

**UNIVERZITA PALACKÉHO V OLOMOUCI**  
**FAKULTA ZDRAVOTNICKÝCH VĚD**

**Ústav ošetrovatelství**

Lucie Maitnerová

Spinální svalová atrofie u dětí

**Vliv spinální svalové atrofie na kvalitu života dětí a jejich pečovateli**

Bakalářská práce

Vedoucí práce: Mgr. Irena Příbylová, MBA

Olomouc 2026

Prohlašuji, že jsem bakalářskou práci vypracovala samostatně a použila pouze uvedené bibliografické a elektronické zdroje. Při tvorbě této práce jsem v omezené míře využila nástroje umělé inteligence, a to způsobem odpovídajícím doporučení univerzity. Tyto nástroje byly využity zejména k jazykové úpravě textu a pomocným účelům a nenahrazovaly mou vlastní tvůrčí a analytickou činnost.

V Olomouci dne 29.3.2026

Maitnerová Lucie

Děkuji paní Mgr. Ireně Příbylové, MBA za odborné vedení a cenné rady při zpracování bakalářské práce. Ráda bych poděkovala také své rodině a přátelům za jejich podporu a trpělivost během studia.

# **ANOTACE**

**Typ závěrečné práce:** Bakalářská práce

**Téma práce:** Spinální svalová atrofie u dětí

**Název práce:** Vliv spinální svalové atrofie na kvalitu života dětí a jejich pečovateli

**Název práce v AJ:** The impact of spinal muscular atrophy on the quality of life of children and their caregivers

**Datum zadání:** 2025-10-22

**Datum odevzdání:** 2026-03-29

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

Fakulta zdravotnických věd

Ústav ošetrovatelství

**Autor práce:** Maitnerová Lucie

**Vedoucí práce:** Mgr. Irena Příbylová, MBA

**Oponent práce:**

**Abstrakt v ČJ:** Cílem přehledové bakalářské práce bylo sumarizovat dohledané publikované aktuální poznatky o vlivu spinální svalové atrofie na kvalitu života dětí s tímto onemocněním a jejich pečovateli. Cíl práce byl dále rozdělen do dvou dílčích cílů. První dílčí cíl se zaměřuje na vliv spinální svalové atrofie na kvalitu života dětí s tímto onemocněním. Z dohledaných poznatků vyplývá, že onemocnění dětem nezpůsobuje pouze fyzické obtíže, ale ovlivňuje také jejich psychiku, proces socializace nebo školní fungování. Navzdory těmto omezením se některé děti zapojují do volnočasových aktivit běžných pro zdravé děti, což přispívá ke zlepšení jejich životní úrovně. Dohledány byly také informace o tom, co dětem chybí a co by jim život usnadnilo. Druhý dílčí cíl sumarizuje dohledané poznatky o vlivu spinální svalové atrofie na kvalitu života pečovateli dětí s tímto onemocněním. Pečovatelé pociťují únavu a prožívají výraznou psychickou zátěž. Negativní dopad má onemocnění také na jejich společenský, rodinný a profesní život, potýkají se i s finančními problémy. Díky systému podpory jsou pečovateli schopni tuto zátěž zvládat, naději do budoucna jim dává také dostupnost léčby. Velmi důležité je věnovat pozornost jejich specifickým potřebám a uvědomit si, že úmrtím

dítěte zátěž pro pečovatele nekončí, kvalita jejich života je snížena i několik let poté. Informace byly čerpány z databází EBSCO, ProQuest, PubMed a Science Direct.

**Abstrakt v AJ:** The main objective of the overview bachelor thesis was to summarise current traceable published knowledge about the effects of spinal muscular atrophy on the quality of life of children affected by this disease and their caregivers. The main aim of the thesis was further divided into two sub-objectives. The first sub-objective focuses on the impact of spinal muscular atrophy on the quality of life of children affected by this disease. The findings show that the disease not only causes physical difficulties for children, but also affects their mental health, socialization process, and school functioning. Despite these limitations, some children participate in leisure activities typical for healthy children, which contributes to improving their quality of life. Information was also found about what children miss and what could make their life easier. The second sub-objective summarises the findings on the impact of spinal muscular atrophy on the quality of life of caregivers of children affected by this disease. Caregivers experience fatigue and significant psychological strain. The disease also has a negative impact on their social, family and professional lives, and they also face financial problems. Thanks to the support system, caregivers can deal with this burden, and the availability of treatment also gives them hope for the future. It is very important to pay attention to their specific needs and to realize that the death of a child does not end the burden for caregivers, their quality of life is reduced for several years afterward. The information was obtained from the EBSCO, ProQuest, PubMed and Science Direct databases.

**Klíčová slova v ČJ:** spinální svalová atrofie, kvalita života, dítě, pečovatel

**Klíčová slova v AJ:** spinal muscular atrophy, quality of life, child, caregiver

**Rozsah:** 39 stran/0 příloh

## **OBSAH**

<b>ÚVOD</b> .....	<b>7</b>
<b>1 POPIS REŠERŠNÍ ČINNOSTI</b> .....	<b>9</b>
<b>2 PŘEHLED PUBLIKOVANÝCH POZNATKŮ</b> .....	<b>11</b>
2.1 Vliv spinální svalové atrofie na kvalitu života dětí.....	12
2.2 Vliv spinální svalové atrofie na kvalitu života pečovatelů.....	20
2.3 Význam a limitace dohledaných poznatků .....	30
<b>ZÁVĚR</b> .....	<b>32</b>
<b>REFERENČNÍ SEZNAM</b> .....	<b>34</b>
<b>SEZNAM ZKRATEK</b> .....	<b>38</b>

# ÚVOD

Spinální svalová atrofie je závažné neurodegenerativní onemocnění, které se projevuje progredující svalovou slabostí a úbytkem svalové hmoty, takže způsobuje poruchy hybnosti končetin, potíže s chůzí, polykáním a také respirační komplikace, které jsou zejména u závažnějších forem onemocnění nejčastější příčinou úmrtí. Toto onemocnění je geneticky podmíněné a v České republice (ČR) je přibližně každý čtyřicátý člověk přenašečem (Nemocnice České Budějovice a.s., 2024). Ročně se v ČR narodí 10-12 dětí se spinální svalovou atrofií. V současnosti je dostupná kauzální léčba, genová terapie, která v kombinaci s náročnou každodenní péčí může přispět ke zlepšení zdravotního stavu dítěte a tím i ke zvýšení životní úrovně jeho i pečovatelů (Ministerstvo zdravotnictví České republiky, 2022).

Léky modifikující průběh onemocnění se začaly od roku 2016 využívat v zahraničí a brzy poté i v České republice, nusinersen od roku 2017, onasemnogen abeparvovek od roku 2020 a risdiplam od roku 2021. Genovou terapii je nutné zahájit včas, ideálně ještě před objevením příznaků, neboť změny jsou ireverzibilní, odumřelé nervové buňky nedokáže nahradit, ale může zabránit jejich úbytku, takže od 1. ledna 2024 je spinální svalová atrofie součástí novorozeneckého screeningu. Genová terapie však není určena všem dětem se spinální svalovou atrofií, někteří pacienti jsou těžce postiženi, zejména pokud se narodili před zavedením léčby, nebo mají závažné symptomy již při narození, takže prognóza je velmi nepříznivá. V ČR jsou čtyři neuromuskulární centra specializující se na léčbu spinální svalové atrofie, a to ve Fakultní nemocnici v Motole, Fakultní Thomayerově nemocnici v Praze, Fakultní nemocnici Brno a ve Fakultní nemocnici Ostrava. Centra v Motole a v Brně jsou navíc i evropskými centry pro vzácná onemocnění (Nemocnice České Budějovice a.s., 2024).

Navzdory novým možnostem léčby představuje spinální svalová atrofie významnou fyzickou, psychickou i ekonomickou zátěž nejen pro samotné dítě, ale také pro jeho blízké pečující osoby, na jejichž pomoci se pacient stává závislým. Dochází tak k narušení kvality života celé rodiny (Ministerstvo zdravotnictví České republiky, 2022). V souvislosti s tímto je možné položit si otázku, jaké jsou publikované poznatky o vlivu spinální svalové atrofie na kvalitu života dětí s tímto onemocněním a jejich pečovatelů. Cílem této přehledové bakalářské práce je sumarizovat dohledané publikované aktuální poznatky o vlivu spinální svalové atrofie na kvalitu života dětí s tímto onemocněním a jejich pečovatelů. Cíl práce je dále specifikován ve dvou dílčích cílech:

Cíl 1: Sumarizovat dohledané publikované aktuální poznatky o vlivu spinální svalové atrofie na kvalitu života dětí s tímto onemocněním

Cíl 2: Sumarizovat dohledané publikované aktuální poznatky o vlivu spinální svalové atrofie na kvalitu života pečovatelů dětí s tímto onemocněním

Před tvorbou bakalářské práce byly prostudovány následující publikace:

de Lemus, M., Cattinari, M. G., Pascual, S. I., Medina, J., García, M., Magallón, A., Dumont, M., & Rebollo, P. (2024). Identification of the most relevant aspects of spinal muscular atrophy (SMA) with impact on the quality of life of SMA patients and their caregivers: the PROfuture project, a qualitative study. *Journal of Patient-Reported Outcomes*, 8(1). <https://doi.org/10.1186/s41687-024-00758-0>

Inhestern, L., Brandt, M., Driemeyer, J., Denecke, J., Johannsen, J., & Bergelt, C. (2023). Experiences of Health Care and Psychosocial Needs in Parents of Children with Spinal Muscular Atrophy. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 20(7), 5360. <https://doi.org/10.3390/ijerph20075360>

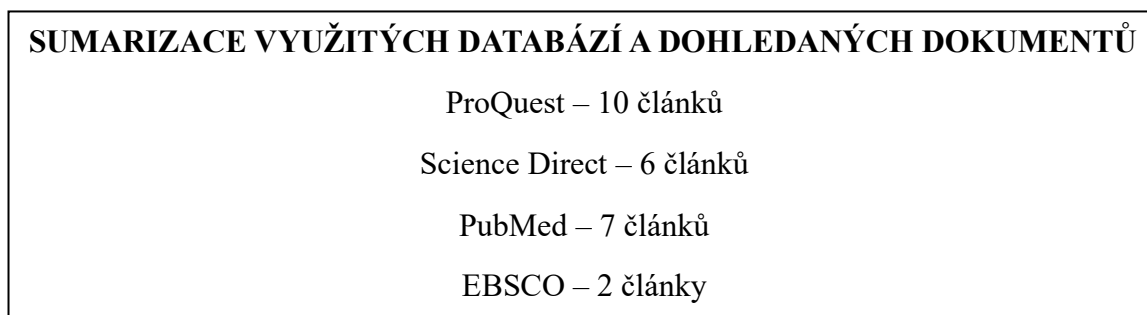
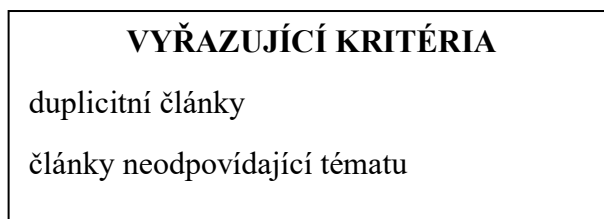
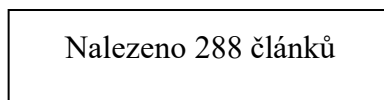
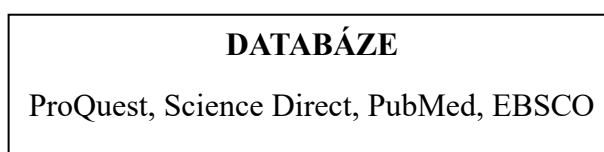
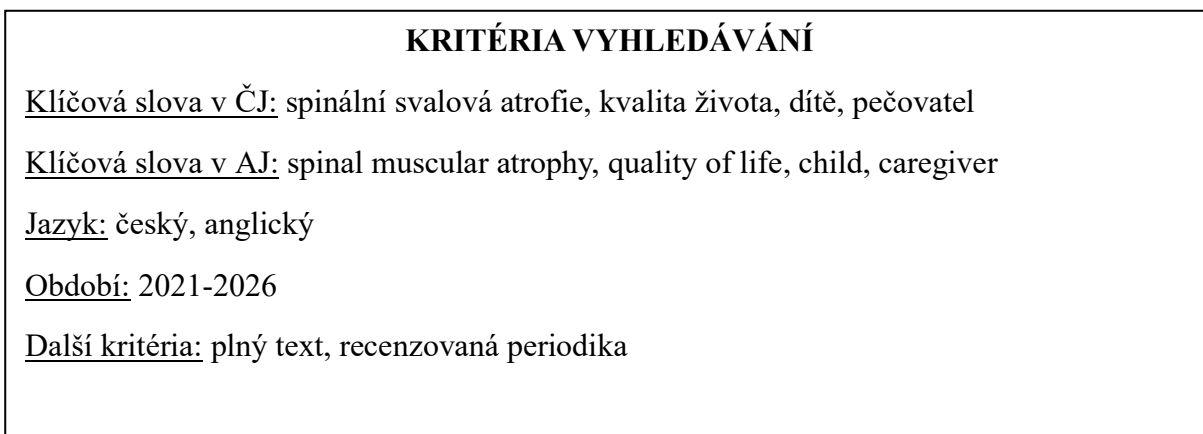
Kočová, H. (2017). *Spinální svalová atrofie v souvislostech*. Grada Publishing.

