



Pedagogická
fakulta
Faculty
of Education

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

Jihočeská univerzita v Českých Budějovicích
Pedagogická fakulta
Katedra speciální pedagogiky

Bakalářská práce

Život se spinální svalovou atrofií

Vypracovala: Eliška Benešová

Vedoucí práce: doc. PhDr. Jiří Jankovský, Ph.D.

České Budějovice 2024

Prohlášení

Prohlašuji, že jsem autorkou této kvalifikační práce a že jsem ji vypracovala pouze s použitím pramenů a literatury uvedené v seznamu použitých zdrojů.

V Českých Budějovicích dne:

.....

Eliška Benešová

Poděkování

Tímto bych chtěla velmi poděkovat svému vedoucímu bakalářské práce panu doc. PhDr. Jiřímu Jankovskému, Ph.D. za jeho odborné vedení, trpělivost a cenné rady.

Dále bych chtěla jmenovitě poděkovat informantkám Haně a Monice, díky kterým byla výzkumná práce velmi příjemná a přínosná. Chtěla bych vyzdvihnout jejich otevřenost a vyrovnanost se vším, co je v životě potkalo.

Děkuji svému manželovi, mamince a celé rodině za podporu a laskavost během studia.

Abstrakt

Tato bakalářská práce pojednává o životě s neuromuskulárním onemocněním, kterým je spinální muskulární atrofie (dále jen SMA). Jejím cílem je představit dva životy věkově odlišných žen, které se se SMA potýkají a následně je mezi sebou porovnat. Dílčími cíli bakalářské práce je zaznamenat rozdíl v přístupu vzdělávacích institucí k osobám se SMA v dnešní době, za minulého režimu a v počínajícím porevolučním období a zároveň představit široké spektrum rolí, které lze zastávat se SMA, jakožto progresivním onemocněním.

K naplnění cílů byl zvolen design kvalitativního výzkumu. Zvolenými metodami k dosažení cílů byla analýza lékařské a odborné dokumentace a polostrukturovaný rozhovor s vybranými osobami. Na základě získaných informací byly vypracovány designy případových studií.

Bakalářská práce je složena ze dvou částí: z části teoretické a praktické, které jsou pro přehlednost rozděleny do několika podkapitol.

Teoretická část se snaží charakterizovat lidský život a následně definovat jeho kvalitu. Druhá kapitola zároveň nahlíží dvěma odlišnými způsoby na zdravotní postižení. Třetí kapitola je plně zaměřena na problematiku související se SMA, na její typologii, diagnostiku a možnosti léčby. Čtvrtá a poslední kapitola teoretické práce je zaměřena na vývojové etapy života od prenatalního období po dospělost s tím, že je akcentována komparace intaktního člověka s osobou se zdravotním, resp. tělesným, postižením.

V praktické části jsou v prvních kapitolách představeny cíle kvalifikační práce a metody k jejich dosažení. Další kapitoly se již plně věnují designům případových studií dvou věkově odlišných žen. Závěrečné kapitoly tyto dva designy porovnávají a vyhodnocují nabyté poznatky.

Vytvořené výstupy lze využít k lepšímu pochopení problematiky, která je s neuromuskulárním onemocněním SMA spojena a poskytnout prostor k případné eliminaci prozatímních nedostatků nebo na tyto výstupy navázat i v dalším šetření.

Klíčová slova: Zdravotní postižení, neuromuskulární onemocnění, spinální muskulární atrofie, život, kvalita života, sociální role, vzdělávání, léčba SMA.

Abstract

This bachelor thesis is about living with the neuromuscular disease spinal muscular atrophy (SMA). Its aim is to present two lives of age-different women struggling with SMA and then compare them to each other. The sub-objectives of the thesis are to note the difference in the approach of educational institutions to people with SMA today, under the previous regime and in the early post-revolutionary period, and to present the wide range of social roles that can be taken with SMA as a progressive disease. A qualitative research design was chosen to meet the objectives.

The methods chosen to achieve the objectives were analysis of medical and professional documentation and semi-structured interviews with selected individuals. Based on the information obtained, case study designs were developed.

The bachelor's thesis is composed of two parts: the theoretical and the practical, which are divided into several subchapters for clarity.

The theoretical part tries to characterize human life and then define its quality. The second section also looks at disability in two different ways. The third chapter focuses entirely on issues related to SMA, its typology, diagnosis and treatment options. The fourth and final chapter of the theoretical work focuses on the developmental stages of life from the prenatal period to adulthood, with an emphasis on comparing an intact person with a person with a disability, or physical disability.

In the practical part, the first chapters present the objectives of the qualification work and the methods to achieve them. The next chapters are already fully devoted to the case study designs of two age-different women. The final chapters compare the two designs and evaluate the lessons learned.

The outputs produced can be used to better understand the issues surrounding the neuromuscular disease SMA and provide scope to potentially address any interim shortcomings or build on these outputs in future investigations.

Keywords: Disability, neuromuscular disease, spinal muscular atrophy, life, quality of life, social roles, education, SMA treatment.

Obsah

A Teoretická část.....	8
1 Úvod.....	8
2 Lidský život a zdravotní postižení	9
2.1 Lidský život a jeho smysl.....	9
2.2 Lidský život a jeho kvalita	9
2.3 Vymezení zdravotního postižení z hlediska somatopedie	11
3 Spinální muskulární atrofie.....	12
3.1 Vymezení pojmů souvisejících se SMA.....	12
3.2 SMA jako neuromuskulární onemocnění.....	12
3.3 Typy SMA.....	13
3.4 Diagnostika SMA.....	14
3.5 Léčba SMA	16
4 Období života od narození po dospělost se zaměřením na tělesné postižení.....	19
4.1 Novorozenec	19
4.2 Kojenec	19
4.3 Batole	20
4.4 Předškolní věk.....	21
4.5 Mladší školní věk.....	21
4.6 Dospívání (pubescence a adolescence)	22
4.7 Dospělost.....	24
B Praktická část.....	26
5 Vhled do života osob se SMA.....	26
5.1 Představení, cíle a metodologie praktické části	26
5.2 Charakteristika designu případových studií	27
5.3 Design případových studií.....	27
6 Diskuse.....	51
6.1 Hlavní cíl bakalářské práce, jeho splnění/nesplnění a porovnání životů obou informantek	51
6.2 Dílčí cíle bakalářské práce	53

7 Závěr	56
8 Seznam použité literatury	58
9 Seznam použitých zkratk	62
10 Seznam příloh	63

A Teoretická část

1 Úvod

O tom, že existuje onemocnění jako je spinální muskulární atrofie (dále jen SMA) jsem věděla již před zahájením studia speciální pedagogiky. Nikdy jsem se ale s nikým, kdo by takovou diagnózu měl, nesetkala a už vůbec jsem neměla tušení, jaký život lze s tímto progresivním onemocněním vést. Když jsem se v létě roku 2022 setkala s ženou na elektrickém vozíku, neměla jsem dostatek znalostí na to, abych mohla z jednoho pohledu usoudit, jakou diagnózu by žena mohla mít. K mému velkému štěstí máme společnou přítelkyni, která mi pomohla se s mou první informantkou Hanou zkontaktovat a utvrdit se v mých vnitřních teoriích o Hančině diagnóze, kterou je spinální svalová atrofie, nebo je vyvrátit. I přes to, že jsem si předem nastudovala příslušnou literaturu, nikdo jiný než Hana mi nemohl zprostředkovat bližší informace o průběhu a životě se SMA, čímž jsem o tomto onemocnění mohla nabýt většího poznání.

Před pár měsíci jsem se náhodně setkala se slečnou, která jezdí již osmým rokem na odlehčovací pobyty s dětmi a mládeží se SMA. Díky ní jsem se dostala do kontaktu i s druhou informantkou Monikou. Ta je mi věkově velmi blízká a je mým vzorem v tom, s jakým nadhledem a humorem ke svému životu přistupuje.

Tato, byť na první pohled náhodná setkání mě utvrdila v myšlence zpracovat toto téma formou bakalářské práce a pokusit se tak rozšířit povědomí o životě se spinální svalovou atrofií.

