

UNIVERZITA PALACKÉHO V OLOMOUCI
PEDAGOGICKÁ FAKULTA

Ústav speciálněpedagogických studií

DIPLOMOVÁ PRÁCE

Faktory ovlivňující přijetí diagnózy MPS rodiči

Anna Adámková

Čestně prohlašuji, že jsem předloženou diplomovou prací „Faktory ovlivňující přijetí diagnózy MPS rodiči“ vypracovala samostatně pod odborným vedením vedoucí práce a použila jen uvedenou literaturu a zdroje.

V Olomouci dne

.....
Anna Adámková

Chtěla bych poděkovat Mgr. Evě Urbanovské, Ph.D. za odborné vedení práce, cenné rady poskytnuté při zpracovávání diplomové práce, též rodinám, jež se účastnily našeho výzkumu, za jejich ochotu a vstřícnost. V neposlední řadě velký dík patří mé rodině a manželovi za trpělivost a podporu během celého studia.

Anotace

Jméno a příjmení:	Anna Adámková
Katedra:	Ústav speciálněpedagogických studií
Vedoucí práce:	Mgr. Eva Urbanovská, Ph.D.
Rok obhajoby:	2024

Název práce:	Faktory ovlivňující přijetí diagnózy MPS rodiči
Název v angličtině:	Factors influencing parental acceptance of an MPS diagnosis
Zvolený typ práce:	Diplomová práce
Anotace práce:	Diplomová práce se zaměřuje na faktory ovlivňující přijetí diagnózy MPS rodiči. V teoretické části je popsáno samotné onemocnění, jsou zde zmíněny a členěny i dané typy MPS. Také jsme se zabývali rodinou, rodinou dítěte s MPS a taktéž možnostmi podpory. V praktické části jsme prostřednictvím polostrukturovaných rozhovorů zjišťovali informace, jež mohly ovlivnit přijetí diagnózy MPS u rodičů.
Klíčová slova:	mukopolysacharidóza, rodina, vzácné onemocnění, faktory, možnosti podpory, děti, rodiče
Anotace v angličtině:	The thesis focuses on factors influencing parental acceptance of the diagnosis of MPS. In the theoretical part the disease itself is described, the types of MPS are mentioned and broken down. We also discuss the family, the family of the child with MPS and also the support options. In the practical part, we used semi-structured interviews to find out information that might have influenced parents' acceptance of the MPS diagnosis.
Klíčová slova v angličtině:	mucopolysaccharidosis, family, rare disease, factors, support options, children, parents
Přílohy vázané v práci:	Příloha č.1 Informovaný souhlas
Rozsah práce:	79
Jazyk práce:	Český jazyk

Obsah

Úvod.....	7
1 Vzácná onemocnění	9
1.1 Lysosomální střádavá onemocnění	11
1.1.1 Mukopolysachridóza typ I (MPS I, Hurler-Scheie syndrom).....	12
1.1.2 Mukopolysachridóza typ II (MPS II, syndrom Hunter)	16
1.1.3 Mukopolysachridóza typ III (MPS III, syndrom Sanfilippo).....	18
1.1.4 Mukopolysachridóza typ IV (MPS IV, syndrom Morquio)	19
1.1.5 Mukopolysachridóza typ VI (MPS VI, syndrom Maroteaux – Lamy).....	21
1.1.6 Mukopolysachridóza typ VII (MPS VII, syndrom Sly)	23
2 Rodina	25
2.1 Význam rodiny.....	27
2.2 Typologie rodiny.....	27
2.3 Funkce rodiny	29
3 Rodina a dítě nemocné mukopolysacharidózou.....	31
3.1 Moment zjištění – sdělení diagnózy.....	32
3.2 Reakce okolí a potřeba pomoci.....	34
3.3 Proměny nemoci a nutnost přizpůsobení	35
3.4 Přijetí onemocnění a hledání řešení	35
3.5 Sourozenci nemocného dítěte	36
3.6 Vyčerpání a únava z dlouhodobé péče.....	38
3.7 Poslední chvíle s dítětem při umírání.....	39
3.7.1 Paliativní péče o děti v ČR	40
4 Možnosti podpory	41
4.1 Centrum provázení	41
4.2 Společnost pro mukopolysacharidosu.....	42
5 Úvod do problematiky	45
6 Cíl a výzkumné otázky.....	49
7 Metodologie výzkumu.....	50
7.1 Metody sběru dat.....	51
7.2 Průběh výzkumu	51
7.3 Etické aspekty	52
8 Analýza výsledků	53
9 Diskuze.....	64
10 Doporučení pro praxi	68
11 Limity výzkumu	69

Závěr.....	70
SEZNAM BIBLIOGRAFICKÝCH CITACÍ	71
SEZNAM ZKRATEK.....	77
SEZNAM OBRÁZKŮ.....	78
SEZNAM PŘÍLOH.....	79

Úvod

Mukopolysacharidóza je pojem, pod kterým si mnoho lidí nedokáže představit, co se vše ukrývá. Avšak pro rodiče dětí s tímto vzácným onemocněním tento pojem změnil v danou chvíli celý jejich život. Motivací pro psaní této práce se stala autorčina osobní zkušenost s péčí o dítě s tímto onemocněním. V rámci setkání, jež pořádá Společnost pro mukopolysacharidosu, měla autorka možnost působit jako osobní asistentka. Daná zkušenost byla velmi obohacující, a proto jsme se rozhodli blíže věnovat tomuto vzácnému onemocnění. Dennodenně se rodiče takových dětí potýkají s fyzickým i psychickým vyčerpáním a s bezmocí. V této diplomové práci jsme se chtěli hlouběji dozvědět, jaké faktory ovlivnily přijímání diagnózy MPS u rodičů. Neboť nikdo z nás si neumí představit, jak náročná tato situace musí být. V této práci rovněž hledáme odpovědi na otázku, zda se dá vůbec tato skutečnost přijmout, anebo aspoň do jaké míry.

Práce je rozdělena na dvě části. Teoretická část je členěna na čtyři kapitoly. První kapitola se zabývá vzácným onemocněním, lysosomalním střádavým onemocněním a také blíže popisuje Mukopolysacharidózu I, II, III, IV, V, VI a VII typu. Druhá kapitola přibližuje faktor rodiny, vymezení rodiny, typologii a také funkci rodiny. Třetí kapitola se specifikuje na rodinu a dítě nemocné mukopolysacharidózou. Zde se zabýváme všemi fázemi přijímání onemocnění mukopolysacharidózy, ale také zdravými sourozenci nemocného dítěte, vyčerpáním a únavou vyplývající z dlouhodobé péče. V neposlední řadě popisujeme poslední chvíle s dítětem při umírání a je zde také nastíněna paliativní péče o děti v ČR. Čtvrtá kapitola se zaměřuje na možnosti podpory, přesněji je zde popisována funkce Centra provázení a také Společnosti pro mukopolysacharidosu.

Praktická část zahrnuje úvod do problematiky, metodologii výzkumu, analýzy výsledků, diskusi a rovněž limity studie. Následuje interpretace dat, která byla získána z polostrukturovaných rozhovorů od tří rodin. Dále následuje kódování a kategorizace faktorů, jež ovlivnily celý proces přijímání diagnózy MPS.

Hlavními cíli naší práce je zjistit a popsat faktory, které ovlivnily přijímání diagnózy MPS rodiči. Věříme, že získané výsledky mohou pomoci dalším rodinám ve stejné situaci a ukázat jim, kam se mohou obrátit pro pomoc.

*„A tak zůstává víra, naděje, láska – ale největší z té trojice je láska.“
(1 Kor 13,13)*

1 Vzácná onemocnění

„Jako vzácná označujeme onemocnění, která postihují méně než pět lidí z 10 tisíc. Jedná se převážně o dědičná multisystémová onemocnění, která mají významný dopad na kvalitu života pacienta nebo jeho život ohrožují.“ (Česká asociace pro vzácná onemocnění, © 2022–2023)

Dle Evropské legislativy hovoříme o pojmu vzácná onemocnění, je-li četnost výskytu menší než 5 osob z 10 000. Jedná se o velmi různorodou skupinu onemocnění (Kopečková, 2022). Gaillyová (2013) poukazuje na fakt, že právě tato onemocnění jsou velmi málo známa, a to jak mezi širokou veřejností, tak i mezi odborníky lékařských oborů.

Ehler a kol. (2013) vymezují výskyt tohoto vzácného onemocnění u 75 % případů právě u pacientů dětského věku. I přesto, že se závažnost onemocnění různí, průměrná délka života u osob s tímto postižením dosahuje výrazně nižších hodnot. Mnohá vzácná onemocnění zapříčiňují velmi brzké úmrtí, a to hned při příchodu na svět. Další mají degenerativní charakter, tj. postupem času se čím dál více zhoršují nebo nebezpečně ovlivňují život. Přibližně jedna třetina dětí s takovými onemocněními nedosáhne ani věku pěti let.

Evropské dokumenty, kupříkladu zpráva World Health Organization (WHO) o lécích pro Evropu, poukazují na fakt, že zhruba 30 milionů lidí z celé populace v Evropské unii zažívá obtíže, které iniciují právě vzácná onemocnění. To znamená, že asi 6–8 % populace má nějakou formu vzácného onemocnění (Ehler a kol., 2013).

Celkový počet pacientů nemůžeme brát jako zanedbatelný, jelikož existuje přes osm tisíc různých onemocnění. Z takto vysokého čísla tak vyplývá závažnost problematiky (Gaillyová, 2013).

„Přestože jsou jednotlivá onemocnění málo početná, ve svém souhrnu způsobují až 8 % morbidity a mortality v rámci Evropské unie.“ (Gaillyová, 2013, s. 20)

Dle Ehler a kol. (2013) mezi hlavní příčiny (přibližně 80 %) vzniku vzácných onemocnění řadíme zjevné genetické predispozice. Gaillyová (2013) sdílí stejný názor s procentuálním zastoupením u vzácných onemocnění a doplňuje fakt, že u významné části pacientů nebývá odhalen původ dané choroby.

Prvotní symptomy se u většiny nemocí vyskytnou ihned po narození anebo v období dětského věku. Řadíme zde například neurofibromatózu, Rettův syndrom, osteogenesis imperfecta (tj. skupina onemocnění na genetickém podkladě, vedoucí ke zvýšené lomivosti kostí) či spinální muskulární atrofii. U Huntingtonovy choroby, amyotrofické laterální sklerózy nebo u Crohnovy nemoci se příznaky projeví až v dospělosti. Zhruba u 95 % vzácných

onemocnění není dostupná žádná léčba, avšak lze významně zlepšit životní kvalitu (Němcová, Mašindová, 2019).

Gaillyová (2013) také hovoří o trvalém poškození zdraví, v případě, že jsou diagnózy stanoveny chybně či v pokročilém stádiu onemocnění. Především tedy u pacientů, u kterých je možné aplikovat účinnou léčbu. To se projevuje velkým traumatem v oblasti psychiky, a to nejen u samotných pacientů, ale také u jejich rodin. Do popředí vstupuje pochybování o kvalitní úrovni zdravotního systému.

Špatně stanovená diagnóza, nedostatek vědeckých dat o podstatě a povaze choroby, absence adekvátní léčby, to vše zapříčiňuje velmi závažné dopady v oblasti sociální sféry. Také nedostatečně zajištěná kvalita lékařské péče a nesoulad v strategiích k léčbě a péči. Pro dosažení lepších výsledků v této nemilé situaci u vzácných onemocnění je potřeba několik kroků. Za nejdůležitější krok je považováno adekvátní množství informací o dané nemoci, dále velmi důležitou roli hraje její diagnostika a následná terapie. Užitečná jsou také sdružení pro nemocné, která umožňují snadný přístup k informacím a také nabízejí možnost výměny vlastní empirie. Je žádoucí poskytovat podporu těm, kteří jsou nejvíce izolovaní, včetně rodičů nemocných a rodin, kteří mají snahu o vytváření nových komunit a sdružení (Ehler a kol., 2013).

Jako velké nedostatky u vzácných onemocnění shledává Gaillyová (2013) neadekvátní určení těchto onemocnění v kontextu systému MKF a také zde řadí absenci včasné diagnostiky a nedostatečnou léčbu.

Dokument *Národní strategie pro vzácná onemocnění pro období 2010–2020* se v ČR zabývá otázkou ohledně léčby, ochrany a podpory u pacientů se vzácným onemocněním (Gaillyová, 2013).

„Návrh ‚Národní strategie‘ je v souladu se Sdělením Komise Evropskému parlamentu, Radě, Evropskému hospodářskému a sociálnímu výboru a Výboru regionů o vzácných onemocněních: ‚Výzva pro Evropu‘. Na toto sdělení navazuje ‚Doporučení Rady EU o akci v oblasti vzácných onemocnění‘ (Council Recommendation on an action in the field of rare diseases), které bylo přijato Radou Evropské unie 9. června 2009. Tento významný dokument byl přijat v průběhu předsednictví ČR v Radě EU.“ (Gaillyová, 2013, s. 20–21)

Kopečková (2022) doplňuje fakt, že v roce 2022 se předpokládá schválení druhé Národní strategie pro období 2022–2030.

„Na Ministerstvu zdravotnictví ČR (MZČR) vznikla Meziresortní a mezioborová pracovní skupina pro vzácná onemocnění, jejímiž členy jsou zástupci odborníků – lékaři, zástupci plátců,

regulátora (Státní ústav pro kontrolu léčiv, SÚKL), zástupci pacientů, ministerstva zdravotnictví a ministerstva práce a sociálních věcí. Náplní její práce je spoluvytváření programů na zlepšení organizace péče o nemocné se vzácnými onemocněními, zvyšování povědomí o této skupině nemocných a snaha o zajištění léčebné péče o pacienty se vzácnými onemocněními.“ (Kopečková, 2022, s. 454)

Česká asociace pro vzácná onemocnění (ČAVO) se zasloužila o zvýšení povědomí o vzácných chorobách a také hrála klíčovou roli v získání legislativních úspěchů. Právě tato nezisková organizace se od svého založení v roce 2012 rozrostla na síť 44 patientských organizací a zahrnuje kolem stovky jednotlivých pacientů, kteří nejsou členy žádné jiné organizace. Do klíčových cílů ČAVO řadíme ochranu zájmů pacientů se vzácným onemocněním, zvyšování informovanosti o léčbě a diagnostice, rozvoj všeobecné znalosti u veřejnosti, ale také v mezinárodních a státních zařízeních. Nesmíme však opomíjet podporu vědeckého i klinického výzkumu, zdokonalování životních kvalit pacientů prostřednictvím edukace a také podporu služeb v sociálním resortu (Kopečková, 2022).

1.1 Lysosomální střádavá onemocnění

Lysosomální střádavá onemocnění zařazujeme do skupiny vzácných onemocnění, které mají dědičně podmíněný charakter a příčinou vzniku je neadekvátní činnost některého z lysosomálních enzymů, případně transportních proteinů. V rozmezí novorozeneckého věku až po pozdní stádium dospělosti se mohou vyskytnout prvotní projevy. Velmi brzké typy se projevují obtížným průběhem s rychlým postupem a nepříznivou prognózou. Postižení označujeme pojmem multisystémové. Projevuje se neustálým zhoršováním potíží a také zasahuje metabolicky činné orgány nebo tkáně (tj. kosti, kosterní svaly, kostní dřev, játra, myokard, CNS) (Malinová, Honzík, 2013).

Mokhtariye et al. (2019) řadí lysosomální střádavá onemocnění (LSD) do skupiny metabolických poruch, jež se manifestují hromaděním velkých molekul (komplexních lipidů, glykoproteinů, glykosaminoglykanů atd.) v lysozomech. LSD se projevují rozsáhlou variabilitou klinických příznaků, které mohou zahrnovat orgánové dysfunkce, kosterní a neurologické poruchy. V počáteční fázi diagnózy má lékař klinické podezření. Dalším krokem jsou testy enzymové aktivity včetně fluorometrie a metod MS/MS. Tyto metody se běžně zařazují do novorozeneckého programu screeningu. Molekulární vyšetření (RFLP-PCR a ARMS-PCR, metody skenování mutací, sekvencování DNA, metody MLPA a NGS) jsou druhou fází laboratorní diagnostiky, které je potvrzením enzymových testů.

Michalík et al. (2010) označují lysosomy jako buněčné organely, které jsou zodpovědné za štěpení, odbourávání a eliminování či transport různorodých vysokomolekulárních látek. U pacientů s lysosomální poruchou dochází tedy k postupnému ukládání a kumulaci chemických makromolekul uvnitř lysosomu, které nelze rozložit ani odstranit. V důsledku toho tyto zvětšené lysosomy transformují strukturu buněk, ovlivňují jejich funkčnost a postupně, avšak nezadržitelně, vedou k charakteristickým klinickým projevům nemoci.

Příčinou LSD jsou nedostatečné hladiny enzymů, zejména určitých kyselých hydroláz umístěných v lysosomech. Tyto enzymy umožňují postupné rozkládání složitých molekul na menší a jednodušší. Typicky se jedná o proces degradace sfingolipidů, glykoproteinů a mukopolysacharidů vyskytujících se v buněčných strukturách pomalu ztrácejících se buněk. Redukovaná činnost nebo omezené množství těchto enzymů má za následek akumulaci nedegradovaných substrátů v lysosomech heterogenních buněk (Malinová, Honzík, 2013).

„Diagnóza lysosomálním onemocnění je obvykle založena na vyšetření aktivit jednotlivých enzymů v izolovaných leukocytech nebo kultivovaných fibroblastech, na histochemickém a elektron-optickém průkazu střídaného materiálu v biopsii z postižené tkáně a na molekulárně biologickém vyšetření.“ (Michalík et al., 2010, s. 6)

Malinová, Honzík (2013) konstatují, že tyto dvě techniky zajišťují prenatální diagnostiku při zamýšleném rodičovství. Prostřednictvím suché krevní kapky je v současné době v České republice prováděna screeningová diagnostika, která má za úkol definovat činnost enzymu. Avšak o zavedení plošného screeningu u novorozence na střídává onemocnění se v ČR dosud neuvažuje.

1.1.1 Mukopolysachridóza typ I (MPS I, Hurler-Scheie syndrom)

Mukopolysachridóza I (MPS I) představuje geneticky podmíněné metabolické onemocnění z kategorie lysosomálních střídávých chorob. Dané onemocnění je zapříčiněno narušením funkce enzymu alfa-L-iduronidázy, který je klíčový pro metabolické procesy a rozklad glykosaminoglykanů (GAG). Pod pojmem mukopolysachridózy označujeme GAG, což jsou rozsáhlé makromolekuly cukrů. Skupina onemocnění spojených se střídáním mukopolysacharidů v těle nese právě název mukopolysachridózy (Michalík et al., 2010).

Glykosaminoglykany jsou klíčovou součástí extracelulární matrix a také přispívají k formování pojivové tkáně. Pokles nebo absence činnosti enzymu alfa-L-iduronidázy u pacientů zapříčiňuje pozvolné, avšak nezvratné hromadění a ukládání GAG v mnoha tkáních, což vede k poruše jejich funkcí. Při pokročilém stádiu onemocnění je tento proces trvalý čili není možná reverze. Na počátku se GAG kumuluje pouze v lysosomech, což postupně

způsobuje jejich narůstání. V důsledku toho mohou být v buňkách pozorovatelné jako vakuoly pod optickým mikroskopem. Z biochemického hlediska je pozorováno zvýšené vylučování dermatansulfátu a heparansulfátu v moči (Michalík et al., 2010).

Mukopolysacharidóza I (MPS I) se dědí autozomálně recesivním způsobem, což indikuje, že k poruše enzymu alfa L-iduronidázy a tedy projevu této choroby, dochází pouze tehdy, pokud jsou oba rodiče zdravými nositeli mutace v genu alfa-L-iduronidázy. Tento gen má dvě alely, jednu od otce a jednu od matky. Pokud dítě zdědí mutovanou alelu od obou rodičů, projeví se u něj onemocnění MPS I. Nositelé mutace jsou klinicky zdraví rodiče nemocného dítěte, u kterých se vyskytuje mutace na jedné alele, a jsou tedy pouze heterozygoti pro MPS I (Michalík et al., 2010).

Polgreen et al. (2022) uvádí prevalenci onemocnění mukopolysacharidóz typu I (MPS I) přibližně u 1/100 000 narozených dětí. Deficit α -L-iduronidázy (IDUA), který vede k akumulaci substrátů GAG, dermatanu a heparan sulfátu, vede k progresivnímu multisystémovému onemocnění s přirozeným spektrem od těžkého (Hurlerův syndrom) až po mírnější (Hurlerův-Scheieho syndrom a Scheieho syndrom).

Společnost pro mukopolysacharidosu (©2024) rozlišuje tři formy onemocnění MPS I a také je definuje.

Syndrom Hurler

Prevalence tohoto typu se uvádí u 1 z 100 000 dětí. Růstové procesy se obvykle koncem 1. roku omezují a kolem 3. roku věku se úplně zastaví. Intelektová schopnost je značně redukována a také dochází k akumulaci mukopolysacharidů v mozku. To způsobuje postupné vytrácení již naučeného. Hovoříme zde také o atypickém vzhledu, který se manifestuje velkou hlavou, rozšířeným jazykem, rozměrným a plochým nosem a také břichem. Pro děti s tímto typem MPS I je také charakteristický neobvyklý pohyb, který se projevuje těžkopádnou rozkročenou chůzí. Respirační problémy a plicní infekce jsou běžným jevem. Rozsah postižení tak ovlivňuje a limituje délku života, přičemž mnoho dětí umírá před dosažením deseti let věku (Společnost pro mukopolysacharidosu, ©2024).

Hyánek (1990) doplňuje, že o prvotní definování této nejtěžší formy MPS I se již v roce 1900 zasloužil Thompson a poté byla tato forma detailně popsána G. Hurlerovou v roce 1919.

Syndrom Scheie

Tento typ onemocnění je pokládán za mírnější formu oproti syndromu Hurler. Zcela jistě proto, že inteligence u jedinců zůstává v normě. Prevalence je zde v poměru 1:500 000. Časem dochází u pacientů k různým deformacím kloubů a také je značně omezena mobilita. V pozdějším věku mohou děti pociťovat intenzivní bolesti. Objevuje se zde i možnost využití enzymové terapie. Délka života u dětí se syndromem Scheie je vyšší, a tedy se mohou dožít až několik desítek let (Společnost pro mukopolysacharidosu, ©2024).

Syndrom Scheie byl v roce 1969 poprvé vysloven a charakterizován Scheiem spolu s jeho spolupracovníky. Byl členěn jako alternativa k syndromu Hurlerové. Velmi obvyklým projevem je poškození srdečních chlopní (Hyánek, 1990).

„Pro nejmírnější formu MPS I-S je typický normální intelekt, mezi nejčastější obtíže patří zákal rohovky a postižení kloubů a srdečních chlopní. První příznaky onemocnění se objevují kolem pátého roku věku, řada pacientů může být dlouho vedena pod nesprávnou diagnózou.“
(Ješina, Zeman, 2011)

Syndrom Hurler – Scheie

„Inteligence není výrazně poškozena, jsou patrná těžká postižení tělesná. Frekvence výskytu 1:115 000.“ (Společnost pro mukopolysacharidosu, ©2024)

Ješina, Zeman (2011) hovoří o pomalejším průběhu s lepší prognózou, který je klasifikován u pacientů s MPS I-HS. Věková hranice u jedinců s touto formou MPS I se pohybuje v rozmezí od 15 až do 30 let. Symptomy nemoci jsou pozorovatelné již v období dětství, anebo před nástupem do školy. Intelektuální dysfunkce je minimální, nebo dokonce nepostřehnutelná. Narušení v oblasti růstu, hrubé znaky tváře, opacifikace rohovky (tzn. zakalení rohovky) a také svalová rigidita, porucha sluchu nebo poruchy se srdečními chlopněmi, to vše řadíme k počátečním příznakům tohoto onemocnění. Pacienti nejčastěji umírají v důsledku selhání srdce (Ješina, Zeman, 2011). Na Obrázku 1 lze sledovat některé pozorovatelné symptomy MPS.

