografie (EMG)

Jedná se o pomocnou elektrofyziologickou metodu, pomocí které se zaznamenává bioelektrická aktivita svalů a také rychlost vedení nervy. Principem je hodnocení funkce svalového vlákna a periferního nervu. Toto vyšetření tvoří nezastupitelnou úlohu při stanovování diagnózy SMA. EMG v tomto případě neslouží přímo k etiologické diagnostice SMA, ale jejím hlavním úkolem je potvrdit periferní neurogenní lézi v oblasti předním míšních rohů u klinicky postižených i nepostižených svalových skupin. Především pak EMG slouží

k vyloučení přítomnosti jiných periferních neurogenních lézí než čistých postižení motoneuronů předních míšních rohů jako jsou například polyneuropatie či myogenních lézí. Vyšetření probíhá prostřednictvím jehlových nebo povrchových elektrod (6,16).

Základní vyšetřovací metody představují neurografie a vyšetření jehlovou elektrodou. Neurografie neboli kondukční studie slouží především k měření rychlosti vedení na stimulovaném motorickém nebo senzitivním nervu. Během vyšetření dochází ke stimulaci periferního nervu na jednom místě a na místě druhém ke snímání příslušného akčního potenciálu. Nejčastěji dochází ke stimulaci nervu pomocí povrchové elektrody nejdříve slabím elektrickým impulzem, který se zvyšuje až do tzv. supramaxiální intenzity. Stimul způsobí ve svalu záškub, tzv. sumační akční potenciál (CMAP). Tato stimulace může být nepříjemná, ale není bolestivá. Je prováděna opakovaně v různých místech průběhu nervu. Zjistíme tak místo, kde došlo k poškození. U pacientů se SMA je přítomen intaktní senzitivní neurogram (6,17).

Preferovaným vyšetřením je jehlová elektromyografie. Ta umožňuje registrovat bioelektrické potenciály ze svalu. Využíváme k tomu velmi tenké jehlové elektrody zavedené pod kůži. Míra rizika vzniku krvácení či zanesení infekce je minimální díky použití tenkých sterilních jehel. Vyšetření zaznamenává akční potenciály jednotlivých motorických jednotek. Tímto vyšetřením zjistíme tzv. inzerční aktivitu. Jde o reakci svalu na vpich elektrody. Dále zjistíme spontánní aktivitu pomocí snímání elektrické aktivity v klidovém režimu. Aby bylo dosaženo optimální pozice, je nutné polohu jehly ve svalu několikrát změnit. Během vyšetření je nutné dbát i na správný výběr svalu. Pro vyšetření se nedoporučují celkově paretické svaly. Dále při výběru dbáme i na výběr vhodné skupiny svalů (6,17).

Ve výsledcích pacientů se SMA můžeme nalézt různé stupně denervací a reinervací v končetinových a trupových svalech, vzácně také v bulbární oblasti. Mezi typické nálezy u SMA patří fibrilace a fascikulace, vysoké amplitudy u akčních potenciálů s delším časem trvání. Akční potenciály jsou velmi často polyfatické a se sníženou interferencí (17).

Vzhledem k relativně časté záměně SMA s jinými neuropatiemi je nutné při diagnostice posuzovat výsledky EMG s přihlédnutím na klinický obraz onemocnění. Dále bychom měli brát v úvahu i možné odchylky u atypických forem SMA (4,6).

Před vyšetřením není nutná žádná specifická příprava. Pacient je před výkonem lékařem či sestrou seznámen s jeho principem a postupem, následně se položí na lůžko a sestra odmastí kůži v místě aplikace elektrod. Následně sestra umístí jednu elektrodu nad daný sval a druhou nad daný nerv, který určí lékař. V případě jehlových elektrod sestra očistí a dezinfikuje místo vpichu nad svalem. Dále lékař nebo sestra pod vedením lékaře zavede jehlovou elektrodu do svalu. Pacient je při vyšetření vyzván, aby sval dle instrukcí uvolňoval a zapínal. Po skončení vyšetření je místo vpichu ošetřeno dezinfekcí a překryto náplastí (18).

Genetické vyšetření

Hlavní cíl genetického vyšetření představuje stanovit přesnou diagnózu, odhalit podstatu autozomálně recesivní dědičnosti, odhalit rizikové členy rodiny a stanovit míru rizika vzniku SMA u jejich dětí a také poskytnout možnost sekundární prevence za pomoci prenatální nebo preimplantační genetické diagnostiky (21).

Pozitivita molekulárně genetických testů nám poskytuje definitivní jistotu diagnózy SMA a mohly by tedy být provedeny samostatně. Představují přesnější možnost diagnostiky a nejsou natolik invazivní jako EMG či svalová biopsie (9).

Mutační analýza genu SMN1

V současné době využíváme k potvrzení diagnózy a také jako součást prenatální diagnostiky detekci delecí SMN genu. Kauzální mutaci delece exonu 7, 5. chromozomu na genu SMN1 tvoří 95-98% všech pacientů se SMA. Tato delece bývá také velice často spojena s delecí exonu 8, ta však sama o sobě nepředstavuje kauzální příčinu. Homozygotní delecí 7. a 8. exonu SMN1 genu stanovujeme prostřednictvím Polymerázové řetězové reakce (PCR). Jedná se o metodu používanou k množení neboli amplifikaci specifického úseku DNA in vitro (19).

Další možností je technika MLPA (multiplex ligation-dependent probe amplification). Jedná se o relativně novou metodu v molekulární cytogenetice. Základ této metody je schopnost oligonukleotidivých sond navázat se na sekvenci DNA prostřednictvím jejich komplementarity. Každá z těchto sond v sobě obsahuje dva oligonukleotidy. Po přesunutí na cílové místo se za pomoci ligace oligonukleotidy spojí. Spojené sondy jsou za pomoci Polymerázové řetězové reakce amplifikovány. Tyto pomnožené sondy jsou pak pomocí

kapilární elektroforézou rozděleny dle jejich rozdílné délky. Konečně dochází k jejich analýze speciálním počítačovým programem (12,20).

V případě, že je při vyšetření prokázána absence exonu 7 na 5. chromozomu, je diagnóza SMA potvrzena. Z výsledku však není jasné o jaký typ SMA se jedná ani jakou bude mít prognózu (7,21).

Bohužel, samotný negativní výsledek vyšetření ještě diagnózu nevyklučuje. Je prokázáno, že až 10% pacientů může namísto dané delece nést tzv. bodovou mutaci. Ta se nejčastěji objevuje u SMA II. a III. typu. Diagnózu nám může potvrdit i přítomnost delece 5 exonu NAIP genu (6).