2 Lidský život a zdravotní postižení

Druhá kapitola bakalářské práce je rozdělena do tří podkapitol, které se věnují lidskému životu, jeho smyslu, kvalitě a zdravotnímu postižení. Uchopit uceleně podstatu lidského života, jeho tajemství a smysl je velmi složité, vycházela jsem proto z literatury Viktora Emila Frankla, který je zakladatelem logoterapie. Ta spočívá v hledání smyslu života a je založena na Franklových vlastních zkušenostech z koncentračního tábora. S životem je úzce spjata i jeho kvalita, zabývám se jí v druhé podkapitole a uvádím některé z mnoha metod, jak se kvalita života může změřit. Ve třetí podkapitole nahlížím na zdravotní postižení dvěma pohledy. Jeden úhel pohledu se týká kategorizace zdravotního postižení a druhý úhel pohledu hledí na postižení jako na novou, zcela jedinečnou, dimenzi života.

2.1 Lidský život a jeho smysl

„Stezku života mi dáváš poznat; vrcholem radosti je být s tebou, ve tvé pravici je neskonalé blaho.“ (Žalm 16:11)

Každý člověk, chodící po této Zemi, byl obdarován darem života, jehož správci, jak zmiňuje Jankovský (2018), jsme se v okamžiku narození stali. Tato role člověku dává jisté mantinely, které naznačují, že není v lidských silách volně s životem disponovat. Člověk je povolán k tomu svůj život spravovat. Správce následně rozhoduje o směru, kterým se jeho život bude ubírat, a jaký smysl životu dá. Viktor Emil Frankl ve své knize O smyslu života uvádí, že smysl života člověk nalezne tehdy, když něco dělá, tvoří a realizuje se, ale i tehdy, když vědomě prožívá. Jedná se o prožitky, které v nitru člověka vzbuzuje umění, příroda, ale také láska k druhému člověku a k lidem obecně. (Frankl, 2019)

„Komu je odebrána možnost být aktivně činný, tomu zbývá prožívání, včetně zkušenosti toho, že je milován. Člověk má možnost, mimo aktivní konání, v pasivním vstřebávání světa do svého já, naplňovat svůj smysl života.“ (Frankl, 2019, s. 17)

2.2 Lidský život a jeho kvalita

Se smyslem života je úzce spjata i jeho kvalita. Kvalita života je těžko uchopitelný pojem, můžeme se s ním setkat v oborech, jako je psychologie, sociologie, medicína apod. Komplexně a výstižně je kvalita života definována profesorem Pfeifferem: *„Kvalita života se dotýká pochopení lidské existence, smyslu života a samotného bytí. Zkoumá materiální, psychologické, sociální, duchovní a další podmínky pro zdravý a šťastný život člověka. Komplexní pohled na život postihuje jak vnější podmínky, tak i vnitřní rozměry člověka. Je také třeba brát v úvahu jeho vývoj, proměny v prostoru a čase, společenské*

souvislosti, historické a kulturní kořeny, civilizační i generační změny.“ (Pfeiffer et al., 2014, s. 12)

Kvalita života je měřitelná. K jejímu měření se využívají jak objektivní, tak subjektivní metody. Jakou metodu zvolíme závisí na tom, zda svou kvalitu života bude hodnotit člověk sám, anebo k získání dat přispěje druhá osoba. Metody se dále dělí na tři kategorie: I. kategorie je skupina metod, kde kvalitu života hodnotí druhá osoba, II. kategorie je skupina metod, kde hodnotitelem je sama daná osoba a III. kategorií je skupina metod smíšených. Ta vzniká kombinací metod I. a II. typu. (Pfeiffer et al., 2014)

Příkladem I. skupiny metod je Health Related Quality of Life, ve zkratce HRQoL, kdy je kvalita života podmíněná zdravím člověka. Součástí je dotazník se 36 otázkami, který je rozdělen do osmi domén. Ty se týkají fyzického a duševního zdraví. (Pfeiffer et al., 2014)

Příkladem II. skupiny je Schedule for the Evaluation of Individual Quality of Life. Pomocí strukturovaného dotazníku zkoumaná osoba uvede pět životních cílů, které jsou pro ni v dané situaci nejdůležitější, a míru spokojenosti s nimi. Důležitost a spokojenost zvoleného životního cíle, obě hodnoty jsou uvedeny v procentech, se následně mezi sebou vynásobí. Toto je provedeno jednotlivě u všech životních cílů. Výsledky se sečtou, vydělí stem, čímž získáme opět hodnotu v procentech. Finální výsledek se označuje jako index kvality života, ten je označován zkratkou QL. (Pfeiffer et al., 2014)

Příkladem III. skupiny metod je smíšený model kvality života. Ten byl vyvinut na kanadské Univerzitě v Torontu v Centru pro podporu zdraví (CHP). Koncept CHP se odrazil od myšlenkové linie, ze které vyplývá, že v životě člověka lze pojmenovat tři základní a devět dílčích domén. Tyto domény jsou společné pro všechny lidské bytosti. Člověk může pociťovat různou míru spokojenosti v těchto oblastech, s tím souvisí i to, že u každého jedince bude výsledek kvality života zcela individuální. CHP se potýká se dvěma faktory, které kvalitu života podstatně ovlivňují. Jedná se o možnost/šanci/příležitost a kontrolu/vliv. Některé možnosti se odvíjí mimo naši vůli, tudíž je nemůžeme ovlivnit. Člověk je proto nemůže mít pod kontrolou. Řadíme sem například genetické predispozice, pohlaví člověka nebo dobu, ve které se daná osoba narodí. Vedle neovlivnitelných možností se vyskytují i možnosti, které jsou ovlivnitelné. Člověk se podílí na jejich průběhu a má je pod kontrolou. Do této skupiny lze zařadit banální možnosti volby, jako výběr pokrmu k obědu, přes výběr přátel nebo povolání.

Devět dimenzí je následně posuzováno na základě spokojenosti a z hlediska důležitosti, kterou jim jedinec přisuzuje. (Pfeiffer et al., 2014)

2.3 Vymezení zdravotního postižení z hlediska somatopedie

Člověk, jakožto lidská bytost, je v pojetí V. E. Frankla (1995) bio-psycho-socio-spirituální totalita. Všechny tyto sféry člověka navzájem vytváří dokonale propojenou dynamickou jednotu a jsou neoddělitelné. Ať se jedná o člověka zdravého, nebo člověka s postižením, není možné ani jednu z těchto sfér jakkoliv upozadit nebo dokonce vytěsnit. Jinak bychom se dopustili, jak píše Jankovský (2018), nebezpečného redukcionismu.

Na postižení, ať už sensorické a motorické, nebo psychické, se dá nahlížet dvěma způsoby. Můžeme jej kategorizovat, jako tomu je v Mezinárodní klasifikaci nemocí, nebo se na něj můžeme dívat jako na dimenzi, která se podílí na kvalitě života. Dimenzemi, které s sebou přináší zdravotní postižení, se zabývá Mezinárodní klasifikace funkčních schopností, disability a zdraví. Tento dokument slouží ke zhodnocení funkčních schopností jedince. Těmi se rozumí jak schopnosti zasažené orgánovým, funkčním nebo strukturálním postižením, tak ty, které poškozené nejsou a tím pádem představují zdravou dimenzi organismu. (Jankovský in Pfeiffer et al., 2014)

Jak píše V. E. Frankl (2019, s. 90): „*Nemoc, v našem případě zdravotní postižení, s sebou nutně nenese ztrátu smyslu života, ba naopak, někdy může představovat dokonce přínos.*“

3 Spinální muskulární atrofie

3.1 Vymezení pojmů souvisejících se SMA

Atrofie

Pro atrofii je typické zmenšení či ztráta orgánů nebo buněk. Důvodem může být jak nedostatečná stimulace, stárnutí, nedostatek živin, tak snížení krevního zásobení buněk, tkání nebo orgánů. Jedná se o adaptivní reakci těla v nepříznivých podmínkách. V závislosti na příčinách a míře poškození tkání hovoříme o atrofii reverzibilní nebo ireverzibilní. Příklady atrofie zahrnují svalovou atrofii (zmenšení/ztráta svalů), atrofii mozku (například u Alzheimerovy choroby), nebo atrofii svalové tkáně v důsledku nedostatečného používání/stimulování (např. ochabnutí svalové hmoty u osob s apalickým syndromem). (Petráčková, 1995)