Mazzella, A., Curry, M., Belter, L., Cruz, R., & Jarecki, J. (2021). "I have SMA, SMA doesn't have me": a qualitative snapshot into the challenges, successes, and quality of life of adolescents and young adults with SMA. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 16(1). <https://doi.org/10.1186/s13023-021-01701-y>

Mercuri, E., Sumner, C. J., Muntoni, F., Darras, B. T., & Finkel, R. S. (2022). Spinal muscular atrophy (Primer). *Nature Reviews Disease Primers*, 8(1). <https://doi.org/10.1038/s41572-022-00380-8>

# 1 POPIS REŠERŠNÍ ČINNOSTI

V následujícím textu je podrobně popsán postup rešeršní činnosti, na jehož základě byly vyhledány validní zdroje pro tvorbu této bakalářské práce.



## SUMARIZACE DOHLEDANÝCH PERIODIK A DOKUMENTŮ

Asian/Pacific Island nursing journal	1 článek
BMC Palliative Care	1 článek
BMC Psychology	1 článek
Developmental Medicine & Child Neurology	1 článek
European Journal of Paediatric Neurology	2 články
Healthcare	1 článek
Children	1 článek
International Journal of Environmental Research and Public Health	1 článek
Journal of Clinical Medicine	2 články
Journal of Developmental and Physical Disabilities	1 článek
Journal of neuromuscular diseases	1 článek
Journal of Patient-Reported Outcomes	1 článek
Journal of the Neurological Sciences	1 článek
Medicina	1 článek
Nature Reviews	1 článek
Orphanet Journal of Rare Diseases	3 články
PharmacoEconomics	1 článek
Pediatric Pulmonology	1 článek
Research in Developmental Disabilities	2 články
Value in Health	1 článek



Pro tvorbu teoretických východisek bylo použito 25 článků, 1 kniha a 3 webové stránky

## 2 PŘEHLED PUBLIKOVANÝCH POZNATKŮ

Spinální svalová atrofie (spinal muscular atrophy, SMA) je geneticky podmíněné nervosvalové onemocnění charakterizované postupnou degenerací motoneuronů v předních rozcích míšních a někdy i motorických jader hlavových nervů. Důsledkem je úbytek svalové hmoty a svalová slabost. Typickými projevy jsou hypotonie, chybění šlacho-svalových reflexů, fascikulace a fibrilace, přičemž intelekt pacientů zůstává zachován (Kočová, 2017).

Základním mechanismem vzniku onemocnění jsou mutace v genu SMN1 (survival motor neuron 1 gene) na dlouhém raménku 5. chromozomu. Ty vedou ke snížené produkci proteinu survival motor neuronu (SMN) nezbytného pro správnou funkci  $\alpha$ -motoneuronů. Jako záložní gen funguje SMN2, který produkuje převážně nestabilní protein a dokáže nahradit asi jen 10 % funkčního SMN, takže ztrátu SMN1 nekompensuje. Nedostatečná hladina SMN pak vede k porušenému vývoji a následné degeneraci motorické jednotky (motoneuronů, jejich axonů, nervosvalové ploténky i samotných svalových vláken). Zásadní je včasná identifikace onemocnění. SMA lze odhalit prekoncepčním vyšetřením nosičství, prenatální diagnostikou či prostřednictvím novorozeneckého screeningu, který identifikuje asi 95 % novorozenců s homozygotní delecí SMN1 ještě před prvními projevy. Zahájení léčby v presymptomatickém období má vzhledem k dosud zachovaným motoneuronům největší efekt. V současnosti jsou pro léčbu americkým Úřadem pro kontrolu potravin a léčiv (FDA) a Evropskou agenturou pro léčivé přípravky (EMA) schváleny tři terapeutické možnosti vedoucí ke zvýšení produkce proteinu SMN (nusinersen, onasemnogen abeparvovek a risdiplam). Součástí komplexní péče je fyzioterapie, rehabilitace, péče o dýchací cesty (DC) i nutriční podpora (Mercuri et al., 2022).

Dle věku manifestace, lokalizace, rozsahu postižení a způsobu dědičnosti se rozlišuje několik typů spinální svalové atrofie. SMA I. typu je autozomálně recesivní onemocnění známé také jako Werdnigův-Hoffmannův syndrom. Vyskytuje se přibližně u 1 z 25 000 živě narozených dětí. Projevuje se již prenatálně sníženou pohyblivostí plodu, po porodu pak těžkou hypotonií a fascikulacemi jazyka. Dítě se nikdy neposadí a onemocnění rychle progreduje. Většina dětí umírá kolem prvního roku života, často v souvislosti s infekcí. Nejčastějším typem je SMA II. typu, přechodná infantilní forma manifestující se od kojeneckého věku do pěti let, častěji u chlapců. Typický je minipolymyoklonus, hypotrofie svalů dolních končetin, růstová retardace a později generalizované paretické projevy. Postupně se rozvíjejí deformity hrudníku, skolióza a kontraktury končetin. Děti se nikdy nepostaví a dožívají se obvykle 20-30 let, u dominantní formy i pozdní dospělosti. Vzácněji se vyskytuje SMA III. typu, juvenilní či časně adultní forma. Manifestuje se v dětství, adolescenci či rané dospělosti. Nejprve je postiženo

kořenové svalstvo dolních končetin, někdy asymetricky, později i svalstvo horních končetin, mimické svalstvo nebo jazyk. Pacienti jsou schopni stát i chodit. Nejméně závažnou formou je SMA IV. typu, vlastní adultní forma, která se objevuje v dospělosti (Kočová, 2017).

Díky novým možnostem léčby se koncept péče o pacienty se spinální svalovou atrofií změnil z paliativní péče na léčbu modifikující průběh onemocnění. Přesto onemocnění stále představuje pro děti i jejich rodiny značnou zátěž a ovlivňuje každodenní život. K hodnocení kvality života související se zdravím (Health-related quality of life, HRQoL) se využívají různé standardizované nástroje. Tyto hodnotící nástroje umožňují objektivně posoudit fyzické, psychické i sociální aspekty fungování dítěte či pečovatелů a umožňují tak lépe porozumět jejich potřebám. U pediatrické populace se často využívá dotazník EuroQol-5 Dimensions (EQ-5D), který hodnotí pět základních oblastí zdraví (mobilitu, sebepéči, denní činnosti, bolest či nepohodlí a úzkost nebo depresi). Pro pacienty ve věku 6 až 18 let je určena verze EuroQol-5 Dimensions-Youth (EQ-5D-Y). Dalšími nástroji jsou Health Utilities Index Mark 2 (HUI2) a Health Utilities Index Mark 3 (HUI3), které zkoumají osm zdravotních atributů, jako je zrak, sluch, řeč, mobilita, obratnost, emoce, kognitivní funkce či bolest. Mezi další často používané nástroje patří Pediatric Quality of Life Inventory (PedsQL) hodnotící kvalitu života dětí ve čtyřech oblastech, fyzické, emoční, sociální a v oblasti školního fungování (Dangouloff et al., 2022). U dětí se spinální svalovou atrofií se kromě PedsQL využívá také neuromuskulární modul PedsQL 3.0, který obsahuje 25 otázek týkajících se somatických potíží, komunikačních schopností a rodinného fungování. Tento modul je k dispozici ve verzi pro dítě i rodiče v různých jazycích. Existuje rovněž oficiálně validovaná česká verze (Kočová, 2017).

## **2.1 Vliv spinální svalové atrofie na kvalitu života dětí**

Ačkoliv moderní možnosti léčby významně zlepšují prognózu u dětí se spinální svalovou atrofií, onemocnění má i nadále zásadní dopad na jejich každodenní fungování. Kvalita života těchto dětí nezávisí pouze na typu spinální svalové atrofie a míře zachované motoriky, ale také na věku dítěte a celkovém funkčním stavu. Přestože je spinální svalová atrofie primárně onemocněním motorických neuronů a postihuje především hybnost, dostupná literatura ukazuje, že její dopady sahají do mnoha dalších oblastí. Studie popisují zejména přítomnost bolesti, poruchy spánku, omezení školní docházky, zvýšenou psychickou zátěž a v neposlední řadě dlouhodobou závislost na péči druhých osob (Mazzella et al., 2021).

Tým neurologů ze Španělska se ve své tříleté studii zabýval bolestí u dětí a dospívajících se SMA. Bolest byla často označena za faktor nejvíce omezující běžné denní fungování. Studie

se zúčastnilo 51 pacientů mladších 18 let s potvrzenou diagnózou SMA, 24 typu II, 14 typu III a 13 typu I. Hodnoceny byly motorické funkce pomocí revidovaného modulu pro horní končetiny (Revised Upper Limb Module, RULM) či rozšířené funkční motorické škály Hammersmith (HFMSE) a bolest dotazníkem zaměřeným na lokalizaci, intenzitu, délku trvání, léčbu a vliv na denní aktivity, včetně využití vizuální analogové škály (Visual Analogue Scale, VAS). Výsledky ukázaly, že bolest je klinicky významným symptomem. Udávalo ji 43 % dětí s průměrnou intenzitou 5 bodů na VAS a trváním 5,2 roků. Oblastmi výskytu byly zejména kyčle, záda a další části pohybového aparátu. Bolest narušovala spánek či školní docházku a souvisela s funkčním stavem dítěte, přítomností kontraktur dolních končetin, počtem klinických návštěv i s věkem. Děti s lepší funkční úrovní a vyšším skóre RULM vykazovaly častější a intenzivnější bolest, což může souviset s nadměrným zatěžováním oslabené muskulatury. Častější návštěvy zdravotnického zařízení byly spojeny s nižší pravděpodobností bolesti, zřejmě díky intervencím a lepšímu sledování dítěte (Pitarch-Castellano et al., 2023).

Jiná studie provedená ve Španělsku potvrzuje, že bolest, často v oblasti kyčlí, je u dětí a dospívajících se SMA významným problémem ovlivňujícím kvalitu jejich života. Výzkum probíhal po dobu tří dnů metodou fokusních skupin během každoročního setkání rodin se SMA v Madridu v roce 2019. Bylo zjištěno, že bolest může být omezující například i při fyzioterapeutických intervencích, kde je úzce spjata s pohybem. Schopnost pohybu byla dětmi v této studii vnímána jako největší problém v oblasti fyzického fungování. Děti se SMA typu II a III ve věku 10 až 16 let vnímaly jako zátěž neschopnost přesunout se z invalidního vozíku, otočit se v posteli, použít schody či v případě potřeby něco zvednout ze země. Omezená mobilita představuje komplikaci také v oblasti sebezpečí. Děti uváděly, že nejsou schopné dojít si samy na toaletu, osprchovat se, obléknout se a vyžadují pomoc při jídle, neboť mají strach z aspirace potravy. Také dospívající starší 16 let popisovali ztrátu schopnosti pohybu jako nejvíce omezující pro každodenní život. Některým činila potíže chůze na delší vzdálenosti či do schodů, jiní nechodili vůbec (de Lemus et al., 2024).

Ačkoliv primárním cílem mezinárodní studie Trundell et al. (2022) nebylo hodnotit kvalitu života, polostrukturované rozhovory s pacienty se spinální svalovou atrofií a jejich pečovateli poskytly relevantní informace o dopadu nemoci na každodenní fungování dítěte, včetně mobility a sebezpečí. Studijní vzorek zahrnoval osm jedinců ve věku 13 až 37 let s diagnózou SMA, z toho 4 s typem II a 4 s typem III a 15 pečovatelů dětí se SMA ve věku 2 až 17 let, přičemž 12 dětí mělo SMA typu II a 3 typu III. Pečovatelé dětí uváděli problémy s přesunem dítěte a příjmem stravy. Jedna z pečovatelek uvedla, že její dcera je schopna zvednout hrnek dítěte a napít se, avšak hrnek musí být malý a lehký. Jiná pečovatelka zmínila, že její dcera dokáže

používat vidličku, pokud je strava předem nakrájena na malé kousky. Dalším zmiňovaným problémem byla hygiena, děti někdy dokážou použít žínku a mýdlo, vyžadují však dohled a dopomoc. Fyzické obtíže vedou ke zvýšené únavě, jež představuje další faktor ovlivňující denní aktivity a tím i kvalitu života dětí se SMA.