Duplikační analýza počtu kopií SMN2 genu

Rozmezí počtu kopií SMN2 genu se pohybuje od 0 do 5. Pro stanovení počtu kopií daného genu využíváme Polymerázovou řetězovou reakci (PCR). Při testování na širokých souborech pacientů byl zjištěn vliv počtu kopií genu SMN2 na průběh onemocnění. U konkrétních případů však nelze spolehlivě určit prognózu tohoto onemocnění na daného jedince a proto se toto vyšetření doporučuje provádět pouze ve výzkumné činnosti (21).

Testování přenašečů (heterozygotů)

Jedná se tzv. o analýzu genové dávky. Tato metoda se používá u případů, kde předchází mutační nebo sekvenční analýzy, nepřinesly odpověď. Použití je buďto zaměřeno na potvrzování přenašečství nebo jako druh prenatalní diagnostiky. Tato DNA analýza neumožňuje záchyt mutace. Dochází pouze k určení tzv. rizikového haplotypu přítomného v rodině postiženého jedince. Stanoví, který z rodičů je nosičem daného haplotypu a označí ho jako rizikový. Haplotyp přítomný u rodiče na druhé alele se označí jako nerizikový (21).

Prediagnostické genetické testování

Prediagnostické genetické testování představuje soubor vyšetření osob, u kterých ještě nedošlo k diagnostice spinální svalové atrofie. Tyto testy jsou zaměřené na 2 skupiny osob. V prvním případě jde o jedince doposud zdravého bez jakýchkoliv známek onemocnění, u kterého je zvýšené riziko vzniku tohoto onemocnění. Důvodem je výskyt SMA u jeho

blízkého příbuzného. U takovéto osoby se jedná o diagnostiku nesymptomatické. V druhém případě se u dané osoby již objevují některé příznaky SMA, vzhledem k věku nebo lehkému průběhu však nelze diagnózu jasně stanovit. Zde je na místě test na záchyt mutace obou kopií genu SMN1, které diagnózu potvrdí (21).

Postdiagnostické genetické testování

U již diagnostikovaných osob se spinální svalovou atrofií lze provést postdiagnostické genetické testování. Účel testování je potvrzení diagnózy SMA (21).

Prenatální diagnostika

V případě, že se partnerům narodí dítě se SMA, znamená to, že jsou oba heterozygoté, tedy nosiči mutace SMN1 genu. U těchto partnerů existuje 25% riziko, že se jim narodí dítě se SMA. V těhotenství je jim proto nabídnuta prenatální diagnostika. Nejvhodnějším vyšetřením je tzv. choriová biopsie (CVS). Toto vyšetření je prováděno v období mezi 10. - 13. týdnem těhotenství. Dalším vhodným vyšetřením pro stanovení diagnózy je amniocentéza, prováděna v 15. – 20. týdnu těhotenství. S těmito testy je spojené riziko vzniku poškození plodu a proto by se k němu mělo přistupovat pouze za předpokladu, že jde o partnery, kterým se již dítě se SMA narodilo nebo o partnery, u kterých byli pozitivní výsledky nosičství a jejichž pozitivita značně zvyšuje riziko SMA u jejich dítěte (9, 10, 21, 22).

Prenatální diagnostiku je vhodné provést také u plodu s atrogrypózou či s výrazně nízkou pohybovou aktivitou. Tuto diagnostiku můžeme dále provést i jako součást diferenciální diagnostiky při zvýšených hodnotách nuchální translucence. Jedná se o šijové projasnění prováděné u kombinovaného prenatálním screeningu (21).

Preimplantační genetická diagnostika (PGD)

Preimplantační genetická diagnostika je vyžadována u žen, u kterých je možnost umělého přerušení těhotenství absolutně nepřijatelná či extrémně psychicky náročná nebo u žen, u kterých je zvýšené riziko narození dítěte se SMA, neboť se již vyskytlo u dříve narozených dětí. Principem je tzv. fertilizace in vitro. Dochází zde k odebrání embryí matky, následně

k DNA diagnostice a nakonec k transferu vybraných embrií, tedy embrií, které nejsou postiženy spinální svalovou atrofií případně jinými vrozenými vadami (21, 23).

Svalová biopsie

U Spinální svalové atrofie je patné množství patologií svalů. Některé histopatologické výsledky jsou pro SMA charakteristické. Patří mezi ně nález atrofických svalových vláken u I. i II. typu SMA nebo hypertrofie u I. typu SMA. Tento nález však můžeme pozorovat i u jiných příčin denervace. Výsledky proto neslouží k primárnímu stanovení diagnózy SMA, poskytují nám ale další klinický příznak. Bioptický vzorek je nutné odebrat z již postiženého svalu. Tento sval ovšem nesmí být postižen výrazně pokročilou atrofií. Nejčastěji se u SMA odebírá malý vzorek svalové tkáně z oblasti stehna. Svalovou biopsii lze provést za pomoci punkční bioptické jehly nebo tzv. otevřenou biopsií. První z metod je levnější a jednodušší, nicméně ve vztahu k pacientovi nepředstavuje méně bolestivou metodu. Při odběru dojde k získání pouze malého množství svalové tkáně, což umožňuje provést pouze základní vyšetření. Pro provedení ucelenější diagnostiky je pak nutné odběr opakovat. Preferovanější metodou je otevřená biopsie. Tu lze provádět v lokální anestezii, ale za určitých okolností je u dětí i dospělých možností odebrat vzorek za krátkodobé celkové anestezie. Výskyt komplikací je při zachování bariérové péče minimální. K těmto komplikacím patří například hematom, infekce, herniace svalu otvorem ve fascii či rozestup rány (6, 9, 22, 24).

Metabolické vyšetření

U některých pacientů se SMA byla prokázána odchylka v oxidaci masných kyselin. U pacientů se SMA I. typu můžeme pozorovat mírně zvýšené organické kyseliny se středními a u SMA II. s krátkými a středními řetězci. Na zvýšení esterifikované frakce v prvních 24 měsících poukazuje poměr celkového a volného karnitinu. U SMA I. a II. typu často nalézáme snížený celkový (TC) i volný (FC) karnitin.

V tomto případě se pravděpodobně jedná o sekundární nálezy, které jsou však velice důležité z hlediska možné podpůrné symptomatické léčby či dietnímu opatření (6).