„Výraz obličeje 16měsíčního pacienta s MPS I Hurler (A,B); gibbus u 12měsíčního pacienta s MPS I Hurler (C); hepatosplenomegalie a tříselná kýla u tříměsíčního pacienta s MPS I Hurler (D); ruce s dráповitým úchopem u 18měsíčního pacienta s MPS I Hurler před HSCT (E); pětiletý pacient s nově diagnostikovaným MPS I Hurler-Scheie; všimněte si, že výraz obličeje není typický (F); pupeční kýla a gibbus u čtyřletého pacienta s MPS I Hurler-Scheie na ERT (G); paraparéza u 40 leté pacientky s MPS I Scheie (H). ERT – enzymová substituční terapie; HSCT – transplantace krvetvorných kmenových buněk; MPS I – mukopolysacharidóza typu I.“
(Parini et al., 2018, s. 4)

Obrázek 1 Pozorovatelné symptomy MPS



Zdroj: Parini et al., 2018, s. 4

Michalík et al. (2010) uvádí, že dříve byli pacienti s MPS klasifikováni a řazeni do tří oddělených subkategorií MPS I. Nicméně rozmanitost projevů se u jednotlivých jedinců prolíná v takové míře, že mnoho odborníků dnes upřednostňuje označení jednoho onemocnění s významnými různorodými klinickými projevy. Naopak Hyánek (1990) popisuje a rozlišuje tři jedinečné kategorie onemocnění MPS I.

„Všechny typy mají v různé míře vyznačeny následující patologické příznaky: časté rýmy s výtokem, zvětšení nosních a krčních mandlí, deformace hrudního koše, dýchací problémy, postižení chlopní a srdeční svaloviny celkově, bývá vysoký krevní tlak, časté jsou problémy oční – zkalení rohovky či zelený zákal a poruchy zraku, většinou bývají poruchy sluchu. Zvětšení jater a sleziny, časté kýly. Nezřídka vidíme zažívací problémy, časté průjmy, deformace obratlů, omezení hybnosti kloubů, ruce jsou krátké a široké s tlustými prsty, nechybí vykloubení kyčelních kloubů, při chůzi jsou končetiny ohnuté. Rty odulé, jazyk zvětšený. Později časté zaskakování, zvracení. Jednou z možností léčby se jeví transplantace kostní dřeně.“ (Společnost pro mukopolysacharidosu, ©2024)

V současné době je schválena léčba, která spočívá v enzymové substituční terapii, anebo transplantaci hematopoetických kmenových buněk. Přestože tyto léčebné postupy významně zlepšují projevy onemocnění a prodlužují život, přetrvává stálá závažnost onemocnění. Tyto dvě léčby mohou v nejlepším případě zabránit rozvoji nebo zhoršení abnormálních funkcí

a somatických komplikací, ale nemohou odstranit již existující příznaky. Aby léčba měla maximální účinek, musí být zahájena co nejdříve. Pozdě stanovená diagnóza, vzhledem k nespecifické povaze počátečních příznaků, omezuje úspěšnost léčby. K předcházení tohoto omezení se v současnosti doporučuje zavedení novorozeneckého screeningu na onemocnění MPS I (Hampe et al., 2021).

1.1.2 Mukopolysachridóza typ II (MPS II, syndrom Hunter)

Tento typ mukopolysacharidózy řadíme taktéž mezi vzácná onemocnění, ostatně jako všechny typy MPS. U ženského pohlaví je MPS II zcela výjimečným jevem, a to se projevuje i ve statistice prevalence. Zatím bylo zaznamenáno méně než 10 případů. Četnost výskytu se udává zhruba u jednoho chlapce ku 120 až 160 tisíc. U této nemoci se dědičný mechanismus liší od ostatních typů, a to tím, že přímo souvisí s pohlavím. Jestliže matka je nositelkou, nastává vysoké riziko, přesněji 50% pravděpodobnost, že chlapec bude trpět onemocněním a dcery budou v polovině případů přenašečkami (Společnost pro mukopolysacharidosu, ©2024).

Mukopolysacharidóza typu II (MPS II) je neurometabolické onemocnění způsobené deficitem lysozomální hydrolázy iduronát 2-sulfatázy (IDS). To vede k závažnému klinickému stavu způsobenému multiorgánovou akumulací glykosaminoglykanů (GAG/GAG) heparan a dermatan-sulfátu, jejichž zvýšené hladiny lze prokázat v tělesných tekutinách. Od roku 2006 se klinicky uplatňuje enzymová substituční terapie (ERT), která vykazuje účinnost v některých periferních oblastech. Kromě klinického monitorování se k hodnocení účinnosti ERT běžně používá dávkování GAG. Přísné dlouhodobé sledování obsahu a složení GAG v tělesných tekutinách však bylo prováděno jen výjimečně (Maccari et al., 2022).

Maccari et al. (2022) vymezuje Hunterův syndrom jako jediný MPS vázaný na chromozom X, a důsledku toho postihuje především muže. Děti jsou po narození normální, nicméně příznaky se obvykle objevují v raném dětství (mezi 2–4 rokem). Klinický stav se vyvíjí od mírných až po těžké formy a očekávaná délka života může být 10–20 let, nebo výjimečně až 60 let, přičemž nejčastější příčinou úmrtí je kardiálně-respirační selhání.

Děti s tímto onemocněním většinou dorůstají maximálně do výšky 120–140 cm. Intelektové schopnosti jsou rozličné, avšak časem dochází pomalu k jejich postupnému snižování až k úplnému vymizení. Charakteristickými rysy jsou například kompaktní krk, široký nos, hlava má větší rozměry spolu s prominujícím čelem, robustní rty a velký, rozšířený jazyk. Výrazné komplikace pozorujeme především v oblasti krku, nosu a hrudního koše, proto se běžně vyskytují rýmy nebo i problémy s dýcháním. Tyto problémy mohou být zapříčiněny právě abnormalitami v oblasti hrudního koše. Přidávají se i potíže se srdcem. Řadíme zde i problémy

se zažíváním, abnormální velikost sleziny a jater a také kýly. U těchto dětí je pozorovatelné zakřivení páteře a také narušená funkce a tvar kloubů. Mezi velmi obvyklé projevy také patří záněty uší a narušení funkce sluchu. Typické jsou malé zuby s mezerami a také nadměrná salivace (Společnost pro mukopolysacharidosu, ©2024).

Děti jsou v počátcích onemocnění označovány jako hyperaktivní, energické a radostné, avšak postupem času a s postupujícím onemocněním dítě pomalu přechází do tlumenějšího období, kde dochází k úbytku psychických i fyzických sil (Společnost pro mukopolysacharidosu, ©2024).

Hyánek (1990) ve své publikaci poukazuje na prvotní popis a zmínky tohoto onemocnění jistým Ch. Hunterem již v roce 1917. Rovněž dělí MPS II na dva typy, a to na typ MPS II A a MPS II B. MPS II A označuje jako těžší formu a MPS II B jako formu lehčí.

„Nejtěžší typ (MPS IIA) probíhá jako těžké progredující onemocnění s manifestací již v časném kojeneckém nebo batolecím věku, mírnější forma onemocnění (MPS IIB) se projevuje později a má i lepší prognózu. Mezi oběma typy však neexistuje přesná hranice. První příznaky onemocnění jsou vesměs nespecifické. Patří k nim pupeční a/nebo tříselná kýla, sedlovitý nos, větší obvod hlavy, opakované záněty horních cest dýchacích, časté záněty středouší či omezená hybnost kloubů. U chlapců s těžším typem MPS II se ke konci kojeneckého věku objevuje makroglosie, hepatomegalie, zpomaluje se růst a opoždí se psychomotorický vývoj. Onemocnění může postupovat i pomalu a stanovení diagnózy může trvat i několik let,“
(Ješina, Zeman, 2011)

Enzymová substituční terapie (ERT) je pro léčbu MPS II k dispozici již více než deset let ve Spojených státech (USA) a mnoha dalších zemích po celém světě. Je účinná v prodloužení života a ve zlepšení nebo stabilizaci mnoha somatických projevů onemocnění. Neproniká ve větším množství přes hematoencefalickou bariéru, a proto neřeší pokles kognitivních funkcí pozorovaný u neuronopatických pacientů. Zdá se však, že řada zkoumaných léků v klinických studiích je perspektivní pro léčbu centrálního nervového systému (CNS). Patří mezi ně fúzní proteiny navržené tak, aby po intravenózním podání překonaly hematoencefalickou bariéru. Jeden z nich je běžně dostupný v Japonsku. Dalším přístupem je genová terapie aplikovaná přímo do CNS. Některá počáteční data rovněž podporují potenciální přínos tohoto přístupu. Další možností je intracerebroventrikulární ERT, která je rovněž schválena a prodávána v Japonsku. Transplantace hematopoetických kmenových buněk byla již v řadě případů provedena a může představovat jistý kognitivní benefit, pokud je provedena ve velmi raném věku (Burton et al., 2023).

1.1.3 Mukopolysachridóza typ III (MPS III, syndrom Sanfilippo)

U MPS III hovoříme o mimořádně závažné formě onemocnění. Jedná se o formu MPS, kterou není možné úplně vyléčit. Zcela normální vzhled dítěte, který nevyvolává žádné pochybnosti, je příčinou příliš pozdě stanovené diagnózy. U MPS III se rozlišují čtyři různé podtypy, a to MPS IIIA, MPS IIIB, MPS IIIC a MPS IIID. MPS III se zařazuje spolu s MPS II a MPS I mezi nejvíce běžné mukopolysacharidózy. Taktéž všechny podtypy MPS III řadíme mezi vzácná onemocnění, jelikož jejich prevalence je jedno dítě z 66–100 tisíc narozených dětí. Běžně se v naší oblasti vyskytují podtypy označované jako A a B. Četnost podtypu C je označována jako velmi vzácná a výskyt podtypu D je spíše raritou (Společnost pro mukopolysacharidosu, ©2024).

„Pacienti s mukopolysacharidózou typ III tvoří na biochemické i molekulární úrovni skupinu čtyř zcela různých onemocnění, která si však jsou na klinické úrovni poměrně značně podobná až uniformní. Proto na klinické úrovni obvykle hovoříme o MPS III, zatímco na biochemické a molekulární úrovni se odlišuje MPS IIIA, MPS IIIB, MPS IIIC a MPS IIID.

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

Všechny 4 enzymy se podílejí na metabolismu a odbourávání heparan sulfátu.“

(Michalík et al., 2010, s. 24)

Dědičnost se uvádí u všech podtypů MPS III autozomálně recesivní (Hyánek, 1990).

U většiny pacientů s MPS III se vyskytují problémy s mluvou, i když se u nich do určité míry rozvíjí řeč, v průběhu onemocnění se postupně ztrácí. Průměrná délka života těchto pacientů je většinou dvě desetiletí. Pacienti s MPS III vykazují normální vývoj po narození. Později, v první fázi, mají opakující se problémy s uchem, nosem, hrdlem a gastrointestinálním onemocněním. Ve druhé fázi se mění jejich chování včetně dříve značné hyperaktivity a poruch spánku. Ve třetí a poslední fázi dochází u dítěte ke ztrátě intelektuálních schopností a motorických funkcí. Celkově pacienti s MPS (konkrétně MPS IIIB) vykazují neurokognitivní příznaky. Věk stanovení diagnózy u pacientů s MPS IIIB může být velmi odlišný, od 4 let do dospělosti. Děti s podezřením na MPS IIIB trpí idiopatickými příznaky, vývojovým zpožděním a poruchami pozornosti a hyperaktivitou (Spahiu et al., 2023).

Ješina, Zeman (2011) podotýkají, že doba těžké mentální retardace přetrvává mnoho let, v druhotné fázi onemocnění se postižený jedinec setkává s neurologickým zhoršením a také dochází k narušení jemné a hrubé motoriky. To vede k nutnosti využívat invalidní vozík. Dítě s MPS III se postupně vzdaluje okolí a také se nezapojuje do běžných konverzací.

„U pacientů s MPS III nebyla kauzální terapie onemocnění dosud objevena, takže prognóza pacientů s MPS III je více než nepříznivá. Řada studií ukázala, že léčba pomocí transplantace hematopoietických kmenových buněk z kostní dřeně je u všech typů MPS III bez efektu. Ani genová terapie není dosud dostupná, zatím je stále ve fázi výzkumu. V současné době se u pacientů s MPS III zkouší tzv. varianta léčby substrát redukční (SRT) pomocí gene expression-targeted therapy (Genistein-Soyfem). Po podání Genisteinu dochází k inhibici syntézy glykosaminoglykanů, a tím snad k přechodnému omezení strádání.“

(Společnost pro mukopolysacharidosu, ©2024)

1.1.4 Mukopolysachridóza typ IV (MPS IV, syndrom Morquio)

Mukopolysacharidóza typ IV, taktéž známý pod názvem syndrom Morguio. Jedná se o geneticky determinované lysosomální onemocnění. U jedinců s tímto onemocněním probíhá strádání a ukládání mukopolysacharidů (vysokomolekulárních látek), aktuálně pojmenovaných jako glykosaminoglykany (GAG) (Michalík et al., 2010, s. 24).

Hyánek (1990) považuje Oslera za prvního člověka, který se zasloužil o popsání tohoto onemocnění, přesněji už v roce 1897. Ovšem své pojmenování dostal tento syndrom právě dle uruguayského pediatra Morquia. Ten se totiž podrobněji věnoval prevalenci MPS IV u příbuzných ve třech generacích v jedné dané rodině.

Výskyt mukopolysacharidózy IV se při narození celosvětově pohybuje mezi 1/240 000–7 600 000, průměrná celosvětová prevalence při narození je přibližně 1/1 500 000 (Orphanet, 2024).

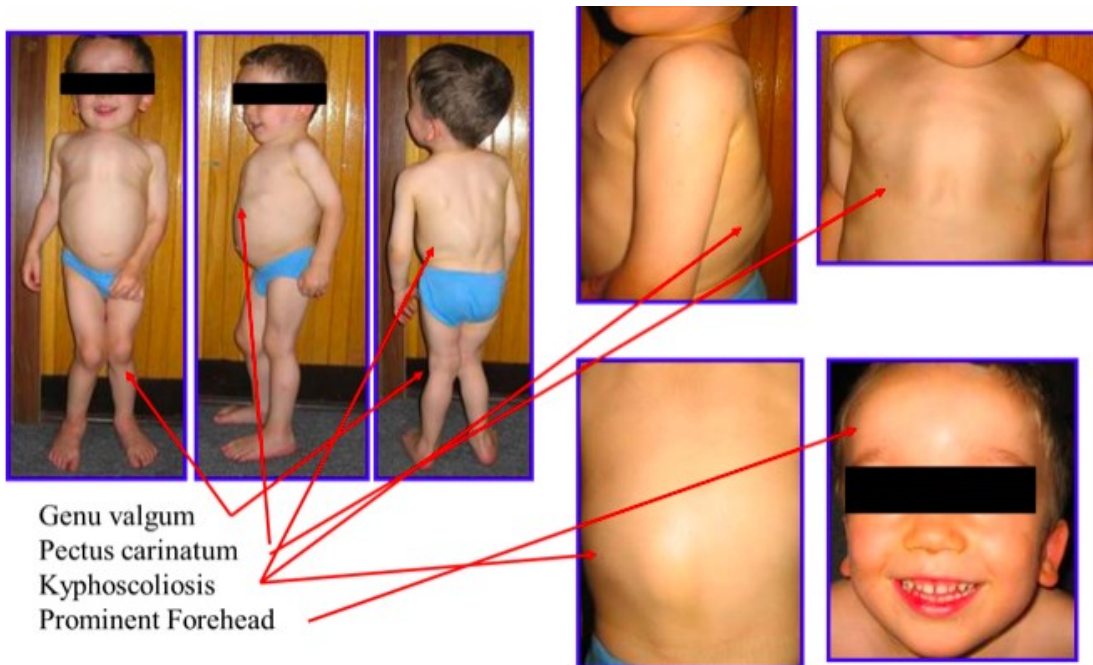
Společnost pro mukopolysacharidosu (©2024) a Michalík et al. (2010) se shodují na prevalenci tohoto typu v České republice. Jedná se o četnost zhruba 1:140 000.

V důsledků absence dvou enzymů dělíme MPS IV na dva podtypy (Ješina, Zeman, 2011).

Klinicky se obě formy MPS, IVA a IVB projevují podobně na kosterním aparátu. MPS IVA má však závažnější fenotyp. MPS IVA je obvykle diagnostikován během druhého roku života. Progresivní deformity skeletu a kloubů vedou k poruchám chůze a každodenních činností a zahrnují platyspondylii (zploštění nebo snížení výšky obratlů páteře), kyfózu, skoliózu, pectus carinatum („ptačí hrudník“ neboli deformita hrudníku), genu valgum („kolena do X“), deformity dlouhých kostí a hyperlaxitu (nadměrná pohyblivost) kloubů (krk, ruce, prsty, kyčle,

kolena). Rychle progredující porucha růstu, která se v těžkých případech zastaví přibližně ve 3 až 5 letech, má za následek nízký vzrůst. Potenciální nervové komplikace jsou druhotné k deformacím skeletu (Orphanet, 2024).

Obrázek 2 Typický vzhled u MPS IV

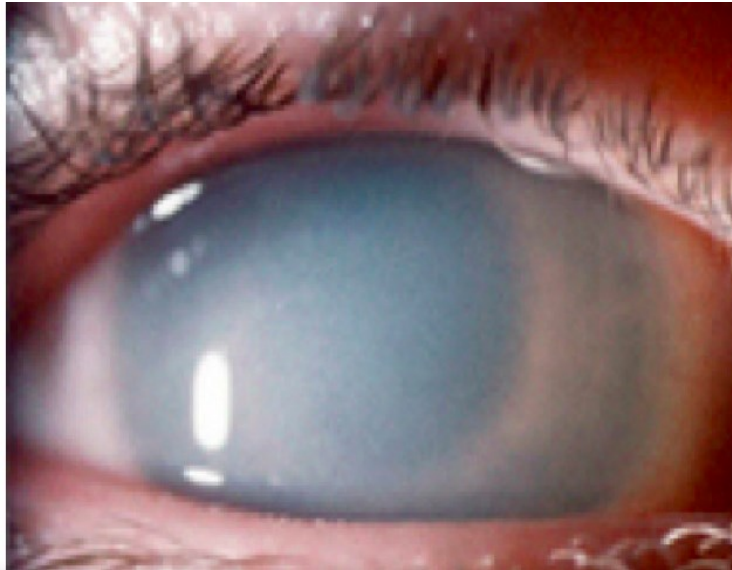


Zdroj: Montaño, © 1994–2024

Od 2 do 5 let věku dochází k hypoplazii odontoidních obratlů v kombinaci s hyperlaxitou kloubů, což vede k nestabilitě na úrovni prvních dvou krčních obratlů s rizikem komprese míchy. Obličejový dysmorfismus zahrnuje prominující čelo, velkou dolní čelist a krátký krk. Respirační obtíže s výrazným omezením plicní kapacity, náchylností k pneumonii a obstrukcí či zúžením průdušnice často signalizuje život ohrožující spánková apnoe, srdeční selhání nebo anesteziologické komplikace. Mezi mimokloubní projevy patří hepatomegalie (zvětšení velikosti jater), valvulopatie (poruchy srdečních chlopní), ztráta sluchu, zakalení rohovky a hypoplazie (nedostatečný nebo neúplný vývoj) zubů. Inteligence je normální. Pacienti mají obvykle nízkou výdrž, vysilující únavu a bolest. Mnoho pacientů se ve druhé dekádě stává závislými na invalidním vozíku (Orphanet, 2024).

Ješina, Zeman (2011) upozorňují na fakt, že u pacientů s typem mukopolysacharidózy MPS IV zůstává intelekt zcela v normě, a tedy není narušená CNS. Může se vyskytovat i zákal rohovky, který lze sledovat na Obrázku 3, ale většinou je nenápadný. Jako výjimečné se jeví poruchy sluchu.

Obrázek 3 Opacifikace – zakalení rohovky



Zdroj: Fenzl et al., 2015, s. 1634

„MPS IV je multisystémové onemocnění, proto se v léčbě jedinců s MPS IV uplatňuje komplexní péče včetně rehabilitace, symptomatické a sociální terapie. Jedinci s MPS IV nemusí dodržovat žádnou speciální dietu, v rámci fyzických aktivit se doporučuje vyvarovat se repetitivních činností, které by vedly k dalšímu poškození pojivové tkáně. Kotouly nejsou povoleny.“ (Společnost pro mukopolysacharidosu, ©2024)

Léčba zůstává symptomatická (protéza, operace, konsolidace krku fúzí obratlů, cévní rekonstrukce průdušnice při téměř fatální obstrukci průdušnice, pomůcky pro chůzi nebo invalidní vozík). Rozhodující je neinvazivní posouzení obstrukce dýchacích cest v časném stadiu. Problém může nastat u celkové anestezie z důvodu obtížné intubace. Většinou je nutné provést zobrazovací vyšetření krční páteře. Klinická léčba zahrnuje transplantaci krvetvorných kmenových buněk (HSCT) a enzymovou substituční terapii (ERT), které vedou k částečnému obnovení klinického fenotypu, ale není uváděno, že by zlepšily projevy na kosterní soustavě. HSCT byla použita u více než 30 pacientů s MPS IVA, nicméně k vyhodnocení efektivity léčby jsou nutné další studie. U MPS IVB zůstává péče a nadále léčba podpůrná a chirurgická (Orphanet, 2024).

1.1.5 Mukopolysachridóza typ VI (MPS VI, syndrom Maroteaux – Lamy)

Tento typ onemocnění mukopolysacharidózy se vyskytuje jen sporadicky. Výskyt se udává u 1 dítěte z 500 000 narozených dětí. Příkladem toho je i fakt, že v České republice je diagnostikována pouze jedna dívka s tímto typem MPS VI. Zasaženy jsou zde všechny části těla vyjma centrální nervové soustavy. Je zřejmý vliv na kosterní strukturu, růst a motorické

dovednosti. Závažnost a průběh MPS VI mohou být proměnlivé během života (Společnost pro mukopolysacharidosu, ©2024).

Michalík et al. (2010) doplňují odkud MPS VI neboli syndrom Maroteaux – Lamy dostal své pojmenování. Jednalo se o dva francouzské lékaře – Dr. Maroteux a Dr. Lamy. Ti se v roce 1963 zasloužili o prvotní popis.

MedlinePlus (2021) vymezuje Mukopolysacharidózu typu VI (MPS VI), známou také jako Maroteaux-Lamyho syndrom takto: jedná se o progresivní onemocnění, které způsobuje zvětšování mnoha tkání a orgánů, jejich záněty nebo jizvy, a nakonec jejich zánik (atrofii). U tohoto onemocnění jsou také časté abnormality kostry. Rychlost, s jakou se příznaky zhoršují, se u postižených jedinců liší. Lidé s MPS VI obvykle nevykazují při narození žádné příznaky tohoto onemocnění. Příznaky a symptomy MPS VI se u nich většinou začínají projevovat v raném dětství. Symptomy MPS VI postihují mnoho tělesných systémů, včetně kosterního, srdečního a dýchacího.

MPS VI způsobuje různé kosterní abnormality, včetně velké hlavy (makrocefalie) s nahromaděním tekutiny v mozku (hydrocefalus), výrazných rysů v obličeji, které nesou označení též „hrubé“, a velkého jazyka (makroglosie). Mezi další znaky patří malý vzrůst, deformace kloubů (kontraktury), které ovlivňují pohyblivost, a dysostosis multiplex, která označuje mnohočetné abnormality kostry pozorované na rentgenovém snímku. U mnoha dětí s MPS VI se objevuje syndrom karpálního tunelu, který se vyznačuje necitlivostí, brněním a slabostí rukou a prstů. U lidí s MPS VI může docházet k zúžení páteřního kanálu (spinální stenóza) v oblasti krku v důsledku toho může docházet ke stlačení a poškození míchy. (MedlinePlus, 2021).

„Nezbytnou součástí léčby všech pacientů s MPS je sociální a symptomatická terapie. Původně byla paliativní a podpůrná léčba jedinou metodou pro postižené pacienty, která zahrnovala kromě sociální pomoci i rehabilitaci a dechovou rehabilitaci, podporu dýchání (tracheotomie a ‚CPAP-continuous positive airways pressure‘), transplantaci srdečních chlopní u srdečního selhávání, ortopedické korekce kostních abnormalit.“ (Společnost pro mukopolysacharidosu, ©2024)

Společnost pro mukopolysacharidosu (©2024) shledává enzymovou substituční terapii jako velmi nadějnou spolu s včasnou diagnostikou u těchto pacientů. Jedná se totiž o multisystémové onemocnění, a proto je nutné k němu přistupovat komplexně a terapeuticky, zahrnujeme zde i symptomatickou a sociální terapii.