Areflexie

Areflexie představuje vymizení, případně nepřítomnost, reflexů, jako je například tzv. patelární (čěškový) reflex. (Amblér, 2006)

Fascikulace

Fascikulace se projevuje samovolnými záškuby svalových vláken, které mohou být viditelné pod kůží. K jejich vzniku dochází v důsledku porušení nervu nebo míchy. (Vokurka, et al., 2009)

Myopatie

„Jedná se o neurčené onemocnění svalstva, které se projevuje postupným úbytkem a ochabováním svalstva.“ (Petráčková, 1995, s. 516)

Myopatický syndrom

Pro myopatický syndrom je charakteristická kolébavá chůze. Jedinec má specifické držení těla, které je způsobené hyperlordózou. V důsledku hyperlordózy má člověk vysunuté břicho. S myopatickým syndromem souvisí též tzv. myopatický šplh (při vstávání ze dřepu si osoby musejí pomáhat horními končetinami, opírají se o dolní končetiny, po kterých postupně šplhají do vzpřímeného postoje). (Amblér, 2006)

3.2 SMA jako neuromuskulární onemocnění

Spinální svalová atrofie je zařazena do kategorie onemocnění neuromuskulárního systému. V jiné odborné literatuře může být zařazena k onemocněním periferního nervového systému. Mozek a mícha společně tvoří centrální nervovou soustavu. Aby se

byl člověk schopen pohybovat, je nezbytná správná funkce nervových drah. Tyto nervové dráhy se následně v míše přepojují na buňky nazývané jako motoneurony. Motoneurony se lokalizují v předních rožích míšních a jejich hlavní funkcí je přenášet nervové signály z centrálního nervového systému na svaly. U svalů dojde ke kontrakci a k následnému koordinovanému pohybu kosterního svalstva. (Lunn, Wang, © 2008)

SMA se dále řadí ke geneticky podmíněným onemocněním, u kterých dochází k degeneraci motorických buněk předních rohů míšních. Pro toto onemocnění je charakteristická areflexie, hypotonie, svalová hypotrofie nebo fascikulace. SMA obecně nepostihuje intelekt. (Kočová et al., 2017)

Dalšími faktory, díky nimž se dá SMA rozlišovat, je věk, kdy k projevu SMA dojde, rychlost progresu, lokalizace maxima postižení a způsob dědičnosti. Na základě těchto faktorů se rozlišuje dle Jedličky a Kellera (2005) proximální a distální spinální atrofie. Distální spinální svalové atrofie se řadí mezi tzv. benigní neuromuskulární onemocnění. Pacienti výrazně neomezují a jejich délka života jimi není ovlivněna. K manifestaci dochází od raného dětství až po dospělost. Proximální typ SMA se řadí k nejčastější formě tohoto onemocnění. Tento typ má genetickou vazbu na 5. chromozom. Na tomto místě se nachází gen SMN, ten zajišťuje přežívání motoneuronů předních rohů míšních.

Přesněji za onemocnění může gen SMN1, u kterého dochází k mutaci. (Kočová et al., 2017)

3.3 Typy SMA

Spinální svalová atrofie se postupně od konce 19. století rozdělila na základě několika faktorů, především se jedná o rozvoj motoriky, do čtyř typů. Někteří neurologové zmiňují i tzv. nultý typ, který představuje prenatální formu. Ta se může projevit již v prenatálním období a k exitu dochází již několik týdnů po narození dítěte. Ačkoliv je SMA takto rozdělena, nedá se většina případů (hovoříme až o ¼ případů) přesně klasifikovat. Rozdělení proto zůstává relevantním. (Kolb, 2011)

SMA I. typu – akutní infantilní forma (Werdnigův-Hoffmannův syndrom)

U I. typu SMA jsou pozorovatelné již v prenatálním období snížené pohyby plodu. Po narození je přítomný hypotonický syndrom. Hybnost novorozence je velmi snižena a progresivní. Dochází k deformitám skeletu a ve svalech končetin je velké napětí, to způsobuje například viditelné pokřivení prstů na ruce, které jsou v nepřirozené poloze.

Diagnóza bývá u dětí obvykle stanovena před dosažením 6. měsíce života. (Kočová et al., 2017)

SMA II. typu – přechodná pozdně infantilní forma (chronický typ Werdnigovy Hoffmannovy choroby)

Tento typ SMA je považován za nejrozšířenější. Jedná se cca o polovinu diagnostikovaných případů. První příznaky se objevují do 5 let věku. Zpravidla bývají zasaženy nejprve dolní končetiny, u nich dochází k růstové retardaci. II. typ SMA se často kombinuje s deformitami hrudníku a skoliózami. Též se setkáváme se zkrácenými šlachami a vazy. Ty způsobují nepřírozené polohy končetin a pnutí. Jedinec se může dožít i pozdní dospělosti. (Kočová et al., 2017)

V tomto případě je nutná komplexní a soustavná rehabilitace. Nezbytná je i vhodná ortotika, ta zprostředkuje dítěti vhodné ortézy na dolní končetiny a při skolióze korzet pro zlepšení trupové stabilizace. Lékaři doporučují více elastické korzety, které plní jak opěrnou funkci, tak zároveň umožňují, aby pacient stále aktivně zapojoval mezižeberní svalstvo. (Jánská, © 2020)

SMA III. typu – juvenilní forma (Kugelbergův-Welanderové syndrom)

SMA III. typu začíná obvykle v předškolním či školním věku. Nemoc se obvykle projevuje poruchami chůze a dochází k narůstající slabosti svalstva dolních končetin. Postupně se zhoršuje hybnost rukou a klesá síla svalstva trupu. Kolem 20. – 40. roku věku se klienti ocitávají na vozíku. (Kočová et al., 2017)

SMA IV. typu – vlastní adultní forma (Aranův-Duchenneův syndrom)

U SMA IV. typu se první příznaky nemoci obvykle objeví až po 35. roce. Postup nemoci bývá často velmi pomalý. (Kočová et al., 2017)

3.4 Diagnostika SMA

Prenatální diagnostika

Cílem prenatální diagnostiky je co nejdříve odhalit u plodu výskyt dědičného onemocnění, které se může v rodině vyskytovat. Jeho nositelem je jeden nebo oba rodiče. SMA je autozomálně recesivní onemocnění, které se projeví tehdy, když jedinec zdědí mutovaný gen, v případě genu SMN1, od obou rodičů. Přestože nositelé mohou nést jednu mutovanou kopii genu, nevykazují obvykle příznaky onemocnění. Pokud dva nositelé genu SMN1 zplodí potomka, hovoříme až o 25% pravděpodobnosti, že se u dítěte neuromuskulární onemocnění projeví a dítě bude postižené spinální svalovou atrofií.