Kardiologické vyšetření

Součástí vyšetření dětí se SMA patří i kardiologické vyšetření. Z výzkumu bylo zjištěno, že až u 37,3 % jedinců se SMA I. a II. typu ve věku do 3 let EKG vyšetření odhalilo známky přetížení pravé komory. Vzhledem k tomuto zjištění je proto důležitá pravidelná kontrola dětí se SMA a to především těch, u kterých došlo ke vzniku těžké skoliózy s následným cor kyfoscolioticum. EKG představuje základní vyšetření v kardiologii. Specifická příprava pacienta zde není potřeba. Sestra zkontroluje funkčnost přístroje a vysvětlí dítěti, co mu bude provádět. Pak položí dítě na lůžko s rukama podél těla. Pomocí gelu nebo vody navlhčí místa přiložení elektrod a elektrody na daná místa umístí. Upozorní dítě, že se má uvolnit a ležet v klidu. Po načtení záznamu a jeho kontrole sestra sejme elektrody a utře kůži dítěte buničinou (6, 25).

Vyšetření dechových funkcí

Za základní vyšetření dechových funkcí považujeme spirometrii. Pomocí spirometrie můžeme provést vyšetření tzv. Usilovné vitální kapacity (FVC). Mezi další vyšetření můžeme zařadit měření Forsírovaného expiračního objemu za 1 sekundu (FEV1), poměr Usilovné vitální kapacity/Forsírovaného expiračního objemu za 1 sekundu, frekvenci dýchání, dechový objem (V_t), minutový objem (MV) či Maximální inspirační tlak (PI max). U dětí se SMA I. a II. typu můžeme pomocí spirometrie již velice brzy pozorovat restriktivní plicní poruchu. U některých případů v pokročilém stádiu nám spirometrie ukáže také obstrukční poruchy, mezi které můžeme zařadit například těžkou deformitu páteře, hrudníku a průdušek či opakované infekty plic doprovázenými hypersekrecí a potížemi s expektorací. Klíčovou úlohu zde hraje, především u pokročilé dechové insuficience, pravidelná kontrola krevních plynů za pomoci odběru krve, tzv. Astrup. Dále můžeme v laboratorních nálezech objevit známky hypoxie a heperkapnie. Jde o relativně pozdní příznaky, které jsou často dlouhou dobu kompenzovány (6).

Celonoční spánková polysomnografie (CPGS)

Tato vyšetřovací metoda se používá u pacientů se SMA, u kterých vlivem progresu dochází k výrazné slabosti inspiračních svalů a bránice. To se nejvíce projevuje v horizontální poloze

a v době spánku. Nejdříve dochází k hypopnoe až apnoickým pauzám s poklesem saturace pod 90% především v REM spánku. V pozdějším stádiu se tyto projevy objevují také v NREM spánku, dochází k nárůstu probouzecích reakcí a k celkovému zhoršení kvality spánku. Principem tohoto vyšetření je monitorace všech spánkových stádií i probouzení reakcí za pomoci elektroencefalografie EEG, elektromyografie EMG a elektrookulografie (EOG). Elektrookulografie se používá k zaznamenávání klidového potenciálu v oblasti mezi přední a zadní částí oka. Elektrody se umístí do oblasti vnitřního a vnějšího koutku. Při pohybu oka do stran dojde k vyvolání potenciálu měnícího se dle osvětlení. Výsledkem porovnání maximální hodnoty na světle a minimální hodnoty ve tmě je tzv. Ardenův index, pomocí kterého hodnotíme funkci sítnice. Jako další je třeba monitorovat elektrokardiografii (EKG), dechovou frekvenci, pulzní frekvenci a saturaci pomocí pulzního oxymetru. Významnou roli zde hraje vyhodnocení počtu apnoických pauz za hodinu, tzv. apnoe index (AI), počet hypopnoí, tzv. hypopnoe index (HI) a počet denaturací. Za pozitivní výsledek považujeme tzv. apnoe/hypopnoe index (AHI), jehož hodnota je 5 a výše a počet desaturací, jež přesahuje zvolenou hranici 3-4 % (6, 26).

Příloha 4: Dechová rehabilitace

Autogenní drenáž

Autogenní drenáž je často vyhledávanou drenážní technikou a představuje pacientovo vědomě řízené dýchání. Dítě zaujímá polohu vsedě nebo vleže. Principem autogenní drenáže je pomalý nádech, po které následuje 3-4 sekundová inspirační pauza. V průběhu této pauzy se dostává vzduch také za obstrukci, která vznikla nahromaděným sekretem. Poté následuje plynulý, dlouhý výdech s otevřenou glottis, což docílíme otevřením úst v šířce 2-3 cm. Technika motivuje dítě se aktivně zapojovat do péče a posiluje jeho odpovědnost ke komplexní terapii. Tuto techniku mohou provádět děti cca od 4 let a to s pomocí i bez pomoci rodičů. Účinek autogenního tréninku kontrolujeme pomocí pulzního oxymetru (38,39).

Posturální drenáž

Dále je vhodné u dítěte provádět posturální drenáž, která využívá principu gravitace. Dítě leží v poloze, ve které se hlava a hrudník nalézají níže než spodní část těla. Vlivem gravitace se sekrety z dolních cest dýchacích přesouvají do horních cest dýchacích a umožňují tak jejich snadnější vykašlání či odsátí (33).

Flutter

Flutter je pomůcka využívající kontrolovaného vibračního systému. Tento systém vytváří střídavé PEP a periodickou oscilaci o frekvenci přibližně 15Hz v dýchacích cestách za pomoci ocelové kuličky. Rozechvěním stěny bronchů při oscilaci zabraňuje jejich kolapsu. Použití Flutter usnadňuje uvolňování sekretu bronchů, celkově zlepšuje funkci plic a působí jako prevence vzniku atelektáz způsobených hlenovou zátkou (40).

Acapella Choice

Acapella Choice je další z drenážních technik a pomáhá odstraňovat sekret z dýchacích cest za pomoci vibrace v dýchacích cestách dosahující frekvence 0-30Hz. K vibraci dochází na základě přerušení průtoku vydechovaného vzduchu vytvářející oscilující PEP za pomoci speciálního ventilu. Vibrace způsobují tzv. pokleповý efekt, při kterém dochází k odstranění sekretu z bronchiální stěny (40).

Frolovův dýchací trenažér

Jedná se o relativně novou dechovou pomůcku za pomoci odporu, který vzniká určitým množstvím vody nalité do pracovní nádoby. Provádění nádechu a výdechu pomocí tohoto odporu příznivě působí na expirační a inspirační svaly (38).