„Transplantace hematoprotetickými kmenovými buňkami z kostní dřeně nebo z pupečnickové krve se v současné době u pacientů s MPS IV na rozdíl u pacientů s těžkou formou MPS I-H neuplatňuje. Genová terapie MPS IV je zatím pouze ve fázi výzkumu.“

(Společnost pro mukopolysacharidosu, ©2024)

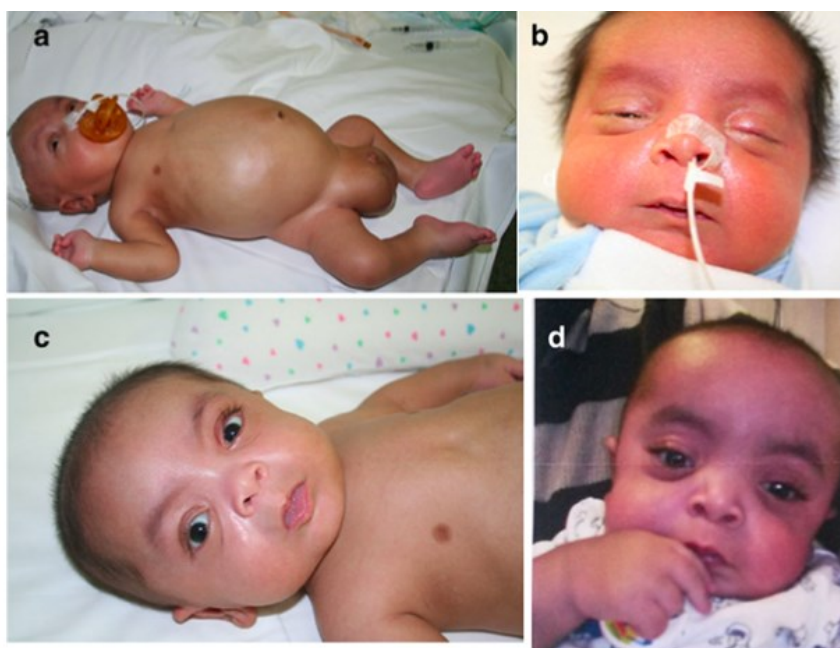
1.1.6 Mukopolysachridóza typ VII (MPS VII, syndrom Sly)

Mukopolysacharidóza typu VII (MPS VII) je vzácné dědičné onemocnění. Je považována za poruchu lyzozomálního ukládání (LSD), při níž genetická odchylka narušuje normální činnost lyzozomů v lidských buňkách. MPS VII je také znám pod názvem Slyův syndrom (Boston children's hospital, © 2005–2024).

Dle Hyánka (1990) byl tento typ MPS popsán roku 1973 jistým doktorem Sly a dalšími spolupracovníky.

Symptomy MPS VII mají širokou škálu a jejich závažnost a rozsah se u jednotlivých jedinců značně liší. Nejzávažnější forma MPS VII vede ke stavu známému jako hydrops fetalis, který lze pozorovat na Obrázku 4. V takovém případě se v tělesných tkáních před narozením hromadí nadbytečná tekutina a takové děti se bohužel často rodí mrtvé nebo umírají krátce po narození. Příznaky méně závažných forem MPS VII se mohou objevit v raném dětství (Boston children's hospital, © 2005–2024).

Obrázek 4 Hydrops fetalis



Zdroj: Furlan et al., 2018, s. 157

National MPS Society (©2024) uvádí, že se odhaduje výskyt MPS VII u 1 z 250 000 narozených dětí. Tento typ mukopolysacharidózy je jedním z nejvzácnějších.

Dosavadní přístupy k MPS VII jsou uzpůsobeny konkrétním pacientům a mohou zahrnovat enzymovou substituční terapii (ERT) a cílenou léčbu symptomů. Léčebné postupy vyžadují mezioborovou spolupráci a do značné míry závisí na tom, jak nemoc na dítě působí (Boston children's hospital, © 2005–2024).

MPS Society (©2023–2024) uvádí fakt, že u každého těhotenství je pravděpodobnost, že dítě zdědí MPS VII, zcela nezávislá na tom, zda bylo předchozí dítě postiženo MPS VII. Při každém těhotenství je pravděpodobnost 1:4, že dítě bude postiženo MPS VII.

2 Rodina

Velký sociologický slovník popisuje dnes rodinu jako „*Obecně původní a nejdůležitější společenskou skupinu a instituci, která je základním článkem sociální struktury i základní ekonomickou jednotkou a jejímiž hlavními funkcemi je reprodukce trvání lidského biologického druhu a výchova, resp. socializace potomstva, ale i přenos kulturních vzorů a zachování kontinuity kulturního vývoje.*“ (Petrusek et al., 1996, s. 940)

Naopak Ivo Možný, významný český pedagog a sociolog, který stál za vznikem Fakulty sociálních studií Masarykovy univerzity a poté se stal prvním děkanem, pojímá rodinu jako „*sociální zařízení, jehož základním účelem je vytvářet soukromý prostor pro reprodukci společnosti, stíněný proti vířícímu a nepřehlednému světu veřejnému. Chrání své členy, nemění svůj tvar, vnitřní uspořádání ani habitus a změny ve svém okolí vyrovnává. Vývoj či pokrok tím rodina ovšem nebrzdí. Naopak: svou stabilitou dynamiku umožňuje a v jistém smyslu i podporuje, protože brání společenský systém před chaosem zhroucení.*“ (Možný, 2008, s. 14)

Sobotková (2012) vnímá rodinu jako základní a klíčové prostředí, ve kterém lidé prožívají a formují své zkušenosti a vzorce chování od raného dětství přes dospělost až po smrt. A proto konstatuje jako nepochopitelný fakt, že se psychologie tak dlouhý čas interesovala pouze o samotného jedince, aniž by se snažila pochopit a popsat jaké prostředí právě jedince formuje.

V pedagogickém slovníku nacházíme poněkud obsáhlejší a výstižnější definici rodiny: „*Nejběžnějším modelem rodiny je tzv. nukleární rodina, kterou tvoří nejbližší příbuzní, tj. oba rodiče a děti. V posledních desetiletích se model rodiny, který je historicky flexibilní, významně proměňuje. Zvyšuje se variabilita rodinných typů, zahrnující nejen rodinu vlastní a úplnou, ale také rodinu neúplnou, nevlastní a náhradní. Současné pojetí tenduje k chápání rodiny jako sociální skupiny nebo společenství, žijícího ve vlastním prostoru – domově, uspokojující potřeby, poskytující péči a základní jistoty dětem.*“ (Průcha et al., 2001, s. 202)

Kimplová et al. (2023) hovoří o současných trendech v rodině, neustálé transformaci rodinných struktur a také rolí s nepřetržitým procesem, který odpovídá změnám v sociálním prostředí. Zastává také názoru, že v dnešní době nelze hovořit o tradiční rodině.

Kuchařová et al. (2019) sdílí názor o novodobém vývoji a změně forem rodinného soužití. Transformace se neprojevuje pouze v rodinném uskupení, ale také dochází ke změně životních preferencí, plánů a celkového pohledu na rodinný život. S tím také souvisí rapidní změna v pojmání manželství a partnerství. Právě ono manželství není chápáno a bráno jako kdysi, zatímco hodnota rodiny zůstává.

Avšak Skopalová (2014) poukazuje na historický kontext, kdy rodinu tvořil malý počet členů domácnosti, přibližně 4–5 osob. A také uvádí fakt, že lidé do manželství vstupovali v pozdějším věku, přibližně kolem 25–26 let. V minulosti mnoho lidí nebylo schopno naplnit požadavky, které limitovaly uzavření manželství (např. nepatřila jim žádná půda, taktéž zde sehrálo svou roli dědické právo prvorozeného syna atd.). Z toho důvodu byla velká část populace svobodná.

Možný (1990) podotýká, že rodinu v předešlé době přednostně spojovaly ekonomické potřeby. Situace v rodině, a to nerovnost mezi mužem a ženou, se výrazně projevovala jak po stránce majetkové, tak po té sexuální. Okrem církevních důvodů zde byly právě důvody ekonomické, které znemožňovaly rozpad manželství. A proto byla žena na muži stále závislá. V dnešní době je však tato situace jiná, členové rodiny bývají soběstační a nejsou na sobě finančně závislí. V důsledku toho hovoříme o snížené důležitosti manželského svazku, a s tím také postupně stoupá rozvodovost.

Kraus, Poláčková (2001) uvádějí ve své publikaci několik málo charakteristik současné rodiny. Model současné rodiny se dlouhá léta formoval až do dnešní podoby.

Jako první uvádějí autoři fakt, že mnoho funkcí rodiny již obstarávají právě jiné sociální instituce. Na rodinu jsou tedy kladeny pouze malé nároky, a proto se zde mohou objevovat pojmy jako krize, rozpad či konec. Koncept zakládání rodiny pomalu ztrácí svou tradiční podobu. Až příliš velká volnost umožňuje partnerské soužití bez toho, aniž by uzavřeli manželství. Právě s tím vzrůstá podíl rodin postavených na soužití partnerů bez nutnosti uzavření manželského svazku. Rodinná stabilita klesá, a to má za následek vysokou míru rozvodovosti. Rozvodem v dnešní době končí přibližně 40 % manželství. Nemluvě o tom, že ve většině případů figurují i děti (Kraus, Poláčková, 2001).

Změnou prochází také celková struktura rodiny. To znamená, že se výrazně redukuje počet dětí v rodině a také se omezuje vícegenerační soužití. Do popředí rovněž vstupuje plánované rodičovství a s tím spojená možnost užívání antikoncepce. Vztah k umělému přerušení těhotenství je víceméně volný a otevřený. Prodlužuje se také čas, kdy děti setrvávají s rodiči v jedné společné domácnosti. Lze zde hovořit také o změně v organizaci rodinného cyklu, tzn. rodiči se často stávají lidé vyššího věku a prarodiče jsou stále zapojeni v proudu pracovního procesu. Čas strávený v práci výrazně převyšuje čas strávený s dětmi a v kruhu blízkých a rodiny. Na úkor rodiny, bohužel, musí mnoho lidí upřednostňovat pracovní povinnosti. Po shrnutí všech těchto charakteristik současné rodiny se objevuje otázka, zda opravdu je rodina stále tím, čím byla, tj. základním kamenem lidské společnosti (Kraus, Poláčková, 2001).

Máchová (1974) uvádí toto pojmové vymezení rodiny. Definuje rodinu nukleární neboli základní. Ta je vymezena otcem, matkou a dětmi, jež žijí spolu ve společné domácnosti. Dále

hovoří o rodině rozšířené, jejímiž členy mohou být například příbuzní, a to zejména prarodiče, tety, strýcové atd. Rodina, v níž se jedinec sám narodil je označována jako rodina orientační. A poslední rodinu označuje pojmem prokreační neboli rodina rozmnožující. Jak už z názvu vyplývá, jedná se o rodinu, která nově vzniká na základě uzavření manželství mezi dvěma jedinci.

2.1 Význam rodiny

Pojem rodina nese mnohostranný význam, a to pro všechny členy rodiny a také pro společnost. Podstatu rodiny mohou partneři spatřovat v tom, že je to místo, kde dochází k naplňování a uspokojování vzájemných potřeb, patřičné podpoře a spolupráci. Také se jedná o místo odpočinku, kde může člověk jednoduše pustit své myšlenky a sdílet radosti či strasti s ostatními. Pro děti rodina znamená prostředí, kde dochází k uspokojování primárních potřeb a k tvorbě představ co je náplní budoucí rodičovské role. Rodiče výchovně vedou děti, snaží se jim ukazovat správnou cestu v životě a v neposlední řadě jim poskytují domov. Jakmile se v rodině vyskytnou malé děti, rodina se stává také místem stresu a strachu, poněvadž rodiče věnují dětem všechn svůj čas a chtějí jim předat vše potřebné (Bakošová et al., 2005).

„Rodina může přinést svým členům pocit velkého štěstí, ale i bezbřehého zoufalství. Pro mnohé děti i dospělé platí, že nejlepší fyzická, mentální, společenská, morální i emocionální podpora přichází z rodiny. Jiní lidé však nacházejí v horšících se rodinných vztazích pouze utrpení a pocity úzkosti.“ (Melgosa, Posse, 2003, s. 16)

2.2 Typologie rodiny

Dunovský (1986) definuje čtyři typy rodin, z hlediska funkčnosti, tzn., zda rodina plní funkce vázané na rodinu či nikoli:

- Funkční rodina
- Problémová rodina
- Dysfunkční rodina
- Afunkční rodina

Funkční rodina

Jedná se o typ rodiny, kde vládne vzájemné porozumění a respekt. Rodiče dbají na správnou výchovu dětí a také zabezpečují zdravý vývoj dítěte. Konflikty či neshody jsou řešeny

přiměřeným způsobem a velký důraz je zde kladen na vzájemnou komunikaci (Dunovský, 1986).

Matoušek (1993) doplňuje, že právě pevné pouto a spojení mezi rodiči vytváří harmonii a klid a žádné okolní vjemy to nemohou narušit.

Problémová rodina

Jako problémovou lze definovat rodinu, ve které dochází k narušení určitých funkcí, avšak tyto nuance neohrožují chod rodiny a nepůsobí negativně na vývoj dítěte. Rodina je kompetentní vzniklé problémy sama vyřešit, popřípadě požádat o pomoc a radu třetí osobu (Dunovský, 1986).

Dysfunkční rodina

Je charakteristická výskytem závažnějších poruch funkcí, buď pouze některých, nebo všech. To způsobuje hrozbu pro rodinu, ale i pro děti a také velmi negativně působí na samotný vývoj dítěte. Komunikace mezi členy domácnosti vážne a opakovaně dochází ke slovním ale i fyzickým konfliktům. Jak ve vztahu rodič dítě, tak i mezi rodiči navzájem. Tato situace bývá alarmující, a proto si také žádá odborníky, kteří se zaměří na dlouhodobou a soustavnou pomoc a podporu rodině (Dunovský, 1986). Děti čelí značnému riziku narušení jejich vývoje či výchovy, a proto je důležité o této situaci uvědomit vnější instituce (Helus, 2015).

Matoušek (1997) vnímá dysfunkční rodinu jako prostor, kde vládne nepříjemná atmosféra s výraznými prvky nedůvěry. Rodina bývá rozdělena na dvě skupiny, a členové rodiny spolu nikterak nekomunikují.

Afunkční rodina

Klégrová a Zelená hovoří o afunkční rodině když: „... *poruchy jsou tak velkého rázu, že rodina přestává plnit svůj základní úkol a dítěti závažným způsobem škodí, nebo je dokonce ohrožuje v samotné existenci. V populaci se vyskytuje asi 0,5 % takovýchto rodin.*“ (Zelená, Klégrová, 2006, s. 8)

Dunovský (1986) shledává v takové situaci nápravu jako bezpředmětnou a jako adekvátní východisko spatřuje odebrání dítěte a umístění jej v náhradní rodině či ústavu. Poukazujeme zde na fakt, že ohrožení se nemusí týkat pouze dětí samotných ale i některého z partnerů.

Bakošová et al. (2005) rozlišuje typologii rodin dle úplnosti:

- **Úplná**

Úplnou rodinou je označována taková rodina, kde společnou domácnost sdílí otec, matka a alespoň jedno dítě. V takové rodině má každý člen vymezenou svou roli.

Dle způsobu soužití ji dále klasifikujeme na harmonickou, konsolidovanou a doplněnou.

- **Neúplná**

Neúplná rodina je tvořena pouze jedním rodičem spolu s dítětem nebo víc dětmi. Jeden rodič, ve většině případů matka, zastává funkci obou rodičů. Což vnímáme jako velice náročné jak fyzicky, tak psychicky.

Řadíme zde například rodinu vdov a vdovců, rodinu svobodné matky, rodinu s jedním rodičem (rozvod) a rodinu bezdětnou (manželství).

Helus (2015) podotýká, že role otce může být za určitých okolností nahrazena a zastoupena jinými muži. Například se může jednat o dědečka, nového přítele matky či strýce.

2.3 Funkce rodiny

„Rodina ve svém souhrnu zajišťuje mnoho činnosti – zabezpečuje své členy hmotně, pečuje o zdraví, výživu a kulturní návyky svých členů, vytváří specifické socializační a výchovné prostředí pro děti, předává jim kulturní dědictví, vštěpuje jim morální postoje, ovlivňuje je, usměrňuje, chrání a podporuje. Rodina plní určité role i ve vztahu ke společnosti – je to především reprodukce obyvatelstva, a to jak reprodukce biologická, tak i kulturní“ (Kraus, Poláčková, 2001, s. 79)

Špaňhelová (2010) uvádí klasifikaci základních funkcí rodiny, a to z pohledu sociální psychologie:

- **Biologicko-reprodukční**

Hlavním cílem této funkce je zajistit pokračování rodu početím a zrozením nového jedince tzn. tvorba nových generací (Špaňhelová, 2010).

Máchová (1974) označuje tuto funkci jako biologickou a hlavní smysl shledává v uspokojování sexuálních potřeb manželů a také rozmnožovacích pudů.

Oproti tomu Skopalová (2014) hovoří o novodobém označení této funkce, a to pojmem funkce sexuální. Rozdíl vnímá v sexuálních aktivitách za účelem zplodit dítě a v sexuálních aktivitách bez záměru plodit potomstvo.

Dunovský (1986) udává, že pokud se z různých důvodů v rodině nerodí děti, může se jednat o poruchu biologicko-reprodukční funkce. O takové poruše můžeme dle autora hovořit i v případě, že se v takové rodině rodí děti jakkoliv poškozené.

- **Ekonomicko-zabezpečovací**

Jak již z názvu vyplývá, úkolem této funkce je zabezpečení (zajištění) členů domácnosti po stránce ekonomické. Je zde kladen důraz na to, aby nikdy nedošlo k převýšení míry emocionální funkce, což by mohlo negativně ovlivnit další vývoj dítěte (Špaňhelová, 2010).

- **Emocionální**

Rodina na dítě působí přes city a pocity, tj. emocionálně. Dítě zahrnuje láskou a pomáhá mu s vyjadřováním, se sdílením pocitů. Hlavním cílem této funkce je poskytovat dítěti emocionální podporu a pocit bezpečí (Špaňhelová, 2010).

- **Socializačně výchovná**

Snaží se děti vychovávat k tomu, aby jim začleňování do společnosti nečinilo žádné obtíže a také aby dokázaly vycházet a komunikovat s jinými dětmi a také s dospělými (Špaňhelová, 2010).

Máchová (1974) označuje tuto funkci jako primárně výchovnou a také hovoří o změnách, které nastávaly v průběhu let, co do obsahu tak i do rozsahu.

Dle Heluse (2015) vymezujeme deset základních funkcí rodiny takto:

1. *„Rodina uspokojuje základní, primární potřeby dítěte v raných stádiích jeho života.*
2. *Rodina uspokojuje velice závažnou potřebu organické příslušnosti dítěte.*
3. *Rodina skýtá dítěti již od nejútlejšího věku akční prostor, tzn. prostor pro jeho aktivní projev, činnou seberealizaci, součinnost s druhými.*
4. *Rodina pozvolna uvádí dítě do vztahu k věcem rodinného vybavení.*
5. *Rodina výrazně určuje prvopočáteční prožitek sebe sama jako chlapce/dívky.*
6. *Rodina skýtá dítěti bezprostředně působící vzory a příklady.*
7. *Rodina v dítěti zakládá, upevňuje a dále rozvíjí vědomí povinnosti, zodpovědnosti, ohleduplnosti a úcty jako něčeho samozřejmého.*
8. *Rodina otevírá dítěti příležitost vejít do mezigeneračních vztahů a tím hlouběji proniknout do chápání lidí různého věku, různého založení, různého postavení.*
9. *Prostřednictvím rodičů, prarodičů, starších sourozenců, příbuzných a přátel rodina navozuje v dítěti představu o širším okolí, o společnosti a světě.*
10. *Rodina je dětem a dospělým prostředím, kde se mohou svěřit, očekávat moudré, trpělivé a včítivé vyslechnutí, radu a pomoc; je útočištěm v situacích životní bezradnosti.“* (Helus, 2015, s. 219–222)

3 Rodina a dítě nemocné mukopolysacharidózou

Matějček (1992) shledává rodinu jako místo, které nás neustále formuje a je označováno pojmem dokonalý systém. Avšak i v tomto dokonalém soužití může nastat ohrožení. Již před narozením dítěte se v rodině utváří vztahové vazby. Do popředí tedy vstupuje otázka, zda jsou mezigenerační vztahy podobné nebo se liší u rodin pečujících o dítě s postižením. Příchod dítěte na svět pečlivě prověří vztah mezi partnery a také je významným stresorem, který ovlivňuje soužití.

Michalík et al. (2012) považuje za primární faktor, jež má velký vliv na prostředí rodiny a také situací v ní, neodvratnou a neúprosnou progresi tohoto onemocnění. Pro toto onemocnění je typická snížená schopnost až úplná ztráta funkce organismu dítěte. Vzhledem k těmto okolnostem obvykle rodina čelí následujícím situacím:

- Postupné zhoršování zdravotního stavu dítěte často přináší zvyšování nároků na péči
- Stále probíhající změny osobnosti dítěte vyžadují adaptaci okolí, včetně změn v chování, prostředí a stálé péče
- Stoupající potřeba odborné pomoci od lékařů, poradenských pracovníků a specialistů ve školních poradenských zařízeních
- Zvyšující se nezáměr od okolí, jak širšího, tak postupně i blízkého
- Výzvy, kterým čelí rodina dlouhodobě nemocného dítěte, zahrnují interakci s lidmi v bydlišti, známými, přáteli a širší rodinou
- Rodina se potýká se zhoršující se ekonomickou situací kvůli domácí péči o nemocné dítě. Tato dlouhodobá péče může narušit, a dokonce ohrozit partnerské a rodinné vztahy a vést k postupnému až úplnému vyčerpání, únavě a depresivním náladám. Momenty radosti a hrdosti spojené s náročnou péčí jsou vzácné a méně časté (Michalík et al., 2012).

Dle Michalíka et al. (2012) nelze dle žádných kategorií srovnávat život rodiny, která pečuje o dítě s „běžným“ zdravotním postižením a rodiny, která se dlouhodobě stará o dítě s mukopolysacharidózou.

Rodičům většinou vybíhají myšlenky spojené s budoucností a také ohledně zabezpečení rodiny. U mladých rodičů, což není zcela běžné, se objevují otázky spojené s tématem smrti. Rodiče se zabývají tím, co by se stalo, kdyby například zemřeli předčasně. I přesto, že v běžných rodinách tyto myšlenkové pochody většinou nejsou, u pečujících rodin to bývají myšlenky velice časté (Michalík et kol., 2012).

Dle Michalíka et al. (2012) má velký význam socializace dětí s mukopolysacharidózou v dětském kolektivu. Taková socializace je velmi důležitá i pro samotné rodiče.

Web Děti úplňku (2020) představuje v krátkém dokumentu dvě rodiny dětí s MPS. V dokumentu rodiče hovoří o strachu ze svěřením dítěte do ústavní péče. Byli by však vděční za pomoc formou asistenčních služeb, aby získali alespoň trochu času pro sebe. Uvádí také, že tyto služby většinou nebývají dostupné, jelikož se tento sektor potýká s nedostatkem personálu, a rodiče zůstávají na péči sami.