Nizozemská studie van Rijssen et al. (2026) si kladla za cíl popsat potíže se spánkem u dětí se SMA, vyhodnotit spokojenost dítěte se spánkem i kvalitu spánku pečovateli. Ze 118 pozvaných pečovateli vyplnilo 51 (43 %) kontrolní seznam spánku (sleep checklist) obsahující 14 otázek. Kontrolní vzorek tvořilo 287 pečovateli zdravých dětí. Věk všech dětí byl 0-16 let, medián 8 let. Spánku dítěte se týkalo 10 uzavřených otázek a 1 otevřená, spánku pečovateli 3 otázky. Rodiče na pětibodové Likertově škále hodnotili u dítěte spokojenost se spánkem, nespavost, chrápání, bolest a nepohodlí, noční můry, únavu, ranní bolesti hlavy a užívání léků na spaní. 1 bod znamenal méně než jednou měsíčně a 5 bodů denně. Otevřená otázka se zaměřovala na další znepokojení pečovateli. Výsledky ukázaly, že u 53 % dětí se SMA se časté problémy se spánkem, 4 až 5 bodů na Likertově škále, projevovaly minimálně u dvou položek. Nejčastěji rodiče hodnotili 3 až 5 body potíže s usínáním (63 %), únavu (61 %) a probouzení se v noci (53 %). Nejmenší problém činily noční můry (24 %), časně probouzení (16 %) a ranní bolesti hlavy (14 %). Léky na spaní užívalo 9,8 % dětí. Z pečovateli bylo 56,6 % se spánkem dítěte spokojeno, 11,7 % nikoliv. Oproti kontrolnímu vzorku vykazovaly děti se SMA častěji bolest a nepohodlí, časté a časně probouzení, chrápaly a během dne byly unavené.

Také v Íránu byla realizována studie, jejímž cílem bylo mimo jiné zhodnotit kvalitu spánku u dětí s neuromuskulárními poruchami. Do studie bylo zahrnuto 207 dětí s neuromuskulárním onemocněním, z nichž 199 se SMA, konkrétně 50 dětí se SMA typu I, 95 typu II a 54 typu III. Osm dětí trpělo jinou neuromuskulární poruchou, což naznačuje, že výsledky studie se převážně vztahují právě k dětem se SMA. Průměrný věk dětí byl 7,14 let. K hodnocení kvality spánku byl použit dotazník zaměřený na spánkové návyky dětí (Children's Sleep Habits Questionnaire, CSHQ). Tento dotazník obsahoval 35 položek, které byly hodnoceny na třibodové Likertově škále v osmi oblastech (odpor ke spánku, úzkost spojená se spánkem, parasomnie, poruchy dýchání během spánku, probouzení se v noci, ospalost během dne, délka spánku a potíže s usínáním). Data byla shromažďována v roce 2023 od února do října. Průměrné skóre kvality spánku se mezi jednotlivými typy spinální svalové atrofie lišilo. Děti se SMA typu I měly průměrné skóre 74,76, děti se SMA typu II 76,4 a děti se SMA typu III 72,88. Vyšší skóre dle dotazníku CSHQ značí horší kvalitu spánku, takže z těchto výsledků vyplývá, že nejhorší kvalita spánku byla u dětí se SMA typu II, zatímco relativně nejlepší kvalitu spánku vykazovaly děti se SMA typu III (Khaksar et al., 2025).

Tato zjištění potvrzuje i studie provedená ve Spojených státech amerických (United States of America, USA), které se zúčastnilo 85 respondentů ve věku 12 až 24 let se SMA typu I (7 %), II (66 %) a III (27 %). Studie trvala 8 týdnů. Únava byla častěji uváděna pacienty s omezenou schopností pohybu, tedy těmi, kteří byli schopni maximálně sezení nebo nesamostatné chůze, ve srovnání s jedinci, kteří se pohybovali samostatně. Jedna z respondentek, dvanáctiletá nesamostatně chodící dívka, popsala svůj stav slovy, že svaly se v průběhu dne rychle unaví, což ji výrazně vyčerpává (Mazzella et al., 2021).

Studie Khaksar et al. (2025) dále ukázala, že kvalita spánku u dětí se spinální svalovou atrofií může být ovlivněna různými faktory, přičemž nejvýznamnější vliv měla hospitalizace. Delší pobyty v nemocnici byly spojeny s horším spánkem. Rozdíly v kvalitě spánku mezi chlapci a dívkami byly pouze mírné, další faktory jako vzdělání a zaměstnání rodičů či počet sourozenců se na kvalitě spánku významně nepodílely.

Únava jako významný aspekt kvality života byla zdůrazněna také pečovatelkou dívky ve studii Trundell et al. (2022). Poukázala na to, že běžné každodenní aktivity, jež jsou pro zdravé dítě snadné, představují pro její dceru významnou zátěž. Dívka se například nemůže účastnit procházek, a i práce s počítačem ji rychle vyčerpává.

Problémy se spánkem byly rovněž diskutovány ve španělské studii v rámci hodnocení fyzické oblasti u pacientů se SMA. Z výpovědí respondentů vyplývá, že kvalita spánku úzce souvisí s motorickými schopnostmi dítěte. Například omezená schopnost otočit se v posteli negativně ovlivňuje celkovou spánkovou kvalitu. Tyto obtíže byly zaznamenány zejména u dětí se SMA typu II a III ve věku 10 až 16 let, ale i u starších jedinců (de Lemus et al., 2024).

Ve studii Mazzella et al. (2021) byla únava uvedena také jako jeden z faktorů ovlivňujících možnost dětí se SMA účastnit se výuky. Nepředstavovala však jediný faktor, který může školní docházku a plnění studijních povinností komplikovat. Na otázku týkající se problematiky vlivu spinální svalové atrofie na vzdělávání odpovídalo celkem 85 respondentů, z nichž 44 bylo mladších 18 let. Mnozí uvedli, že jejich onemocnění nemá vliv na plnění studijních povinností, šlo především o pacienty schopné sezení s pomocí či samostatně sedící, kteří nebyli schopni samostatné chůze. Někteří respondenti však vnímali SMA ve spojitosti s plněním školních povinností jako významnou zátěž. Mezi hlavní problémy, které uváděli, patřil omezený přístup do školních prostor. Některé děti například musely používat výtah nebo batoh s kolečky. Dalším problémem byla trvalá potřeba pomoci, často ve formě osobního asistenta. Významnou roli hrálo také domácí vzdělávání, například z důvodu prevence bakteriálních infekcí.

Ortega et al. (2024) se ve své studii rovněž zaměřili na vliv neuromuskulárního onemocnění na kvalitu života dětí a dospívajících. Data byla sbírána v Latinské Americe mezi

lety 2019 a 2022, konkrétně od září do prosince roku 2019, od dubna do června roku 2021 a od ledna do listopadu roku 2022. Výzkum byl v průběhu přerušován kvůli pandemii Covid-19. Studie se zúčastnilo 153 dětí a dospívajících, medián věku 10,61 let. Spinální svalovou atrofií trpělo 32 účastníků, ostatní trpěli jiným neuromuskulárním onemocněním. Mezi jednotlivými diagnózami však nebyly zjištěny významné rozdíly v kvalitě života. K hodnocení školního fungování byl využit nástroj PedsQL, konkrétně modul PedsQL 4.0. Výsledky odpovídají zjištěním jiných studií a ukazují, že školní fungování bylo ovlivněno jen mírně, přesto bylo možné zaznamenat určité obtíže při účasti ve školních aktivitách. Mezi faktory, které mohou tuto účast omezovat, patří absence z důvodu lékařských vyšetření a hospitalizací.

Studie Trundell et al., (2022) také zaznamenala konkrétní zkušenosti dětí a jejich pečovateli týkající se školních aktivit. Jeden chlapec uvedl, že při používání iPadu nemá komplikace s manipulací, protože zařízení má připevněné k židli přímo před sebou, takže jej nemusí zvedat ani přesouvat. Pečovatelka jiné pacientky uvedla, že dívka při práci s knihami potřebuje pomoc s otáčením stránek. Tyto poznatky ukazují, že vhodné pomůcky a asistence mohou dětem usnadnit fungování ve škole.

Pro děti se spinální svalovou atrofií je navazování přátelských vztahů stejně důležité jako pro zdravé děti a mají pro ně velký význam podobně jako vztahy se členy rodiny nebo s osobními asistenty, což vyplývá ze studie Mazzella et al. (2021). Na otázku, jak spinální svalová atrofie ovlivňuje socializaci, odpovídalo celkem 85 respondentů. Výsledky ukazují, že proces socializace může být ovlivněn řadou faktorů a v některých ohledech může být pro děti se SMA v porovnání se zdravými dětmi obtížnější. Mnozí z účastníků uvedli, že SMA tuto oblast jejich života neovlivňuje, protože mají dobré přátele. Například jedna z respondentek, patnáctiletá dívka, se svěřila, že má několik opravdu blízkých přátel, kteří ji podporují. Někteří respondenti však poukázali na opak. Komplikací pro začlenění do společnosti může být fyzická přístupnost prostor, kdy děti musí zvažovat, zda je pro ně reálné účastnit se společenských aktivit nebo navštívit domovy svých přátel. Dalším faktorem je, že děti se svým onemocněním odlišují od zdravých vrstevníků a často se tak potýkají s nepříznivými pohledy, vyhubavým chováním a komunikací, která není přiměřená jejich věku. Kromě problémů s dostupností a reakcí vrstevníků mohou socializaci ovlivňovat i další faktory, například potíže s komunikací, nepochopení či nemožnost účastnit se určitých aktivit.

Tato zjištění potvrzuje také studie de Lemus et al. (2024), kde souvislost mezi SMA a sociální stránkou života popsal 39 nechodících dětí ve věku 10-16 let. Děti popisovaly pocit osamělosti a uváděly, že s nimi ostatní zachází jako s mladšími, než ve skutečnosti jsou. Kvůli onemocnění se rovněž nemohou účastnit aktivit s přáteli. Na jejich společenský život mají vliv

také časté lékařské prohlídky, které představují překážku pro školní docházku. Dalším zmiňovaným problémem byl pocit, že omezují životy svých přátel či příbuzných.

Neuromuskulární onemocnění včetně spinální svalové atrofie se významně promítají také do psychické a emoční oblasti kvality života dítěte. Studie poukazují na to, že emoce mohou být onemocněním ovlivněny výrazněji než například školní fungování. U dětí a dospívajících se SMA jsou popisovány pocity úzkosti, zahlcení, beznaděje či výskyt depresivních příznaků. Z výsledků vyplývá, že psychický stav dítěte přímo nesouvisí s mírou fyzického postižení. Některé děti s vyšší mírou závislosti vykazují lepší emoční prožívání než děti s menším omezením. Navzdory přítomnosti psychických obtíží řada dětí a dospívajících s neuromuskulárním onemocněním dokáže hodnotit svůj život pozitivně (Ortega et al., 2024).

Také studie Mazzella et al. (2021) se zabývala dopadem spinální svalové atrofie na duševní zdraví. Podle odhadů se přibližně každý pátý dospívající potýká s psychickými problémy nebo má diagnostikovanou duševní poruchu. Například šestnáctiletá respondentka se SMA II. typu popsala depresi jako faktor, který zesiluje obtíže a ztěžuje její každodenní fungování. U další respondentky ve věku 18 let se SMA II. typu došlo k rozvoji deprese v souvislosti se ztrátou osobního asistenta, se kterým spolupracovala po dobu tří let. Tento faktor spolu s negativním přístupem vrstevníků vedl k narušení psychické pohody. Také sedmnáctiletý chlapec se stejným typem onemocnění uvedl, že trpí depresí, která se objevila při zahájení školní docházky. Fyzické nároky související s postižením formovaly jeho osobnost v introverta.

McMillan et al. (2021) se ve své studii zaměřili na zátěž SMA v Kanadě z pohledu pacientů a pečovatелů. Výzkum probíhal od 28. ledna 2020 do 21. února 2020. K hodnocení kvality života byla použita škála EuroQol-5 Dimensions-5 Levels (EQ-5D-5L) zahrnující mimo jiné projevy úzkosti a deprese. Čtvrtina z celkového počtu 965 zúčastněných pacientů měla SMA typu I, 399 SMA typu II a 283 SMA typu III. Medián věku pacientů byl 8,50 let. Nejvíce ovlivněna byla kvalita života u pacientů se SMA typu I, přibližně u poloviny z nich byla hlášena střední míra úzkosti nebo depresivních příznaků. Vzhledem k věku respondentů se SMA typu I mohou být výsledky nepřesné.

Studie Landfeldt et al. (2023) poskytuje ucelený pohled na kvalitu života dětí se spinální svalovou atrofií v jednotlivých oblastech v době, kdy jsou k dispozici moderní terapie. Ve Švédsku rodiče 27 dětí se SMA typu I (26 %), II (33 %) a III (41 %), průměrný věk 9,17 let, hodnotili kvalitu jejich života pomocí PedsQL 4.0 Generic Core Scales, a to na začátku studie a poté po 6, 12 a 18 měsících. Položky byly hodnoceny na stupnici od 1 do 100, vyšší hodnoty značí lepší kvalitu života. Výsledky ukázaly největší omezení ve fyzickém fungování, což se u dětí projevovalo obtížemi při chůzi, běhu, zvedání břemen, cvičení a sebeobsluze. Výrazně

nižší skóre v této oblasti měly děti se SMA typu I a II oproti typu III. Další ovlivněnou oblastí bylo sociální fungování. Děti se ve společnosti setkávaly s posměchem, vrstevníci se s nimi nechtěli přátelit a vycházet s nimi bylo obtížné. Relativně lepších hodnot bylo dosaženo v oblasti emočního a školního fungování, kde měly děti potíže se zapomínáním věcí, soustředěním se a plněním školních povinností. Sledováním změn v čase bylo zaznamenáno zhoršení kvality života u dětí se SMA typu I, zejména v oblasti školního, fyzického a sociálního fungování. K výraznému zlepšení došlo u dětí se SMA typu II, především ve fyzické a sociální oblasti. Mírné zlepšení celkové kvality života pak bylo pozorováno i u dětí se SMA typu III.