Další procenta pravděpodobnosti vykazují, že potomek bude pouze na 50% nositelem mutovaného genu a 25% připadá na fakt, že jedinec bude mít zcela zdravou sadu chromozomů, tím pádem nebude ani nositelem. (Simard, © 2015)

„Prenatální diagnostika se provádí amniocentézou nebo odběrem choriových klků. Amniocentéza je nejobvyklejší typ prenatálního testu. Tento test se obvykle uskuteční po 14. týdnu těhotenství. Velice tenká jehla se zavede do matčina břicha a odebere se amniová tekutina obklopující plod. Tato tekutina obsahuje fetální buňky, které jsou použity k izolaci DNA a následně vyšetřeny na genetickou poruchu. Odběr choriového klku je obvykle prováděn co nejdříve, a to mezi 10.-12. týdnem těhotenství. Vzorky struktur podobných prstům, které vytváří placenta (choriové klky), jsou odebrány pomocí katetru přes pochvu nebo pomocí velmi tenké jehly zavedené do břicha. Odebrané vzorky slouží k izolaci DNA a následnému určení, jestli plod genetickou poruchu, jako je SMA, má.“
(Simard, © 2015, s. 12)

Novorozenecký screening SMA

Od roku 2016 se v každé porodnici po celé České republice provádí novorozenecký screening. Ten zahrnuje vyšetření na 18 onemocnění a provádí se standartně u všech novorozenců. Nově se od roku 2022 zahrnuje do novorozeneckého screeningu též vyšetření na SMA a SCID. Zatím se ale jedná pouze o pilotní projekt, což znamená, že je vyšetření odborníkem doporučeno, ale je jen na rodičích, zda se pro toto vyšetření rozhodnou a dítě jej podstoupí. Celé vyšetření je plně hrazeno zdravotní pojišťovnou. Vyšetření je zcela neinvazivní, jelikož se provádí z tzv. suché kapky krve. Znamená to, že k jejímu provedení stačí jen malá kapka krve z patičky novorozence, která se odebírá ve všech případech kvůli vyšetření na 18 onemocnění, viz výše. Výsledky zákonní zástupci obdrží zpravidla do 14 dnů, a to jen v případě, že vyšetření prokázalo pozitivní nález. Pokud je nález negativní, rodiče ani dětský lékař žádnou zprávu neobdrží. (Haberlová et al., © 2016)

Průběh diagnostiky pacienta, který není novorozenec

Diagnostika neuromuskulárního onemocnění je komplexní proces, který zahrnuje řadu klinických, laboratorních a zobrazovacích metod. Diagnostika SMA probíhá velmi podobně také u amyotrofické laterální sklerózy nebo u svalové dystrofie. Před stanovením finální diagnózy se u spinální svalové atrofie učiní tyto kroky:

Anamnéza a klinické vyšetření:

Lékař získává rozhovorem podrobné informace o jedinci a jeho rodině. Provádí důkladné klinické vyšetření, hodnotí svalovou sílu jedince, zkoumá reflexy, koordinaci pohybů a další neurologické znaky, které vedou ke stanovení diagnózy. (Klener, 2009)

Elektromyografie (EMG):

EMG je test, který měří elektrickou aktivitu svalů. Provádí se tenkou jehlou nebo povrchovými elektrodami, které jsou vloženy do svalu nebo skupiny svalů, jež mají být vyšetřeny. Jehly jsou navrženy tak, aby byly tenké a co nejméně narušovaly svalovou tkáň a zároveň co nejpřesněji zachytily a zaznamenaly elektrickou aktivitu svalů. Pokud je výsledný záznam oproti normě abnormální, může symbolizovat neuromuskulární onemocnění. (Seidl, 2023)

Svalová biopsie:

Svalovou biopsií se rozumí odběr svalové tkáně za pomoci duté jehly. Tkáň je následně odeslána k rozboru, který umožní zjistit strukturu svalu a následně určit pacientovi diagnózu. (Vokurka, et al., 2009)

Magnetická rezonance (MR) a výpočetní tomografie (CT):

Zobrazovací metody slouží k vizualizaci měkkých tkání včetně svalů a nervů. Díky MR může lékař odhalit svalové i nervové anomálie, které souvisí právě se SMA. Při CT vyšetření svalové atrofie se běžně používá kontrastní látka, která umožňuje lépe vizualizovat cévy a další struktury těla, nicméně nemusí poskytnout tak přesné informace jako MR. (Seidl, 2023)

Diagnostika neuromuskulárního onemocnění je velmi složitá a vyžaduje spolupráci mezi neurology, genetiky a dalšími specialisty. Každý jedinec se SMA je jedinečný, vykazuje určité znaky spjaté s tímto onemocněním, ale nelze jej posuzovat dle přesně daného obecného paradigmatu. Celý proces musí být individualizován a ušit na míru vyšetřovanému jedinci na základě jeho konkrétních příznaků a klinických nálezů.

3.5 Léčba SMA

Cílem léčby spinální svalové atrofie je zpomalit progresi onemocnění, maximalizovat funkční schopnosti pacienta a zlepšit jeho celkovou kvalitu života. Konkrétní cíle léčby SMA závisí na stadiu onemocnění, typu SMA a individuálních potřebách pacienta. Některé obecné cíle léčby zahrnují:

1. **Zvýšení produkce proteinu SMN:** Nedostatek proteinu SMN je klíčovým rysem SMA. Cílem některých léčebných metod, jako je aplikace léku s názvem Spinraza nebo Zolgensma, je zvýšit jeho produkci.
2. **Zachování nebo zlepšení motorických funkcí:** Léčba SMA se zaměřuje na udržení nebo zlepšení pohybových schopností pacienta. To zahrnuje posílení svalů, podporu pohyblivosti a prevenci komplikací spojených s omezeným pohybem.
3. **Podpora respiračních funkcí:** Progresivní oslabení svalů může ovlivňovat také respirační funkce. Cílem léčby je udržení svalů potřebných pro dýchání a poskytnutí podpory v případě potřeby.
4. **Zlepšení celkové kvality života:** Léčba SMA se také zaměřuje na zlepšení celkové kvality života pacienta a jeho rodiny. To může zahrnovat psychologickou podporu, sociální podporu a další služby, které pomáhají pacientovi žít co nejlépe. (Mercuri at al., © 2018)

Léková terapie

Spinraza

„Spinraza je léčivý přípravek, který se používá k léčbě spinální svalové atrofie. Jelikož je počet pacientů se spinální svalovou atrofií nízký, toto onemocnění se považuje za zřídka se vyskytující a přípravek Spinraza byl dne 2. dubna 2012 označen jako „léčivý přípravek pro vzácná onemocnění.“ (European Medicines Agency, © 2018, s.1)

Aby mohl pacient přípravek dostat, musí mu být udělen lékařský předpis. Léčbu následně zahajuje odborník na SMA. Lékař nebo zdravotní sestra aplikují Spinrazu ve formě injekčního roztoku do spodní části zad, a to přímo do páteřního kanálu. Někteří pacienti si zažádají o sedativum k utlumení bolesti, jelikož samotná aplikace není příjemná. Doba, kdy je Spinraza aplikována, by měla být co nejkratší od doby diagnostiky samotného neuromuskulárního onemocnění. Z počátku je léčba intenzivní, následně pacient dostává jednu dávku za čtyři měsíce, a to do té doby, kdy je pro pacienta přínosná a jsou viditelné pozitivní účinky. Studie vykazují, že po prvním roce léčby bylo u dětí se SMA pozorovatelné markantní zlepšení motorického vývoje oproti dětem, kterým bylo podáváno placebo. Děti po léčbě začaly zvedat hlavičku, přetáčet se na bok, sedět, plazit se apod. U většiny dětí se navíc prodloužil život o několik let a potřeba dechové podpory se objevila déle než u dětí neléčených Spinrazou.

Genová terapie

Zolgensma

„Přípravek Zolgensma je určen pro pacienty s dědičnými mutacemi postihujícími geny označované jako SMN1, kterým byla buď diagnostikována spinální svalová atrofie I. typu (nejzávažnější typ), nebo mají až tři kopie jiného genu známého jako SMN2.“ (European Medicines Agency, © 2022, s.1)

Pacientovi je Zolgensma podána jednorázově formou infuze do žíly. Proces trvá přibližně jednu hodinu. Během celé doby je pacient pod dozorem odborného lékaře. Před podáním a po ukončení infuze je pacient podroben řadě testů, součástí jsou jak krevní, tak jaterní testy a zároveň jsou pacientovi aplikovány kortikosteroidy, které snižují riziko nežádoucích účinků.