Huffing

Huffing označuje techniku sloužící k napomáhání mobilizace sekretu z plic za pomoci zrychleného výdechu. Principem je malý nádech, který vystřídá prudký výdech při otevřených dýchacích cestách. Zjednodušeně lze Huffing označit jako odstraňování sekretu bez kašle jedním prudkým výdechem (38, 41)

Míčkování

Pro snadnější odkašlávání můžeme dále využít metodu míčkové facilitace či zkráceně míčkování. Jde o levný, příjemný a snadný způsob rehabilitace k uvolnění dýchacích cest, je však účinný i jako forma relaxace. Při míčkování se využívají měkké molitanové míčky různých velikostí (42).

Příloha 6: Mechanický a elektrický stander



Brožura: KOČOVÁ, H. D. KOPECKÁ. Přehled kompenzačních pomůcek u tělesného a kombinovaného postižení v dětském věku

Příloha 7: Parapodium



Brožura: KOČOVÁ, H. D. KOPECKÁ. Přehled kompenzačních pomůcek u tělesného a kombinovaného postižení v dětském věku

Příloha 5: Možnosti sociálního zabezpečení osob se zdravotním postižením

Průkaz pro osoby se zdravotním postižením

Průkaz TP

Tento průkaz vlastní osoby, jež jsou dle zákona o sociálních službách považovány za osoby, které jsou závislé na pomoci jiné osoby a to ve stupni I, tedy lehká závislost. Držitel průkazu TP má nárok:

- ve veřejných dopravních prostředcích hromadné dopravy na vyhrazené místo k sezení (výjimka dopravních prostředků vázaných na zaplacení místenky)
- přednostní vyřízení osobních záležitostí spojených s delším čekáním, především stání (výjimku tvoří nákup v obchodech, placené služby či zdravotní ošetření a vyšetření) (66)

Průkaz ZTP

Tento průkaz vlastní osoby, jež jsou dle zákona o sociálních službách považovány za osoby, které jsou závislé na pomoci jiné osoby a to ve stupni II, tedy středně těžká závislost. Patří sem i osoby starší 18 let v případě, že nejsou schopny zvládat základní životní potřeby z hlediska mobility a orientace, jejíž příčinou je úplná či praktická hluchota. Držitel průkazu ZTP má nárok:

- ve veřejných dopravních prostředcích hromadné dopravy na vyhrazené místo k sezení (výjimka dopravních prostředků vázaných na zaplacení místenky)
- přednostní vyřízení osobních záležitostí spojených s delším čekáním, především stání (výjimku tvoří nákup v obchodech, placené služby či zdravotní ošetření a vyšetření)
- doprava zdarma u pravidelných spojů místní veřejné hromadné dopravy osob (autobus, trolejbus, metro,...)
- 75% slevu na jízdné 2. třídou osobního vlaku a rychlíku vnitrostátní přepravy a vnitrostátních spojů autobusové dopravy (66)

Průkaz ZTP/P

Tento průkaz vlastní osoby, jež jsou dle zákona o sociálních službách považovány za osoby, které jsou závislé na pomoci jiné osoby a to ve stupni III, tedy těžká závislost, či ve stupni IV, tedy úplná závislost. Dále sem patří osoby, které jsou neschopny zvládat základní životní

potřeby z hlediska mobility a orientace. Výjimku tvoří zletilé osoby s poruchou sluchu neschopní v oblasti mobility a orientace zvládat základní životní potřeby.

Od roku 2014 lze získat průkaz osoby se zdravotním postižením pouze od lékaře okresní správy sociálního zabezpečení na základě jeho posouzení zdravotního stavu. Držitel ZTP/P má nárok:

- ve veřejných dopravních prostředcích hromadné dopravy na vyhrazené místo k sezení (výjimka dopravních prostředků vázaných na zaplacení místenky)
- přednostní vyřízení osobních záležitostí spojených s delším čekáním, především stání (výjimku tvoří nákup v obchodech, placené služby či zdravotní ošetření a vyšetření)
- doprava zdarma u pravidelných spojů místní veřejné hromadné dopravy osob (autobus, trolejbus, metro,...)
- 75% slevu na jízdné 2. třídou osobního vlaku a rychlíku vnitrostátní přepravy a vnitrostátních spojů autobusové dopravy
- zdarma doprava doprovodu ve veřejné hromadné dopravě a pravidelné vnitrostátní hromadné dopravě
- zdarma doprava vodícího psa v případě, že je osoba úplně či prakticky nevidomá a v případě, že tato osoba není doprovázena průvodcem (66)

příspěvek na mobilitu

Jedná se o opakovanou nárokovou dávku určenou osobám starších 1 roku, a to:

- osobě, jež je držitelem průkazu ZTP či ZTP/P, jež jí byl přiznán v období od 1.1. 2014
- osobě neschopnou zvládat základní životní potřeby v oblasti mobility či orientace
- osobě pravidelně dopravována či se dopravuje
- osobě, jež nejsou poskytovány pobytové sociální služby (dle zákona o sociálních službách v domově pro osoby se zdravotním postižením, domově pro seniory, domovy se zvláštním režimem či ústavní péče ve zdravotnickém zařízení
- osobě, jež jsou poskytovány pobytové sociální služby, ze speciálních důvodů

Měsíční částka tohoto příspěvku činí 400 Kč. Částka je vyplácena zpětně, tedy na konci měsíce, který následuje po měsíci, pro který je určen (66).

Příspěvek na zvláštní pomůcky

Tento příspěvek se týká osob, u kterých se vyskytuje:

- těžká vada nosného nebo pohybového ústrojí
- těžká sluchová vada
- těžká zraková vada

Osoba s těžkou vadou pohybového nebo nosného ústrojí či osobou s hlubokou mentální retardací má nárok na příspěvek na motorové vozidlo jako zvláštní pomůcku.

Podmínky pro přiznání příspěvku na zvláštní pomůcky:

- osoba starší 3 let: příspěvek na motorové vozidlo a úprava bytu
- osoba starší 15 let: vodící pes
- osoba starší 1 roku: všechny ostatní pomůcky
- osoba, jež je schopná pomůcky využívat

zvláštní pomůcky nesmí být zdravotnickým prostředkem plně hrazeným z VZP nebo pomůckou VZP zapůjčenou pro nedostatečnou zdravotní indikaci

příspěvek je poskytnut i na pomůcky neobsažené ve vyhlášce v případě, že je krajskou pobočkou Úřadu práce považována za srovnatelnou s jinou, ve vyhlášce obsaženou pomůckou (66).