Moderní terapie zvyšují kvalitu života zejména u dětí se SMA typu II nebo III, aby však byl výsledný efekt úplný, je nutná multidisciplinární péče zahrnující dětského neurologa, intenzivistu, fyzioterapeuta, pneumologa a další specialisty, sestru a pečovatele. SMA patří mezi hlavní neurologická onemocnění, která mohou vést k potřebě domácí invazivní mechanické ventilace kvůli oslabení dýchacích svalů. Klíčovou součástí péče je proto respirační podpora. Využívají se techniky uvolňování dýchacích cest, jako je fyzioterapie hrudníku (posturální drenáž, perkuse nebo vibrace). Přínosná mohou být i dechová cvičení. Některé děti jsou nuceny využívat i speciální pomůcky pro podporu kašle nebo zařízení pro vysokofrekvenční oscilaci hrudní stěny (high-frequency chest wall oscillation, HFCWO), které pomocí vibrací pomáhá uvolnit a mobilizovat sekrety. Dalším příkladem může být pozitivní výdechový tlak (positive expiratory pressure, PEP). Metoda spočívá ve vytváření odporu při výdechu a udržuje DC otevřené. Průchodnost může být zlepšena i intrapulmonální perkusivní ventilací (IPV), kdy jsou do plic během nádechu i výdechu dodávány malé rychlé vdechy. Velký význam má také pravidelné odsávání sekretů z DC. Tyto techniky zlepšují dýchací funkce a snižují riziko infekcí, zejména u dětí se závažnou formou (Sayar et al., 2023).

Navzdory omezením, která SMA dětem přináší, se některé z nich mohou zapojovat i do aktivit běžných pro jejich zdravé vrstevníky. Významnou oblastí volného času, ve které se mohou děti se SMA realizovat je sport, přičemž mezi nejčastěji uváděné sportovní aktivity patří plavání, tanec nebo sporty na invalidním vozíku. Důležitou součástí jejich života tvoří také společné aktivity s rodinou, například cestování. Přestože se při cestování mohou objevit různé bariéry, a to jak v prostředí, tak v rámci společenského vnímání, většina rodin je dokáže překonávat. Mezi další zájmy dětí se SMA patří účast v klubech, návštěvy koncertů, sledování videí na platformách jako YouTube nebo tvorba vlastních videí. Jeden z účastníků výzkumu, sedmnáctiletý chlapec, doporučuje nebát se výzev, užívat si je a věnovat se i činnostem, které se zpočátku mohou zdát nereálné (Mazzella et al., 2021).

Cílem studie Avagnina et al. (2023) provedené v Pediatrickém hospici v Padově, referenčním centru pro pediatriickou paliativní péči v regionu Benátsko, bylo popsat zkušenosti dětí s nevléčitelným onemocněním včetně SMA se sportem a posoudit emocionální a sociální dopad sportovních aktivit. Z 16 respondentů s průměrným věkem 12,3 let mělo SMA 9 dětí, z toho 5 SMA typu II a 4 SMA typu III. Data byla sbírána s využitím Mezinárodní klasifikace funkčních schopností, disability a zdraví pro děti a mládež (International Classification of Functioning, Disability and Health-Children and Youth Version, ICF-CY) a anonymních ad hoc dotazníků pro děti nebo pečovatele. Výsledky ukazují, že děti praktikovaly především plavání, dále hokej na invalidním vozíku a jízdu na koni. Fotbalu, tanci nebo basketbalu na vozíku se věnovalo vždy pouze jedno dítě. Děti navštěvovaly tréninky průměrně jednou týdně, některé se každý měsíc účastnily i soutěží. Většinou byly děti v týmech s dospělými. O možnostech sportovních aktivit se rodiny dozvěděly přes místní sportovní kluby či jiné organizace, nikoliv však prostřednictvím zdravotnictví. Děti oceňovaly zejména svobodu, možnost být součástí týmu a soutěživost, většina z nich také poukázala na pozitivní vliv sportu na sebevědomí, samostatnost a celkově na psychické i fyzické zdraví.

Studie Mazzella et al. (2021) přinesla kromě poznatků o vlivu SMA na různé oblasti života dospívajících a mladých dospělých se SMA také informaci o tom, jaké zdroje by respondenti chtěli mít k dispozici a poukázala tak na to, co by pacientům se SMA usnadnilo život. Nejčastěji byla zmiňována potřeba skupinové podpory mezi vrstevníky, tedy založení skupiny, kde by pacienti se SMA mohli sdílet své zkušenosti, diskutovat o problémech a vzájemně se podporovat. Dále by respondenti ocenili více informací, které by jim usnadnily studium na vysoké škole. Lepší dostupnost pomůcek a dopravních map by také mohla každodenní život se spinální svalovou atrofií usnadnit. Mezi aktivity, o které by respondenti měli zájem patřily sportovní aktivity jako aquapark přístupný vozíčkářům nebo videohry.

Cílem nizozemské studie Fischer et al. (2020) bylo posoudit míru shody ve vnímání onemocnění mezi dětmi a rodiči. Hodnocení kvality života dětí se spinální svalovou atrofií ve studiích ne vždy vychází z přímých výpovědí dítěte. Jestliže se děti aktivně nezapojují do výzkumu, bývá jejich kvalita života posuzována pečovateli. Tento postup může vést ke zkresleným výsledkům. Děti se SMA a jejich rodiče byli k účasti zváni od prosince 2014 do října 2015, zařazeno bylo 26 dětí ve věku 8 až 18 let a vždy jeden rodič, většinou matka. Data byla sbírána pomocí dotazníku vnímání nemoci (Brief Illness Perception Questionnaire, BIPQ), kde respondenti na stupnici od 0 do 10 hodnotili osm oblastí. Děti nejhůře vnímaly důsledky onemocnění, čas, identitu, udávaly velké obavy a narušené emoce. Kontrola nad nemocí, porozumění nemoci a efekt léčby byly oblastmi dětmi vnímané pozitivněji. V dotazníku BIPQ

s upravenými otázkami odpovídali i rodiče. Druhým použitým dotazníkem byl Kidscreen-52 pro posouzení kvality života, v tomto případě v desíti oblastech, a to v oblasti fyzické pohody, psychické pohody, nálady a emocí, sebevnímání, autonomie, vztahů s rodiči, sociální podpory, sociálního přijetí, školního prostředí a finančních zdrojů. Výsledky ukázaly nízkou shodu mezi vnímáním nemoci dětmi a rodiči, rodiče hodnotili závažnost onemocnění negativněji.

## **2.2 Vliv spinální svalové atrofie na kvalitu života pečovatелů**

Dostupné studie poukazují na skutečnost, že spinální svalová atrofie významně ovlivňuje nejen život samotného dítěte, ale také život jeho rodičů. V roli neformálních pečovatелů čelí výrazné psychické, sociální i ekonomické zátěži, což má negativní dopad na kvalitu jejich života. Sdělení diagnózy představuje pro rodiče velmi stresující událost, která přináší silné emoce a se kterou se často vyrovnávají měsíce, někdy i roky. Rodiče v daný moment nejsou schopni vnímat okolí, nedokážou se soustředit, mohou být dezorientovaní až apatičtí. Pokud je jim diagnóza sdělena příliš rychle, bez projevu empatie a bez poskytnutí dostatečného prostoru pro zpracování informací, může být tato situace vnímána jako ještě více traumatizující. Negativní prožitek bývá navíc posilován zaměřením komunikace převážně na nepříznivou prognózu a omezenou délku života dítěte, aniž by rodiče byli poučeni o možnostech léčby a dalším postupu. V těžké životní situaci zůstávají sami, mají obavy z budoucnosti, neví, jak dlouho bude jejich dítě žít. Informace si často musí dohledávat na internetu (Brandt et al., 2024).

Studie Khaksar et al. (2025) si kromě zhodnocení kvality spánku u 207 dětí s neuromuskulárními poruchami, zejména se SMA typu I, II nebo III, kladla za cíl posoudit úroveň stresu jejich rodičů. Z výsledků vyplývá, že rodiče dětí se SMA zažívají vysokou míru stresu. Použit byl dotazník hodnotící reakci na stres (Stress Response Inventory, SRI), který zahrnuje 39 položek rozdělených do sedmi subškál, konkrétně napětí, agrese, somatizace, hněv, deprese, únava a frustrace. Položky byly hodnoceny na pětibodové Likertově škále od 0 do 4 bodů s maximálním možným skóre 156 bodů. Výsledky ukázaly nejvyšší průměrné skóre stresu u rodičů dětí se SMA typu II, a to 98,81. Nižší úroveň stresu s průměrným skóre 94,89 byla zjištěna u rodičů dětí se SMA typu III následovaných rodiči dětí se SMA typu I s průměrným skóre 94,72 a nakonec s ostatními neuromuskulárními poruchami. Významný rozdíl mezi jednotlivými skupinami tedy nebyl zjištěn a nebyly nalezeny ani spojitosti mezi kvalitou spánku dětí a rodičovským stresem. Ukázalo se, že stres rodičů nesouvisí s demografickými údaji.

Brandt et al. (2022) vytvořili na Oddělení lékařské psychologie Univerziténího lékařského centra Hamburg-Eppendorf systematický přehled literatury za účelem zhodnocení kvantitativních a kvalitativních dat týkajících se psychosociální situace, zátěže pečovatelů a potřeb rodičů jako neformálních pečovatelů dětí a dospívajících se SMA. Elektronické databáze byly prohledány v listopadu roku 2020, v srpnu roku 2021 byl výzkum aktualizován. Zahrnuto bylo celkem 24 studií provedených většinou v Evropě a USA, z toho 7 kvalitativních, 15 kvantitativních a 2 smíšené. Stresu rodičů se věnovaly tři kvantitativní studie, z nichž dvě používaly stejný dotazník. Z výsledků studií vyplývá, že rodiče dětí se SMA se oproti rodičům zdravých dětí potýkají s vyšší mírou stresu. Stres byl častější u rodičů dětí s vyšším stupněm postižení, tedy u rodičů dětí se SMA typu I nebo II. Nedostatek sociální podpory či problematické chování dítěte byly dalšími faktory, které vedly k vyšší míře stresu rodičů.

Ve své následné studii, o dva roky později, se Brandt et al. (2024) zaměřili na názory a zkušenosti rodičů v souvislosti s péčí o dítě se SMA v době, kdy existují možnosti léčby. Studie byla provedena v Německu, zúčastnilo se 23 matek a 4 otcové dětí se SMA, se kterými byly od dubna do září roku 2020 prováděny kvalitativní rozhovory. Průměrný věk dětí byl 6,6 let, 32 % dětí mělo SMA typu I nebo intermediárního typu I-II, 57 % SMA typu II nebo intermediárního typu II-III a 11 % typu III. Děti byly léčeny přípravkem Spinraza (nusinersen) nebo Zolgensma (onasemnogen abeparvovek). Přestože se studie nezaměřovala výhradně na psychickou zátěž, rozhovory s rodiči přinesly mimo jiné zjištění vztahující se i k této problematice. Jako příčinu zhoršení psychického stavu rodiče často uváděli přetížení a nedostatek volného času. Jedna z respondentek uvedla, že se v důsledku vysoké úrovně stresu potýkala i s panickými atakami. Pro některé rodiče představovaly stresující situace také návštěvy nemocnice, zejména pokud k nim personál přistupoval neohleduplně a neempaticky.

Rodiče dětí se SMA vykazují ve srovnání s rodiči zdravých dětí nejen vyšší míru stresu, ale prožívají častěji také příznaky deprese a úzkosti, což odpovídá výsledkům studie Koyuncu et al. (2025) provedené na Klinice dětské neurologie Univerzity Cerrahpasa v Istanbulu. Studie hodnotila kvalitu života, zátěž pečovatelů, spokojenost se životem, duševní pohodu a také symptomy deprese a úzkosti nejprve mezi rodiči zdravých dětí a rodiči dětí se SMA a následně mezi rodiči dětí se SMA s ohledem na typ SMA. Do výzkumu bylo zahrnuto 42 rodičů zdravých dětí a 42 rodičů dětí se SMA, medián věku dětí byl v obou skupinách 7 let. Spinální svalovou atrofií typu II a III mělo v obou případech 13 dětí, 16 dětí trpělo SMA typu I, všechny tyto děti byly léčeny nusinersenem. Sběr dat probíhal mezi červnem 2024 a zářím 2024. Pro hodnocení příznaků deprese a úzkosti byla použita nemocniční škála úzkosti a deprese (Hospital Anxiety and Depression Scale, HADS). Výsledky studie ukazují, že rodiče dětí se SMA prožívají úzkost

či depresi ve zvýšené míře. Přestože rozdíly v úrovni úzkosti mezi dvěma porovnávanými skupinami nebyly statisticky významné, příznaky deprese se u rodičů dětí se SMA vyskytovaly častěji. Rodiče dětí se SMA typu I vykazovali vyšší míru úzkosti než rodiče dětí s typy II nebo III, což potvrzuje souvislost mezi závažností onemocnění a úrovní psychické zátěže pečovatелů.