Onemocnění prochází několika fázemi, přičemž každá má vliv na osobnost dítěte. Když rodiče poprvé slyší o této zákeřné nemoci, jejich dítě ještě nevykazuje žádné známky tohoto onemocnění. V první fázi se začíná měnit chůze, a to ve velice nestabilní a neobratnou. Děti začínají zakopávat a vrací se zpět ve svém vývoji. Další zaznamenáváme fázi hyperaktivní, která je velice náročná jak pro rodinu, tak pro okolí (sousedí, cizí lidé na ulici). Rodina dětem také musí přizpůsobit prostory v domě či bytě. To znamená, že všechny věci musí zmizet z dohledu a dosahu dítěte. Rodiče většinou nemají možnost dítě umístit do jakékoli odlehčovací služby, důvodem je nedostatečná kapacita a také agresivita u dítěte. Stává se, že rodičům jednoduše dojdou síly a dítě končí v nemocnici nebo na psychiatrickém oddělení. V pozdější fázi onemocnění dítě ztrácí schopnost chůze a trpí trvalou inkontinencí. Pro rodinu je nezbytné zajistit nové zdravotní pomůcky a také musí obstarat bezbariérové bydlení (Společnost pro mukopolysacharidosu, 2020).

„Rodina vývojem onemocnění ztrácí opakovaně půdu pod nohama – ze dne na den může být všechno jinak. Všechna období změn v sobě nesou nepředstavitelnou zátěž pro rodinu.“

(Společnost pro mukopolysacharidosu, 2020, s. 4)

3.1 Moment zjištění – sdělení diagnózy

Tomalová et al. (2015) v publikaci uvádí, že sdělení diagnózy je v kompetenci odborného lékaře a je velice individuální jakým stylem a způsobem je diagnóza sdělena. Velice se to různí, někteří lékaři jsou vnímaví, empatictí a chápou křehkost tohoto momentu. Avšak najdou se i takoví, kteří jsou bezohlední a rodičům neposkytnou prostor si o dané situaci promluvit. Dávají patrně najevo své pracovní vytížení a nedostatek času. V tomto případě je velice důležité tento prostor rodičům dát a pokud možno jim sdělit diagnózu v co nejvíce příjemném prostředí.

„Lékař by měl mít vždy dostatek času a prostoru, aby rodičům diagnózu sdělil, měl by projevit dostatečný zájem a informace o onemocnění sdělovat co nejdříve po jeho zjištění. Tohoto procesu sdělování by se měli účastnit oba rodiče. Lékař by měl informace předávat za

přítomnosti dítěte, což odbourává pocit pouhé diskuse nebo rozhovoru.“ (Michalík, Hájková 2023, s. 37)

V okamžiku, kdy se rodiče dozvídají diagnózu svého dítěte vyvěrá na povrch nespočetné množství otázek typu: „Proč zrovna já?“ nebo „Proč zrovna moje dítě?“ Spolu s otázkami se objevují i odpovědi typu: „Vždyť je to nespravedlivé!“ Šoková reakce, která se dostaví v prvním momentu, v prvních sekundách a minutách je zcela běžná a normální. Spolu s tím je také zcela v pořádku, když rodiče zapomenou základní informace sdělené lékařem (Tomalová et al., 2015).

Tomalová et al. (2015) klade důraz na dostatek času, který rodiče v těchto prvotních momentech potřebují na vstřebání takového sdělení. Také poukazuje na důležitost otázek, se kterými se rodiče (po potřebném čase) mohou na lékaře obrátit. Následuje dlouhá etapa různých vyšetření. Tato vyšetření absolvují jak rodiče, tak i nejbližší rodina (děti, sourozenci rodičů a také jejich děti).

„Sdělení závažné diagnózy nebo informace o postižení dítěte je pro rodiče vždy velmi náročnou životní situací. Každý se s touto realitou vyrovnává svým vlastním specifickým způsobem.“ (Tomalová et al., 2017, s. 10)

Fáze, kterými si rodiče dětí s MPS zřejmě procházejí (Tomalová et al., 2015):

1. ŠOK

Bývá prvotní reakcí na oznámení diagnózy. Demonstruje se zaskočením, strnutím a nemožností jakékoli reakce. Běžně se objevují pocity úzkosti a také pocity totální bezmoci.

2. POPŘENÍ

Neschopnost rodičů přijmout diagnózu vede k vyhýbaní se a popírání situace. Mnohdy rodiče hledají jiné odborné lékaře, kteří by tento verdikt vyvrátili či změnili.

3. HNĚV

Hněv se pojí se situací hledání viníka. Člověk pro své vnitřní uklidnění potřebuje hledat a najít alespoň nějaké logické vysvětlení. V této fázi se také může vyskytnout nenávisť vůči rodičům zdravých dětí a rodiče mohou také svou zlost přenášet na své okolí.

4. SMLouvÁNÍ

Jedná se o přechodné období, kdy rodiče již začínají akceptovat danou skutečnost. Neustále se však snaží najít kompromis, jak by to šlo udělat, aby u svých dětí viděli alespoň malé zlepšení.

5. DEPRESE, SMUTEK

Nastává vyrovnávání se s faktem, že jejich dítě trpí vážným onemocněním. Rodiče začínají vidět realitu a s tím se pojí pocity smutku, strach, sebelítost, depresivní a úzkostné stavy ale také pocity nejistoty.

6. SMÍŘENÍ

Jedná se o poslední fázi, kdy rodiče již přijímají skutečnost. Každý se s tímto faktem vyrovnává individuálně a začíná brát dítě takové jaké je. Rodiče se začínají účastnit léčby dítěte a také přemýšlí často nad nejistou budoucností. Délka těchto fází i schopnost se vyrovnat s faktem, že dítě trpí velmi závažnou chorobou je velice různá a individuální, a ne každému se to podaří (Tomalová et al., 2015).

Autorka Kübler-Ross (2015) popsala v publikaci „O smrti a umírání“ pět stádií psychických reakcí na skutečnost blížící se smrti. Tento model zahrnuje POPÍRÁNÍ a IZOLACI, ZLOST, SMLOUVÁNÍ, DEPRESI a na závěr AKCEPTACI.

3.2 Reakce okolí a potřeba pomoci

„Onemocnění dítěte většinou nezasáhne jen samotné rodiče, ale i blízké okolí – sourozence dítěte, prarodiče, kamarády, sousedy. Dozvědí se o tom kolegové v práci, lidé z vedlejšího paneláku.“ (Michalík et al., 2015, s. 22)

Rozdíly v prožívání sledujeme nejprve u partnerů, kdy se může stát, že u jednoho z partnerů neustává pláč a smutek, naopak druhý působí dojmem, že je silný a vyrovnaný. Naopak někdo má potřebu sdílet tuto situaci s ostatními a další se uzavře do svých myšlenek a nevyhledává pomoc ani sdílení. Nic není špatně, jedná se o velice specifickou a individuální situaci a každý potřebuje jinak dlouhý čas na zpracování. Je velice důležité hovořit o tomto onemocnění se sourozenci nemocných dětí a sdělit jim novou situaci co nejdříve. U dětí se objevuje nepřeberné množství otázek ohledně zdravotního stavu jejich sourozenců a také mohou nastat obavy z toho, že sami toto onemocnění budou mít. Velmi důležitá je snaha rodičů nalézt balanc, a tedy rozdělit svůj čas i mezi zdravého sourozence (Michalík et al., 2015).

V celém tomto procesu je též zainteresováno blízké okolí. Tety, strejdové, babičky, dědečkové, kolegové z práce ale i například sousedé, ti všichni se zajímají, jak se rodině vede, co dítě právě prožívá a co tato nemoc s sebou nese. Avšak rodiče může v prvních chvílích přepadnout strach z otázek či nechut' komukoli cokoli sdělovat (Michalík et al., 2015).

Mezi hlavní pilíře sociální podpory řadíme přirozené systémy (tj. rodina, známí, příbuzní atd.), také náboženská společenství, podpůrné komunity, které jsou vedeny odborníky a taktéž svépomocné skupiny. Nesmíme zde ani opomenout právě blízké přátelé, kteří mohou rodině nabídnout telefonickou podporu či osobní návštěvu, ale také sousedé, poradny či krizová centra a v neposlední řadě organizace, spolky a lidé ve stejné nebo podobné situaci (Tomalová et al., 2015).

Michalík et al. (2010) hovoří o nutnosti poskytnutí pomoci těmto rodinám a také spatřuje rozdíly v míře potřebné pomoci. Jinak situaci budou vnímat rodiče jejichž dítě zatím nevykazuje známky tohoto závažného onemocnění a jeví se jako zcela intaktní. Existuje mnoho způsobů, jak podporu a pomoc poskytnout. V některých případech se rodiče styděli o pomoc požádat, jak o pomoc a podporu slovní, tak ani nechtěli podat žádost o přiznání tzv. mimořádných výhod (tzn. ZTP průkazky).

3.3 Proměny nemoci a nutnost přizpůsobení

V průběhu onemocnění mukopolysacharidózy se rodiče potýkají s mnoha věcmi, které nemohou jakkoliv ovlivnit. Do života jim také vstupují situace, které se jeví jako nezvratné a konstantní. Není možné s tímto nikterak bojovat, ba dokonce před tím utíkat. Nicméně chtít nechtít, tyto změny v průběhu času bohužel nastanou. Hovoříme zde o smutném osudu těchto dětí a neodvratitelném progresivním průběhu nemoci (Michalík et al., 2010).

Michalík et al. (2010) zmiňuje ve své publikaci oblasti, které se u dětí s MPS v průběhu progresu onemocnění mění. Jako první poukazuje na faktor chůze. U někoho se ztráta chůze projevuje postupně a mírným tempem, naopak jinde může dojít k úplné ztrátě ze dne na den. Další oblastí, u které dochází k výrazné změně, je noční nespavost. Jedná se o dlouhé časové úseky bdění, které se střídají s krátkými spánkovými pauzami. Jestliže tyto stavy trvají dlouhou dobu, znamenají pro dítě velký problém. Představují pro dítě ohromnou psychickou a později také fyzickou zátěž. V prvních fázích nemoci se také objevují modifikace v oblasti sociálního chování dítěte. Náročnost spočívá v tom, že rodiče většinou ještě nejsou seznámeni s diagnózou svého dítěte. Rodičům je chování dětí na veřejnosti nekomfortní, okřikují je a mnohdy se za něj také stydí.

3.4 Přijetí onemocnění a hledání řešení

„Přizpůsobení znamená v tomto případě přijetí situace. A s přijetím může nastat zklidnění a snad i pochopení. Pochopení a uvědomění si podstatného. Někomu třeba pomůže věta: o co jde – vždyť nakonec je všechno opravdu na mě.“ (Michalík et al., 2010, s. 86)

Většina rodičů má v sobě neustále malé zrnko naděje, a proto se často uchylují např. k alternativním léčebným metodám a doufají v zázrak. Výjimkou není ani návštěva léčitelů, šarlatánů, homeopatů či psychotroniků. Je pochopitelné, že rodiče vyhledávají a důvěřují komukoli, kdo jim dá sebemenší naději na vyléčení jejich dítěte. Avšak zejména u vzácných onemocnění se ve většině případů rodiče setkávají s neúspěchem (Tomalová et al., 2015).

Tomalová et al. (2015) zvažuje, zda se dá vůbec hovořit o smíření se či přijetí této vážné choroby. Důležité však je, aby si rodiče uvědomili, jaké jsou predikce, a i přes to všechno prožili s dětmi krásné okamžiky, dokud je to jen možné.

Jako velmi významný fakt Tomalová et al. (2015) shledává důležitost času pro sebe, který by si rodiče měli věnovat a vnímat také, co potřebují oni, aby nabrali další síly.

Faktory, jež mají vliv na přijetí onemocnění a také na vypořádávání se s nemocí v rodinném kruhu jsou následovné. Prvním faktorem, velmi zásadním, je druh nemoci či postižení. Zvláště obtížné přijetí shledáváme u velmi těžce nemocného dítěte se špatnou prognózou nebo také u dítěte s podezřením na postižení mozku (Říčan, Krejčířová, 2006).

„Obecně představuje mentální postižení pro rodiče větší stres než jiné typy postižení, protože bývá více zasazeno i jejich vlastní sebehodnocení.“ (Říčan, Krejčířová, 2006, s. 73)

Jako další významný faktor je uváděna etiologie nemoci či postižení. Porozumění příčinám může rodičům usnadnit cestu k přijímání faktu, že jejich dítě je nemocné. Bezesporu nejobtížněji se jeví situace, kdy je příčina postižení neznámá. Poté to jsou například specifické rysy nemocného dítěte, ale také rezistence vůči stresu ze strany ostatních rodinných příslušníků a rovněž jejich individuální vlastnosti. Následujícím faktorem jsou strategie zvládnání. Každý jsme individuální osobnost a každý z nás volí jiné techniky zvládnání (Říčan, Krejčířová, 2006).

„V případě akutních stresů (po sdělení diagnózy, v případě nutnosti intenzivní akutní léčby apod.) patří k neadaptivnějším aktivní typ zvládnání, který je zaměřený přímo na řešení problému, získávání informací na akci.“ (Říčan, Krejčířová, 2006, s.73–74)

Svou roli zde také hraje prostředí rodiny, uspořádání rodinného systému, vztahy v rodině a v neposlední řadě mezi faktory ovlivňující přijetí onemocnění řadíme bezpochyby vliv okolí. Je zde velmi důležitá míra sociální podpory, která je rodině poskytována. Rodiny mají ve většině případů sklony k tomu, distancovat se od okolí.

„Větší stres představuje péče o nemocné či postižené děti obecně pro svobodné či rozvedené matky. Význam má i počet dětí v rodině.“ (Říčan, Krejčířová, 2006, s. 73)

Říčan, Krejčířová (2006) rovněž uvádějí, že jedná-li se o onemocnění dlouhodobého charakteru, nelze hovořit o úplné adaptaci. S každou progresí nemoci nastává pro rodiče nový šok. V mnoha případech ještě intenzivnější, než tomu bylo při sdělení diagnózy.

3.5 Sourozenci nemocného dítěte

„Mít sourozence znamená mít už v dětství možnost získávat zkušenosti v sociální interakci, naučit se projevovat loajalitu, pomáhat a ochraňovat nebo přejímat modely konfliktů a jejich

řešení, modely dominance a soutěžení, a toto naučené přenášet do jiných sociálních vztahů.“ (Kern et al., 1999, s. 231)

Jako zcela pochopitelné Michalík et al. (2010) uvádí, že nemocné dítě mívá od rodičů větší pozornost než právě dítě zdravé. Stejně tak, když je dítě nemocné s chřipkou. Je naprosto jasné a běžné, že rodiče zaměří větší pozornost právě na toto dítě, nicméně neopomíjejí dítě zdravé. To platí dvojnásob, pokud se jedná právě o onemocnění zvané mukopolysacharidóza. Je zcela zřejmé, že dítě s MPS potřebuje nadstandartní péči a nepřetržitý dohled, ale také bychom neměli zapomínat právě na intaktního sourozence. Sourozenec se postupem času dostává do tzv. role pečovatele a tím pádem je součástí neustálé domácí péče. Ne vždy se musí jednat o záporný jev, dítě získá mnoho zkušeností a dovedností, které může později využít.

Intaktní sourozenci se potýkají nejen s běžnými výzvami spojenými se sourozeneckými vztahy, ale také právě díky onemocnění jejich sourozenců musí čelit situacím, jež jsou typické pro toto onemocnění (Michalík, Hájková, 2023).

Jak jsme již zmiňovali výše, je velmi důležité se sourozenci o tomto onemocnění neustále hovořit, aby se obavy o dítě s MPS, u zdravých sourozenců, objevovaly co nejméně (Michalík et al., 2015).

Jedná-li se o prvorozené dítě, vyvstávají zde i otázky pojící se s prožíváním u rodičů. Rodiče mohou mít obavy z možnosti dalšího dítěte nebo se též může objevit strach spojený s tím, zda vůbec mohou mít zdravého potomka. Rovněž se vyskytuje znepokojení, jak to vše zvládnou, když se jim narodí druhé dítě (Hájková, Michalík, 2024).

Tomalová et al. (2015) za nejdůležitější považuje poskytnout zdravému dítěti dostatek času na přijetí a porozumění celé situaci.

Společnost pro mukopolysacharidosu (2020) hovoří o víkendových rehabilitačně terapeutických setkáních, která jsou každoročně pořádána. Tato setkání mají velmi pozitivní vliv na rodinu jako takovou, ale také mají nezanedbatelný terapeutický význam pro zdravé sourozence. Ti si mnohdy nesou své problémy, které jsou zapříčiněné specifickým vnímáním onemocnění MPS okolím právě nemocného dítěte.

Grant et al. (2021) realizovali online průzkum, který byl zaměřen na zkušenosti sourozenců dětí s MPS. Účastníci uvedli, že se starají o své sourozence s MPS v různých věkových kategoriích. Zatímco více než 62 % sourozenců často pociťovalo smutek z toho, že mají bratra nebo sestru s MPS, více než 90 % sourozenců uvedlo, že mají své sourozence rádi, a také vyjádřili své pocity hrdosti. Sourozenci si přáli obdržet informace o MPS, pokyny pro činnosti spojené s péčí o sourozence, možnost genetického poradenství a příležitosti k navazování kontaktů s dalšími sourozenci. Rodiny a odborníci by měli vnímat jedinečné zkušenosti

a potřeby sourozenců, zahrnout sourozence do lékařských rozhovorů a plánů péče, zda je to jen možné. A také poskytnout sourozencům informační zdroje a dostatek emocionální podpory.

3.6 Vyčerpání a únava z dlouhodobé péče

„ Já jsem si pořád připadala jako vyždímaný citrón, naprosto bez energie a neschopná už čehokoliv, než je dennodenní starání se o děti, a nějaké vyřizování bylo už pro mě nad lidské síly – maminka syna s MPS.“ (Němcová, Mašindová, 2019, s. 9)

Michalík et al. (2010) upozorňuje na fakt, že mnohdy rodiče nedbají rad ohledně odpočinku, zvolnění tempa či relaxu. Když se dozvídají diagnózu svého dítěte, jsou relativně mladí, kolem dvaceti až třiceti let, a také jejich děti ještě nevykazují známky onemocnění MPS. Děti chodí do běžných školek a školiček a jediným projevem je větší „zlobení“. Až v průběhu času nastanou perné chvíle a rodiče zjistí, že jsou na pokraji svých sil. Počínajíc běžnou únavou až po úplné psychické vyčerpání. S postupným zhoršováním onemocnění bude potřeba zvyšovat péči o dítě. V průběhu let s přibývajícím péči poroste i věk rodičů. Právě proto je kladen neustále větší důraz na odpočinek, který by si rodiče měli dopřávat.

Děti s mukopolysacharidózou mají zvláštní potřeby a jsou stále více závislé na svých rodičích. Rodiče dětí s MPS pocítují určitá omezení ve svém společenském životě a také zažívají některé obtíže související s dědičnými zvláštnostmi onemocnění, překážkami v systému zdravotní péče a nedostatečně důrazným přístupem. Rodiče se vyrovnávají se stresem prostřednictvím víry a duchovních hodnot a sociálních podpůrných uskupení. Péče o dítě má dopad na jejich psychosociální zdraví, a tedy vykazují vysokou míru úzkosti, deprese a stresu ve srovnání s těmi, kteří dítě s MPS nemají (Arpaci, 2024).

Michalík et al. (2010) poukazuje na možnost využití různých typů zařízení. Může se například jednat o stacionáře s denním pobytem či domovy pro zdravotně postižené.

„Zkrátka rodič zdravého dítěte si neumí a nemůže představit, jaké to je být se svým dítětem 24 hodin denně. Měsíc, rok, pět, patnáct a více. Právě proto je potřeba pupeční šňůru závislosti přetrhat. Alespoň občas.“ (Michalík et al., 2010, s. 96)

Obrázek 5 Modelová trajektorie mukopolysacharidózy



Zdroj: Němcová, Mašindová, 2019

3.7 Poslední chvíle s dítětem při umírání

„Smrt dítěte je drtivou většinou lidí vnímaná jako nejhorší životní událost, která by se mohla stát. Tématem smrti, a především smrti a umírání dětí se naše společnost vyhýbá. Nemůžeme ovšem říci, že smrt se vyhýbá dětem, které často v důsledku chorob, úrazů a postižení prožívají poslední chvíle v izolaci.“ (Kupka, 2014, s. 441)

Tomalová et al. (2017) zmiňuje téma domácí hospicové péče. V dávných dobách bylo zcela běžné, že pacient strávil své poslední chvíle v kruhu nejbližších a také v pohodlí domova. Avšak s postupujícím vývojem medicíny, rovněž díky zkvalitňování péče a modernizace přístrojů a metod, pacienti trávili svou závěrečnou fázi života v prostředí nemocnice. V dnešní době dochází znovu k návratu a lidé si mohou zvolit prostředí posledního odchodu. Jak už víme, mukopolysacharidóza je nevléčitelné a smrtelné onemocnění. Rodiče tedy mají právo na to zvolit si, jak bude odchod jejich dětí z tohoto světa vypadat. Skýtá se možnost využití domácí hospicové péče, umožní-li to zdravotní stav dítěte a další jiné faktory.

V publikaci Tomalová et al. (2015) popisuje poslední chvíle dítěte s MPS u jedné rodiny, kdy lékaři dítě odpojili od přístrojů a poskytli mu tzv. bazální péči. Také se postarali o to, aby dítě nepociťovalo žádnou bolest. Rodiče mají možnost strávit poslední chvíle pouze o samotě jen s dítětem nebo také v rodinném kruhu. Mohou se ale také rozhodnout, že u této fáze svého dítěte nechtějí být vůbec přítomní. Vše je plně respektováno, jelikož se jedná o velmi citlivý, individuální a bolestivý okamžik v životě celé rodiny.

3.7.1 Paliativní péče o děti v ČR

„Paliativní péče je zaměřená na kvalitu života pacienta a lidí, kteří o něho pečují. Zahrnuje v sobě zdravotnickou, psychosociální, duchovní a spirituální péči, provází pacienta a rodinu po celou dobu onemocnění až do konce. Paliativní péče respektuje autonomii a důstojnost pacienta a celé rodiny.“ (Němcová, Mašindová, 2019, s. 4)

Paliativní péče se začíná v České republice pomalu dostávat do povědomí široké veřejnosti. Pro děti na sklonku života je velice potřebná a důležitá. Nejen pro děti ale také pro jejich rodiče. Bohužel lékaři a zdravotníci poukazují na fakt, že téměř není možné ji využít, jelikož bývá dlouhodobě nedostupná. Nutností je brát v potaz i zdravotní, ale i psychickou podporu poskytovanou rodině dítěte. Kvůli tabuizování tématu smrti dochází k sociální izolaci rodiny. V neposlední řadě paliativní péče o děti není adekvátně zakotvena v systému českého zdravotnictví, a tedy je velice náročné tuto službu uhradit (1. LÉKAŘSKÁ FAKULTA Univerzita Karlova, © 2024).

Němcová, Mašindová (2019) shledávají, že paliativní péče o děti se vzácným onemocněním by měla být především dlouhodobá a měla by se zaměřovat na celou rodinu. Péče by měla začínat v prvotní fázi, kdy se rodiče diagnózu dozvídají, a také by jim měla poskytnout oporu. Dalším úkolem paliativy je pomáhat s koordinací psychosociálních a zdravotních či podpůrných služeb v blízkém okolí rodiny. Paliativní péče by měla také rodinu provázet, když se onemocnění dítěte a také jeho potřeby různě transformují. A poslední fází by měla být specializovaná paliativní péče.

„Paliativní péče o děti není příliš rozšířená, ač na ni umírající děti mají nárok, je specifická a liší se od péče o dospělé pacienty, a to nejen specifickým přístupem, ale i zaměřením na rodinu nemocného dítěte.“ (Lažová, 2014)

4 Možnosti podpory

Na začátku se vyskytuje otázka. Kde hledat v počátcích pomoc? Rodina, přátelé, sousedé, ale také různé poradny, krizová centra, telefonická podpora, ti všichni jsou většinou rodině nápomocní a snaží se poskytnout co největší podporu. Nesmíme opomíjet také všelijaké organizace, spolky, jednoduše lidi ve srovnatelné či obdobné situaci. Právě různé spolky či organizace poskytují ve většině případů rodičům prvotní informace o onemocnění MPS. Mnohdy tyto skupiny zakládají právě rodiče nemocných dětí, kterým chybí prostor pro sdílení a vzájemnou podporu. Hovořit zde můžeme také o církevních organizacích nebo náboženských spolicích. V některých případech mohou být velice nápomocné a rodina najde upokojení u Boha a ve své víře se více utvrdí, jenže naopak se setkáváme i s opačným přístupem. Rodina se od Boha odvrátí, jelikož nemoc dítěte berou jako trest (Tomalová et al., 2015).