Výše příspěvku na zvláštní pomůcku

Zákon rozlišuje příspěvky dle toho, zda se jedná o pomůcku v ceně pod nebo nad 24.000 Kč. Speciální úprava výše příspěvku se váže na motorová vozidla.

Příspěvek na zvláštní pomůcku v hodnotě do 24.000 Kč:

Příspěvek je poskytnut pouze osobě, jejíž příjem (včetně s ní posuzovaných osob) představuje nižší hodnotu, než je osminásobek životního minima jednotlivce či společně posuzovaných osob. Výše příspěvku představuje 10% z celkové ceny pomůcky. Příspěvek nesmí být menší než 1000Kč (66).

Příspěvek může být za zvláštních situací vyplacen i osobám, jejichž životní minimum přesahuje zmíněnou hodnotu. Jedná se zejména o situace, kdy osoba žádá o příspěvek opakovaně (66).

Příspěvek na zvláštní pomůcky v hodnotě nad 24.000 Kč:

V tomto případě se jedná o spoluúčast dané osoby. Tato spoluúčast představuje 10% z celkové ceny zvláštní pomůcky. V případě, že osoba nemá dostatečné finanční prostředky, určí krajská pobočka Úřadu práce nižší spoluúčast. Při určování přihlíží Úřad práce na to, do jaké míry osoba zvláštní pomůcky využívá, jaký je příjem dané osoby a osob společně s ní posuzovaných a také k sociálním a majetkovým poměrům. Minimální částka spoluúčasti nesmí být nižší než 1000 Kč (66).

Příspěvek na motorové vozidlo

Při posuzování poskytnutí příspěvku na motorové vozidlo se přihlíží k početnosti a důvodům dopravy a stejně jako u předchozích příspěvků k příjmu dané osoby a osob s ní společně posuzovaných i sociálním a majetkovým poměrům. Výše příspěvku na motorové vozidlo nesmí překročit hodnotu 200.000 Kč (66).

Limity příspěvků na zvláštní pomůcky

Na zvláštní pomůcky nesmí výše příspěvku překročit 350.000 Kč.

Na schodišťovou plošinu jako zvláštní pomůcku nesmí výše příspěvku překročit 400.000 Kč.

Celková výše příspěvku na zvláštní pomůcku nesmí v období 60 po sobě jdoucích kalendářních měsíců překročit částku 800.000 Kč. V případě pořizování schodišťové plošiny nesmí přesáhnout částku 850.000 Kč (66).

Příspěvek na péči

Příspěvek na péči vychází ze zákona 108/2006 Sb. o sociálních službách a vyhlášení a č. 505/2006 provádějící některá ustanovení zákona o sociálních službách, ve znění pozdějších předpisů (66).

Podmínky pro uznání příspěvku na péči

Osoba starší 1 roku.

Osoba, které je vlivem dlouhodobého nepříznivého zdravotního stavu závislá na pomoci jiné fyzické osoby při uspokojování základních životních potřeb dle rozsahu stanoveného stupně závislosti (66).

Posouzení stupně závislosti

Při posuzování stupně závislosti dochází k hodnocení základních životních potřeb, a to:

- mobility
- orientace
- komunikace
- sebeobsluhy při stravování
- sebeobsluhy při oblékání
- sebeobsluhy při tělesné hygieně
- sebeobsluhy při vykonávání fyziologických potřeb
- péče o zdraví
- osobní aktivity
- péče o domácnost (u osob nad 18 let)

Výše příspěvku na péči

osoby do 18 let

- I. stupeň závislosti = 3000 Kč
- II. stupeň závislosti = 6000 Kč
- III. stupeň závislosti = 9000 Kč
- IV. stupeň závislosti = 12000 Kč

2. osoby starší 18 let

- I. stupeň závislosti = 800 Kč
- II. stupeň závislosti = 4000 Kč
- III. stupeň závislosti = 8000 Kč
- IV. stupeň závislosti = 12000 Kč

Možnosti zvýšení příspěvku na péči

Ve zvláštních situacích lze příspěvek na péči navýšit až o 2000 Kč měsíčně. Důvodem zvýšení příspěvku na péči je:

- nízký příjem dané osoby a osob společně s ní posuzovaných
- nezaopatřené dítě mladší 18 let náležící mu příspěvek na péči
- rodič pečující o nezaopatřené dítě mladší 18 let náležící mu příspěvek na péči, jestliže příjem dané osoby a osob s ní posuzovaných je nižší než dvojnásobek životního minima podpora zdravotně postižených dětí v předškolním věku
- dítěti od 4 – 7 let náležící mu příspěvek na péči III. a IV. stupně závislosti (66)

Příloha 6: Síť sociálních služeb a možnosti využití dalších běžných služeb

Osobní asistence

Tato péče je poskytována osobám se zdravotním postižením a seniorům v přirozeném prostředí, kteří vyžadují pomoc od jiné osoby v rámci běžných úkonů sebezpečí, umožnění kontaktu se společenským prostředím a prosazování práv a zájmů. Služba má předem určený rozsah a čas a je poskytována za úplatu (67).

Pečovatelská služba

Je určena pro děti, seniory a osoby se zdravotním postižením vyžadující pomoc od jiné osoby. Probíhá v přirozeném prostředí i ve specializovaných centrech. Služba je zaměřena na pomoc při sebezpečí, osobní hygieně, stravování, umožnění kontaktu se společenským prostředím a prosazování práv a zájmů. Služba je poskytována také za úplatu (67).

Služba rané pomoci

Služba je poskytována rodičům, jejichž dítě je osobou se zdravotním postižením nebo je jeho vývoj ohrožen na základě špatných sociálních podmínek a to do dosažení 7 let věku. Cílem služby je podpora rodiny a zdravého vývoje dítěte respektující jeho specifické potřeby. Zahrnuje aktivizační, vzdělávací, výchovné a terapeutické činnosti, umožnění kontaktu se společnostmi a prosazování práv a zájmů. Nejčastěji probíhá v domácím prostředí (67).

Odlehčovací služby

Služba je určena pro osoby se zdravotním postižením a seniorům vyžadující pomoc od jiné osoby, ale je o ně pečováno od osoby blízké v domácím prostředí. Cílem této služby je zajistit pečující osobě dobu odpočinku. Služba zahrnuje komplexní péči včetně ubytování a terapeutických činností. Službu lze poskytovat jak ambulantně, tak jako pobytovou službu. Služba je taktéž placená (67).