Systematický přehled literatury vytvořili také Landfeldt et al. (2022), ve kterém se rovněž zaměřili mimo jiné na úzkost a depresi pečovatелů osob se SMA. Na základě stanovených kritérií bylo použito 15 studií z 10 zemí, a to z Austrálie, Spojeného království, USA, Kanady, Francie, Španělska, Německa, Turecka, Rumunska a z Číny. Přestože věk pacientů nebyl ve všech zahrnutých studiích specifikován, většina z nich se týkala rodičů pečujících o dítě se SMA typu I až III. Úzkosti a depresi se věnovalo 5 studií. Studie k hodnocení nejčastěji využívaly HADS, EQ-5D-5L a subjektivní hodnocení mentálního zdraví. V Nizozemsku byla zjištěna mírná až střední psychická zátěž. V Kanadě 65 % pečovatелů trpělo alespoň mírnou depresí nebo úzkostí, 31 % užívalo léky. V Číně zažívalo úzkost 84 % pečovatелů a depresi 80 %. S psychickými obtížemi se potýkalo také 84 % pečovatелů z Austrálie. V evropských zemích byla míra úzkosti a deprese nižší, pouze 13 % pečovatелů ze Spojeného království uvedlo tyto problémy, ve Francii a Německu úzkost ani deprese nebyla zmiňována.

Také v rámci studie McMillan et al. (2021) provedené v Kanadě mezi lednem a únorem roku 2020 bylo 962 pečovatелů dětí se SMA požádáno, aby pomocí dotazníku EQ-5D-5L zhodnotili kvalitu svého života včetně psychické stránky. Medián věku dětí, o které bylo pečováno byl 6,25 let, 285 pečovatелů se staralo o dítě se SMA typu I, 423 se SMA typu II a 241 se SMA typu III. Většina, konkrétně 621 účastníků, zažívala pocity deprese nebo úzkosti. Pečovatelé dětí se SMA typu I nebo II se s těmito obtížemi setkávali v porovnání s pečovateli dětí se SMA typu III častěji. Někteří z respondentů uvedli, že na úzkost nebo depresi užívají léky nebo z důvodu vyčerpání využívají odlehčovací služby a poradenství.

Mezi nejčastější negativní důsledky nepřetržité péče o dítě patří také poruchy spánku. Vysoké nároky spojené s každodenní péčí a omezený prostor pro odpočinek vedou k výraznému spánkovému deficitu, únavě a celkovému fyzickému i psychickému vyčerpání (Brandt et al., 2022). Na kvalitu spánku a denní ospalost u pečovatелů dětí se SMA se podrobně zaměřila studie Bulut et al. (2024) provedená na Fakultě fyzikální terapie a rehabilitace na oddělení dětské neuromuskulární medicíny v turecké Ankaře mezi červnem 2022 a květnem 2023. Do studie bylo zahrnuto celkem 30 pečovatелů dětí se spinální svalovou atrofií, přičemž 12 dětí ve věku 0,5-5 let mělo SMA typu I, 10 ve věku 4-18 let typu II a 8 ve věku 2,5-16 let typu III. Výsledky byly porovnávány s 31 pečovateli zdravých dětí ve věku 3,5-18 let. K posouzení kvality spánku a míry denní ospalosti byl použit Pittsburský index kvality spánku (Pittsburgh

Sleep Quality Index, PSQI) a Epworthská škála spavosti (ESS). Skóre 6 a více bodů v dotazníku PSQI poukázvalo na zhoršenou kvalitu spánku, zatímco hodnota 10 a více bodů v ESS značila nadměrnou denní ospalost. Výsledky ukázaly, že pečovatelé dětí se SMA dosahovali vyššího průměrného skóre, 7,5 bodů v PSQI, což poukazuje na horší kvalitu spánku ve srovnání s pečovateli zdravých dětí, u nichž byla průměrná hodnota v PSQI 4,09. Mezi jednotlivými typy SMA nebyly v kvalitě spánku zjištěny statisticky významné rozdíly. Míra denní ospalosti byla v porovnávaných skupinách srovnatelná. Studie mimo jiné zdůraznila, že kvalitě spánku pečovatelů je při péči o nemocné dítě nutné věnovat pozornost.

Ve studii van Rijssen et al. (2026) se 51 pečovatelů dětí se SMA vyjádřilo kromě spokojenosti se spánkem jejich dítěte i ke kvalitě vlastního spánku. Kontrolní skupinu tvořilo 287 pečovatelů zdravých dětí. Na spánek pečovatelů se zaměřovaly tři otázky v dotazníku sleep checklist, z toho dvě byly uzavřené a jedna otevřená. Uzavřené otázky se týkaly spokojenosti a deprivace, otevřená dalších znepokojení ohledně jejich vlastního spánku. Bylo zjištěno, že 24,4 % pečovatelů nebylo se svým vlastním spánkem nikdy nebo jen zřídka spokojeno, zatímco 37,3 % uvedlo, že je vždy nebo často spokojeno. Pokud jde o spánkovou deprivaci, 39,2 % vždy nebo často pociťovalo nedostatek spánku. Kvalita spánku pečovatelů úzce souvisela se spánkem jejich dítěte. Zejména časté noční probouzení dítěte a bolest nebo nepohodlí vedly k nedostatku spánku u pečovatelů. V odpovědi na otevřenou otázku rodiče popisovali chronický nedostatek spánku, například problémy se spánkem trvající již 16 let nebo rizika nebezpečí v důsledku spánkové deprivace například při řízení vozidla. Oproti pečovatelům zdravých dětí měli pečovatelé dětí se spinální svalovou atrofií výrazně vyšší nedostatek spánku a nižší spokojenost se spánkem.

Každodenní náročná péče o dítě se spinální svalovou atrofií významně zasahuje také do společenského života rodičů. Většinu svého času věnují organizaci péče nebo lékařským návštěvám, takže mají omezené možnosti navazovat sociální vztahy a zažívají pocit osamělosti (de Lemus et al., 2024). Ve studii Brandt et al. (2024) rodiče popisovali zásadní změny v rodinném a sociálním životě. Nedostatek volného času nebyl jediným důvodem těchto změn. Mnozí z rodičů se izolovali od okolí, aby tak předcházeli infekcím, které by jejich dítě mohly ohrozit. S rodinami se zdravými dětmi se nestýkají, neboť jejich životní styl je naprosto odlišný. Onemocnění dítěte má dopad také na partnerské vztahy. Rodiče uvádějí, že nemají prostor trávit čas společně a musí si mezi sebou rozdělit role. Matka je většinou hlavním pečovatelem, otec pracuje a zajišťuje tak finance pro rodinu. Tyto okolnosti vedou k vyčerpání, nedostatku vzájemné podpory, většímu napětí mezi partnery a k jejich postupnému odcizení. Rodiče si uvědomují také dopad onemocnění na zdravé sourozence dětí se SMA, kterým nemohou

věnovat tolik času jako postiženému dítěti a nemají dostatek energie k uspokojování jejich potřeb, takže se například zhoršuje jejich školní prospěch. Starší sourozenci se často zapojují do péče nebo hlídání. Pokud se zdravotní stav jejich bratra či sestry zhorší, jsou vystavováni značné emocionální zátěži. Některým rodičům chybí také podpora širší rodiny. Dostávají se do konfliktů s prarodiči či jinými příbuznými, což situaci ještě více komplikuje.

Na úroveň rodinami vnímané sociální podpory se s využitím dotazníku sociální podpory (Fragebogen zur Sozialen Unterstützung, F-SozU) zaměřily dvě studie, které byly zahrnuty do systematického přehledu literatury Brandt et al. (2022). První z těchto studií, studie von Gontard et al. z roku 2002, nezaznamenala ve srovnání s rodinami se zdravými dětmi významné rozdíly. Druhá studie von Gontard et al., která byla provedena o deset let později a kde byla použita část stejného studijního vzorku však poukázala na sníženou úroveň vnímané sociální podpory u rodin dětí se SMA.

Podle studie McMillan et al. (2021) má péče o dítě se spinální svalovou atrofií významný vliv i na profesní život pečovatелů. Do studie bylo zahrnuto 962 kanadských pečovatелů, z nichž 668 (70,5 %) s využitím Indexu zátěže pečovatele (Caregiver Strain Index, CSI) uvedlo nutnost provést změny v práci. Na otázky týkající se zaměstnání pak podrobněji odpovědělo 953 respondentů, z nichž 64,8 % bylo stále zaměstnaných. Na plný úvazek pracovalo 27,8 % a 37,0 % pouze na částečný. Ačkoliv 146 pečovatелů nehlásilo v souvislosti s péčí žádné změny pracovní doby, 378 muselo pracovní úvazek zkrátit a 176 bralo neplacené volno nebo se svého zaměstnání vzdalo úplně.

V systematickém přehledu Landfeldt et al. (2022) bylo analyzováno celkem 15 studií, přičemž 6 z nich se zaměřovalo na pracovní život, absenci v práci či produktivitu pečovatелů. Výsledky ukázaly, že zaměstnanost se liší nejen podle typu SMA, ale také v jednotlivých zemích. Jedné ze zahrnutých studií, která byla provedena v Evropě, se zúčastnilo celkem 68 pečovatелů. Ve Francii, Španělsku, Německu nebo Spojeném království pracovalo 64 % pečujících o pacienty se SMA typu I, 57 % se SMA typu II a 66 % se SMA typu III. V australské studii bylo ze 40 zúčastněných pečovatелů zaměstnáno 70 %. V Nizozemí mělo ze 48 rodičů 77 % placenou práci. Nejmenší podíl zaměstnaných, 31 % z 81 pečovatелů, byl zaznamenán ve Španělsku. Jiná mezinárodní studie zahrnutá do přehledu se věnovala také pracovní produktivitě pečovatелů a zjistila, že byla snížena průměrně o 26 %, přičemž nejvíce byla ovlivněna u pečovatелů pacientů vyžadujících trvalou ventilační podporu.

Zásadní změny v pracovním životě v souvislosti s péčí o dítě popisovali také rodiče ve studii Brandt et al. (2024). Mnozí museli své zaměstnání opustit, nebo si snížit pracovní úvazek. Z důvodu častých absencí byli někteří svým zaměstnavatelem propuštěni. Rodiče uváděli

problém s dostupností profesionálních pečovatелů, nemohli tedy chodit do práce, zůstávali doma s dítětem a obávali se, zda si v budoucnu budou moci najít nové zaměstnání. Tyto změny často vedly ke snížení příjmů, a tedy ke zhoršení finanční situace v rodině. Jak uvedla jedna z respondentek, zaměstnavatelé nebrali ohledy na závažné onemocnění dítěte vyžadující dlouhodobou péči, nebyla jim tedy prodloužena smlouva. V důsledku toho byl otec dítěte nezaměstnaný a matka byla na mateřské dovolené, což způsobilo výrazné zvýšení finanční zátěže. Ztráta příjmu však nebyla jedinou příčinou zhoršení ekonomické situace rodin. Zdravotní pojišťovny nehradí všechny potřebné pomůcky a přístroje, které jsou velmi nákladné. Jedna z respondentek uvedla jako příklad vibrační plošinu, která je v rámci terapie důležitá, ale cena se pohybuje okolo sedmi tisíc eur a není hrazena ze zdravotního pojištění. Kvůli omezení pohybu dítěte je nutné provést také úpravy v domě, aby byl bezbariérový. Rodiny potřebují i automobil, který je vhodný pro dítě se zdravotním postižením.