4.1 Centrum provázení

Role centra provázení spočívá v tom, že poskytuje podporu rodinám dětských pacientů při léčebné i paliativní péči. Jedná se zejména o děti s těžkým zdravotním postižením, se vzácným onemocněním, taktéž se věnuje předčasně narozeným dětem. Navíc také pomáhá rodinám s dětmi, které se narodily s nízkou či extrémně nízkou porodní hmotností (Centrum provázení, 2018).

Ve většině případů během prvotních dní téměř každé Centrum provázení odkáže rodinu na Společnost pro mukopolysacharidosu. Poskytnou základní informace a poté je již na rodičích, kdy a popřípadě jestli vůbec Společnost pro mukopolysacharidosu kontaktují. Jakmile vznikalo první Centrum provázení v kooperaci se Společností pro mukopolysacharidosu, předpokládalo se, že podstatnou část klientů budou tvořit rodiče dětí se vzácným onemocněním. Avšak postupem času se klientela rozšiřovala až na rodiny dětí předčasně narozených a také s postižením (Michalík, Hájková, 2023).

Michalík, Hájková (2023) popisují průběh provázení. Počínaje okamžikem sdělení diagnózy, následují první dny vyrovnávání se s novou informací, a nakonec je provázení zakončeno předáním rodiny do následné péče.

„Služba je hrazena z veřejného zdravotního pojištění.“ (Michalík, Hájková, 2023, s. 78)

Centrum provázení je vázáno na doporučení lékaře a souhlas rodiny, až poté započíná své služby. Celý tento proces provázení se uskutečňuje primárně ve zdravotnických zařízeních, přesněji v nemocnicích (Centrum provázení, 2018).

„Cíle Centra provázení:

- *podílet se na zajištění odpovídající péče o těžce nemocného dětského pacienta*
- *podporovat porozumění potřebám nemocného dítěte a nalezení vhodného modelu péče*
- *multiplikovat efekty terapeutického působení zdravotnických pracovníků na nemocné dítě*
- *působit proti vzniku či mírnit průběh stresových situací a také posttraumatického stresového syndromu u pečující osoby.*“ (Nadace Sirius, © 2024)

4.2 Společnost pro mukopolysacharidosu

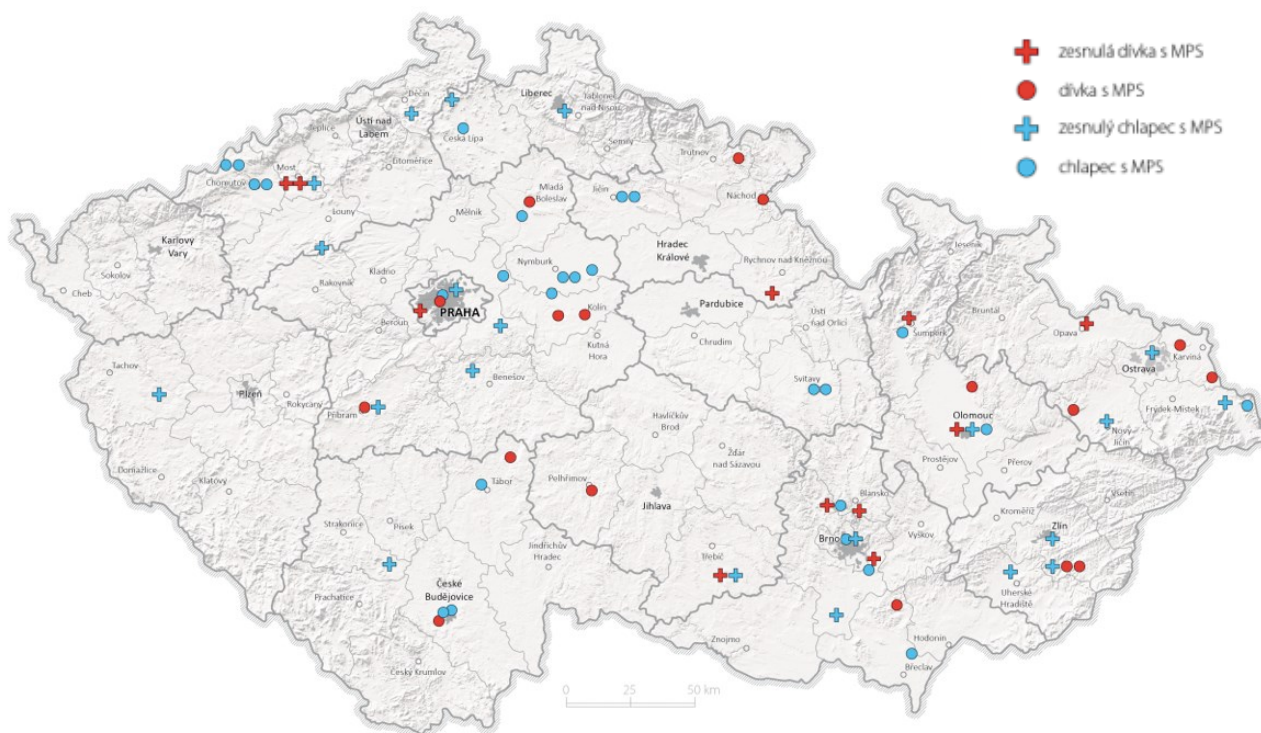
Jedná se o dobrovolné a charitativní sdružení rodin s dětmi trpícími smrtelnou chorobou zvanou mukopolysacharidóza. Od doby svého vzniku, přesněji v roce 1994, se Společnost pro MPS zasloužila o pomoc více než šedesáti rodinám. Žel dvacet dětí nás navždy opustilo a desítky dalších dětí potřebují onu péči a podporu. U zrodu společnosti stály pouze tři rodiny, dnes se společnost rozrostla na celkový počet 32 členů. Díky finanční pomoci nadací, malých či velkých firem, anebo i drobných přispěvatelů, poskytuje osobní asistence, pořádá každoroční pravidelná setkání a také vlastní konkrétní pomůcky (Společnost pro mukopolysacharidosu, © 2024).

„Nejčastější činnosti podpory:

- *provázení po sdělení diagnózy,*
- *krizová podpora (nejčastěji telefonická),*
- *navázání na starší „mentorskou“ rodinu,*
- *právní a odborné sociální poradenství,*
- *organizování setkání rodin,*
- *pořádání přednášek a vzdělávacích akcí,*
- *podpora při pořizování kompenzační a rehabilitačních pomůcek,*
- *podpora při zajištění asistenčních služeb,*
- *poradenství pro pozůstalé.*“ (Michalík, Hájková, 2023, s. 84)

„Všude na světě národní společnosti podporují vědce v jejich úsilí o hledání možných forem terapie, všude však pochopili, že jejich základním posláním je zmírnit utrpení dětí a jejich rodin, zejména vhodnými formami sociální intervence.“ (Společnost pro mukopolysacharidosu, © 2024)

Obrázek 6 Děti ve společnosti pro mukopolysacharidosu k červenci 2022



Zdroj: Společnost pro mukopolysacharidosu, © 2024

Obrázek 7 Děti ve společnosti pro mukopolysacharidosu

Typ I.	1 dítě
Typ II.	6 dětí
Typ III.	8 dětí
Typ IV.	5 dětí
Typ VI.	1 dítě
Typ VII.	1 dítě
Mannosidosa	3 děti
Niemann-Pick	4 děti

Zdroj: Společnost pro mukopolysacharidosu, © 2024

Motto: „Není naděje, zbývá láska“ – výroční almanach

(Klimková, 2014)

5 Úvod do problematiky

V zahraničí bylo provedeno několik málo kvalitativních výzkumů, jež se zaměřovaly na náročnost péče o dítě s MPS, psychické rozpoložení rodičů a také popis těžkostí, spojených s péčí o dítě. Dále jsme zaznamenali kvalitativní studie, které jsou orientované především na posouzení kontroly emocí a změn nálad u rodičů pečujících o dítě s touto těžkou diagnózou.

Studie nesoucí název „Parents’ experiences of living with, and caring for children, adolescents and young adults with Mucopolysaccharidosis (MPS)“ neboli Zkušenosti rodičů se životem a péčí o děti, dospívající a mladé dospělé s mukopolysacharidózou (MPS). Při zrodu této studie stáli autoři Somanadhan a Larkin, 2016. Tato studie interpretovala zkušenosti irských rodičů, kteří prožívají nelehké situace spojené s péčí o děti, dospívající a mladé dospělé s MPS a dopad tohoto vzácného onemocnění na každodenní život. Vzorek rodičů byl vybrán prostřednictvím Irského národního centra pro dědičné metabolické poruchy. Jednalo se o záměrný výběr. Výzkumu se účastnilo celkem 8 rodičů s dětmi s různými typy MPS a celé šetření probíhalo v rozmezí 17 měsíců. Rodiče hovořili o kvalitě života svých dětí, ale také o životním standartu svých zdravých dětí a někteří také o dopadu na jejich vlastní fyzické a psychické zdraví, pohodu. Rovněž se zamýšleli nad problematikou stigmatizace a izolace v souvislosti s jejich zkušenostmi týkajícími se života s dítětem se vzácnou poruchou.

Autoři Somanadhan a Larkin (2016) označují tuto studii jako první svého druhu a jejich cílem bylo provést úvodní šetření. Studie a nově získané poznatky poskytly hlas irským rodičům a také jejich dětem trpícím onemocněním MPS. Mimo jiné bylo také záměrem změnit pohled společnosti na toto velmi závažné onemocnění a také zpřístupnit důležité informace široké veřejnosti. Nesmíme však opomenout velmi důležitou informaci, autoři podotýkají, že v průběhu se rodič dostává do role pečovatele a ve většině rodin dochází k manželským neshodám, ba dokonce k rozpadům manželství. V neposlední řadě nám výzkum ukazuje, že v takových situacích rodiče často odsouvají zdravé sourozence do pozadí, protože si myslí, že oni přeci nepotřebují tolik péče jako dítě nemocné. Závěrem, tato studie také poukazuje na nedostatečné komunikační dovednosti zdravotníků, zejména již při prvotním sdělování diagnózy. Většině rodin byla diagnóza sdělena neosobně, tj. telefonicky.

Jiná studie publikovaná pod názvem „The Role of Emotional Control in the Regulation of Mood in Parents of Children with Mucopolysaccharidosis“, s volným českým překladem Význam emoční kontroly v regulaci nálady u rodičů dětí s mukopolysacharidózou. O tuto studii se zasloužili autoři Marta Biernacka, Anna Jakubowska-Winecka a Marcin Biernacki, 2014.

Cílem dané studie bylo zhodnotit, zda na základě sledovaných proměnných souvisejících s kontrolou a regulací emocí můžeme předvídat změny nálady u rodičů chronicky nemocných dětí. Studie byla realizována v rámci rehabilitačního programu pro děti se vzácnými metabolickými onemocněními. Celkem se do výzkumu zapojilo 54 rodičů dětí s diagnostikovanou mukopolysacharidózou. K posouzení emoční kontroly byla použita polská adaptace Courtauldovy škály emoční kontroly a nálada byla měřena pomocí kontrolního testu nálad UWIST (UMACL). Nálada byla posuzována dvakrát v rozmezí 8 dní na dimenzích hedonického tónu, tenzní vzrušivosti a energetické vzrušivosti. Počáteční úroveň každé dimenze nálady tvořila přibližně 30 % odchylky od nálady měřené po 8 dnech. Po vyloučení části rozptylu nálady související s výchozí úrovní se proměnné týkající se emoční kontroly ukázaly být významnými prediktory nálady hodnocené po 8 dnech. Řada studií poukazuje na to, že potlačování a nedostatečné vyjadřování negativních emocí může vést k akumulaci napětí, což při pravidelném působení přispívá ke zhoršení duševní pohody. Uvedená souvislost byla zčásti prokázána i v tomto výzkumu. Potlačování emocí ve stresových situacích vedlo u zkoumaných osob ke zhoršení jejich nálady a osobní pohody. Na druhou stranu analýzy také odhalily, že kontrola emocí ve stresových situacích měla na náladu také pozitivní vliv. Autoři Biernacka et al. (2014) zjistili, že lidé, kteří mají tendenci neustále potlačovat sklíčenost/depresi ve stresových situacích, zažívají obvykle méně příjemnou náladu a více napětí a únavy. V procesu překonávání silných negativních emocí sehrává významnou roli síť sociální podpory, kterou vytváří rodina, známí a přátelé. Autoři tohoto článku jsou přesvědčeni, že skupina rodičů, jež sdílí obdobný problém s ostatními, tzn. mají dítě s velmi závažnou a nevléčitelnou nemocí, plní funkci podpůrné skupiny. Ne vždy je ale tomu tak.

Rádi bychom ještě uvedli poslední, velmi zajímavou, studii. Jedná se o studii, která se zabývá obtížemi, které zažívají turečtí rodiče dětí s MPS a také jejich strategie zvládnání tj. „Difficulties Experienced by Turkish Parents and Their Coping Strategies: Children With Mucopolysaccharidosis“. Danou studii zpracovali autoři Mürşide Zengin, Emriye Hilal Yayan a Ayşehan Akıncı, 2020.

Cílem této studie bylo stanovit životní zkušenosti a prožívání u rodičů, jejichž dítě se narodilo s mukopolysacharidózou (MPS), za pomoci Husserlovy fenomenologie. Ve studii byla jako kvalitativní výzkumný design použita metoda fenomenologie. Do výzkumu byli zapojeni rodiče deseti dětí, které podstupovaly týdenní enzymovou substituční terapii na klinice dětské endokrinologie ve fakultní nemocnici. Data byla shromážděna metodou hloubkového rozhovoru včetně úvodní informačního formuláře a formulář polostrukturovaného rozhovoru. Průměrný věk dětí byl mezi $8,8 \pm 1,8$ let, průměrný věk matek byl v rozmezí $32,6 \pm 3,6$ let

a průměrný věk otců byl $36,0 \pm 3,5$ let. Autoři Zengin et al. (2020) v této studii dospěli k závěru, že rodiče dětí s diagnózou MPS mají mnoho obtíží multisystémového charakteru (ortopedické problémy, problémy se zrakem a sluchem, poruchy řeči, srdeční problémy). Dané potíže jsou způsobené tímto závažným, nevyléčitelným a progresivním onemocněním u jejich dětí. Důraz je kladen na to, aby zdravotníci poskytovali rodičům včasnou a profesionální podporu a pomoc. Rodiče by si měli osvojit tzv. strategie zvládnání, které mohou pomoci ulevit od fyzických a psychických obtíží a také aby se uměli do určité míry s nemocí vyrovnat. Vzácná a život ohrožující onemocnění mohou být pro dítě a jeho rodinu velmi vysilující. Rodiče s dětmi s MPS zakouší mnoho obtíží, jako je například emocionální strádání nebo také vysoká finanční zátěž. Volba adekvátních metod při zvládnání obtíží ze strany rodičů má zásadní význam jak pro ně samotné, tak pro jejich děti. Autoři také poukazují na důležitost podpory po stránce sociální, emocionální, psychologické a také fyzické.

V roce 2017 autoři Mgr. Petra Hájková, Ph.D. a prof. Mgr. PaedDr. Jan Michalík, Ph.D. realizovali rozsáhlou studii, která byla zaměřená na rodiče dětí se závažnou diagnózou. Jedna z mnoha otázek se zaměřovala na to, co bylo pro rodiče po sdělení diagnózy nejtěžší. Z často uváděných odpovědí zmiňme právě přijetí faktu o nemoci, náročnost uvěřit daným informacím, znovu se vrátit do běžného chodu života, poskytnout potřebnou péči dítěti, přemoci strach a bezmoc a také umět sdílet s blízkými. Vzhledem k povaze našeho výzkumu bychom zde rádi uvedli ještě jednu otázku z této studie, jež zjišťovala, co rodičům nejvíce pomohlo po sdělení diagnózy. Byly zaznamenány tyto odpovědi: důležitost toho nebýt na to sám, mít kolem sebe rodinu či blízké, získat dostatečné množství informací a náležitou podporu. Jako velmi důležité byly zaznamenány pojmy jako víra, naděje, komunikace, čas, změna prostředí, rovněž i terapie či psychická podpora. Svou roli v celém procesu sdělování diagnózy sehrává také osobnost lékaře.

Mezi velmi významná jména v českém prostředí radíme kupříkladu výše zmiňovaného prof. Mgr. PaedDr. Jana Michalíka, Ph.D., jež se zasloužil o vznik právě výše zmiňované Společnosti pro mukopolysacharidosu. Prostřednictvím právě této společnosti vzniklo pod vedením pana profesora Michalíka, paní doktorky Hájkové a pana profesora Zemana i Centrum provázení. Profesor Michalík ve společnosti působí a skrz Společnost pro MPS se snaží naslouchat a poskytovat pomoc rodinám stávajícím, ale také nově příchozím. Všechny své poznatky, spolu s kolektivem autorů, seskupil a vložil do svých publikací věnujících se tématu Mukopolysacharidóz. Rádi bychom poukázali na další zvučná jména osob, zabývajících se tímto vzácným a závažným onemocněním a také dědičnými poruchami metabolismu; doc.

RNDr. MUDr. Pavel Ješina, Ph.D., prof. MUDr. Jiří Zeman, DrSc., Mgr. Petra Hájková, Ph.D.
či doc. MUDr. Martin Magner, Ph.D.

6 Cíl a výzkumné otázky

Hlavním cílem práce je u sledovaných rodin popsat hlavní zdroje podpory v procesu zjištění a vyrovnávání se s diagnózou MPS u dítěte.

Dílčí cíle jsou:

1. Popsat podporu sledovaných rodin ze strany rodiny a blízkého okolí.
2. Charakterizovat u sledovaných rodin podporu v době prvotního sdělení diagnózy MPS.
3. Charakterizovat u sledovaných rodin hlavní copingové strategie a možnosti odreagování.
4. Popsat, jakým způsobem sledované rodiny vnímaly a hodnotily přístup zdravotnického personálu při procesu sdělování diagnózy a v době následné péče.
5. Charakterizovat u sledovaných rodin pozici a roli intaktních sourozenců.

Na základě výzkumných cílů byly stanoveny výzkumné otázky:

Výzkumná otázka č. 1: Jak rodiče vnímali podporu od rodiny a blízkého okolí?

Výzkumná otázka č. 2: Kdo podle rodičů poskytoval podporu a byl nápomocen v době prvotního sdělení diagnózy MPS?

Výzkumná otázka č. 3: Které copingové strategie a možnosti odreagování byly rodinami využívány?

Výzkumná otázka č. 4: Jak rodiny vnímaly a hodnotily přístup zdravotnického personálu při procesu sdělování diagnózy a v době následné péče?

Výzkumná otázka č. 5: Jakou pozici a roli měli a mají v rodině intaktní sourozenci?

7 Metodologie výzkumu

Pro zpracování tohoto tématu a výzkumného šetření jsme zvolili kvalitativní metodu výzkumu. Hendl (2012) popisuje neshody v nazírání na pozici kvalitativního výzkumu různými metodology. A proto není jasně ukotven jednotný postup a způsob, jak kvalitativní výzkum provádět.

Avšak Švaříček, Šed'ová (2007) hovoří o možnosti vymezení kvalitativního a kvantitativního výzkumu dle užívaných metod, sloužících k získání dat. Dotazník je typický pro kvantitativní výzkum, oproti tomu rozhovor je hojně využíván u výzkumu kvalitativního.

„Termínem kvalitativní výzkum rozumíme výzkum, jehož výsledků se nedosahuje pomocí statistických procedur nebo jiných způsobů kvantifikace. Může to být výzkum týkající se života lidí, příběhů, chování, ale také chodu organizací, společenských hnutí nebo vzájemných vztahů.“ (Strauss, Corbin, 1999, s. 10)

Za velmi důležité Švaříček, Šed'ová (2007) pokládají správný metodologický přístup k výzkumnému problému, neboť na tom závisí výsledná podoba získaných informací. Ke kvalitativnímu výzkumu nepotřebujeme předem stanovené základní proměnné, rovněž nejsou předem stanoveny hypotézy a také výzkumný projekt nepodléhá teorii, již předem vytvořenou a stanovenou.

„Kvalitativní přístup v psychologických vědách je přístupem, který pro popis, analýzu a interpretaci nekvantifikovaných či nekvantifikovatelných vlastností zkoumaných fenoménů naší vnitřní a vnější reality využívá kvalitativních metod.“ (Miovský, 2006, s. 17)

Obvykle si v kvalitativním výzkumu volí výzkumník na počátku téma a také si stanoví výzkumné otázky. Tento typ výzkumu je oproti kvantitativnímu označován jako modifikovatelný, jedná se tedy o pružný typ. Shromažďování dat, jejich následný rozbor a hodnocení zabere výzkumníkovi delší časový úsek, a proto má tato studie longitudinální charakter (Hendl, 2012).

Miovský (2006) hovoří o základních typech získávání informací v kvalitativním výzkumu. Identifikuje pět základních typů, a to případovou studii, terénní výzkum, analýzu dokumentů, kvalitativní evaluaci a kvalitativní experiment.

Za účelem získání podrobných a detailních dat k výzkumu našeho souboru jsme zvolili narativní analýzu.

Narativní analýza se zaměřuje na identifikaci podobností a principů ve způsobu, jak lidé prezentují své životní příběhy. Snaží se odhalit, co mají tyto příběhy společného, a zkoumá opakující se archetypy a životní témata. Vyprávění vždy ovlivňuje také posluchač (neboli

výzkumník), jeho dotazy a způsob naslouchání mohou změnit, jak bude příběh vyprávěn a jaké aspekty v něm budou zdůrazněny (Gulová, Šíp, 2013).

7.1 Metody sběru dat

Cílem práce bylo získat co nejpřesnější výpovědi dle skutečnosti, a proto jsme zvolili sběr dat prostřednictvím výzkumné metody – polostrukturované rozhovory. Právě polostrukturované rozhovory mohou zajistit variabilitu, ale zároveň jsou orientovány na přesná témata, jež chce autor probrat.

Miovský (2006) pokládá polostrukturované interview jako nejpoužívanější podobu metody vůbec. Základem pro tyto rozhovory je formování daného schématu, které je pro tazatele směrodatné.

„Za hlavní dva typy hloubkového rozhovoru můžeme označit polostrukturovaný rozhovor (vychází z předem připraveného seznamu témat a otázek) a nestrukturovaný neboli narativní rozhovor (může být založen jen na jediné předem připravené otázce a dále se badatel dotazuje na základě informací poskytnutých zkoumaným účastníkem).“ (Švaříček, Šed'ová, 2007, s. 160)

Za velmi důležité pokládáme u polostrukturovaných rozhovorů vytvoření tzv. jádra interview, tzn. formulaci a přichystání minimálního množství témat a také otázek, které chce výzkumník položit a probrat jej. Upozornit bychom chtěli také na tzv. inquiry, jež slouží k následnému upřesnění nebo také vysvětlení výpovědi účastníka, a je velmi vhodné je při polostrukturovaném rozhovoru použít (Miovský, 2006).

Hendl (2012) upozorňuje na fakt, že je velmi důležité zaměřit se stejnou měrou v rozhovoru jak na samotný počátek, tak i na závěr. V počátcích každého rozhovoru je žádoucí navodit příjemnou atmosféru a popřípadě, je-li to žádoucí, zaměřit se i na prolomení psychických bariér. Závěr rozhovoru, jakožto význačná součást, nám může přinést nové a pro výzkum velmi zajímavé poznatky a fakta. Kvalitativní výzkum není proto označován pouze jako prostředek pro sběr dat, ale také plní funkci intervence.

7.2 Průběh výzkumu

Oslovení účastníků probíhalo prostřednictvím Mgr. Petry Hájkové, Ph.D., která působí jako krizová interventka a také asistentka Společnosti pro MPS. Jednalo se o záměrný výběr, a to přesněji o rodiny dětí s mukopolysacharidózou typu III.

„Kritérium výběru je právě vybraná (určená) vlastnost (či projev této vlastnosti) nebo stav (např. příslušnost k určité sociální nebo jiné skupině). Znamená to, že na základě stanoveného

kritéria cíleně vyhledáváme pouze ty jedince, kteří to kritérium (nebo soubor kritérií) splňují a současně jsou ochotni se do výzkumu zapojit.“ (Patton, 1990 cit. podle Miovský, 2006, s.135)

V potaz se také musela brát citlivost, zranitelnost a náročnost daného tématu. A v neposlední řadě bylo nutností brát zřetel na výběr rodin z hlediska toho, že ne každý dokáže na toto téma veřejně hovořit, ba dokonce svůj příběh sdílet s ostatními. V konečném důsledku byly vybrány tři rodiny dětí s typem MPS III, které se zúčastnily našeho výzkumu.