Centra denních služeb

Jedná se o ambulantní službu pro osoby se zdravotním postižením a seniory. Služba opět zajišťuje komplexní péči v oblasti sebezpečí, aktivizační, vzdělávací, výchovné a terapeutické

činnosti, umožnění kontaktu se společností a prosazování práv a zájmů. Služba je taktéž placená (67).

Denní a týdenní stacionáře

Denní stacionáře zajišťují ve specializovaném zařízení ambulantní péči osobám se zdravotním postižením, seniorům a osobám ohrožených užíváním návykových látek. Týdenní stacionáře zajišťují stejným osobám pobytové služby ve specializovaném zařízení. Služba taktéž zajišťuje komplexní péči v oblasti sebepéče, aktivizační, vzdělávací, výchovné a terapeutické činnosti, umožnění kontaktu se společností a prosazování práv a zájmů. Služba je placená (67).

Domovy pro osoby se zdravotním postižením

Slouží k dlouhodobým pobytovým službám osobám se zdravotním postižením. Služba zajišťuje komplexní péči v oblasti sebepéče, aktivizační, vzdělávací, výchovné a terapeutické činnosti, umožnění kontaktu se společností a prosazování práv a zájmů. Služba je placená (67).

Sdílená péče

System sdílené péče vychází z rovnocenného partnerství mezi neformálními pečovateli (rodinou) a profesionálními poskytovateli sociálních služeb. Účel tohoto systému je naplnění společného cíle (68).

Příloha 8: Elektrický vozík



Brožura: KOČOVÁ, H. D. KOPECKÁ. Přehled kompenzačních pomůcek u tělesného a kombinovaného postižení v dětském věku

Příloha 9: Rozhovor se sestrami České Budějovice

1. Kolik je Vám let a jaké je Vaše dosažené vzdělání?
2. Jak dlouho pracujete ve zdravotnictví? Zde na oddělení?
3. Slyšela jste někdy o diagnóze SMA? V jaké souvislosti? Od koho?
4. Co o tomto onemocnění víte? Kde jste získala informace? Myslíte, že máte dostatečně informace?
5. Umožnila Vám nemocnice seznámit se blíže s diagnózou SMA a péčí a tyto pacienty? Jakou metodou?
6. Setkala jste se někdy s dítětem se SMA? Jak bylo staré?
7. Pečovala jste někdy o dítě se SMA? V jaké souvislosti a jak bylo staré?
8. Jaký typ SMA bylo u dítěte diagnostikováno?
9. Co byla příčina hospitalizace dítěte a jak dlouho trvala?
10. Co zahrnovala Vaše péče o dítě se SMA?
11. Co všechno podle Vás zahrnuje péče o dítě se SMA?
12. Jaké kompenzační pomůcky dítě používalo?
13. Jaké léky dítě trvale užívalo?
14. S čím vším bylo nutné dítěti pomoci případně udělat za něho?
15. Co je podle Vás v péči o dítě se SMA jiné než u zdravého dítěte? Čím je péče specifická?
16. Co je při péči o dítě se SMA nejdůležitější? (na co je třeba pamatovat, na co se zaměřit?)
17. Co je při péči o dítě se SMA nejtěžší? S čím jste měla potíže, z čeho obavy?
18. Jak se Vám s dítětem komunikovalo? Hovořila jste přímo k dítěti nebo prostřednictvím rodiče?
19. Byl současně s dítětem se SMA přijat i rodič?
20. Jaká byla spolupráce s rodičem? Zapojoval se aktivně do péče o dítě? Zajímal se rodič a rodina o stav dítěte a průběh diagnostických a léčebných postupů?
21. Spolupracovalo dítě při výkonech? Kladlo odpor? Pomáhal při výkonech rodič (držel, uklidňoval?)
22. Edukovala jste dítě o tom, co od něho očekáváte, co u něho budete dělat? Jakým způsobem? Komunikovala jste s dítětem během výkonu?
23. Edukovala jste rodiče o tom, co budete dělat u jejich dítěte?

24. Setkala jste se při péči o dítě s nějakým problémem či nepředvídatelnou situací? Jakou a jak jste situaci řešila?
25. Byli rodiče edukováni o podstatě onemocnění? Od koho?
26. Znal podle Vás dítě podstatu svého onemocnění?
27. Jaká byla reakce na dítě se SMA ze strany ostatních pacientů, jejich rodiny?
28. Došlo u dítěte během hospitalizace k nějaké regresi onemocnění? K jaké? Co mohlo vést k regresi?
29. Byla rodině nabídnuta pomoc při řešení problémů spojených s onemocněním SMA? (sociální podpora, kompenzační pomůcky, zdravotničtí specialisté, organizace? Uveďte jaká? Kdo jim informace poskytl?
30. Jaké znáte organizace či sdružení pro rodiny s dětmi se SMA?

Příloha 11: Rozhovor se sestrami Motol

1. Kolik je Vám let a jaké je Vaše dosažené vzdělání?
2. Jak dlouho pracujete ve zdravotnictví? Zde na oddělení?
3. Slyšela jste někdy o diagnóze SMA? V jaké souvislosti? Od koho?
4. Co o tomto onemocnění víte? Kde jste získala informace? Myslíte, že máte dostatečně informace?
5. Umožnila Vám nemocnice seznámit se blíže s diagnózou SMA a péčí a tyto pacienty? Jakou metodou?
6. Setkala jste se někdy s dítětem se SMA? Jak bylo staré?
7. Pečovala jste někdy o dítě se SMA? V jaké souvislosti a jak bylo staré? Jaký typ?
8. Co byla příčina hospitalizace dítěte a jak dlouho trvala?
9. Co hospitalizaci předcházelo?
10. Jaké výkony a vyšetření dítě absolvovalo? Jak na výkony a vyšetření dítě reagovalo?
11. Edukovala jste dítě o tom, co od něho očekáváte, co u něho budete dělat? Jakým způsobem? Komunikovala jste s dítětem během výkonu?
12. Byl s dítětem přijat i rodič?
13. Spolupracovalo dítě při výkonech? Kladlo odpor? Pomáhal při výkonech rodič (držel, uklidňoval?)
14. Jak se Vám s dítětem komunikovalo? Hovořila jste přímo k dítěti nebo prostřednictvím rodiče?
15. Jaká byla spolupráce s rodičem? Zapojoval se aktivně do péče o dítě? Zajímal se rodič a rodina o stav dítěte a průběh diagnostických a léčebných postupů?
16. Edukovala jste rodiče o tom, co budete dělat u jejich dítěte?
17. Co je podle Vás v péči o dítě se SMA jiné než u zdravého dítěte? Čím je ta péče specifická?
18. Co je při péči o dítě se SMA nejdůležitější? (na co je třeba pamatovat, na co se zaměřit?)
19. Co je při péči o dítě se SMA nejtěžší? S čím jste měla potíže, z čeho obavy?
20. Jak na sdělení diagnózy SMA dítě reagovalo? Kdo mu jí sdělil a jakým způsobem? Pochopilo dítě podstatu onemocnění?
21. Jak rodič reagoval na sdělení diagnózy SMA a kdo mu tuto diagnózu sdělil?
22. Edukoval někdo rodiče o podstatě onemocnění? Kdo, jakým způsobem a v jakém rozsahu?