„Pacienti se spinální svalovou atrofií vykazují vadu genu známého jako SMN1, který tělo potřebuje k produkci bílkoviny nezbytné k normálnímu fungování nervů, jež ovládají pohyby svalů. Léčivá látka v přípravku Zolgensma, onasemnogen abeparvovek, obsahuje funkční kopii tohoto genu. Jakmile je injekčně podána, dochází k jejímu přenosu do nervů, odkud dodává správný gen, aby byla zajištěna dostatečná produkce potřebné bílkoviny a tím obnovena nervová funkce.“ (European Medicines Agency, © 2022, s.1)

Mezi hlavní přínosy genové léčby patří rapidní snížení potřeby umělé ventilace. Jelikož přípravek Zolgensma získávají osoby s I. typem SMA, jedná se tedy o novorozence a batolata, tak by bez podání Zolgensmy přežila bez ventilátoru pouze jedna čtvrtina. Zolgensma též napomáhá dětem sedět bez opory po dobu nejméně 30 vteřin. Z 22 dětí tohoto výsledku dosáhlo 14 dětí, a to do věku 18 měsíců, tento milník by bez genové léčby nikdy pokořen nebyl. (European Medicines Agency, © 2022)

4 Období života od narození po dospělost se zaměřením na tělesné postižení

Ve čtvrté kapitole se zabývám sedmi etapami života, na které je následně zaměřena i má praktická část bakalářské práce. Snažím se v těchto kapitolách vystihnout charakteristické rysy jednotlivých období a následně je obohacuji o odlišnosti nebo shody ve vývoji u osob se zdravotním postižením.

4.1 Novorozenec

Prvním z osmi věků člověka dle Eriksona (2022) je období novorozence. Ve chvíli, kdy se narodí nový jedinec, dochází k důležitému přelomu ve vývoji člověka. Dítě opustilo intrauterinní prostor, ve kterém se devět měsíců vyvíjelo, a přichází na svět. Již v prenatálním období si vytvářelo tzv. pradůvěru, o které hovoří Prekop (2001). Jen díky oné pradůvěře může dítě nabýt důvěry v život a v ostatní lidi a harmonicky se vyvíjet i v dalších životních etapách. První týdny života tráví novorozenec především spánkem. V bdělé fázi pozoruje okolí, pohybuje končetinami a hlavou. Veškeré reakce jsou v tomto období přisuzované reflexům, dle kterých pediatři soudí zdraví centrální nervové soustavy u dítěte. (Blatný, 2016)

U novorozenců s tělesným postižením je patrné omezení hybnosti a snížení či absence reflexů. Novorozenec se pohybuje, ale kvalita pohybu je patrně od intaktních jedinců odlišná. Pohyby bývají proto označovány za křečovité, chudé nebo za trhané. Dalším příznakem bývá ochablost končetin nebo nápadné stočení hlavy k jedné straně. Jedním z nejdůležitějších reflexů je křik, který bývá například u dětí se spinální svalovou atrofií, z důvodu svalové slabosti, tichý a slabý. (Vítková, 2006)

4.2 Kojenec

Dle Eriksona (2022) je období kojence charakterizováno jako období receptivní, kdy dítě přijímá veškeré informace prostřednictvím druhých osob. Již v tomto období jsou patrné určité rozdíly mezi dětmi majoritními a mezi dětmi s postižením. Rozdíly se týkají především motoriky, intenzity citových prožitků a rychlosti jejich změn. U některých progresivních onemocnění, jako je spinální svalová atrofie, se mohou první příznaky objevit až kolem 6. měsíce. Do té doby se může rodič domnívat, že je kojenec zcela zdravý a nepatrné odchylky ve vývoji jsou v normě.

Období kojence s sebou nese rozvoj lokomoce, se kterou je úzce spjat i vývoj poznávacích procesů a socializace. U dětí s takzvaným „chudým“ projevem bez motorické aktivity a

někdy i bez hlasového projevu se může stát, že u rodiče dojde k útlumu zájmu o dítě. Důvodem je snížená zpětná vazba od kojence. V takovém případě hrozí velké riziko podnětové deprivace nebo tzv. subdeprivace dítěte, na kterou upozorňuje Langmeier a Matějček (2011). Aby se tomuto nežádoucímu jevu zabránilo, je potřeba větší aktivity a podpory ze strany rodiče, v porovnání s dětmi majoritními, které si od určitého věku obstarávají podněty samostatně. Dítě s pohybovým postižením se tím pádem stává závislým na přítomnosti pečující osoby, protože ona je zprostředkovatelem veškerých vjemů a podnětů. (Vágnerová, 2003)

4.3 Batole

Období batolete je dle Eriksona (2022) nazýváno obdobím autonomie. Autonomie lze u dítěte dosáhnout pomocí svalové aktivity a pohybu. Klíčový je rozvoj lokomoce, díky níž se dítě stává samostatnějším a takzvaně expanduje do širšího okolí. Batole získává řadu zkušeností a ověřuje své dovednosti, na kterých začíná stavět vlastní sebedůvěru. V momentě, kdy se jedná o dítě s postižením, dochází ve většině případů k opoždění motorického vývoje. V takovém případě je potřeba dítě motivovat a vytvářet mu podporující prostředí, které u něj bude vzbuzovat potřebnou sebedůvěru. K batolecímu věku patří též spontaneita, která je spojená s batolecí zvědavostí. I tu je nutno podporovat. Dítě se stává v opačném případě velmi závislým na aktivitě dospělého, a to i v okamžiku, kdy by mohlo jednat samostatně. Batole ke svému vývoji potřebuje stanovený řád, který mu dává pocit bezpečí a jistoty. Jen díky eliminaci pocitu ohrožení z okolního světa se může dítě odhodlat okolní svět prozkoumat. Batole se zdravotním postižením má větší sklony k tomu, že se cítí ohroženě, a proto hledá oporu u autority a u stereotypního dění, čímž se stává oproti vrstevníkům pasivnějším. (Vágnerová, 2003)

Významnou roli batolecího věku hraje komunikace, která nabývá na intenzitě a postupně se vyvíjí od prostého vyjadřování emocí, přes stručné verbální výrazy až po pojmenovávání osob a předmětů, které jej obklopují. Je běžné, že se dítě po nezdařeném pokusu o komunikaci s okolím cítí frustrováno a projevuje své zklamání pláčem nebo vztekem. Důležité je u dětí podporovat mluvní apetit, aby si nevytvořilo mluvní negativismus. (Klenková, 2006)

U dětí se zdravotním postižením je rozvoj řečových schopností individuální. Se zdravotním postižením tělesného typu se může pojit opožděný vývoj řeči, dyslálie nebo dysartrie. U spinální svalové atrofie se vyskytuje dechová slabost z důvodu oslabení mezižeberních svalů a bránice. Je nutné, aby se již od kojeneckého věku využívaly

techniky respirační fyzioterapie, které se snaží o optimální nastavení těla. To zabraňuje zátěžovým polohám pro dýchání. K tomu je využíváno vlastní tělo nebo rehabilitační pomůcky. Člověk se SMA může využívat tzv. CoughAssist, který představuje mechanickou podporu pro nádech i výdech během kašláni. Tento přístroj pomáhá zbavovat dýchací cesty od sekretu a snižuje výskyt respiračních infekcí. (Kočová et al., 2017)

4.4 Předškolní věk

Období předškolního věku označuje Erikson (2022) jako fázi iniciativy. V této fázi je důležitá aktivita a sebeprosazení. Pro předškoláky s tělesným postižením je typická stabilizace pohybové vady. Rozumový vývoj je individuální a úzce spojený se stanovenou diagnózou, avšak v oblasti sociálních dovedností tyto děti pokulhávají. Důvodem může být menší počet příležitostí k navazování kontaktu s vrstevníky. Dítě bývá velmi fixované na osoby z primární socializace. Při nástupu do mateřské školy se proto může objevit jistý negativismus. Není výjimkou, že se dítě zpočátku odmítá bavit s vrstevníky, nenavazuje kontakt, pláče a straní se. Při správném procesu socializace a podpory ze strany pedagoga a asistenta pedagoga se dítě postupně začlení a zaujme v kolektivu svou vlastní roli. (Bartoňová, 2005)

S předškolním věkem je spojen termín sebepojetí neboli to, jak dítě vnímá samo sebe a okolní svět. Jednou ze složek vlastního sebepojetí je i vnímání vlastního tělesného schématu a vzhledu. Již v předškolním věku se u dětí s tělesným postižením objevuje jistá rozladěnost z porovnávání se s majoritními spolužáky. Porovnávání se s ostatními je zcela přirozená a potřebná vlastnost, která může představovat jistý motor a motivaci k dosažení vlastních cílů. Problém nastává tehdy, když je z vlastní jinakosti dítě rozladěno negativně a cítí se být svým postižením limitováno. Takový pocit vychází z vlastního sebepojetí, které dětem spoluvytvářejí rodiče a blízké osoby tím, jak dítě hodnotí a ukazují mu jeho bytost vlastníma očima. Na místě jsou tím pádem slova podpory a objevování kladných vlastností, dovedností a schopností, kterými dítě oplývá. Veškeré hodnocení by mělo být rozhodně reálné. Nadměrné nadhodnocování dítěti může ublížit a vytvořit mu nereálné představy o sobě samotném. (Vymětal, 2003)