Rozhovory probíhaly online skrze platformu MS Teams, v průběhu měsíce března 2024, a byly zaznamenány pomocí funkce přepisu.

7.3 Etické aspekty

Etické aspekty jsou vždy nutností při každém výzkumném šetření. Před zahájením samotného šetření byly rodiny informovány o průběhu a účelu šetření. Zmínili jsme také jaké otázky jsou do rozhovoru zamýšleny a následně jsme rodinám finální otázky zaslali předem na email. Aby měly možnost si je projít a popřípadě si vyjasnit nejasnosti. Rodiny byly také poučeny o důvěrném a soukromém zacházení s jejich osobními údaji. Účastníci tedy podepsali Informovaný souhlas (viz příloha č. 1) a tím potvrdili svou účast v našem výzkumném šetření.

Rodiny jsou tedy uváděny po zkratkami R1, R2 a R3. Originály dokumentů Informovaných souhlasů budou uchovány pouze u autorky, a to po dobu nezbytně nutnou. Všechny zúčastněné rodiny se do výzkumu zapojily zcela dobrovolně a měly kdykoli možnost neodpovídat na danou otázku či rozhovor přerušit.

8 Analýza výsledků

Rodina č. 1

Tato rodina se skládá ze tří členů, kteří sdílejí společnou domácnost. Získané informace nám předala matka. V první otázce, která se zaměřuje na způsob sdělení diagnózy MPS a také na pocity ze strany rodičů, matka hovoří o velice zdlouhavém procesu sdělování diagnózy. Upozorňuje také na fakt, že předem netušili, kolik času v nemocnici se synem stráví, a proto dítěti nevzali potřebné věci, ať už jídlo či pití. Za velmi zásadní pokládá to, že lékaři nebrali vůbec žádný ohled na dítě, které bylo hyperaktivní. Sdělení diagnózy jim ze strany lékařů připadalo velice nesrozumitelné. To bylo zapříčiněno tím, že lékaři hovořili na velice odborné úrovni. Matka poukazuje na vysokou náročnost této situace a také popisuje fáze bezmoci, stresu, strachu a následný pláč. *„Lékaři to měli nějak zajistit ze své strany, aby se o dítě postarali, protože takový šok, jaký jsme dostali, tak na to jsme nemohli být připraveni.“*

V rozhovoru též matka zmínila, že by s manželem ocenili vstřícnější přístup a větší pochopení ze strany lékařů. *„No prostě jsme si sáhli na dno svých sil, jak psychických, tak i fyzických.“*

Otázka druhá se zaměřovala na průběh prvotního období po sdělení diagnózy a také vývoj názorů a pocitů rodičů na onemocnění MPS. Zvrat mezi rodiči nastal v tom, že po sdělení diagnózy spolu přestali komunikovat. *„S manželem jsme přestali mluvit.“* Jak matka podotýká nebylo to kvůli tomu, že by byli snad na sebe naštvaní nebo se navzájem obviňovali. Hlavní příčinou toho bylo, že si každý z nemocnice odnášel, jak matka zmiňuje, svého „brouka v hlavě“. Následovalo dle slov uzavření se do sebe a ani jeden o tom nechtěl hovořit, ba dokonce sdílet s někým jiným. V rozhovoru se také matka dostala k tématu sdělování diagnózy rodině. Informace ohledně onemocnění syna, matka rozkládala a předala jen tolik, kolik uznala za vhodné pro ten daný okamžik. Za účelem, aby nezpůsobila svým blízkým tak velký šok, kterým si musela projít společně s manželem ona. Jako velkou podporu vnímala návštěvy a setkání s pracovníci z Centra provázení. Právě v té situaci mohla sdílet své pocity s někým, kdo ví, čím si prochází. Našla zde slova podpory, pochopení a pomoc. Matka také zmiňuje, že v tu dobu nemohla pracovat, jelikož pro syna nenašli vhodnou školku, kam by mohl docházet. Náročnost péče o dítě, která byla, dle slov maminky 24 hodin denně, se projevila na psychice a také neskutečnou únavou a vyčerpáním. *„Divila jsem se, že jsem se ráno ještě probudila, protože jsem byla opravdu vyčerpaná, na dně.“* Možnost sdílení matce nabídla jiná matka dítěte se stejným typem MPS III, což bylo velmi přínosné a velmi to mamince pomohlo v dané situaci. Také pracovníce z Centra provázení pomohly rodině na této těžké cestě. *„S kamarádkami jsem se o tom nemohla bavit, protože ony vůbec nevěděly, co to je, byly tenkrát jako z jiné planety.“*

Další otázka byla zaměřená na zdravotnický personál a na jejich podporu směrem k rodičům během procesu diagnostiky. Rodiče by uvítali vstřícnější přístup ze strany lékařů v tomto velmi náročném a citlivém okamžiku. „*Možná by mohli trošičku změkčit ten pád.*“ Byl zde kladen důraz na to, že o dítě nebylo vůbec postaráno a místy i dá se říct docházelo k ignorování hyperaktivních projevů u dítěte ze strany lékařů. Také matka hovořila o příliš upřímném a realistickém sdělení, tzv. bez příkras. Empatie a pochopení od zdravotníků by, dle jejich slov, zmírnila ten hluboký pád a obrovský šok. V otázce, kdo nebo co bylo rodičům největší oporou a jaké faktory ovlivnily jejich schopnost přijmout diagnózu MPS, maminka jednoznačně označila služby Centra provázení, jak již bylo výše zmiňováno. Hledání porozumění u druhých či právě sdílení byl ten klíč, který vedl k tomu, že rodiče postupem času začínali nabírat síly.

Pátá otázka se zaměřovala na způsob sdílení tohoto onemocnění s rodinou a přáteli. Jak již bylo uvedeno, rodiče se snažili zmírnit šok a informace sdíleli po částech. Zde přichází i první uvědomění si toho, že se dítě dospělosti nemusí dožít. „*Ptala jsem se lékařky, kde oni budou v dospělosti, a ona mi odpověděla, no oni se prostě nedožijí.*“

Další otázka zjišťovala způsob zvládání stresu spojeného s péčí o dítě s MPS. Za hlavní pilíře matka pokládá potřebnou motivaci, neustálou práci na sobě a také hovořila o vytěsnění reality, že jejich dítě trpí tak závažným onemocněním. „*Nesmíš a to myslet, musíš jít dál a konec.*“

V otázce podpory od komunity rodičů dětí s MPS poukazuje na počáteční strach a nepřipravenost vstoupit mezi komunitu osob se stejným onemocněním. Obavy z toho vidět progresi onemocnění v jednotlivých fázích. Nakonec obavy opadly a fakt, že ostatní rodiče si prochází stejnou či podobnou situací, pomohl rodičům tu pomyslnou zeď překročit. Přišla velká vděčnost a taktéž porozumění.

Osmá otázka zjišťovala, jakou roli sehrály kulturní či náboženské hodnoty v procesu přijímání diagnózy. Respondentka bere onemocnění MPS jako úděl od Boha. „*Říkala jsme si, co když mi to Bůh posílá jako zkoušku?*“ Bůh ji vidí jako silnou, proto jim dal takto nemocného syna. Duchovní pomoc nacházela v modlitbách.

V oblasti pracovních vztahů, na které se zaměřovala následující otázka, matka zažívala a zažívá ne příliš příjemné situace s ostatními kolegyněmi. Neempatický přístup a neustále vyčítání a poukazování na její zkrácenou pracovní dobu. V sociální oblasti a vztazích to maminku změnilo v tom ohledu, že je spíše uzavřená, chrání si své soukromí a nerada přijímá cizí návštěvy k sobě domů. Dle jejího sdělení netouží po obdivu či litování od druhých. V rozhovoru jsme se také zaměřovali na změny, jež byly vyvolány v životě rodiny. Úpravy nastaly především v prostorech, kde dítě pobývalo. Avšak později bylo nutností pořídit si řidičské oprávnění a také automobil. To zdaleka nejsou všechny změny, které rodina musela

učinit. Problémy nastaly při obývání bytové jednotky. Neustálé stížnosti ze strany sousedů donutily rodiče pořídit si dům v blízkém okolí. V neposlední řadě obstarání adekvátní školky a přizpůsobení pracovních směn dle možností matky. Služeb psychologa či psychiatra matka ani otec nevyužili. Leč bylo v rozhovoru zmíněno, že manžel občas mívá chmurné a negativní myšlenky.

Na otázku, jak vnímá přijetí okolím po sdělení diagnózy MPS, maminka nevěděla jak a co odpovědět.

V otázce vyrovnávání se s nejistotou a budoucností spojenou s MPS hovoří o strachu, který ji i manžela neustále provází. Vnímá to zvláště citlivěji v návaznosti na rodiny, kterým dítě již zemřelo. Cítí vděčnost za to, že může pracovat a díky tomu má dennodenní kontakt s lidmi.

Když přišla otázka na to, jak vnímá rozdíly ve vyrovnávání se nebo přijímání MPS u sebe a manžela, odpověď na sebe nenechala dlouho čekat. Dle jejích slov si myslí, že na tom je psychicky lépe. Má větší kontakt s rodinou a přáteli. Manžel nemá a neudrhuje takový kontakt s rodinou jako ona. Přicházejí také výčitky a negativní informace ze strany manželova bratra, což mu nepomáhá, proto se mu snaží být neustálou oporou.

Patnáctá otázka se zaměřovala na zdravé sourozence, jak oni figurují v celém příběhu. Od mala měl chlapec s MPS po svém boku staršího bratra, který se mu naplno věnoval a rád ho vozil v kočárku. Byl nadšený z toho, že má bratra. V průběhu let, než pochopil, co toto onemocnění obnáší a jak se projevuje, tak na mladšího bratra žárlil a také na větší péči a pozornost ze strany rodičů. Dnes mají spolu krásný vztah, starší syn i jeho manželka.

V poslední otázce, co by rodiče udělali jinak, popřípadě co by potřebovali, aby bylo jinak, a také, co bylo na tom všem nejtěžší, matka odpovídá, že neví, co by změnili. Jako nejtěžší pokládá snahu nalézt vhodnou školku pro syna.

Rodina č. 2

Tato rodina je tvořena čtyřmi členy. O dané informace a zkušenosti se s námi podělila matka. Již v počátcích si rodiče začali všimnout odlišnosti ve vývoji dcery oproti ostatním dětem. V návaznosti na to absolvovali kaskádu dlouhých a různorodých vyšetření. V prvotní zmínce na podezření onemocnění mukopolysacharidózy, které lékařka nastínila, matka již věděla, co tato nemoc obnáší a co to pro jejich dceru znamená. „*Jak ostatní rodiny většinou říkají ve svých příbězích, že nevěděli, o jaké onemocnění se jedná, tak já bohužel ano.*“ Shodou okolností v obchodním řetězci Lidl probíhala charitativní sbírka na dítě taktéž s onemocněním MPS.

V prvotním období po sdělení diagnózy, na které se zaměřuje druhá otázka, matka hovoří o neustávajícím pláči, pocitech bezmocnosti. I přesto, že lékaři rodinu stále ujišťovali, že se

nemusí jednat právě o toto onemocnění. Najednou rodinu zavalil obrovský šok, nemohli tomu s manželem uvěřit. Snaha o vytěsnění dané skutečnosti vedla k tomu, že si maminka z tohoto období příliš nevybavuje. „*Toto období mám velmi v mlze, nevěděla jsem ani, jestli je ráno nebo večer, bylo to hrozné.*“ Finální zjištění nastalo ve třech letech dcery, avšak matka již delší dobu pozorovala odchylky ve vývoji a opoždění. Podnět byl také dán ze školky, kterou dcera navštěvovala. Pedagogové si všimli výrazných odlišností oproti vrstevníkům. Nejprve rodiče, dle slov, brali výtky od učitelek z MŠ jako nespravedlnost. Později sami vše začali vnímat. Třetí otázka se zaměřovala na vnímání podpory ze strany zdravotnických profesionálů během procesu diagnostiky. Prvotní sdělení od lékařky bylo velmi empatické a citlivé, nicméně diagnóza nebyla ještě s jistotou stanovena. Následoval týdenní pobyt matky s dcerou v ústavu dědičných a metabolických poruch. Matka zmiňuje svůj velmi špatný psychický stav a také neúplně profesionální přístup ze strany lékařů. Jak už k ní samotné, tak k jejich dceři. Zdlouhavý, vyčerpávající, a především nesmírně náročný koloběh vyšetření neustával. Konečné sdělení diagnózy se rodičům dostalo z úst velmi uznávaného lékaře. Bohužel zde chyběla špetka empatie a také psychické podpory. Na doporučení rodiče využili služeb psychologa, nicméně to pro ně nemělo žádný význam. Větší význam sledávají ve vzájemné komunikaci a podpoře.

V otázce zaměřené na faktory, jež ovlivnily schopnost rodičů přijmout onemocnění MPS a také kdo, nebo co jim bylo největší oporou, respondentka odpovídá následovně. Paní vyzdvihuje fakt, že na to byli dva a nezůstala v tak těžké situaci na vše sama. Pomohlo jí sdílení bolesti s manželem. Také od rodiny se jim dostávala jen samá podpora i přes náročnost situace. Matka velmi oceňuje přístup pracovníků z Centra provázení, kteří jim nabídli pomoc a podporu. Nejprve to bylo těžké, avšak vzápětí služeb Centra provázení rodiče využili.

Další otázka zjišťovala, jakým způsobem sdíleli diagnózu s ostatními členy rodiny a přáteli. Vše kolem onemocnění i samotnou diagnózu rodiče sdíleli s rodinou, kde to bezesporu vyvolalo šok a strach. Matka upozorňuje na to, že jejich prarodiče dodnes nevědí všechny podrobnosti pojící se s onemocněním MPS. Předali prarodičům pouze takové informace, jež uznali za vhodné s ohledem na jejich věk. Spolu se sdílením přicházela i úleva, jelikož někteří matku označovali jako neschopnou, či dokonce dostatečně se nevěnující svému dítěti. Záhy pochopili, proč tomu tak je. Dotazovaná také informuje o proměně vztahů a chování ze strany některých přátel.

V následující otázce jsme se zaměřili na způsob zvládnání stresu spojeného s péčí o dítě. Stres se nedá zvládat. „*Přijde mi, že na ten stres nemáme jakoby čas.*“ Snaží se žít ze dne na den a příliš na to nemyslet. Radost a pomyslný kalich štěstí jim neustále doplňuje ještě smích dcery a také nový přírůstek v rodině (syn). Samozřejmě únava a vyčerpání je znatelná. Vnímají

podporu od komunity rodičů dětí se stejným onemocněním. I na to jsme se v rozhovoru zaměřili. Převládá počáteční strach ze sdílení s ostatními rodinami. Později, s odstupem času, se však rodiče rozhodli kontaktovat Společnost pro mukopolysacharidosu a setkání se zúčastnit. Matce také pomohlo sdílení s jinou matkou dítěte se stejným typem MPS III. Dodnes spolu udržují kontakt.

Osmá otázka cílila na kulturní či náboženské aspekty v procesu přijímání. Rodina není věřící, nicméně věří v to, že jim dcera byla dána z nějakého důvodu a péči o ni zvládnou. Matka vyzdvihuje to, že se dcera narodila do velmi milující rodiny a také poukazuje na úctyhodnou starostlivost a péči ze strany otce. Jinak to tuto situaci nikterak neovlivnilo. Další téma, na které jsme se zaměřovali, se týkalo změn v souvislosti s prací a také v oblastech sociálních vztahů. Paní nastoupila do práce velmi brzo a očekávala, že dcera nastoupí do předškolního vzdělávání, avšak nebylo tomu tak. Vstřícnost a ohleduplnost potřebovala i ze strany zaměstnavatele. Manžel se po sdělení diagnózy rozhodl zkrátit svou pracovní dobu, aby mohl co nejvíce času trávit s dcerou. V sociální oblasti se rodičům změnil okruh přátel, poněvadž se jejich zájmy a potřeby začínaly lišit. Dotazovaná také poukazuje na složitost situace, kdy se musela vzdálit od své blízké přítelkyně. Hlavním podnětem bylo neustálé porovnávání dětí a také soutěživost, kdo co již umí. Velkou oblastí jsou také všelijaké změny, které byly touto situací vyvolány. Toto téma rozebírá následující otázka.

Jak již bylo zmíněno, nastaly změny pracovní, ale také další. Rodičů se zmocňovaly počáteční chmurné myšlenky a strach z toho mít dalšího potomka. Posléze se však rozhodli pro druhé dítě. Přizpůsobení domu dceři, různé kompenzační a zdravotní pomůcky (závěsný systém a schodišťová sedačka), ale také větší auto s nájezdovou plošinou, to vše museli rodiče pro dceru zajistit. V ohledu využití služeb psychologa či psychiatra matka odpovídala následovně. Jak již bylo výše uvedeno, v prvních momentech na doporučení oba rodiče využili pomoci ze strany psychologa. Následně maminka během druhého těhotenství navštívila psychologa, avšak znovu bez velkého úspěchu. Také manžel využil těchto služeb u psychiatra nicméně u něj to mělo návaznost a spojitost s dalším závažným onemocněním.

Ve dvanácté otázce jsme zjišťovali, jak rodina vnímá přijetí okolím po sdělení MPS. Dostavila se velká vstřícnost od komunity lidí na vesnici a také od sousedů. Blízcí i vzdálenější přátelé pomáhali a pomáhají s finanční stránkou. „*Musím říct, že ani jednu sbírku jsme pro dceru nepořádali my jako rodiče, ale všechno vlastně přicházelo ze strany známých a přátel.*“ Právě prostřednictvím rozmanitých charitativních sbírek, aby si rodina mohla pomůcky pro dceru dovolit. Za což jsou rodiče všem nesmírně vděční.

V následujícím dotazu jsme se s matkou zabývali tím, zda se dá nějak vyrovnat s touto nejistotou a budoucností spojenou s tak vážným onemocněním. Odpověď byla jasná. S touto skutečností se nelze vyrovnat. „*To se nevyrovnáváte, spíše jenom věříte tomu, že ta dcera tady bude dlouho a také, že průběh nemoci bude co nejpomalejší.*“ Rodina žije přítomností, nenahlízejí příliš do budoucnosti. Rozdíl ve vyrovnávání se a přijímání nemoci, jsou u matky a otce zcela rozlišné. Mamince pomáhalo o tom hovořit s ostatními a sdílet, naopak manžel to dlouhou dobu držel v sobě. Nedokázal o tom dlouhou dobu hovořit. Nakonec mu sdílení taktéž pomohlo.

Předposlední otázka byla cílená na oblast, jak v celém příběhu figurují zdraví sourozenci a jak celou situaci ovlivnili či ovlivňují. V úvodu bylo zmíněno, že rodinu tvoří čtyři členové domácnosti. Matka velmi pozitivně vnímá vztah mezi mladším synem a dcerou i přesto, že je syn ještě malý. Stres spojený s péčí o nemocnou dceru je z části přenášen i na syna. Rodiče jsou opravdu velmi vděční za to, že jim do života byl dán mladší syn, a tak rozdělují lásku mezi něj a nemocnou dceru. Jsou zde znatelné rozdíly ve vývoji obou dětí. Maminka vnímá radost, že se jí od syna dostává zpětné vazby, kterou od dcery nedostávala. „*Pořád si se synem povídám, protože mám odezvu, u dcery jsem ji neměla.*“

Závěrečná otázka se zabývala tím, zda by rodiče teď něco udělali jinak, nebo co by potřebovali, aby bylo jinak, a také, co na tom všem bylo nejtěžší. Respondentka poukazuje na to, že by možná začali dříve a častěji jezdit s dcerou do lázní. Nic jiného nevnímá, že by změnila.

Rodina č. 3

Třetí rodina je tvořena čtyřmi členy. Z toho dvě dcery trpí onemocněním mukopolysacharidóza. Na dané otázky v rozhovoru odpovídal otec. První otázka se zaměřovala na způsob prvotního sdělení diagnózy a také jaké byly pocity rodičů. Otec hovořil o tom, že nejprve byli posláni pediatrem k neurologovi do Zlína s podezřením na MPS.

Rodiče však ještě netušili, o jak vážné onemocnění se jedná, mylně se domnívali, že se jedná o typ cukrovky a podáváním inzulínu se vše vyřeší. „*My jsme pořád nevěděli, co to jako je. Měli jsme za to, že se jedná o určitý druh cukrovky a že budeme v podstatě podávat jen inzulíny.*“ Neurolog je poslal na další vyšetření do Olomouce, přesněji na genetiku. V Olomouci se diagnóza bohužel potvrdila. Starší dceři byly v té době necelé dva roky a mladší teprve tři měsíce. Nejstaršímu synovi bylo šest let, byl zdravý, proto rodiče ani v nejmenším nenapadlo, že se u dcer může jednat o genetické onemocnění. Následně po příjezdu domů si rodiče hledali na internetu, o jaké onemocnění se jedná. Zde se dozvěděli o nevléčitelnosti

nemoci a také o brzkém věku, ve kterém tyto děti umírají. Přišla obrovská rána a šok. „*To nás jako vykolejilo úplně. To je prostě jak v boxu dostat knockout, člověk vnímá, najednou rána leží a neví.*“ Manželku situace naprosto pohltila a následoval obrovský šok, pláč, bezmoc a beznaděj. Otec nedokázal vnímat složitost situace, až s odstupem času, kdy ho na pracovní cestě začaly přepadat negativní a chmurné myšlenky. Uvědomoval si čím dál více, jak závažné to je a hlavně bude. Otec rovněž hovořil o té nepřipravenosti, kdy to u nikoho z rodiny nezažili. Nemohli s manželkou uvěřit, že nastane fáze, kdy si už jejich dcery nebudou hrát a běhat. „*Ted' jsme koukali na ty naše holky, jak tady běhají a hrají si a nemohli jsme uvěřit tomu, že tohle jednou zmizí, nebude to a bude v domě ticho.*“ V počátcích si rodiče začínali všimnout odlišností a také opožděností ve vývoji u starší dcery oproti synovi a vrstevníkům. Právě to byl ten impuls k vyšetření na neurologii. Otec zde také hovořil o těžkosti přijmout to, že nemoc bude časem progredovat.

Druhá otázka byla koncipována tak, že zjišťovala, jak probíhalo prvotní období po sdělení diagnózy MPS a jak se názory a pocity rodičů vyvíjely časem. Znatelná frustrace razantně ovlivnila chod domácnosti a také psychický stav obou rodičů. Následovalo uzavření se do sebe a nechuť s kýmkoli komunikovat, pouze s nejbližšími přáteli a rodinou. Otec také uvádí, že jim bylo nabízeno, ať využijí služeb Společnosti pro mukopolysacharidosu, necht' se s nimi spojí. Nicméně rozpoložení rodičů, a ne příliš dobrý psychický stav, jim nedovoloval se s kýmkoli kontaktovat nebo sdílet. Otec začal nacházet v tomto obzvláště náročném období uspokojení v podobě alkoholu. Dle jeho slov, aby překlenul těžkosti daného období. Také vzpomínal na časy, kdy na tom byly obě dcery ještě lépe a tatínkovi i pomáhaly. Nastíněné je zde i období, kdy onemocnění MPS postupovalo a holky byly ve fázi, kdy byly velmi hyperaktivní, shazovaly věci a také je rozbíjely. Tohle byl pro rodiče impuls oslovit právě Společnost pro mukopolysacharidosu. Avšak převládaly obavy ze setkání. Nakonec se odhodlali na setkání jet, za což jsou rodiče velmi vděční. Respondent také hovoří o psychické pomoci a podpoře jak pro manželku, tak pro něj prostřednictvím telefonu v podobě maminky dítěte se stejným onemocněním. A nejenom ona byla pro rodiče velkou oporou v tomto těžkém období, ale také jim do cesty vstoupila pracovnice Centra provázení, která se postarala jak o psychickou, tak i o materiální pomoc, a v neposlední řadě vnesla do celé situace pozitivní atmosféru. „*To bylo jako když do baráku plného mraků přijde slunko.*“

Následující otázka se zaměřovala na vnímání podpory od zdravotníků během procesu diagnostiky. Tatínek zmiňuje velmi uznávaného lékaře, který se specializuje na metabolické a dědičné poruchy. Pomohl jim s vyřízením žádostí, aby získali konkrétní zdravotní pomůcku pro dcery. Jako velmi zásadní vnímá otec hezký vztah, který vznikl mezi nimi, jakožto rodiči,

a lékaři v Olomouci v metabolické poradně. Vyzdvihuje zde vstřícný a milý přístup ze strany zdravotníků.