23. Setkala jste se při péči o dítě s nějakým problémem či nepředvídatelnou situací? Jakou a jak jste situaci řešila?
24. Byla rodině nabídnuta pomoc při řešení problémů spojených s onemocněním SMA? (zdravotní specialisté, sociální podpora, kompenzační pomůcky, organizace? Uveďte jaká? Kdo jim informace poskytl?
25. Jaké znáte organizace či sdružení pro rodiny s dětmi se SMA?

Příloha 12: Rozhovor s matkami dětí se SMA I. typu

1. Kolik let je Vašemu dítěti se spinální svalovou atrofií (SMA)?
2. Kdy jste se poprvé dozvěděla o diagnóze SMA? Co tomu předcházelo? (kdo si poprvé všiml odchylek ve vývoji, jak se projevovaly?) Co následovalo? Jaké vyšetření jste absolvovali? V jaké nemocnici to bylo? Byli jste s jejich přístupem a metodami spokojeni?
3. Kdo Vám tuto diagnózu sdělil? Jaký byl jeho přístup?
4. Jaká byla Vaše reakce po sdělení diagnózy SMA u Vašeho dítěte? Ovlivnilo to nějak zásadně Váš život a chod rodiny?
5. Vysvětlili Vám podstatu tohoto onemocnění, jak probíhá péče o dítě? Kdo a kdy to bylo?
6. Měli jste již dříve nějaké informace o diagnóze SMA nebo jste se s tímto termínem setkala poprvé? Kdy to bylo poprvé a jak jste se o ní dozvěděli?
7. Získával/a jste informace i z jiných zdrojů? Jakých?
8. Jak na diagnózu SMA reagoval manžel/ka a širší rodina? Pomáhají Vám v péči o dítě?
9. Máte ještě další děti? Jak jste jim vysvětlili onemocnění jejich sourozence? Jak na to reagovali? Jaký je jejich vztah k sourozenci se SMA? Jak reagují na odlišnou péči?
10. Je péče o dítě se SMA finančně náročná? Jak tuto situaci zvládáte?
11. Informoval Vás někdo o možnostech využití sociálních příspěvků? Kdo a kdy Vás informoval?
12. Využíváte nějaké sociální příspěvky? Jaké konkrétně?
13. Získáváte aktuální informace o nových možnostech příspěvků a pomůcek? Kdo Vás o nich informuje?
14. Využili jste možnost veřejné sbírky? Na co konkrétně?
15. Můžete vyjmenovat pomůcky, které Vaše dítě využívá při každodenní péči? (kromě kompenzačních pomůcek)
16. Můžete vyjmenovat pomůcky, které Vaše dítě dále využívá a jejich frekvenci?
17. Užívá Vaše dítě trvale nějaké léky? Jaké? Využíváte možnost užívání léčiv na proteinové bázi pro zmírnění progresu? Jaké? Kde jste se o tomto léčivu dozvěděli?
18. Má Vaše dítě nějaké další přidružené onemocnění? Jaké?
19. Jaké nejčastější problémy řešíte při péči o Vaše dítě se SMA? Co je pro Vás při péči o Vaše dítě nejtěžší? Pomáhá Vám někdo?

20. Co všechno zahrnuje péči o dítě se SMA? Jak probíhá každodenní péče?
21. Je Vaše dítě v péči fyzioterapeuta (rehabilitace)? Jak často tuto péči využívá?
22. Cvičíte s Vaším dítětem i sami doma? Na co jsou cviky zaměřené a jak často cvičíte?
23. Je Vaše dítě v péči i jiných specialistů? (neurolog, ortoped, psycholog,...) Jak často je navštěvuje? Jste s jejich péčí spokojeni? Jaký je jejich přístup k dítěti a k Vám? Nevyskytl se při kontaktu s nimi nějaký problém? Poskytují Vám dostatečné informace?
24. Bylo Vaše dítě někdy hospitalizováno? Z jakého důvodu? Jak dlouho bylo hospitalizováno? Ve které nemocnici bylo hospitalizováno?
25. Měli jste možnost být hospitalizováni společně s Vaším dítětem?
26. Jak na hospitalizaci Vaše dítě reagovalo? Mělo to na něj/ní nějaký vliv i do budoucna?
27. Jaký byl přístup lékařů k Vašemu dítěti a k Vám? Poskytoval Vám a Vašemu dítěti dostatečné informace o průběhu léčby a možných výkonů? Byla komunikace zaměřena pouze na Vás nebo informovali i Vaše dítě?
28. Jaký byl přístup sester k Vašemu dítěti a k Vám? Pomáhaly Vám s péčí o Vaše dítě nebo prováděly pouze odborné výkony? Byly sestry dostatečně komunikativní?
29. Měl zdravotnický personál dostatečné povědomí o diagnóze SMA? Zajímal se více o tuto problematiku?
30. Vyskytl se během hospitalizace nějaký problém ze strany zdravotnického personálu?
31. Jak na Vaše dítě reaguje okolí? (lidé na ulici, u lékaře, v nemocnici,...) Vyskytl se nějaký problém, konflikt? Jak jste ho řešili?