4.5 Mladší školní věk

Před nástupem do základní školy by mělo dítě prokazovat školní zralost, která je úzce spjata i s následnou školní úspěšností. Ke zhodnocení, zda je žák připraven začít plnit povinnou školní docházku, slouží Jiráskův orientační test školní zralosti, případně další

testové metody k vyšší reliabilitě výsledku. U testování školní zralosti je ovšem nutné brát v potaz zdravotní postižení. V případě tělesného postižení bývá zasažena grafomotorika. Zkušený psycholog s klinickou praxí by měl být schopen na základě metodických materiálů usoudit, které dovednosti jsou omezené v důsledku oslabení pohybového aparátu a které dovednosti již vykazují nezralost předškoláka. Ač mají děti s tělesným postižením ve většině případů intelekt v rámci variační šíře normálu, bývá jim z důvodu menší sociální zdatnosti doporučen odklad školní docházky o 1 rok. (Vágnerová, 2003)

Největší změny se po nástupu do školy odehrávají na rovině psychické a sociální. Žák přichází do nového kolektivu a je obklopen novými autoritami, které společně s rodiči vnímá nekriticky. Důležitou osobou je třídní učitel, který je pro žáka symbolem bezpečí, jistoty a představuje pro něj průvodce nového režimu školního dne. Žák má najednou více povinností, které zasahují i do jeho volného času. Ten mu kdysi sloužil především ke hře. Co se týče motoriky, ta se dále zdokonaluje. Největší zdokonalování zaznamenává jemná motorika, konkrétně grafomotorika. Zlepšuje se orientace v čase a žakovy smysly dosahují plné zralosti. (Ptáček a Kuželková, 2013)

Dle Eriksona (2022) se jedná o období výkonnosti a méněcennosti. Mladší žák dle vlastního výkonu hodnotí sám sebe a vnímá jako podstatné, aby byla jeho práce a úsilí oceněno. Egocentrismus postupně žáka opouští a střídá jej empatie. Žák zažívá další fázi osamostatňování a buduje si pozici ve třídě vrstevníků. V tomto období je důležitá práce pedagoga a školního psychologa nebo speciálního pedagoga, která se týká budování a zlepšování třídního klimatu. Díky tomu se dá zabránit marginálnímu či agresivnímu počínání ze strany žáků.

4.6 Dospívání (*pubescence a adolescence*)

Období dospívání představuje dobu, ve které člověk zažívá radikální změnu nejen v oblasti fyzické, ale i psychické a sociální. Z dítěte se začíná stávat mladý dospělý jedinec. Tento proces zahrnuje intenzivní růst a vývoj sekundárních pohlavních rysů. Ač v této době jedinci vypadají téměř dospěle, psychická stránka je nestálá a nedozrálá.

Pubescent se začíná zajímat sám o sebe, hledá nové vlastní postoje, snaží si utvořit vlastní systém hodnot, postoj k okolnímu světu a objevuje vlastní sexualitu. Veškeré zmíněné charakteristiky lze souhrnně nazvat jako hledání nové identity. (Vymětal, 2003)

„Pro dospívajícího je nesmírně důležitý jeho vnější zjev a vůbec tělesné schéma, jež se stávají důležitou součástí sebepojetí. Typická je i snaha odlišovat se a dosahovat intenzivních a mimořádných prožitků. Zároveň potřebuje být součástí skupiny vrstevníků, která jej uznává.“ (Vymětal, 2003, s. 43)

Významné je v tomto období experimentování jak v oblasti sexuální a vztahové, tak v oblasti návykových látek, jako je alkohol a drogy. Experimentace k období dospívání rozhodně patří a pomáhá jedinci lépe poznat sám sebe, ale nese s sebou i jistá úskalí. Dospívajícím často schází zkušenost, a proto se mohou dostat do nepříjemných situací. Zařadit k nim můžeme nákazu pohlavně přenosnými chorobami, neplánované těhotenství nebo vznik závislosti na omamných látkách. Pro zabránění negativních dopadů experimentace je potřebná edukace, a to nejen ze strany rodiny, ale i ze strany školy a v dnešní době i ze strany digitálních technologií, které nabízejí nepřeborné množství edukativních videí, článků a ilustrací.

Dospívající se zdravotním postižením řeší nejen změny související s dospíváním, ale i záležitosti spojené s jeho/jejím postižením, které na průběh puberty mají vliv. K nástupu pubescence dochází většinou později oproti intaktním spolužákům, a to v důsledku celkového motorického opoždění. U jedinců s tělesným postižením bez přidruženého mentálního postižení se stává, že je intelektový vývoj urychlený a tělesný vývoj naopak zaostává, tím pádem dochází k viditelnému rozporu mezi tělesnou a psychickou stránkou mladého člověka. Velkou roli během pubescence a adolescence hraje emancipace jedince od rodičů. Pubescenti se zdravotním postižením prožívají též období druhého vzdoru, nechtějí být neustále obklopeni rodiči, dostávají se do rozporu s jejich názory a vlastní identitou, ale nadále přetrvává jistá závislost na blízkém okolí. Ta vyplývá ze zdravotního stavu jedince. Pro mladistvé s postižením je skupina vrstevníků stejně podstatná jako pro intaktní pubescenty. Nejen v tomto období je důležitý kontakt osob se zdravotním postižením s majoritními spolužáky, se kterými mohou podnikat nejrůznější společenské aktivity. Ty k tomuto období rozhodně patří a jedinec s postižením si tak může připadat jako součást celku. Participace v majoritní společnosti otevírá jedincům s postižením pomyslné dveře k volnočasovým aktivitám, k zaměstnání, ale také k tomu, aby se seznámili s novým okruhem lidí a přátel, mezi kterými může být i budoucí partner, se kterým bude moci založit rodinu. (Vágnerová, 2004)

4.7 Dospělost

Dle Farkové (2006) lze za dospělého člověka označit toho, kdo již koná určitou produktivní práci, která jej do jisté míry naplňuje a činí jej finančně nezávislým. Ohledně záležitostí, které se týkají zaměstnání, je schopen samostatně s nadřízeným konzultovat a řešit náležitosti spojené s prací. Dospělý dokáže též dobře nakládat s financemi. Ve vztahu s opačným pohlavím je schopen navázat dlouhodobý monogamní vztah. Zacharová, Šimíčková-Čížková (2011, s. 93): „*Vztah mezi dvěma dospělými lidmi by se měl vyznačovat vzájemnou důvěrou, respektem a plánováním společné budoucnosti.*“ V mladém dospělosti se člověk dostává do fáze, která je spojená s intimitou. Intimní vztah lze navázat tehdy, kdy se oba cítí bezpečně a vzájemně v sobě vzbuzují pocit citové jistoty. Díky ní se dokážou sobě plně odevzdat a otevřít. Otázka intimity úzce souvisí se založením vlastní rodiny. K založení rodiny je nutná zralost a stabilita obou partnerů, aby mohli následně zaujmout roli rodiče a poskytnout svým ratolestem bezpečně a láskyplné zázemí. (Hanková, Kalenda, 2016). U osob s postižením jsou partnerské vztahy neméně důležité. Představují pro ně důkaz, že jsou rovnocenní ostatním a utvrzuje je to ve vlastní hodnotě. (Vágnerová, 2004). Navázat vztah s osobou, která má tělesné postižení, s sebou nese důležité uvědomění, že tělesné postižení bude tvořit ve vztahu tzv. třetí část vztahového trojúhelníku. Olkin (2012, s.12) jej nazývá nezvaným hostem, který je neodmyslitelnou součástí partnerského soužití. Je potřeba, aby se zabránilo ve vztahu mezi partnery některým patologickým jevům, jako je autoritářská manipulace, soucit, silná potřeba pečovat a pocit viny, které vztah činí dle Hankové a Kalendy (2016, s.135) křehkým. Sexualita u osob s tělesným postižením je komplexní téma, které vyžaduje citlivý přístup a porozumění. Osoby s tělesným postižením mají právo na zdravý a naplňující sexuální život, ačkoli je potřeba překonat specifické výzvy spojené s postižením. Zde jsou některé aspekty, které mohou ovlivňovat sexualitu u osob s tělesným postižením (Hanková, Kalenda, 2016):

a. Fyzické omezení a pohyblivost:

Osoby s tělesným postižením mají omezenou pohyblivost nebo motorickou kontrolu. To do jisté míry vyžaduje jisté přizpůsobení pro vytvoření intimního vztahu.

b. Komunikace:

Některé osoby s tělesným postižením mohou mít omezené nebo odlišné způsoby komunikace. Je důležité komunikovat o sexuálních potřebách, přáních a pohodlí s partnerem, případně navštívit příslušného vztahového odborníka.

c. Psychologické a emoční aspekty:

Postižení má vliv na psychologické aspekty sexuality jako je sebedůvěra, vnímání vlastního obrazu těla a citlivost k vlastním potřebám a přáním.

d. Sexuální vzdělávání:

Vzdělávání týkající se sexuality je důležité pro všechny, včetně osob s tělesným postižením. Poskytování informací o těle, reprodukci, bezpečném sexu a vztazích je klíčové pro plnohodnotný sexuální život.

Na sexualitu navazuje rodičovství, které se též týká osob s tělesným postižením. Rodičovství u osob s tělesným postižením sice představuje jisté jedinečné výzvy, ale mnoho jedinců s tělesným postižením úspěšně a naplňujícím způsobem rodičovskou roli vykonává. K posílení sebedůvěry, která se týká nové rodičovské role, je dobré nabýt podstatných informací o péči o dítě a obeznámit se s možnostmi podpory pro rodiče s postižením, které jsou nabízeny řadou organizací. Aby mohl rodič s tělesným postižením pečovat o dítě, potřebuje prostředí domova přizpůsobit tak, aby byla starost o dítě snadná a eliminovala možné překážky, které se týkají mobility. K péči o potomka je v určitých situacích potřebná pomoc a podpora od partnera, blízké rodiny a přátel. Taková podpora má vliv i na emoční a psychickou stránku rodiče s postižením. Zastávat zcela novou životní roli může v člověku vyvolávat různé obavy z možných překážek, které jsou zcela přirozené. Díky podporujícímu okolí je lze snadno odstranit. Ač je péče o dítě náročná, není vyloučeno, že rodič s postižením tuto roli neobsáhne stejně dobře jako rodiče intaktní. Jen je potřeba mu k tomu vytvořit vyrovnávající podmínky.

B Praktická část

5 Vhled do života osob se SMA

5.1 Představení, cíle a metodologie praktické části

Teoretická část bakalářské práce popisuje spinální svalovou atrofií jako diagnózu, která člověka ovlivňuje již od brzké vývojové etapy. Svalová slabost, která toto vzácné onemocnění charakterizuje, má velký vliv na kvalitu života a průběh každodenního fungování člověka. Pro osoby, které se s tímto onemocněním v životě nesetkaly, je těžko představitelné, jak člověk se svým zdravotním postižením nakládá, jak probíhá jeho proces vzdělávání, zda je možné vést samostatně domácnost anebo založit vlastní rodinu. Jelikož má praktická část obsahuje dva designy případové studie dvou věkově odlišných žen, mohu nahlédnout nejen do širšího spektra životních etap, ale zároveň se je pokusím porovnat nejen v procesu získávání diagnózy, ale také v přístupu okolního světa, který zahrnuje postoj k člověku s postižením, vzdělávání, integraci jedince do hlavního vzdělávacího procesu, progres léčebných metod apod.

Hlavním cílem praktické části je nastínit dva životy věkově odlišných osob se spinální svalovou atrofií a následně je mezi sebou porovnat.

Společně s hlavním cílem jsou stanoveny dílčí cíle:

- a)** Ukázat rozdíl v přístupu vzdělávacích institucí k osobám se SMA v dnešní době, za minulého režimu a v počínajícím porevolučním období.
- b)** Představit široké spektrum rolí, které lze zastávat s diagnózou spinální svalové atrofie, jakožto progresivním onemocněním.

K naplnění cílů práce jsem zvolila design kvalitativního výzkumu za použití polostrukturovaného rozhovoru s osobou se SMA a jejími nejbližšími. (Osnovu, dle které byl rozhovor veden lze nalézt v příloze č.2.) Následně mi byla sdělena fakta z lékařské dokumentace obou informantek. Veškeré nabyté informace jsem posléze zpracovala do designu případové studie. Aby bylo množství informací přehledné, je design případové studie rozdělen dle rolí, které v průběhu života jednotlivé informantky zastávaly nebo zastávají.

5.2 Charakteristika designu případových studií

S ohledem na hlavní cíl praktické části jsem si za své informantky zvolila dvě dospělé ženy se spinální svalovou atrofií, které od sebe dělí věkový rozdíl v rozsahu 33 let. Ženy momentálně prožívají odlišné věkové etapy a zastávají intenzivně jiné sociální role. Ač mají ženy odlišný typ spinální svalové atrofie, tak obě využívají elektrický vozík a podstupují stejnou lékovou terapii, a to konkrétně lumbální aplikaci Spinrazy. Zatímco jedna informantka je vdaná, dosáhla plného vzdělání, pracuje a stará se o svého syna, tak druhá informantka studuje vysokou školu, žije s maminkou, užívá si mladého věku a ráda tráví čas s přáteli. Obě informantky jsou z České republiky, ale z odlišných krajů. Ač je jedna informantka ode mě vzdálená přes 100 kilometrů, tak jsme se jednou osobně, nezávisle na šetření, setkaly. Díky bydlišti druhé informantky, jsme se mohly za účelem šetření vídat častěji než v prvním případě.

Před zahájením vzájemné spolupráce na designu případové studie, jsem každé informantce připravila informovaný souhlas, se kterým jsem je seznámila. Když byly informantky obeznámeny a neměly již žádné dotazy, tak jsme informovaný souhlas, jehož podoba je v příloze č.1 bakalářské práce, podepsaly a každá z nás si jeden ponechala. Aby si obě ženy zachovaly anonymitu, pozměnila jsem jejich jména. Ostatní údaje jsou pravdivé.

5.3 Design případových studií

HANA – představení a charakteristika, rodinná anamnéza, aktuální zdravotní stav

Hana – 57 let, II. typ SMA

S Hanou jsem se poprvé setkala v létě v roce 2022 v restauraci, kde přes léto pracuji jako servírka. Hana v blízkosti mého bydliště trávila dovolenou se svým synem a při té příležitosti se rozhodla navštívit mou blízkou přítelkyni Janu. Ta mi o Haně vyprávěla a částečně tak odkryla její silný životní příběh. Po společné konverzaci jsem na Hanu nemohla přestat myslet, a proto jsem se jí rozhodla kontaktovat a navrhla jí, zda by se nechtěla podílet na výzkumné části mé bakalářské práce. Hned po prvním kontaktu jsem si byla jistá, že lepší informantku jsem objevit nemohla. Každý telefonát ve mně ještě dlouhou dobu rezonoval. Ač jsme se kvůli velké vzdálenosti setkaly osobně pouze jednou, tak mi Hana přirostla k srdci a těším se na naše další již naplánované setkání.

Představení informantky Hany

Má první informantka Hana se narodila v roce 1966. Ve svém životě zastává hned několik rolí, a to jak roli dcery, sestry, partnerky, matky, kamarádky, tak roli osoby se zdravotním postižením, konkrétně se spinální svalovou atrofií II. typu. Sama sebe považuje za člověka otevřeného, ale své soukromí si ráda střeží a pouští do něj jen osoby blízké. Hana je též vášnivou čtenářkou. Má cit pro dramatické a filmové umění, kterému se věnovala i během vysokoškolského studia. To zakončila státní závěrečnou zkouškou z filmové historie a vědy.