Na významnou finanční zátěž rodin pečujících o dítě se SMA poukázaly i systematické přehledy Landfeldt et al. (2022) a Brandt et al. (2022). Dle statistik Organizace pro hospodářskou spolupráci a rozvoj (Organisation for Economic Co-Operation and Development, OECD) se průměrné roční mzdy ve sledovaných zemích v roce 2022 pohybovaly v řádu desítek tisíc amerických dolarů (United States dollar, USD). V Austrálii byla průměrná roční mzda 71 110 USD, v Německu 68 226 USD, ve Francii 61 156 USD, ve Španělsku 53 954 USD a ve Spojeném království 62 477 USD (OECD, n.d.). Landfeldt et al. (2022) uvádějí průměrné roční náklady na neformální péči, tedy čas rodičů a dalších členů rodiny věnovaný dítěti se SMA nad rámec běžné péče. Tyto náklady byly stanoveny metodou nákladů obětované příležitosti, nepředstavují tedy přímé výdaje pečovatелů. V Austrálii byly průměrné roční náklady nejnížší u SMA typu III (13 340 USD), naopak nejvyšší u SMA typu II (35 390 USD). V Německu byly zjištěny podobné výsledky, zatímco ve Francii a Španělsku byly náklady mírně nižší, konkrétně 19 750 USD ve Francii a 12 830 USD ve Španělsku. S finančními problémy se potýkali také pečovatелé v Nizozemí a Turecku. Brandt et al. (2022) rovněž upozorňují na značnou finanční zátěž rodin způsobenou vysokými náklady na péči a ztrátou příjmu, přičemž uvádějí celkové roční náklady, tedy přímé i nepřímé. V Austrálii tyto náklady činily přibližně 33 000 USD, ve Francii 32 042 eur (euro, EUR) a ve Španělsku 33 721 EUR. Vyšší náklady byly zjištěny v Německu a Spojeném království, přesahovaly zde 50 000 EUR. Nejvyšší finanční zátěž vykazovaly rodiny s dětmi s těžšími formami SMA, tedy se SMA typu I nebo II.

Cílem studie Dzhambazova et al. (2025) bylo kvantifikovat roční socioekonomickou zátěž SMA z pohledu společnosti, zahrnující přímé zdravotnické a nezdravotnické náklady i nepřímé náklady způsobené ztrátou produktivity práce související s pacienty se SMA a jejich pečovateli

v Bulharsku. Data byla získávána 6 měsíců prostřednictvím papírového dotazníku obsahujícího 67 otázek týkajících se profilu pacienta, profilu pečovatele, využití zdravotnických a sociálních zdrojů, využití vzdělávacích zdrojů a HRQoL. Dotazník vyplnilo 9 rodičů dětí se SMA typu II (7 dětí) nebo typu III (2 děti) ve věku 3 až 17 let v univerzitní nemocnici sv. Jiří v Plodivu v Bulharsku. Hlavním pečovatelem dítěte byla vždy matka, otcové byli zaměstnaní. Z 9 matek pracovaly pouze 2, přičemž 6 ze 7 nezaměstnaných matek uvedlo jako důvod nezaměstnanosti péči o dítě. Medián roční socioekonomické zátěže připadající na jednoho pacienta činil 254 969 EUR. Nejdražší položkou (91,7 % z celkové částky) byly léky následované ztrátou produktivity pečovatelů (12 305 EUR, tedy 4,8 % z celkové částky). Sociální dávky činily 5 706 EUR ročně, takže pokrývaly pouze polovinu ztraceného příjmu (11 719 EUR). Sociální a vzdělávací služby nebyly rodinami využívány. Studie dále uvedla medián hrubého měsíčního příjmu domácnosti 1 278 EUR, z čehož *out-of-pocket* výdaje související se SMA tvořily 8 %.

Cenné informace o socioekonomické zátěži způsobené spinální svalovou atrofií poskytla také studie McMillan et al. (2021). Náklady byly sledovány u 965 pacientů v Kanadě, převážně dětí, jejichž dotazníky částečně vyplnili pečovatelé. Ačkoliv je v Kanadě většina nákladů (70 %) hrazena veřejným zdravotním systémem, část nákladů (30 %) musí pacienti hradit z rodinného rozpočtu nebo ze soukromého pojištění. Nejvíce rodiny ročně platily za úpravy domácnosti, medián 12 800 kanadských dolarů (canadian dollar, CAD) nebo zdravotní služby (medián 6 800 CAD). Relativně nižší částky byly ročně odváděny na asistenční pomůcky (medián 4 500 CAD). Cestovní náklady byly s mediánem 1 200 CAD nejnižší. Náklady se mezi jednotlivými typy SMA mírně lišily, přičemž největší rozdíly byly v úpravách domácnosti, které představovaly nejvyšší zátěž pro SMA typu II a III oproti SMA typu I.

Přestože spinální svalová atrofie často vede ke ztrátě příjmu a k vysokému nárůstu finančních nákladů, u některých rodičů se tyto dopady v podobě finančních problémů nemusí projevit. Rodiče si uvědomují, že pravděpodobně již nebudou schopni vykonávat své původní zaměstnání, pokud je však jeden z pečovatelů zaměstnaný a má dostatečný příjem, rodině se dostává dostatečné podpory od širší rodiny, nebo pokud mohou čerpat finanční prostředky z dědictví, může být ekonomická zátěž do značné míry kompenzována. Dále bylo zjištěno, že zaměstnání pro rodiče nepředstavuje pouze zdroj příjmu, ale může sloužit také jako prostředek, jak se vyrovnat s náročnou situací spojenou s péčí o dítě se SMA. Jedna z respondentek, matka dítěte se SMA typu II, uvedla, že má svou práci velmi ráda a mrzí ji, že kvůli situaci v rodině může pracovat pouze dvanáct hodin (Brandt et al., 2024).

Rodiče dětí se SMA nezajišťují pouze přímou každodenní péči o dítě, ale zároveň zastávají roli koordinátorů péče, komunikují s různými odborníky, předávají informace mezi

jednotlivými zdravotnickými zařízeními, plánují termíny vyšetření, orientují se v oblasti sociálně-právních otázek a zajišťují potřebné pomůcky, aby byla poskytovaná péče jako celek co nejkvalitnější. Koordinace představuje pro pečovatele významnou zátěž, její dopady na kvalitu života však lze mírnit pomocí funkčního systému podpory. Velký význam má podpora v rodině, ať už mezi partnery, nebo v rámci širší rodiny. Důležitá je také psychická a informační podpora mezi rodinami dětí se SMA, kdy si rodiče předávají zkušenosti s pomůckami, odborníky a zvládnutím péče, takže se od sebe vzájemně učí. Někteří pečovatelé vnímají jako důležitou také podporu pediatra, který je dostupný v místě bydliště, může zajistit kratší čekací doby na vyšetření nebo vystavovat recepty, nemá však dostatek odborných znalostí o SMA. Významné jsou také specializované služby jako neuromuskulární centra, sociální pediatrická centra nebo centra včasné intervence, jejichž pracovníci mohou rodinám pomáhat mimo jiné s organizací termínů, vyřizováním pomůcek, komunikací se zdravotní pojišťovnou nebo doporučují další specialisty (Willems et al., 2023).

Podpůrné faktory popisují ve své studii také Brandt et al. (2024). Pečovatelé v ní rovněž zdůrazňovali velký význam rodinné podpory, zejména ze strany jejich rodičů i dalších příbuzných, kteří pomáhají s hlídáním dětí, chodem domácnosti, poskytují emoční a finanční podporu. Klíčovým zdrojem podpory bývá pro pečovatele také partner, a to nejen při samotné péči o dítě, ale také při zvládnutí psychické zátěže. Někteří rodiče uvedli, že společné zvládnutí onemocnění dítěte jejich vztah dokonce posílilo. Nejen příbuzní, ale také přátelé pomáhají pečovateli zvládat každodenní zátěž, rodiče si navíc velmi cenní, pokud přátelé k jejich dítěti přistupují přirozeně, bez předsudků. Ačkoliv byl pro některé rodiče kontakt s patientskými organizacemi nebo svépomocnými skupinami přínosný a umožňoval jim sdílet zkušenosti s ostatními, pro ostatní byl spíše stresující. Zdravotní stav některých dětí byl ještě horší než stav jejich dítěte, což pro ně představovalo další psychickou zátěž. Pro některé z pečovatelů bylo navíc obtížné svěřit se cizím lidem. Jako důležitou oporu popisovali rodiče také zdravotnický tým, logopeda, školního asistenta a další profesionální pečovatele v rámci ošetrovatelských a hospicových služeb, kteří jim umožňují odpočinout si, věnovat se sami sobě nebo dalším členům rodiny. Větší naději do budoucna dávají rodičům i nové možnosti léčby.

Rodiče dětí se SMA často upřednostňují potřeby jejich dítěte před vlastními potřebami nebo potřebami ostatních členů domácnosti. Dostupné studie však upozorňují na specifické potřeby pečovatelů, jako je dostatek informací, lepší koordinace péče, lepší vzdělání zdravotníků nebo dostupnost sociálních služeb. Pečovatelé potřebují informace nejen o onemocnění a možnostech léčby, ale také o podpůrných službách, finanční podpoře, placené péči, vybavení nebo školní docházce. Hlavním zdrojem informací jsou pro mnoho rodičů lékaři,

jejichž informace rodiče vnímají jako nedostatečné, takže jsou nuceni používat i jiné zdroje, jako je internet, sociální sítě nebo podpůrné organizace, což je časově náročné. Rodiče se tak cítí být většími odborníky na spinální svalovou atrofii než ošetřující lékař jejich dítěte. Nedostatečné vzdělání zdravotnického personálu v této oblasti pak vedlo k opožděnému stanovení diagnózy a ke sporům nejen ohledně léčby (Brandt et al., 2022). Nedostatečná informovanost pečovatелů ze strany zdravotníků úzce souvisí s nízkou dostupností poskytovatelů zdravotní péče, obzvláště pokud rodina žije na venkově. Místní terapeuti jako například ortopedi navíc nemají dost zkušeností s tímto onemocněním a specializovaných neuromuskulárních center je málo, daleko od místa bydliště. Pokud by rodiče potřebovali konzultaci s neurologem, poblíž nemají žádného, kterého by mohli kontaktovat (Willems et al., 2023). Důvodem potřeby více informací může být i to, že mnoho informací bývá rodičům sděleno spolu s diagnózou. Samotné sdělení diagnózy představuje pro rodiče velkou zátěž a většinu informací si poté nepamatují, neví, jaké používat pomůcky, zda mají nárok na výživné, nejsou seznámeni s patientskými organizacemi nebo svépomocnými skupinami, takže neví, jak se SMA žít (Brandt et al., 2024).

Rodiče se pro své dítě snaží hledat nejlepší řešení, ve složitém systému zdravotní péče se však často ztrácí a cítí se osamělí. V souvislosti s tímto vyjádřili potřebu koordinované a integrované péče, což zahrnuje nejen lékařskou péči, ale také praktickou a psychologickou podporu (Brandt et al., 2022). Studie Inhestern et al. (2023), provedená v Německu na Oddělení lékařské psychologie a pediatrie Univerzitního lékařského centra Hamburg-Eppendorf a na Oddělení lékařské psychologie Univerzitního lékařského centra Greifswald, se zaměřila na zkušenosti rodičů dětí se SMA s integrovanou péčí a na jejich psychosociální potřeby. Nábor účastníků pro sběr výchozích dat probíhal od dubna 2020 do ledna 2022. Výzkumu se zúčastnilo 29 rodičů dětí se SMA jejichž průměrný věk byl 6,2 let. 38,6 % dětí mělo SMA typu I nebo intermediárního typu I-II, 42,9 % SMA typu II nebo intermediárního typu II-III a 17,9 % SMA typu III. Data byla získána pomocí dotazníku integrované péče o děti (Pediatric Integrated Care Survey, PICS) a škály rodičovských potřeb (Parental Needs Scale, PNS). Rodiče hodnotili péči pozitivně, uváděli dobrou kvalitu týmu a komunikaci, v rámci péče však nebyl posuzován dopad onemocnění dítěte na rodinu. Ačkoliv někteří rodiče psychosociální podporu potřebovali, neměli k dispozici služby psychologa ani sociálního pracovníka. Důvodem je nedostatek těchto služeb na klinikách, dlouhé čekací doby na psychoterapii a zaměření zdravotnického týmu primárně na onemocnění dítěte, nikoliv na podporu rodiny. Rodiče v náročné situaci zůstávají sami bez odborné pomoci. Napříč typy SMA nebyly zjištěny statisticky významné rozdíly.

V souvislosti s koordinací péče by rodiče kromě psychologické podpory uvítali i praktickou podporu, zejména rozšíření kapacit specializovaných zařízení pro péči o dítě, pečovatelských a ošetrovatelských služeb nebo domácí péče, což by jim umožnilo například chodit do práce. Pouze málo škol je přizpůsobeno dětem se zdravotním postižením, rodiče vyjádřili potřebu bezbariérového přístupu nebo školních asistentů. Významnou zátěž představují pro pečovatele i úřední záležitosti (Brandt et al., 2024). Rodiče musí opakovaně komunikovat se zdravotní pojišťovnou a dalšími institucemi nejen ohledně zajištění pomůcek nebo koordinace termínů v neuromuskulárním centru. V souvislosti s tímto vyjadřovali potřebu koordinátora péče, který by je v těchto záležitostech zastupoval (Willems et al., 2023).

Rodiče vnímají, že spinální svalová atrofie nejvíce omezuje mobilitu jejich dítěte. Ačkoliv si některé děti zvládají obstarat základní potřeby jako je osobní hygiena nebo jsou dokonce schopné chůze, rychle se unaví a zůstávají závislé na pomoci druhé osoby. Díky nové léčbě však rodiče pozorují stabilizaci onemocnění a zlepšení některých funkcí (de Lemus et al., 2024).