Na otázku, které faktory nejvíce ovlivnily schopnost přijmout diagnózu MPS a také co nebo kdo byl rodičům největší oporou, respondent odpovídá následovně. Psychická stránka, a to vyrovnání se s celou, velmi obtížnou, situací, to vše je pro rodiče vždy velmi náročné. Také uvědomění si toho, že nastane moment, kdy tady ty děti už nebudou. Tatínek už nyní pocítuje prázdnotu, která vznikla na krátkou dobu, protože jedna dcera je s matkou hospitalizována v nemocnici a druhá je ve škole. Ale zároveň vnímá, že je to pouze dočasné. Přemýšlí však, jaké to pro něj a manželku jednou bude, když toto nastane natrvalo, až dcery navždy odejdou. Je zde poukazováno na vysokou psychickou ale i fyzickou náročnost, která souvisí s péčí o dcery s MPS. Aby přišli na jiné myšlenky, snaží se oba rodiče věnovat alespoň část svého času svým koníčkům. Manželka se ráda věnuje vyšívání, pečení, ráda chodí na procházky nebo se setkává s kamarádkami, naopak otec našel zálibu v posilování.

V rozhovoru jsme také zjišťovali, jakým způsobem rodina sdílela diagnózu s ostatními členy rodiny a také přáteli. Nebylo to nic příjemného. Otec respondenta tuto skutečnost stále nepřijal a v podstatě rezignoval. „*Můj otec toto nepřijal vůbec, ani ta vnoučata nemá chuť navštěvovat, protože ví, že jsou postižené.*“ Na druhou stranu babička, jakožto bývalá zdravotní sestra, se snaží, v rámci možností, rodině pomáhat. Okruh přátel se dosti proměnil, poněvadž rodiče měli a mají již jiné starosti. Taktéž jim nezbyvá příliš prostoru na svůj volný čas. Otec hovoří o tom, že raději přijímají návštěvy, než by jezdili k někomu jinému. Z toho důvodu, aby dcery něco neponičily. Doma rodiče zavedli bezpečnostní opatření.

Stres spojený s péčí o dítě s MPS a také jeho zvládnutí, to bylo náplní další otázky. Jak již bylo zmíněno výše, péče o dítě s onemocněním MPS je velice fyzicky i psychicky náročná a rovněž vyčerpávající. Rodiče se shodli na tom, že by nikdy dcery neodložili do nějakého zařízení či něčeho podobného. Zastávají názoru, že péče poskytovaná v těchto zařízeních není adekvátní a dostačující. Spolu s vysokou mírou náročnosti je zde uváděna i změna rodinné pohody. Důraz je kladen i na to, že otec, který bývá s rodinou většinou pouze o víkendu z důvodu pracovních povinností, také chce svůj čas věnovat i nejstaršímu synovi. Nabídka pomoci ve formě asistence není ve většině případů dostupná. Jakmile se však podaří přeci jen někoho najít, často se stane, že když tato osoba získá povědomí o MPS, pochopí jeho projevy a náročnost, ztratí o asistenci zájem. Každopádně každé dítě je velice individuální i přesto, že má stejný typ tohoto onemocnění. U starší dcery se přišlo na nemoc v roce a třičtvrtě a u mladší dcery ve třech měsících. Což je velmi znatelné a obě holky mají zcela odlišné projevy.

Naším cílem bylo také zjistit, jak rodiče vnímali podporu od komunity rodičů dětí se stejným onemocněním při procesu přijímání diagnózy. Jako největší podporu otec vnímá takovou, jež přicházela ze strany jiné matky dítěte s totožným onemocněním MPS. Poté následovala pomoc a podpora od předsedy Společnosti pro mukopolysacharidosu, který rodinu pozval na setkání. Rodiče pozvání přijali a setkání se zúčastnili. V prvních momentech je však přepadl strach z toho, když viděli ostatní děti v různých stádiích onemocnění. S postupem času to rodiče začali vnímat odlišně a navázali přátelské vztahy s ostatními rodinami.

Osmá otázka se dotazovala na to, jakou roli sehrály kulturní nebo náboženské hodnoty v procesu přijímání diagnózy. Rodina je věřící, ale nikterak to rodičům v tomto ohledu život neovlivnilo.

V další otázce jsme zkoumali proměny, jež byly iniciovány procesem přijetí diagnózy MPS. Dotazovaný pracuje jako řidič z povolání, za což je nesmírně vděčný, poněvadž má flexibilní pracovní dobu. Oceňuje též vstřícný přístup ze strany zaměstnavatele. Sociální vztahy začínaly být narušovány již od předškolního vzdělávání, kdy si ostatní rodiče intaktních dětí nepřáli, aby děti s MPS navštěvovaly stejnou mateřskou školku. Díky spolupráci Speciálně pedagogického centra a pracovnice Centra provázení se podařilo děti do školky začlenit. Také jim byl přidělen speciální asistent. Poukazováno je zde i na narušené vztahy se sousedy. Sousedům vadily hlučné projevy dětí. Na druhou stranu má rodina kolem sebe přátele, kteří je vyslechnou, popřípadě nabídnou pomoc.

Další otázka upírala pozornost na změny v životě rodiny, jež byly vyvolány procesem přijímání onemocnění mukopolysacharidózy. Otec popisuje úpravy domu, které musely být provedeny dle potřeb dcer, včetně bezbariérových opatření a zajištění bezpečnosti. A nejen samotný dům, ale i jeho okolí, muselo být navrženo s ohledem na bezbariérový přístup. Když byly dcery malé, rodiče využívali různé bezpečnostní opatření a museli být neustále ostražití, aby se dětem nic nestalo. Další zásadní změnou bylo pořízení různých speciálních zdravotních pomůcek pro dcery. V nedávné době se rodině, za pomoci jedné známé, podařilo zrekonstruovat ložnici, aby byla praktická při péči o dcery. Velký dík patří různým nadacím, které na tom všem mají svůj podíl.

Na otázku, zda využili někdy služeb a podpory psychologického či psychiatrického poradce během tohoto procesu, popřípadě jakou si rodiče odnáší zkušenost, otec odpověděl následovně. Psychologickou pomoc vyhledala v nedávné době pouze manželka. Spojitost psychických problémů a také zdravotních mělo velký vliv na celkové fungování rodiny. Tatínek uvádí, že se snaží s touto situací vyrovnávat sám. „*V podstatě já ty city mám v sobě taky, ale prostě chlap*

to nějak nedává najevo, alespoň ne v takové míře, jako ta žena.“ Práce mu pomáhá přicházet na jiné myšlenky. Služeb psychologa využil i nejstarší syn, avšak bez úspěchu.

Dvanáctá otázka zjišťovala, jak rodiče vnímali přijetí od okolí jich samotných a také jejich dětí po obdržení diagnózy MPS. Otec si uvědomuje, že nikdo v jejich blízkém okolí nebyl obeznámen s tímto onemocněním, a díky podpoře různých nadací se o ně začali zajímat a byli také díky tomu zviditelňováni. Po čase tento zájem opadl a blízcí a lidé z okolí to berou tak, jak to je. Jak již bylo uvedeno, okruh přátel se dosti proměnil a zůstali jen dobří přátelé. Nejistota a budoucnost spojená s tímto onemocněním. Právě na tyto oblasti jsme se zaměřili v následující otázce. Rodiče nad budoucností nepřemýšlejí, žijí tím, co je teď. Dětem věnují všechnu svou péči a lásku. Nepřipouštějí si také fakt, že je dcery jednou opustí.

Čtrnáctá otázka zní: „Jak jste vnímali rozdíly ve vyrovnávání se nebo přijímání diagnózy MPS u sebe a u partnera/partnerky?“ Respondent vnímá psychické rozdíly mezi ním a manželkou. Podle jeho slov je na tom lépe, manželka je v této oblasti více citlivá a více to prožívá, což je naprosto pochopitelné. Hovoří rovněž o tom, že jako chlap se to snaží nedávat příliš najevo.

Další otázka se zabývala tím, jak v celém příběhu figurují zdraví sourozenci a také zda situaci nějak ovlivňovali. Během pubertálních let syna to nebylo snadné období, zejména když byl mladší. Na nemocné dcery byl i agresivní, snažil se na sebe upoutat pozornost. „*Ta nemoc mu bere nás.*“ Jelikož více času věnují právě péči o dvě nemocné dcery. Syn začal být vzdorovitý a nechtěl pomáhat s chodem domácnosti. „*Syn si začal vynucovat tu pozornost.*“ Postupem času se chování syna začínalo měnit k lepšímu.

Poslední otázka byla zaměřena na to, zda je něco, co by teď rodiče udělali jinak, nebo co by potřebovali, aby bylo jinak, a také co na tom všem bylo nejtěžší. Dá-li se to nějak shrnout, za nejtěžší respondent pokládá přijmout fakt, že v jejich rodině budou nevléčitelně nemocné dvě dcery. Otec se zamýšlel, zda by šlo něco udělat jinak, jelikož se s manželkou snaží pro dcery a syna dělat vše, co mohou. Přišla i nabídka na enzymatickou léčbu jedné z dcer ve vzdálené Barceloně. I přesto, že ani jeden z rodičů nikdy neseděl v letadle, nenavštívil toto město, a ještě k tomu s výraznou jazykovou bariérou, neváhali, a otec se rozhodl s dcerou danou cestu absolvovat. S vidinou zlepšení stavu jedné z dcer absolvovali dvacet kontrolních vyšetření po dobu 5 let. Převládaly obavy z toho, jak vše rodina zvládne. Dotazovaný také popisuje, jaké obtíže a zajímavé situace zažil s malou, tehdy čtyřletou dcerou, během cesty. Ale zároveň pozoruje pozitivní účinky enzymatické léčby oproti druhé dceři. Závěrem, rodiče vynakládají všechno úsilí, aby mohli říct, že pro své děti udělali maximum. „*U každé skupiny této nemoci*

je to trochu jiné, ale v podstatě konec je u všech stejný. Není hezký, a tak se snažíte žít tak, abyste si potom mohli říct, dělal jsem maximum.“

9 Diskuze

Rodina plní funkci základní společenské skupiny, též se jedná o primární sociální skupinu, ve které dítě vyrůstá. Je tvořena především mužem a ženou, jenž jsou spojeny svazkem manželským, a cílem je naplnit podstatu rodiny. Jednou z funkcí je funkce biologicko-reprodukční tzn. plodit nové potomstvo. Touha po dokonalé a úplné rodině, kterou tvoří nejenom manželé, ale i děti, bývá v průběhu trvání manželství naplňována. Příchod potomka na svět znamená pro rodiče spoustu nových emocí a situací. O to víc, pokud se jedná o prvorozené dítě. Pěkné okamžiky a radostné chvíle po většinou převládají nad obavami, které jsou spojené s péčí o dítě. Dítě vstoupí do rodiny a všechna pozornost a péče je věnována právě jemu. Prospívá a přináší rodičům radost. Malé pokroky ať už to jsou první krůčky nebo první slova, to vše dává rodičům pocit radosti, uspokojení a vděku. Co když ale přijde dítě na svět s nějakou vadou, postižením? Ve většině případů se nad rodinou stáhnou mraky a pocity radosti vystřídají negativní emoce. Smutek, bezmoc, pláč. A co v případě, když rodiče dostanou ještě větší ránu, a to v podobě vzácného onemocnění mukopolysacharidózy? Progredujícího onemocnění, na které neexistuje lék. Dítě se bude před očima rodičů měnit, až jednoho dne odejde z tohoto světa. Tuto bolest a emoce spojené s tak závažným onemocněním si neumí nikdo z nás ani představit.

V rámci této diplomové práce jsme se zaměřili na faktory, jež ovlivnily či ovlivňují přijetí diagnózy MPS rodiči. Využili jsme k tomu polostrukturovaných rozhovorů. Hlavním cílem práce bylo pokusit se o popis stěžejních faktorů, jež rodičům pomohly v tak náročné situaci.

První výzkumná otázka zjišťovala, jak rodiče vnímali podporu od rodiny a blízkého okolí.

Každý z nás jsme jiný a každý z nás má jiné predispozice k zvládnutí stresu. Také jiné potřeby, jakmile se ocitne v náročné situaci. Avšak v tomto tématu se všichni tři respondenti, jak dvě matky, tak i otec, shodli, že **podpora, pochopení a potřeba komunikace** je v tak závažné situaci velmi důležitá.

Je to obrovský šok, v hlavě se mísí různé pocity. Třeba i otázka, jak to ostatním sdělit, jak jim to vlastně říct. Dvě matky odpověděly následovně, a to tak, že informace rodině předávaly po částech. Nesdílely s rodinou hned z počátku vše najednou, jelikož je chtěly ubránit tomu šoku, stresu a těm emocím, kterými si musely projít ony. Otec hovořil o tom, že jeho otec danou skutečnost stále nepřijal. Všichni respondenti našli společnou řeč ohledně vztahů s blízkými. Některé přátelské vazby se zpřetrhaly a některé musely být ukončeny. Přátelé tedy prořídli a zůstali pouze ti, kteří mají pochopení a vnímají dané úskalí rodiny. Jak jsme výše, v teoretické

části, popisovali, rodiče si procházeli fázemi vyrovnávání se s daným faktem. Až poté co se zvládli se skutečností do určité míry vyrovnat buď sami nebo za pomoci partnera, mohli sdílet emoce a informace s ostatními. Domníváme se, že ať už je osobnost člověka sebevíc silná, tak v tak křehkých a složitých situacích potřebuje podporu ze strany nejbližších každý.

Druhá výzkumná otázka cílila na to, kdo podle rodičů poskytoval podporu a byl nápomocen v době prvotního sdělení diagnózy MPS.

Prvotní reakce a šok jsou emoce, které si každý rodič musí prožít sám v sobě. Poté vyvěrají na povrch různé typy otázek a rovněž pochybnosti. Všichni respondenti hovoří o tom, že prvotní podání pomocné ruky přišlo směrem od **Centra provázení**. Pracovnice z Centra provázení rodiny navštívily a poskytly jim základní informace. Jedna respondentka však hovořila o tom, že, nejprve neměla chuť ani zájem těchto služeb využít. Časem zjistila, že ji i manželovi tato služba může velice pomoci. Druhá matka zase nacházela podporu, pochopení a vyslechnutí ve víře. **Víra** ji vedla a neustále vede kupředu. Bere nemoc syna jako životní úděl.

V literatuře je uváděno, že většinou Centra provázení propojí rodinu se Společností pro mukopolysacharidosu. Rodiče potvrdili informaci, že vzápětí využili též služeb právě **Společnosti pro mukopolysacharidosu**. Zde se jim dostavilo potřebného pochopení od ostatních rodičů, předání rad a také jim byl poskytnut prostor pro sdílení pocitů a komunikaci. Taktéž velmi zásadní informace, která přišla od všech respondentů, byla taková, že prvotní porozumění a pomoc našli u matky dítěte se stejným onemocněním. Skrze mobilní telefon sdíleli své pocity a emoce. Jak jsme již zmiňovali rovněž velkým faktorem zde byla **rodina a přátelé**.

Následná, třetí otázka se věnovala copingovým strategiím a možnostem odreagování, jež byly rodinami využívány.

Jak hovoří v publikaci Michalík et al. (2010) jedná se o velmi individuální oblast. Každý potřebuje jiné množství času ke zpracování a taktéž to je i s možnostmi, jež rodiny volily k odreagování. Jedna matka hovořila o tom, že jí pomáhá víra, rovněž i částečné vytěsnění faktu. Odreagování nachází při práci v zaměstnání, stejně tak u konverzace s přáteli či kamarádkami. Zmínila také potřebu seberealizace, není v jejích silách se starat jen a pouze o nemocného syna a dočista vytěsnit svůj osobní život, na což kladou autoři Hájková a Michalík v publikacích velký důraz. Druhá matka hovořila o silném poutu, jež pojí ji a manžela. Podporu a porozumění tedy nacházela u něj. Jako velmi klíčové shledává fakt, že na tuto situaci byli dva. Též jí pomáhalo **sdílení s přáteli a rodinou**, jednoduše o této skutečnosti komunikovat. Otec

v rozhovoru uvedl své slabé místo, a to že nacházel uspokojení v alkoholu. Časem si uvědomil, že to není správná cesta, a začal se opět věnovat posilování a fitness. Stejně jako první matka nachází odreagování při **práci**. Pracuje jako řidič a cestování různými krajinami mu přináší požadované uvolnění. Manželce respondenta přináší radost pečení, vyšívání a rovněž ráda tráví čas s kamarádkami, kde může sdílet své pocity a emoce. Velký vliv zde mají vrozené predispozice, prostředí rodiny, sociální podpora, specifické rysy dítěte, etiologie onemocnění a také druh nemoci či postižení. Autoři Říčan, Krejčířová (2006) pokládají za nejtěžší u etiologie, když je příčina neznámá. Také v odborné literatuře se uvádí, že to může být jinak jedná-li se o onemocnění dlouhodobého charakteru.

Náplní čtvrté výzkumné otázky bylo popsat, jakým způsobem sledované rodiny vnímaly a hodnotily přístup zdravotnického personálu při procesu sdělování diagnózy a v době následné péče.

V tak těžké situaci by mělo přeci být samozřejmostí vstřícné vystupování od zdravotníků směrem k rodičům. Ale ve výzkumném šetření jsme se přesvědčili, že ne vždy je tomu tak. Obě matky zmiňovaly **neempatický přístup ze strany lékařů**, ale také poukázaly na sdělování diagnózy na velmi odborné úrovni. Respondentky také hovořily o nesmírně zdlouhavém procesu a postupu lékařů. Na druhou stranu otec nezaznamenal neadekvátní chování od zdravotnických profesionálů. Myslí si, že záleží na osobnostním nastavení lékaře a také vyzdvihuje práci lékařů v Olomoucké nemocnici. Dle jeho slov si zde vytvořili přátelský vztah na úrovni rodič – lékař. V případě této rodiny se uznávaný lékař zasloužil o to, aby rodina dosáhla na adekvátní zdravotnické pomůcky pro dcery.

Pátá výzkumná otázka měla za úkol charakterizovat u sledovaných rodin pozici a roli intaktních sourozenců.

Nutnost poskytování neustálé péče dětem s MPS může mít za následek snížení kvality péče směrem ke zdravým sourozencům. V první rodině sdílejí společnou domácnost pouze rodiče a dítě s mukopolysacharidózou. Každý rodič má starší potomky z jiného vztahu. Matka hovořila o svém starším synovi, u něj vnímá sourozenecké pouto. Již v dětství se starší syn o mladšího staral. Na mladšího bratra však žárlil jen do té doby, než pochopil, že je nemocný. Nyní matka shledává vztah jako harmonický. Druhou rodinu toto onemocnění ovlivnilo natolik, že uvažovali nad tím, **zda mít ještě vůbec další dítě**, a pokud ano, tak zda bude zdravé. Domníváme se, že daná situace musí být velmi psychicky náročná. Nakonec se rozhodli rozšířit rodinu a pořídit si druhého potomka. Matka poukazuje na radost a pozitivní emoce, které jim

dítě do života vneslo. Třetí respondent se shoduje s první matkou v tom, že zaznamenali žárlení a vzdorovité chování ze strany syna, kterému se nedostávalo tolik pozornosti, jakou by potřeboval. Vzhledem k situaci, že v rodině trpí onemocněním MPS dvě dcery, situace je dvakrát těžší.

Jak uvádí výše zmínění autoři v teoretické části, nemělo by se zapomínat na potřeby zdravých sourozenců. Na druhou stranu naprosto rozumíme tomu, jak velice náročné je rozdělit svou energii a čas mezi své intaktní a postižené potomky.

Jako stěžejní pokládáme informaci, kdy všichni respondenti hovořili o **těžkosti přijmout ten fakt**, že právě jejich dítě je nemocné. Stejně tak nelehké uvědomění si toho, že toto **onemocnění není léčitelné**.

Z našeho výzkumného šetření nám vyvstaly možné faktory, jež mohly ovlivnit přijetí diagnózy MPS rodiči. Jedná se o potřebu podpory, pochopení, komunikace. Velký vliv na přijímání měly také služby Centra provázení a taktéž Společnosti pro mukopolysacharidosu. Dále rodina a přátelé, tzn. sdílení pocitů, ale také práce a zaměstnání. Stejně tak víra a duchovní pomoc pro jednu rodinu znamenala velkou podporu. Naopak neempatický přístup ze strany zdravotníků mohl negativně ovlivnit přijímání této vzácné nemoci. U jedné rodiny to byl také strach z toho mít další dítě. Ztížit přijetí diagnózy MPS mohlo také uvědomění si neléčitelnosti nemoci a také neschopnost přijmout danou skutečnost, že se u jejich dítěte opravdu jedná o tuto nemoc. I to, že rodiče budou pozorovat, jak se dítě před jejich očima postupně proměňuje.

Za největší problém shledáváme nízkou informovanost o tomto závažném, progresivním a nevléčitelném onemocnění. Mnozí lidé se v přítomnosti rodin dětí s MPS domnívají, že se jedná o nevychované děti, a tedy o neschopné rodiče. Proto je zde velmi zásadní osvěta, jež může vést také k získávání finančních prostředků, které budou pomáhat nadále realizovat služby Centra provázení a také Společnosti pro mukopolysacharidosu. Shledáváme poskytování těchto služeb pro rodiny jako velmi klíčové. Rádi bychom skrze tuto diplomovou práci podnítili veřejnost k tomu, poznat alespoň základní pilíře typické pro onemocnění MPS. Rovněž bychom byli velice rádi, kdyby v návaznosti na naši práci vznikla brožura, kde by se nově příchozí rodiny dětí s MPS mohly dozvědět o možnostech podpory, které pomohly jiným rodinám, a stejně tak, co daným rodinám nejvíce ulehčilo tak náročnou situaci.

10 Doporučení pro praxi

Za největší problém shledáváme nízkou informovanost o tomto závažném, progresivním a nevyлéčitelném onemocnění. Mnozí lidé se v přítomnosti rodin dětí s MPS domnívají, že se jedná o nevychované děti, a tedy o neschopné rodiče. Proto je zde velmi zásadní osvěta, jež může vést také k získávání finančních prostředků, které budou pomáhat nadále realizovat služby Centra provázení a také Společnosti pro mukopolysacharidosu. Shledáváme poskytování těchto služeb pro rodiny jako velmi klíčové. Rádi bychom skrze tuto Diplomovou práci podnítli veřejnost k tomu, dozvědět se alespoň základní pilíře typické pro onemocnění MPS. Rovněž bychom byli velice rádi, kdyby v návaznosti na naši práci vznikla brožura, kde by se nově příchozí rodiny dětí s MPS mohly dozvědět o možnostech podpory, které pomohly jiným rodinám, a stejně tak, co daným rodinám nejvíce ulehčilo tak náročnou situaci. Domníváme se, že tato brožura by plnila svou funkci, kdyby byla volně přístupná v nemocnicích, při dětských centrech, a především u poraden a ambulancí metabolických poruch. Stejně tak by bylo velmi efektivní ji poskytnout dětským lékařům, kteří by ji mohli zprostředkovat rodičům přímo v ordinaci. V neposlední řadě nacházíme uplatnění této brožury mezi klienty Centra provázení a Společnosti pro mukopolysacharidosu. Dále si myslíme, že by bylo dobré hlouběji hovořit o této problematice s dětskými pediatry, kteří patrně mívají o vzácných onemocněních, a především o MPS, jen základní informace. Napadá nás varianta uspořádat pro pediatry seminář vedený buď odborníky z Centra provázení, nebo ze Společnosti pro mukopolysacharidosu. Pro mladší generace by nám dávalo smysl zabývat se problematikou onemocnění mukopolysacharidóz skrze internetové platformy, přesněji máme na mysli Instagram či Facebook. Právě skrze Instagram by mohl také probíhat nábor nových asistentů, kteří jsou velmi potřební právě na víkendová setkání pořádané Společností pro MPS.