Příloha 13: Rozhovor s matkami dítěte se SMA II. typu

1. Kolik let je Vašemu dítěti se spinální svalovou atrofií (SMA)?
2. Kdy jste se poprvé dozvěděla o diagnóze SMA? Co tomu předcházelo? (kdo si poprvé všiml odchylek ve vývoji, jak se projevovaly?) Co následovalo? Jaké vyšetření jste absolvovali? V jaké nemocnici to bylo? Byli jste s jejich přístupem a metodami spokojeni?
3. Kdo Vám tuto diagnózu sdělil? Jaký byl jeho přístup?
4. Jaká byla Vaše reakce po sdělení diagnózy SMA u Vašeho dítěte? Ovlivnilo to nějak zásadně Váš život a chod rodiny?
5. Vysvětlili Vám podstatu tohoto onemocnění, jak probíhá péče o dítě? Kdo a kdy to bylo?
6. Měli jste již dříve nějaké informace o diagnóze SMA nebo jste se s tímto termínem setkala poprvé? Kdy to bylo poprvé a jak jste se o ní dozvěděli?
7. Získával/a jste informace i z jiných zdrojů? Jakých?
8. Jak na diagnózu SMA reagoval manžel/ka a širší rodina? Pomáhají Vám v péči o dítě?
9. Máte ještě další děti? Jak jste jim vysvětlili onemocnění jejich sourozence? Jak na to reagovali? Jaký je jejich vztah k sourozenci se SMA? Jak reagují na odlišnou péči?
10. Jak jste se dozvěděl/a o Kolpingově rodině Smečno? Znáte nebo využíváte i pomoc jiných organizací nebo služeb? (nemusí být zaměřeny přímo na SMA)
11. Je péče o dítě se SMA finančně náročná? Jak tuto situaci zvládáte?
12. Informoval Vás někdo o možnostech využití sociálních příspěvků? Kdo a kdy Vás informoval?
13. Využíváte nějaké sociální příspěvky? Jaké konkrétně?
14. Získáváte aktuální informace o nových možnostech příspěvků a pomůcek? Kdo Vás o nich informuje?
15. Využili jste možnost veřejné sbírky? Na co konkrétně?
16. Můžete vyjmenovat pomůcky, které Vaše dítě využívá při každodenní péči? (kromě kompenzačních pomůcek)
17. Můžete vyjmenovat pomůcky, které Vaše dítě dále využívá a jejich frekvenci?
18. Jaké kompenzační pomůcky Vaše dítě využívá?
19. Užívá Vaše dítě trvale nějaké léky? Jaké? Využíváte možnost užívání léčiv na proteinové bázi pro zmírnění progresu? Jaký? Kde jste se o tomto léčivu dozvěděli?

20. Má Vaše dítě nějaké delší přidružené onemocnění? Jaké?
21. Jaké nejčastější problémy řešíte při péči o Vaše dítě se SMA? Co je pro Vás při péči o Vaše dítě nejtěžší? Pomáhá Vám někdo?
22. Co všechno zahrnuje péči o dítě se SMA? Jak probíhá každodenní péče?
23. Je Vaše dítě v péči fyzioterapeuta (rehabilitace)? Jak často tuto péči využívá?
24. Cvičíte s Vaším dítětem i sami doma? Na co jsou cviky zaměřené a jak často cvičíte?
25. Je Vaše dítě v péči i jiných specialistů? (neurolog, ortoped, psycholog,...) Jak často je navštěvuje? Jste s jejich péčí spokojeni? Jaký je jejich přístup k dítěti a k Vám? Nevyskytl se při kontaktu s nimi nějaký problém? Poskytují Vám dostatečné informace?
26. Jak Vaše dítě chápe své postižení? Hovoříte s ním otevřeně o jeho nemoci? Ptá se Vás?
27. Bylo Vaše dítě někdy hospitalizováno? Z jakého důvodu? Jak dlouho bylo hospitalizováno? Ve které nemocnici bylo hospitalizováno?
28. Měli jste možnost být hospitalizováni společně s Vaším dítětem?
29. Jak na hospitalizaci Vaše dítě reagovalo? Mělo to na něj/ní nějaký vliv i do budoucna?
30. Jaký byl přístup lékařů k Vašemu dítěti a k Vám? Poskytoval Vám a Vašemu dítěti dostatečné informace o průběhu léčby a možných výkonů? Byla komunikace zaměřena pouze na Vás nebo hovořili i s Vaším dítětem?
31. Jaký byl přístup sester k Vašemu dítěti a k Vám? Pomáhaly Vám s péčí o Vaše dítě nebo prováděly pouze odborné výkony? Byly sestry dostatečně komunikativní?
32. Měl zdravotnický personál dostatečné povědomí o diagnóze SMA? Zajímal se více o tuto problematiku?
33. Vyskytl se během hospitalizace nějaký problém ze strany zdravotnického personálu?
34. Navštěvuje Vaše dítě ZŠ nebo jiný výchovně- vzdělávací institut? Jak to zvládá? Baví jí/ho to?
35. Jaký je jeho/její vztah ke spolužákům, vrstevníkům? Jak se k němu/ní chovají děti? Vyskytl se nějaký problém, konflikt? Jak jste ho řešili?
36. Jak na Vaše dítě reaguje okolí? (lidé na ulici, u lékaře, v nemocnici,...) Vyskytl se nějaký problém, konflikt? Jak jste ho řešili?
37. Je Vaše dítě nějakým způsobem sociálně limitované nebo se tak cítí? V čem konkrétně?
38. Liší se výchova Vašeho dítěte se SMA od výchovy Vašich dalších dětí? V čem?

Příloha 14: Rozhovor s osobními asistenty

1. Kolik je Vám let?
2. Jaké je Vaše dosažené vzdělání?
3. Co víte o spinální svalové atrofii (SMA)? Jak jste informace získal/a? (od koho, z jakých zdrojů)
4. Jak jste se dozvěděl/a o Kolpingově rodině Smečno?
5. Jak dlouho děláte asistenta? Co Vás k tomu vedlo?
6. V čem spočívá práce, činnost asistenta? Co zahrnuje každodenní péči o dítě se SMA?
7. Jak probíhá každodenní péče o dítě se SMA?
8. Jaké využíváte pomůcky (včetně kompenzačních) v péči o dítě se SMA?
9. Co je dle Vás to nejdůležitější v péči o dítě se SMA?
10. Co je dle Vás na této práci to nejnáročnější?
11. Vyskytl se v péči o dítě s nějaký problém, nepředvídaná událost? Jak jste tuto situaci řešil/a?
12. Musel/a jste někdy poskytovat dítěti se SMA první pomoc? Z jakého důvodu? Jak jste postupoval/a?
13. Jaký je vztah mezi Vámi a dítětem? (autorita, kamarád, „sluha“, ...)

Příloha 15: Pozorovací arch

1. Hybnost
2. Jemná motorika
3. Sebevěče
4. Vyprazdňování
5. Komunikace
6. Socializace

Příloha 16: CD (přepsané rozhovory)