Studie Pera et al. (2023) provedená ve dvou italských centrech Policlinico Gemelli (Řím) a Centro Clinico Nemo (Milán), se zaměřila na vnímání léčby a očekávání pečovatelů. Průzkum probíhal od ledna do června 2022, výsledky byly porovnávány s údaji z roku 2016, období před zavedením léčby. Zúčastnilo se 150 pečujících o pacienty se SMA typu II (60 %) a III (40 %), z nichž 78 pečovalo o dítě ve věku 3 až 17 let. Průměrná doba trvání léčby byla 3,13 let. Data byla získána pomocí dotazníku z roku 2016 rozděleného do tří částí, který zkoumal motorické funkce v posledním roce a očekávání v příštích dvou letech, ochotu zvážit účast dítěte v klinické studii při dosažení lepšího skóre v RULM nebo HFMSE, a to i přes mírné nežádoucí účinky. Nově dotazník obsahoval i dvě otázky týkající se vnímání SMA po zavedení léčby a dalších očekávání. Oproti roku 2016 ukázaly výsledky u pečovatelů dětí výrazné pozitivní změny. Zlepšení nebo žádné změny za poslední rok hlásilo vždy 43,6 %, zhoršení pouze 12,8 %. V příštích dvou let očekávalo zlepšení 44,9 % a stabilitu 51,3 %. Většina pečovatelů by souhlasila s účastí dítěte ve studii, pokud by došlo ke zlepšení skóre RULM nebo HFMSE i ve studiích s rizikem mírných nežádoucích účinků. 74 % všech zúčastněných pečovatelů vnímalo onemocnění po zavedení léčby pozitivněji, většina očekává od léčby další pokroky.

Ačkoliv se studie Brown et al. (2024) primárně zabývala užitečností dotazníku Assessment of Caregiver Experience with Neuromuscular Disease (ACEND), její výsledky poskytují ucelený přehled o kvalitě života pečovatelů dětí se SMA napříč jednotlivými typy. Studie byla provedena v Chicagu v USA. Zahrnuto bylo 34 dětí ve věku průměrně 79,3 měsíců, z toho 9 se SMA typu I, 13 typu II a 12 typu III a jejich pečovatelé, kteří od listopadu 2016 do srpna 2019 opakovaně vyplňovali dotazník ACEND zaměřený na dopad onemocnění na fyzické schopnosti

dítěte a na dopad péče na pečovatele v oblasti času, emocí a financí. Vyšší skóre v ACEND značí nižší finanční, časové a emocionální zatížení. K hodnocení motorických funkcí dítěte byly dále použity nástroje Children's Hospital of Philadelphia-Infant Test of Neuromuscular Disorders (CHOP-INTEND), RULM a HFMSE. Výsledky ukázaly, že celkové skóre ACEND i kvalita života jsou nižší u pečovatelů dětí se závažnějším typem onemocnění. Nejnižších hodnot dosahovali pečovatelé dětí se SMA typu I, naopak nejvyšších se SMA typu III. Horší skóre vykazovali i pečovatelé neambulantních a ventilovaných dětí. Nejvýznamnější odlišnosti mezi jednotlivými skupinami byly prokázány v časové a emoční oblasti, zatímco finanční zátěž byla mezi typy SMA podobná, u pečovatelů neambulantních a ventilovaných dětí zvýšená.

Studie Lavelle et al. (2026) provedená mezi dubnem a červnem roku 2023 na Tufts Medical Center v Bostonu ukazuje, že dopady péče o dítě se SMA na pečovatele nekončí úmrtím dítěte, ale přecházejí do období truchlení. Studie hodnotila kvalitu života související se zdravím, duševní zdravím a produktivitu práce u rodičů dětí se SMA typu I, které na toto onemocnění zemřely. Z 880 oslovených rodičů 70 dokončilo průzkum. 48,6 % dětí zemřelo před více než 10 lety, 30,0 % před 5 až 10 lety a 21,4 % před méně než 5 lety. Bylo zjištěno, že kvalita života byla výrazně zhoršená ve všech časových skupinách, zejména v oblasti duševního zdraví, které bylo negativně ovlivněno přibližně 10 let po úmrtí dítěte. Úzkost byla nejzávažnější u rodičů dětí, které zemřely před méně než 5 lety, ale v porovnání s běžnou populací byla zvýšená i po více než 10 letech. V prvních 10 letech po úmrtí byla významně zhoršená také pracovní produktivita v důsledku presenteismu, rodiče sice pracovali, ale měli potíže s organizací času a s mentálními a interpersonálními úkoly. U rodičů, kterým dítě zemřelo před méně než 5 lety, se navíc objevovala omezení i ve fyzických úkolech. S odstupem času se pracovní produktivita zlepšovala a po 10 letech byla podobná jako u běžné populace. V porovnání s běžnou populací nebyly zjištěny významné rozdíly v absenci v práci.

### **2.3 Význam a limitace dohledaných poznatků**

Spinální svalová atrofie ovlivňuje každodenní život a fungování nejen samotného dítěte, ale i celé rodiny. Děti se v souvislosti s tímto onemocněním potýkají s bolestí, únavou a dalšími fyzickými i psychickými obtížemi. Často jsou omezovány ve školní docházce a ovlivněn může být rovněž proces socializace. Onemocnění má také výrazný dopad na kvalitu života pečovatelů. Zátěž spojená s péčí se může projevovat stresem, úzkostí, depresivními příznaky nebo poruchami spánku. Omezený je i jejich společenský a profesní život, potýkají se i s finančními problémy. Z dohledaných poznatků vyplývá, že je důležité uvědomovat si při

poskytování péče širší dopad onemocnění nejen na dítě, ale také na jeho pečovatele. Významná jsou rovněž zjištění týkající se toho, co dětem a rodičům v rámci péče chybí. Děti mají vlastní představy o tom, co by jim mohlo život usnadnit a zvýšit jeho kvalitu, stejně tak rodiče uvádějí specifické potřeby. Tyto poznatky umožňují lépe porozumět potřebám dětí i rodin, zohledňovat je v praxi a podporovat jejich naplňování tak, aby byla poskytovaná péče co nejkvalitnější.

Limitace dohledaných poznatků spočívají mimo jiné v tom, že bylo dohledáno více relevantních zdrojů zaměřených na kvalitu života pečovatelů než samotných dětí. Některé studie navíc nezahrnovaly pouze pediatrické pacienty a jejich pečovatele, ale také dospělé pacienty, což může výsledky zkreslovat. Omezením je rovněž malý počet respondentů v některých výzkumech. Výsledky mohou být ovlivněny také tím, že kvalita života dětí byla v několika případech hodnocena pouze z pohledu jejich pečovatelů. Další limitací je skutečnost, že pacienti se spinální svalovou atrofií nebyli vždy zkoumáni samostatně, ale byli zařazeni mezi respondenty s různými neuromuskulárními diagnózami. V neposlední řadě je třeba zmínit, že v České republice není dostatek publikovaných studií o kvalitě života dětí se SMA a jejich pečovatelů, většina dostupných studií pochází ze zahraničí, takže výsledky nemusí plně odpovídat zdejší situaci a systému zdravotní péče.

## ZÁVĚR

Spinální svalová atrofie je závažné geneticky podmíněné neurodegenerativní onemocnění, které má zásadní dopad na kvalitu života nejen samotného dítěte, ale i jeho pečujících osob. Ačkoliv je dnes dostupná terapie modifikující průběh onemocnění a přístup k péči již není čistě paliativní, onemocnění představuje pro děti i jejich rodiny stále významnou zátěž, a to v mnoha oblastech jejich života. Cílem této přehledové bakalářské práce bylo sumarizovat dohledané publikované aktuální poznatky o vlivu spinální svalové atrofie na kvalitu života dětí s tímto onemocněním a jejich pečovateli. Tento cíl byl dále rozdělen do dvou dílčích cílů.

Prvním dílčím cílem bylo sumarizovat dohledané publikované aktuální poznatky o vlivu spinální svalové atrofie na kvalitu života dětí s tímto onemocněním. Bylo zjištěno, že negativní vliv na kvalitu života dětí má bolest zejména v oblasti kyčlí a u dětí s lepší funkční úrovní. S bolestí úzce souvisí omezení hybnosti, což přináší komplikace i při sebezpečí. Děti si samy nedokážou dojít na toaletu, umýt se, obléknout se ani se najíst, takže jsou plně závislé na pomoci druhé osoby. Tyto fyzické obtíže jsou častější u dětí se SMA typu I nebo II. Dalším významným faktorem snižujícím kvalitu života jsou poruchy spánku a únava, přičemž nejhůřší kvalita spánku byla zjištěna u dětí se SMA typu II. Dětem činí největší potíže usínání a v noci se často probouzí. Na kvalitě spánku se negativně podílí i časté hospitalizace. Mnoho dětí se SMA, zejména těch, které jsou schopny sezení s pomocí nebo samostatně, nevnímá omezení v oblasti vzdělávání. Najdou se mezi nimi však i děti, které se výuky ve škole plně účastnit nemohou. Důvodem jsou častá lékařská vyšetření, hospitalizace, omezená dostupnost školních prostor, potřeba asistenta nebo prevence infekcí. Pro děti se SMA je obtížné také navazování vztahů s vrstevníky, přestože jsou pro ně tyto vztahy důležité. Setkávají se s nepříznivým, ponižujícím přístupem. Z tohoto důvodu by bylo vhodné zvyšovat povědomí o tomto onemocnění. Děti se SMA se často potýkají s úzkostí, depresí, pocitem zahlcení a beznaděje. Dle jedné studie není mezi mírou postižení a psychickým stavem přímá souvislost, jiná studie však popisuje výraznou psychickou zátěž u těžších forem. Moderní terapie vedou ke zvýšení celkové kvality života dětí se SMA. Nejvýraznější zlepšení bylo pozorováno u dětí se SMA typu II, mírné pak i u typu I. Aby byla terapie co nejefektivnější, je nutná komplexní péče včetně zajištění respirační podpory s využitím technik uvolňování dýchacích cest. Ačkoliv se se SMA pojí řada omezení, některé děti svůj život vnímají pozitivně. Zejména děti se SMA typu II nebo III se účastní volnočasových aktivit, sportují, což má pozitivní vliv na jejich zdravotní stav. Aby byl život se SMA jednodušší, děti a dospívající by ocenili vyšší dostupnost podpůrných skupin, informací, pomůcek a aktivit pro vozíčkáře. V některých případech byla kvalita života dětí hodnocena

z pohledu pečovatелů, ti ji však často hodnotili negativněji, je tedy důležité zabývat se zvláště i kvalitou života pečovatелů.

Druhým dílčím cílem bylo sumarizovat dohledané publikované aktuální poznatky o vlivu spinální svalové atrofie na kvalitu života pečovatелů dětí s tímto onemocněním. Významným zásahem do života pečovatелů je již samotné sdělení diagnózy, po kterém následuje náročná a často nepřetržitá péče o dítě. Především psychická zátěž může přetrvávat i v případě ztráty dítěte, kdy nastává období truchlení. Bylo zjištěno, že rodiče dětí se SMA zažívají vysokou míru stresu. Mezi jednotlivými typy SMA byly prokázány pouze minimální rozdíly, přičemž stres byl mírně vyšší u pečovatелů dětí se závažnějšími typy onemocnění, tedy u SMA typu I nebo II. Podobná byla i zjištění týkající se deprese a úzkosti. Důvodem psychických potíží je nedostatek volného času a sociální podpory, přetížení, ale i časté návštěvy nemocnice. Rozdíly v psychické zátěži byly zjištěny i napříč zeměmi, v Kanadě nebo v Číně byla oproti evropským státům vyšší. Poruchy spánku jsou dalším faktorem snižujícím kvalitu života pečovatелů dětí se SMA a v porovnání s rodiči zdravých dětí se s nimi potýkají častěji. K únavě a vyčerpání vede zejména nedostatek času pro odpočinek. Bylo také zjištěno, že kvalita spánku pečovatele úzce souvisí s kvalitou spánku dítěte, a to s minimálními rozdíly mezi jednotlivými typy onemocnění. Další omezení se týkají společenského života, kvůli péči rodiče nemají dostatek času pro navazování vztahů a zažívají pocit osamělosti. Negativně jsou většinou ovlivněny i vztahy v rodině a mezi partnery. Kvůli SMA jsou pečovatелé nuceni provést změny i ve svém profesním životě. Někteří pracují pouze na částečný úvazek nebo si berou neplacené volno, jiní se svého zaměstnání musí vzdát úplně. Nižší zaměstnanost byla pozorována u závažnějších forem onemocnění. Nemožnost pracovat vede k výrazné finanční zátěži, která byla opět vyšší u SMA typu I nebo II. Ačkoliv některé výdaje jsou hrazeny zdravotní pojišťovnou nebo pokryty sociálními dávkami, rodiče musí stále vysoké částky hradit sami. Díky funkčnímu systému podpory je pro pečovatele zvládnutí fyzické, psychické i socioekonomické zátěže spojeno s přímou péčí i koordinací péče snazší. Jako největší oporu vnímají pečovatелé svou rodinu, ale i ostatní rodiny s dítětem se stejným onemocněním. Často se obrací také na tým zdravotníků nebo profesionální pečovatele. Podobně jako děti i jejich rodiče uváděli specifické potřeby, především potřebu informací, vyšší úroveň vzdělání zdravotnického personálu v problematice SMA a rozšíření kapacit specializovaných zařízení, pečovatелských a ošetrovatелských služeb. Dále vyjadřovali potřebu praktické a psychologické podpory, tedy služby sociálního pracovníka, koordinátora péče a psychologa. Naději do budoucna dává rodičům i léčba, od které do budoucna očekávají další pokroky. V případě úmrtí dítěte je celková kvalita života včetně duševního zdraví a pracovní produktivity negativně ovlivněna i více než 10 let od úmrtí.