11 Limity výzkumu

„Na limity studie nahlížíme tak, že jde o jakékoliv vlivy, prvky, faktory a aspekty, které ovlivnily, ovlivňují, ovlivní anebo vůbec mohly ovlivnit samotnou studii, tzn. její průběh, data, zjištění, závěry a interpretace.“ (Chrastina, 2019, s. 239)

Chrastina (2019) vymezuje čtyři druhy těchto limitů, a to na straně výzkumníka, na straně případu či případů, také na straně zkoumané, studované nebo vědecké reality a v neposlední řadě limity na straně zvoleného metodologického rámce.

V této diplomové práci shledáváme za limity studie na straně výzkumníka to, že dané rozhovory probíhaly skrze internetovou platformu MS Teams, což mohlo mít za následek, že jsme nemohli přesně vnímat emoce, jež respondenti během rozhovoru prožívali. Vzhledem k citlivé povaze tématu a také náročnosti musel výzkumník vědět, v jakém duchu se rozhovor ponese, aby nedošlo k viditelným emocím ze strany výzkumníka.

Za další, velmi výrazný, limit studie pokládáme příliš málo odborné literatury vztahující se ke specifickým oblastem, jako je například popis fází přijímání diagnózy MPS u rodičů. Také s tím související omezený okruh autorů věnujících se tématu mukopolysacharidóz v České republice.

Jako možný limit studie můžeme také označit přesun termínu rozhovoru, jež vznikl na straně respondenta z důvodů hospitalizace dcery a matky.

Lze také uvést limity na straně výzkumníka v tom ohledu, že autorka vedla tyto interview poprvé, a neměla tedy předem žádné zkušenosti s realizací a vedením rozhovorů.

Závěr

V diplomové práci „Faktory ovlivňující přijetí diagnózy MPS rodiči“ jsme využili polostrukturovaných rozhovorů k získání potřebných informací. Rozhovory probíhaly v průběhu měsíce března v roce 2024 a byly vedeny skrze internetovou platformu MS Teams.

V teoretické části jsme se pokusili o popis vzácného onemocnění mukopolysacharidózy a také jsme se podrobněji věnovali jednotlivým typům onemocnění. Velkou část jsme také věnovali celému procesu přijímání. Od momentu zjištění a sdělení diagnózy až po poslední chvíle s dítětem při umírání a též možnosti využití paliativní péče v ČR. Rovněž jsme se zabývali možnostmi podpory, jakou roli v celém procesu sehrálo Centrum provázení a též Společnost pro mukopolysacharidosu.

V praktické části jsme vymezili hlavní metodologická východiska. Kapitoulou Úvod do problematiky, jsme čtenářům objasnili, jakým směrem se bude náš výzkum ubírat. Poukázali jsme na již provedené výzkumy s podobnou tematikou a také jsme se zmínili o velmi uznávaných osobnostech působících v této oblasti. Pak už jsme za pomoci polostrukturovaných rozhovorů zjišťovali dané informace, které nám přinesly kategorie oblastí.

Za směrodatné pokládáme kategorie, jež ovlivnily schopnost rodičů přijmout tak závažné onemocnění. Z rozhovorů nám vyvstaly tyto oblasti. Jako velmi zásadní rodiče pokládají přístup rodiny a blízkých přátel, dále velmi důležitou a neopomenutelnou roli zde sehrály i služby Centra provázení a také Společnosti pro mukopolysacharidosu. Naopak velmi významný, a pro nás překvapivý fakt je, že rodiče při sdělování diagnózy vnímali neempatický přístup na velmi vysoké odborné rovině ze strany zdravotnických odborníků. Potřeba podpory, pochopení a sdílení pocitů. Zaznamenali jsme také faktor práce, odreagování, ale taktéž strach z dalšího těhotenství. Nejtěžší bylo pro všechny respondenty přijmout fakt, že se jedná o tak závažné onemocnění a nepůjde ho nijak vyléčit. Kromě toho rodiče budou muset přihlížet tomu, jak se jim časem dítě mění před očima.

SEZNAM BIBLIOGRAFICKÝCH CITACÍ

1. LÉKAŘSKÁ FAKULTA UNIVERZITA KARLOVA, © 2024. *DĚTSKÁ PALIATIVNÍ PÉČE V ČECHÁCH*. Online. Dostupné z: <https://www.lf1.cuni.cz/detska-paliativni-pece-v-cechach>. [cit. 2024-03-16].

ARPACI, Tuba, 2024. Experiences of Parents of Children with Mucopolysaccharidosis in Türkiye: A Qualitative Study Author links open overlay panel. Online. *Journal of Pediatric Nursing*. ISSN 0882-5963. Dostupné z: <https://doi.org/https://doi.org/10.1016/j.pedn.2024.01.019>. [cit. 2024-03-15].

BAKOŠOVÁ, Zlatica; LUBELCOVÁ, Gabriela a POTOČÁROVÁ, Mária, 2005. *Sociálna pedagogika*. Bratislava: Slovenské pedagogické nakladateľstvo. ISBN 80-10-00485-5.

BIERNACKA, Marta; JAKUBOWSKA-WINECKA, Anna a BIERNACKI, Marcin, 2014. The Role of Emotional Control in the Regulation of Mood in Parents of Children with Mucopolysaccharidosis. Online. *Stress and Health*. Dostupné z: <https://doi.org/10.1002/smi.2524>. [cit. 2024-04-15].

BOSTON CHILDREN'S HOSPITAL, © 2005–2024. *Mucopolysaccharidosis Type VII (MPS VII)*. Online. Dostupné z: <https://www.childrenshospital.org/conditions/mucopolysaccharidosis-type-vii>. [cit. 2024-03-05].

BURTON, B. K.; SHIVELY, V.; QUADRI, A.; WARN, L.; BURTON, J. et al., 2023. Newborn screening for mucopolysaccharidosis type II: Lessons learned. Online. *Molecular genetics and metabolism*. Roč. 140, č. 1–2, s. 107557. ISSN 10967206. Dostupné z: <https://doi.org/10.1016/j.yimgme.2023.107557>. [cit. 2024-03-03].

CENTRUM PROVÁZENÍ, 2018. *Co je Centrum provázení?* Online. Dostupné z: <https://centrumprovazeni.cz>. [cit. 2024-03-16].

ČESKÁ ASOCIACE PRO VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ, © 2022-2023. *Vzácná onemocnění*. Online. Dostupné z: <https://vzacna-onemocneni.cz/vzacna-onemocneni/>. [cit. 2024-02-29].

DĚTI ÚPLŇKU, 2020. *Rodiny nevyléčitelně nemocných dětí – Sehnat asistenci je nemožné*. Online. Dostupné z: <https://detiuplnku.cz/cs/blog/2020/02/05/rodiny-nevylecitelne-nemocnych-deti-sehnat-asistenci-je-nemozne/>. [cit. 2024-03-11].

DUNOVSKÝ, Jiří, 1986. *Dítě a poruchy rodiny*. Hálkova sbírka pediatrických prací (Avicenum). Praha: Avicenum.

EHLER A KOL., Edvard, 2013. *Vzácná onemocnění*. 2. aktualizované vydání. Olomouc: Solen. ISBN 978-80-7471-052-0.

FENZL, Carlton R; MOSHIRFAR, Majid a TERAMOTO, Kyla, 2015. Ocular manifestations and management recommendations of lysosomal storage disorders I: Mucopolysaccharidoses. Online. *Clinical Ophthalmology*. S. 1633–1643. Dostupné z: <https://doi.org/10.2147>. [cit. 2024-03-06].

GAILLYOVÁ, Renata, 2013. Vzácna onemocnění. Online. Article 4, s. 20-21. Dostupné z: https://journals.muni.cz/universitas/article/view/428/417?fbclid=IwAR03QFVwczUWIQ-Vo5aI0voy32TptiWvT_u1dqO6DPoQhz3ey_amISh3A_E. [cit. 2024-02-29].

GULOVÁ, Lenka a ŠÍP, Radim (ed.), 2013. *Výzkumné metody v pedagogické praxi*. Pedagogika (Grada). Praha: Grada. ISBN 978-80-247-4368-4.

HÁJKOVÁ, Petra a MICHALÍK, Jan, 2024. *Průvodce pro rodiče dětí se závažnou metabolickou diagnózou*. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci. ISBN ISBN 978-80-244-6472-5.

HAMPE, Christiane S.; WESLEY, Jacob; LUND, Troy C.; ORCHARD, Paul J.; POLGREEN, Lynda E. et al., 2021. Mucopolysaccharidosis Type I: Current Treatments, Limitations, and Prospects for Improvement. Online. *Biomolecules*. s. 1–2. Dostupné z: <https://doi.org/10.3390/biom11020189>. [cit. 2024-04-10].

HELUS, Zdeněk, 2015. *Sociální psychologie pro pedagogy*. 2., přepracované a doplněné vydání. Pedagogika (Grada). Praha: Grada. ISBN 978-80-247-4674-6.

HENDL, Jan, 2012. *Kvalitativní výzkum: základní teorie, metody a aplikace*. 3. vyd. Praha: Portál. ISBN 978-80-262-0219-6.

HYÁNEK, Josef, 1990. *Dědičné metabolické poruchy: základní biochemické, klinické a genetické aspekty*. Praha: Avicenum.

CHRASTINA, Jan, 2019. *Případová studie – metoda kvalitativní výzkumné strategie a designování výzkumu: Case study - a method of qualitative research strategy and research design*. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci. ISBN 978-80-244-5373-6.

JEŠINA, Pavel a ZEMAN, Jiří, 2011. Mukopolysacharidózy. Online. *Medical Tribute*. Dostupné z: <https://www.tribune.cz/archiv/mukopolysacharidozy/>. [cit. 2024-03-02].

KERN, Hans; MEHL, Christine; NOLZ, Hellfried; PETER, Martin a WINTERSPERGER, Regina, 1999. *Přehled psychologie*. Vyd. 3. Praha: Portál. ISBN 80-7367-121-2.

KIMPLOVÁ, Tereza; JOCHMANNOVÁ, Leona a SVOBODA, Jan, 2023. *Psychologie rodiny*. Psyché (Grada). Praha: Grada. ISBN 978-80-271-3064-1.

KLIMKOVÁ, Petra, 2014. *Není naděje, zbývá láska: 1994–2014 : výroční almanach*. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci. ISBN 978-80-244-4267-9.

KOPEČKOVÁ, Kateřina, 2022. Vzácna onemocnění v roce 2022. *Remedia*. Roč. 32, č. 5, s. 453–456.

KRAUS, Blahoslav a POLÁČKOVÁ, Věra, 2001. *Člověk – prostředí – výchova: k otázkám sociální pedagogiky*. Brno: Paido. ISBN 80-7315-004-2.

KÜBLER-ROSS, Elisabeth, 2015. *O smrti a umírání: co by se lidé měli naučit od umírajících*. Vydání druhé, přepracované, v Portále první. Přeložil Jiří KRÁLOVEC. Praha: Portál. ISBN 978-80-262-0911-9.

KUCHAŘOVÁ, Věra; BARVÍKOVÁ, Jana; HÖHNE, Sylva; JANUROVÁ, Kristýna; NEŠPOROVÁ, Olga et al., 2019. *Česká rodina na počátku 21. století: životní podmínky, vztahy a potřeby*. Studie (Sociologické nakladatelství). Praha: Sociologické nakladatelství (SLON) v koedici s Výzkumným ústavem práce a sociálních věcí. ISBN 978-80-7416-333-3.

KUPKA, Martin, 2014. *Psychosociální aspekty paliativní péče*. Psyché (Grada). Praha: Grada. ISBN 978-80-247-4650-0.

LAŽOVÁ, Hana, 2014. *Co je paliativní péče?* Online. Aktualizováno 15. 03. 2023. Dostupné z: <https://sancedetem.cz/co-je-paliativni-pece>. [cit. 2024-03-16].

MACCARI, Francesca; RIGON, Laura; MANTOVANI, Veronica; GALEOTTI, Fabio; SALVALAIO, Marika et al., 2022. Glycosaminoglycan signatures in body fluids of mucopolysaccharidosis type II mouse model under long-term enzyme replacement therapy. Online. *Journal of Molecular Medicine*. Roč. 100, č. 8, s. 1169–1179. ISSN 09462716. Dostupné z: <https://doi.org/10.1007/s00109-022-02221-3>. [cit. 2024-03-02].

MÁCHOVÁ, Jiřina, 1974. *Duševní hygiena rodinného života*. Praha: Avicenum.

MALINOVÁ, Věra a HONZÍK, Tomáš, 2013. Lysosomální onemocnění – současné možnosti diagnostiky a terapie. Online. *Pediatric pro praxi*. Roč. 14, č. 2, s. 99–100. Dostupné z: <https://www.pediatricpropraxi.cz/pdfs/ped/2013/02/07.pdf>. [cit. 2024-02-29].

MATOUŠEK, Oldřich, 1993. *Rodina jako instituce a vztahová síť*. Studijní texty (Sociologické nakladatelství). Praha: Sociologické nakladatelství. ISBN 80-901424-7-8.

MATOUŠEK, Oldřich, 1997. *Rodina jako instituce a vztahová síť*. 2., rozš. a přeprac. vyd. Studijní texty (Sociologické nakladatelství). Praha: Sociologické nakladatelství. ISBN 80-85850-24-9.

MEDLINEPLUS, 2021. *Mucopolysaccharidosis type VI*. Online. Dostupné z: <https://medlineplus.gov/genetics/condition/mucopolysaccharidosis-type-vi/>. [cit. 2024-03-06].

MELGOSA, Julián a POSSE, Raul, 2003. *Umění výchovy dítěte*. Harmonický život. Praha: Advent-Orion. ISBN 80-7172-613-3.

MICHALÍK A KOL., Jan, 2019. *Kvalita života osob se zdravotním postižením (osob pečujících) 2019: specifika vybraných skupin*. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci. ISBN 978-80-244-5678-2.

MICHALÍK, Jan a HÁJKOVÁ, Petra, 2023. *Metodika Centra provázení*. Olomouc: Centrum provázení. ISBN 978-80-244-6405-3.

MICHALÍK, Jan; TOMALOVÁ, Petra; DUPALOVÁ, Pavlína; KOLÁŘOVÁ, Hana; OLEJNÍČKOVÁ, Jana et al., 2015. *PODPORA RODINY PEČUJÍCÍ O DÍTĚ SE VZÁCNÝM*

ONEMOCNĚNÍM, TĚŽKÝM ZDRAVOTNÍM POSTIŽENÍM ČI OHROŽENÉ NÍZKOU PORODNÍ HMOTNOSTÍ: Doprovodný studijní text. Společnost pro mukopolysacharidosu.

MICHALÍK, Jan; ZEMAN, Jiří a kol., 2010. *Mukopolysacharidóza.* Olomouc: Společnost pro mukopolysacharidosu. ISBN 978-80-86417-11-0.

MICHALÍK, Jan; ZEMAN, Jiří; VITNEROVÁ, Lenka; JEŠINA, Pavel; HONZÍK, Tomáš et al., 2012. *Metodika posuzování speciálních vzdělávacích potřeb u dětí a žáků se vzácnými onemocněními.* Olomouc: Společnost pro mukopolysacharidózu. ISBN 978-80-86532-26-4.

MIOVSKÝ, Michal, 2006. *Kvalitativní přístup a metody v psychologickém výzkumu.* Psyché (Grada). Praha: Grada. ISBN 80-247-1362-4.

MOKHTARIYE, Armin; HAGH-NAZARI, Lida; VARASTEHE, Abdol-Reza a KEYFI, Fatemeh, 2019. Diagnostic methods for Lysosomal Storage Disease. Online. *Reports of Biochemistry & Molecular Biology.* s. 119. Dostupné z: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6374068/>. [cit. 2024-04-10].

MONTAÑO, Adriana M, © 1994-2024. *Morquio Syndrome (Mucopolysaccharidosis Type IV) Clinical Presentation.* Online. 2023. Dostupné z: <https://emedicine.medscape.com/article/947254-clinical?form=fpf>. [cit. 2024-03-06].

MOŽNÝ, Ivo, 1990. *Moderní rodina: mýty a skutečnost.* Brno: Blok. ISBN 80-7029-018-8.

MOŽNÝ, Ivo, 2008. *Rodina a společnost.* 2. upravené vydání. Praha: Slon. ISBN 978-80-86429-87-8.

MPS SOCIETY, ©2023–2024. *MPS VII Sly.* Online. Dostupné z: https://mpssociety.org.uk/conditions/mps-conditions/mps-vii-sly?fbclid=IwAR2rLc_YzdYI1lOOOrJNWKK47GonOoVGeyl8lxNxAuVa2ndPydnpJ61S7KG4#how-is-mps-vii-inherited. [cit. 2024-03-05].

NADACE SIRIUS, © 2024. *Centrum provázení.* Online. Dostupné z: <https://www.nadacesirius.cz/projekty/27-podporene-projekty/166-centrum-provazeni-primy-grant>. [cit. 2024-03-16].

NATIONAL MPS SOCIETY, © 2024. *MPS VII (Sly syndrome).* Online. Dostupné z: <https://mpssociety.org/learn-about-mps/diseases/mps-vii/>. [cit. 2024-03-05].

NĚMCOVÁ a MAŠINDOVÁ, Lenka, 2019. *Potřeby pacientů se vzácnými onemocněními a jejich rodin v rámci paliativní péče v ČR.*

ORPHANET, 2024. *Mucopolysaccharidosis type 4.* Online. Aktualizováno 26.2.2024. Dostupné z: <https://www.orpha.net/en/disease/detail/582>. [cit. 2024-03-03].

PARINI, Rossella; BROOMFIELD, Alexander; CLEARY, Maureen A.; DE MEIRLEIR, Linda; DI ROCCO, Maja et al., 2018. International working group identifies need for newborn screening for mucopolysaccharidosis type I but states that existing hurdles must be overcome. Online. *Acta Paediatrica.* ISSN 0803-5253. Dostupné z: https://www.researchgate.net/publication/327827422_International_working_group_identifies

[_need_for_newborn_screening_for_mucopolysaccharidosis_type_I_but_states_that_existing_hurdles_must_be_overcome](#). [cit. 2024-03-06].

PETRUSEK, Miloslav; MAŘÍKOVÁ, Hana a VODÁKOVÁ, Alena, 1996. *Velký sociologický slovník*. Praha: Karolinum. ISBN 80-7184-311-3.

POLGREEN, L. E.; BAY, L.; CLARKE, L. A.; GUFFON, N.; JONES, S. A. et al., 2022. Growth in individuals with attenuated mucopolysaccharidosis type I during untreated and treated periods: Data from the MPS I registry. Online. *American journal of medical genetics. Part A*. Roč. 188, č. 10, s. 2941-2951. ISSN 15524833. Dostupné z: <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.62910>. [cit. 2024-03-01].

PRŮCHA, Jan; WALTEROVÁ, Eliška a MAREŠ, Jiří, 2001. *Pedagogický slovník*. 3., rozš. a aktualiz. vyd. Praha: Portál. ISBN 80-7178-579-2.

ŘÍČAN, Pavel a KREJČÍŘOVÁ, Dana, 2006. *Dětská klinická psychologie*. 4., přeprac. a dopl. vyd. Psyché (Grada). Praha: Grada. ISBN 80-247-1049-8.

SKOPALOVÁ, Jitka, 2014. *Rodinná problematika*. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci. ISBN 978-80-244-4037-8.

SOBOTKOVÁ, Irena, 2012. *Psychologie rodiny*. 3. vyd. Praha: Portál. ISBN 978-80-262-0217-2.

SOMANADHAN, S. a LARKIN, P. J., 2016. Parents' experiences of living with, and caring for children, adolescents and young adults with Mucopolysaccharidosis (MPS). Online. *Orphanet Journal of Rare Diseases*. Dostupné z: <https://doi.org/https://doi.org/10.1186/s13023-016-0521-0>. [cit. 2024-04-15].

SPAHIU, Lidvana; BEHLULI, Emir; HADZISELIMOVIC, Rifát; LIEHR, Thomas a TEMAJ, Gazmend, 2023. *Mucopolysaccharidosis Type III (Subtype IIIB) Diagnosis as a Spectrum Disorder: a Case Report from Kosovo*.

ŠPAŇHELOVÁ, Ilona, 2010. *Dítě a rozvod rodičů*. Pro rodiče. Praha: Grada. ISBN 978-80-247-3181-0.

SPOLEČNOST PRO MUKOPOLYSACHARIDOSU, © 2024. *Společnost pro mukopolysacharidosu*. Online. Dostupné z: <https://mukopoly.cz>. [cit. 2024-03-05].

STRAUSS, Anselm L. a CORBIN, Juliet, 1999. *Základy kvalitativního výzkumu: postupy a techniky metody zakotvené teorie*. SCAN. Brno: Sdružení Podané ruce. ISBN 80-85834-60-X.

ŠVAŘÍČEK, Roman a ŠEĐOVÁ, Klára, 2007. *Kvalitativní výzkum v pedagogických vědách*. Praha: Portál. ISBN 978-80-7367-313-0.

TOMALOVÁ, Petra; MAŠTALÍŘ, Jaromír a DUPALOVÁ A KOL., Pavlína, 2017. *Co je dobré vědět? ...při péči o nemocné dítě...: specifika domácí péče z pohledu odborníků a osob pečujících o dítě dlouhodobě nemocné a těžce zdravotně postižené*. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci. ISBN 978-80-244-5145-9.

ZELENÁ, Martina a KLÉGROVÁ, Alžběta, 2006. *Podpora rodiny*. Praha: Vzdělávací institut ochrany dětí. ISBN 80-86991-67-9.

SEZNAM ZKRATEK

CNS – centrální nervová soustava

ČAVO – Česká asociace pro vzácná onemocnění

ČR – Česká republika

ERT – enzymová substituční terapie

EU – Evropská unie

GAG – glykosaminoglykany

LSD – lysosomální střídává onemocnění

MFK – Mezinárodní klasifikace funkčních schopností, disability a zdraví

MPS – mukopolysacharidóza

MZČR – Ministerstvo zdravotnictví České republiky

SÚKL – Státní ústav pro kontrolu léčiv

WHO – World Health Organization (Světová zdravotnická organizace)

SEZNAM OBRÁZKŮ

Obrázek 1 Pozorovatelné symptomy MPS.....	15
Obrázek 2 Typický vzhled u MPS IV	20
Obrázek 3 Opacifikace – zakalení rohovky	21
Obrázek 4 Hydrops fetalis.....	23
Obrázek 5 Modelová trajektorie mukopolysacharidózy	39
Obrázek 6 Děti ve společnosti pro mukopolysacharidosu k červenci 2022.....	43
Obrázek 7 Děti ve společnosti pro mukopolysacharidosu	43

SEZNAM PŘÍLOH

Příloha č.1 Informovaný souhlas

Příloha č. 1

Udělení souhlasu o zpracování osobních a citlivých údajů

Já, níže podepsaný/á _____
souhlasím se zpracováním osobních a citlivých údajů mne a mého dítěte

Podle zákona č. 101/2000 Sb., o ochraně osobních údajů, zákona č. 89/2012 Sb., občanského zákoníku, ve znění pozdějších předpisů, a v souladu s nařízením (EU) 2016/679 o ochraně fyzických osob v souvislosti se zpracováním osobních údajů a o volném pohybu těchto údajů (GDPR), tímto uděluji svůj výslovný a svobodný souhlas se zpracováním veškerých svých osobních a citlivých údajů, které jsem poskytl/a během rozhovorů pořizovaných ve zvukové, audio-vizuální podobě, e-mailové či jiné korespondenci. Souhlasím také pořizováním audiozáznamu během vedení rozhovoru v rámci výzkumného projektu k diplomové práci studentky _____

Souhlasím, že jsem byl/a obeznámena se zachováním důvěrnosti a anonymity v diplomové práci formou změny svého křestního jména i jmen blízkých osob v přepisu rozhovoru, v korespondenci, v textu diplomové práce a dalších dokumentech (nehodící se škrtněte):

ANO x NE

V _____ dne _____

Podpis zákonného zástupce _____