## REFERENČNÍ SEZNAM

Avagnina, I., Santini, A., Maghini, I., Salamon, E., Papa, S., Giacomelli, L., Perilongo, G., Agosto, C., & Benini, F. (2023). A pilot study on sports activities in pediatric palliative care: just do it. *BMC Palliative Care*, 22(1). <https://doi.org/10.1186/s12904-023-01164-x>

Brandt, M., Driemeyer, J., Johannsen, J., Denecke, J., Inhestern, L., & Bergelt, C. (2024). Experiences and the psychosocial situation of parental caregivers of children with spinal muscular atrophy against the background of new treatment options: a qualitative interview study. *BMC Psychology*, 12(1). <https://doi.org/10.1186/s40359-024-02070-4>

Brandt, M., Johannsen, L., Inhestern, L., & Bergelt, C. (2022). Parents as informal caregivers of children and adolescents with spinal muscular atrophy: a systematic review of quantitative and qualitative data on the psychosocial situation, caregiver burden, and family needs. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 17(1). <https://doi.org/10.1186/s13023-022-02407-5>

Brown, L., Hoffman, K., Corbo-Galli, C., Dong, S., Zumpf, K., Weigel, C., Blomgren, C., Munson, H., Bidwell, J., Rao, V., Kuntz, N. L., Schwaede, A., & Krosschell, K. J. (2024). Use of the Assessment of Caregiver Experience with Neuromuscular Disease (ACEND) in Spinal Muscular Atrophy. *Journal of Clinical Medicine*, 13(4), 921. <https://doi.org/10.3390/jcm13040921>

Bulut, N., Aydın Yağcıoğlu, G., Uğur, F., Yayıcı Köken, Ö., Gürbüz, İ., Yılmaz, Ö., Topaloğlu, H., & Karaduman, A. (2024). Sleep quality and daytime sleepiness amongst family caregivers of children with Spinal Muscular Atrophy. *Research in Developmental Disabilities*, 152, 104811. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2024.104811>

Dangouloff, T., Hiligsmann, M., Deconinck, N., D'Amico, A., Seferian, A., Boemer, F., & Servais, L. (2022). Financial cost and quality of life of patients with spinal muscular atrophy identified by symptoms or newborn screening. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 65(1), 67-77. <https://doi.org/10.1111/dmcn.15286>

de Lemus, M., Cattinari, M. G., Pascual, S. I., Medina, J., García, M., Magallón, A., Dumont, M., & Rebollo, P. (2024). Identification of the most relevant aspects of spinal muscular atrophy (SMA) with impact on the quality of life of SMA patients and their caregivers: the PROfuture project, a qualitative study. *Journal of Patient-Reported Outcomes*, 8(1). <https://doi.org/10.1186/s41687-024-00758-0>

Dzhambazova, E., Kostadinov, K., Tsenkova-Toncheva, L., Galabova, F., Ezeldin, F., Iskrov, G., & Stefanov, R. (2025). The Socio-Economic Burden of Spinal Muscular Atrophy: A Cost-of-Illness Study in Bulgaria. *Healthcare*, 13(4), 401. <https://doi.org/10.3390/healthcare13040401>

Fischer, M. J., Ketelaar, M., van der Veere, P. J., Verhoef, M., Wadman, R. I., Visser-Meily, J. M. A., van der Pol, W. L., & Schröder, C. D. (2020). Illness Perceptions in Pediatric Spinal Muscular Atrophy: Agreement between Children and their Parents, and its Association with Quality of Life. *Journal of Developmental and Physical Disabilities*, 33(2), 297-310. <https://doi.org/10.1007/s10882-020-09749-7>

Inhestern, L., Brandt, M., Driemeyer, J., Denecke, J., Johannsen, J., & Bergelt, C. (2023). Experiences of Health Care and Psychosocial Needs in Parents of Children with Spinal Muscular Atrophy. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 20(7), 5360. <https://doi.org/10.3390/ijerph20075360>

Khaksar, S., Jafari-Oori, M., Sarhangi, F., & Moayed, M. S. (2025). Pediatric Sleep Quality and Parental Stress in Neuromuscular Disorders: Descriptive Analytical Study. *Asian/Pacific Island Nursing Journal*, 9, e56667-e56667. <https://doi.org/10.2196/56667>

Kočová, H. (2017). *Spinální svalová atrofie v souvislostech*. Grada Publishing.

Koyuncu, Z., Sönmez Kurukaya, S., Uluğ, F., Dilek, T. D., Zindar, Y., Arslan, B., Tayşi, B., Anaç, E., Balkanas, M., Kesik, S., Sak, K., Demirel, Ö. F., Doğangün, B., & Saltık, S. (2025). Quality of Life, Caregiver Burden, and Symptoms of Depression and Anxiety in Parents of Children with Spinal Muscular Atrophy: A Comparison with Healthy Controls. *Medicina*, 61(5), 930. <https://doi.org/10.3390/medicina61050930>

Landfeldt, E., Abner, S., Pechmann, A., Sejersen, T., McMillan, H. J., Lochmüller, H., & Kirschner, J. (2022). Caregiver Burden of Spinal Muscular Atrophy: A Systematic Review. *PharmacoEconomics*, 41(3), 275-293. <https://doi.org/10.1007/s40273-022-01197-9>

Landfeldt, E., Udo, C., Lövgren, M., Sejersen, T., & Kreicbergs, U. (2023). Health-related quality of life of children with spinal muscular atrophy in Sweden: A prospective cohort study in the era of disease-modifying therapy. *European Journal of Paediatric Neurology*, 46, 67-73. <https://doi.org/10.1016/j.ejpn.2023.06.008>

Lavelle, T. A., Riley, A., Kowal, S., Shapouri, S., Fox, D., Zhang, H., Vesel, T., Belter, L., McCarthy O'Toole, C., Mulé, C. M., & Lerner, D. (2026). Mental Health, Quality of Life, and Work Functioning of Parents of Children Who Have Died of Spinal Muscular Atrophy. *Value in Health*, 29(2), 257-266. <https://doi.org/10.1016/j.jval.2025.08.018>

Mazzella, A., Curry, M., Belter, L., Cruz, R., & Jarecki, J. (2021). "I have SMA, SMA doesn't have me": a qualitative snapshot into the challenges, successes, and quality of life of adolescents and young adults with SMA. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 16(1). <https://doi.org/10.1186/s13023-021-01701-y>

McMillan, H. J., Gerber, B., Cowling, T., Khuu, W., Mayer, M., Wu, J. W., Maturi, B., Klein-Panneton, K., Cabalteja, C., & Lochmüller, H. (2021). Burden of Spinal Muscular Atrophy (SMA) on Patients and Caregivers in Canada. *Journal of Neuromuscular Diseases*, 8(4), 553-568. <https://doi.org/10.3233/jnd-200610>

Mercuri, E., Sumner, C. J., Muntoni, F., Darras, B. T., & Finkel, R. S. (2022). Spinal muscular atrophy. *Nature Reviews Disease Primers*, 8(1). <https://doi.org/10.1038/s41572-022-00380-8>

Ministerstvo zdravotnictví České republiky. (2022, 24. srpna). *Skvělá zpráva pro pacienty se spinální svalovou atrofií. Lék SPINRAZA bude nově hrazený ze zdravotního pojištění.* <https://mzd.gov.cz/tiskove-centrum-mz/skvela-zprava-pro-pacienty-se-spinalni-svalovou-atrofii-lek-spinraza-bude-nove-hrazeny-ze-zdravotniho-pojisteni>

Nemocnice České Budějovice a.s. (2024, 16. prosince). *Spinální muskulární atrofie (SMA).* [https://www.nemcb.cz/spinalni-muskularni-atrofie-sma/#h\\_2223101424941734429265906](https://www.nemcb.cz/spinalni-muskularni-atrofie-sma/#h_2223101424941734429265906)

Organisation for Economic Co-operation and Development. (n.d.). *Average annual wages.* <https://www.oecd.org/en/data/indicators/average-annual-wages.html>

Ortega, J., Vázquez, N., Amayra Caro, I., Muntadas, J., Squitín Tasende, M., & Rodríguez Bermejo, A. (2024). Health-related quality of life in 153 children with neuromuscular disorders in Latin America: is it age, functional dependence or diagnosis? *European Journal of Paediatric Neurology*, 52, 95-102. <https://doi.org/10.1016/j.ejpn.2024.08.007>

Pera, M., Coratti, G., Casiraghi, J., Bravetti, C., Fedeli, A., Strika, M., Albamonte, E., Antonaci, L., Rossi, D., Pane, M., Sansone, V., & Mercuri, E. (2023). Caregivers' Expectations on Possible Functional Changes following Disease-Modifying Treatment in Type II and III Spinal Muscular

Atrophy: A Comparative Study. *Journal of Clinical Medicine*, 12(13), 4183. <https://doi.org/10.3390/jcm12134183>

Pitarch-Castellano, I., Hervás, D., Cattinari, M., Ibáñez Albert, E., López Lobato, M., Ñungo Garzón, N., Rojas, J., Puig-Ram, C., & Madruga-Garrido, M. (2023). Pain in Children and Adolescents with Spinal Muscular Atrophy: A Longitudinal Study from a Patient Registry. *Children*, 10(12), 1880. <https://doi.org/10.3390/children10121880>

Sayar, Y., Yildirim, M., & Teber, S. (2023). Management of neurological problems in children on home invasive mechanical ventilation. *Pediatric Pulmonology*, 59(8), 2196-2202. <https://doi.org/10.1002/ppul.26830>

Trundell, D., Skalicky, A., Staunton, H., Hareendran, A., Le Scouiller, S., Barrett, L., Cooper, O., Gorni, K., Seabrook, T., Jethwa, S., & Cano, S. (2022). Development of the SMA independence scale–upper limb module (SMAIS–ULM): A novel scale for individuals with Type 2 and non-ambulant Type 3 SMA. *Journal of the Neurological Sciences*, 432, 120059. <https://doi.org/10.1016/j.jns.2021.120059>

van Rijssen, I. M., Rodenburg, S., Alsem, M., Hulst, R., Gorter, J. W., Lansink, I. O., van der Pol, L., Veldhoen, E., & Verschuren, O. (2026). Sleep in children with spinal muscular atrophy and their caregivers: Exploring sleep problems and the need for care. *Research in Developmental Disabilities*, 169, 105238. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2026.105238>

Willems, J., Bablok, I., Farin-Glattacker, E., & Langer, T. (2023). Barriers and facilitating factors of care coordination for children with spinal muscular atrophy type I and II from the caregivers' perspective: an interview study. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 18(1). <https://doi.org/10.1186/s13023-023-02739-w>

## SEZNAM ZKRATEK

ACEND	Assessment of Caregiver Experience with Neuromuscular Disease
BIPQ	Brief Illness Perception Questionnaire
CAD	Canadian dollar
CSHQ	Children's Sleep Habits Questionnaire
CSI	Caregiver Strain Index
ČR	Česká republika
DC	Dýchací cesty
EMA	Evropská agentura pro léčivé přípravky
EQ-5D	EuroQol-5 Dimensions
EQ-5D-5L	EuroQol-5 Dimensions-5 Levels
EQ-5D-Y	EuroQol-5 Dimensions-Youth
ESS	Epworthská škála spavosti
EUR	Euro
FDA	Americký Úřad pro kontrolu potravin a léčiv
F-SozU	Fragebogen zur Sozialen Unterstützung
HADS	Hospital Anxiety and Depression Scale
HFCWO	High Frequency Chest Wall Oscillation
HFMSE	Hammersmith Functional Motor Scale Expanded
HRQoL	Health-related quality of life
HUI2	Health Utilities Index Mark 2
HUI3	Health Utilities Index Mark 3
CHOP-INTEND	Children's Hospital of Philadelphia-Infant Test of Neuromuscular Disorders
IPV	Intrapulmonární perkusivní ventilace
OECD	Organisation for Economic Co-Operation and Development
PedsQL	Pediatric Quality of Life Inventory
PEP	Positive Expiratory Pressure
PICS	Pediatric Integrated Care Survey
PNS	Parental Needs Scale

PSQI	Pittsburgh Sleep Quality Index
RULM	Revised Upper Limb Module
SMA	Spinal muscular atrophy
SMN	Survival motor neuron
SMN1	Survival motor neuron 1 gene
SRI	Stress Response Inventory
USA	United States of America
USD	United States dollar
VAS	Visual Analogue Scale