Momentálně zastává nejintenzivněji roli matky. Organizuje péči o jejich bezbariérovou domácnost, na kterou si najímá osobní asistentky. Jak sama říká, osobní asistence je stále velmi nedostatková služba. Využívá proto ochotu studentek Vysoké školy restaurování a Střední pedagogické školy, která se nachází v blízkosti jejího bydliště. Studentky Haně pomáhají s úklidem, vařením a případně jí zprostředkovávají odvoz na rodičovské schůzky. V týdnu dochází do mateřské školy, kde vede čtenářskou dílnu. Během dílen dětem předčítá z vybraných knih, ke kterým si připravuje ilustrace a úkoly. Zároveň je zaměstnankyní kina a píše pro něj, pomocí notebooku, úvody k promítaným filmům. Na veškeré akce se dopravuje buď elektrickým vozíkem, nebo si zajistí odvoz autem.

Ve svém volném čase ráda čte knihy nebo si s kamarádkami uspořádají filmový večer. Když je možnost, zúčastní se také divadelního představení. Celé dětství s rodiči jezdila do bývalé Jugoslávie k moři a zamilovala si tak plavání, které jí poskytovalo pocit volnosti. Hana mi k tomuto tématu řekla, že nedávno kvůli svalové slabosti o schopnost plavat přišla. S organizací APROPO Havířov se účastní, společně se synem a osobní asistentkou, různých zájezdů po Čechách. Díky speciálně upravenému autu tak může pohodlně cestovat. Organizace zajišťuje přítomnost fyzioterapeutky, která s účastníky rehabilituje, cvičí a protahuje svalstvo. Letos společně všichni pojedou do Jánských Lázní. Aby si Hana „*trénovala mozek*“, jak sama zmiňuje, navštěvuje hodiny anglického jazyka, který chtěla již od základní školy studovat. Kvůli svému postižení se jazyku věnovat nemohla, jelikož příslušné školy v době Hančina studia nebyly uzpůsobené pro osoby na vozíku.

Rodinná anamnéza

V rodině Hany nikdy nikdo spinální svalovou atrofií netrpěl. Je možné, že se v minulosti takto postižené dítě v širší rodině narodilo, ale kvůli vzácnosti výskytu onemocnění, nebyla potencionálnímu novorozenci stanovena diagnóza.

Hančinu otci je 83 let, momentálně se potýká s plicními problémy, v důsledku dávného poranění plic při autonehodě. Dříve otec vedl vlastní firmu a nyní si s přítelkyní snaží užít dýchodového věku. S Hanou a jejím synem mají blízký vztah a sdílejí společně rodinný dům.

Hančina matka zemřela v mladém věku. 7 let byla ve vegetativním stavu z důvodu těžké autonehody. Po celý život byla jinak zdravá a pracovala jako fyzioterapeutka v nemocnici.

Hančina mladší sestra je zdravá. S Hanou udržují kontakt, navštěvují se, ale jejich vztah není úplně vřelý.

Aktuální zdravotní stav Hany

Hana se pohybuje na elektrickém vozíku, který samostatně ovládá. Síla v jejích rukou je odpovídající II. typu SMA. Dokáže zastat drobné ruční práce, jako je například psaní na notebooku nebo ovládání mobilního telefonu. K ostatním činnostem, které člověk běžně v životě dělá, potřebuje přítomnost druhé osoby. Jedná se o osobní hygienu, manipulaci s těžšími předměty, činnosti, jako je vaření, přemístění se z vozíku na postel nebo úklid.

HANA V ROLI DÍTĚTE (prenatální období, novorozenec, batole)

Průběh těhotenství

Z matčina vyprávění Hana ví, že první trimestr těhotenství byl pro matku, coby prvorodičku, poměrně stresový. Otěhotněla, když byla ještě svobodná, což bylo v době minulého století morálně odsuzováno, a na svatbu nebylo dostatek finančních prostředků. Nakonec vše dobře dopadlo a Hančiny rodiče se před jejím narozením vzali. V roce 1966 se poté Hana narodila do úplné rodiny dvěma mladým rodičům, kteří ji, jak má informantka zmiňuje, vždy zahrnovali láskou.

Období před stanovením diagnózy

První rok Hančina života strávili všichni tři v rodinném domě u matčiných rodičů. Jelikož matka musela již po šestinedělí nastoupit zpět do zaměstnání, pečovala o malou Hanu babička. Rodina se z Hany radovala, protože zdánlivě vypadala jako zcela zdravé dítě. S postupem času si Hančina matka, která byla vystudovanou fyzioterapeutkou, začala všimnout, že má její dítě problémy během otáčení se na bok a v poloze v sedě. V období jednoho roku, kdy Hančini vrstevníci dělali první kroky, byla u Hany zřejmá svalová slabost v dolních končetinách. Když začala Hana chodit, byla u ní markantní typická

chůze pro myopaty. Kolíbala se ze strany na stranu a určité pohybové aktivity jí činily problémy. Kolem jednoho roku se proto rodiče rozhodli navštívit lékaře.

Průběh diagnostiky

Když rodiče seznámili lékaře s Hančinými problémy, podstoupila Hana vyšetření pomocí biopsie. Lékaři jí odebrali část tkáně ze stehenního svalu a poslali jej na rozbor.

Hana si z tohoto vyšetření nic nepamatuje, ale z vyprávění ví, že plakala a neustále si na místo odběru ukazovala se slovem: „*Bolí.*“ Celý průběh diagnostiky trval téměř rok.

Sdělení diagnózy

Otce i matku diagnóza velmi zasáhla. Hana mi popisovala, jak její otec odcházel od lékaře se slzami v očích a po cestě domů kolem něj projížděly tanky. Psal se totiž rok 1968. Zmiňovaný lékař dle Hančiny výpovědi sdělil diagnózu nešetrným způsobem se slovy: „*...ať se Hany rodiče zbaví a dají ji do ústavu, že děle jak sedm let nepřežije a že jistě budou chtít i další dítě a Hana by byla pouze překážkou.*“ Rodiče to ovšem nedopustili. Hana byla již jako malé dítě velmi komunikativní a učenlivá. Svým rodičům i přes omezený pohyb dělala radost. Maminka plně využívala svého vzdělání a s dcerou každý den pilně cvičila. Cvičení probíhalo dvakrát denně a skládalo se ze sestav protahování, posilování a stimulování svalové hmoty. Díky cvičení se dalo zabránit zrychlené atrofii svalstva.

HANA V ROLI ŽÁKA (předškolní věk, mladší a starší školní věk)

Předškolní věk

V době, kdy měla Hana nastoupit do mateřské školy, nebylo myslitelné, aby bylo dítě s tělesným postižením integrováno do MŠ hlavního vzdělávacího proudu. Tyto děti byly odkládány do ústavů, kde péče kvůli počtu klientů nebyla dle slov Hany „*kvalitní a individuální*“. Toho si byli rodiče vědomi. Matka věděla, že by u její dcery byla fyzioterapie zanedbaná. Proto rodiče vyřešili tuto skutečnost tím, že Haně zařídili paní na hlídání, která o Hanu v době, kdy rodiče pracovali, pečovala. Díky drobné postavě Hanu dlouhou dobu vozili ve sportovním kočárku. V tomto období se kvalitní vozíky pro malé děti nevyráběly. Rodiče často čelili kritice a nevhodným komentářům ze strany kolemjdoucích lidí. Nestyděli se zeptat, proč své dítě rodiče nedali do ústavu. V 70. letech bylo nezvyklé vidět na ulici dítě s tělesným postižením. Většina jedinců se zdravotním postižením byla totiž umístěna za zdi institucí, které se o ně staraly.

Mladší školní věk a starší školní věk

V 70. letech, kdy Hana oslavila 6. narozeniny, se rodiče začali rozhodovat o možnostech plnění povinné školní docházky své dcery. Ač nebyvalo zvykem dítě s tělesným postižením zařadit do hlavního vzdělávacího proudu, rodiče se zasadili o to, aby to tak v případě jejich dcery bylo. V místě bydliště, kde Hana žila, bývaly dvě základní školy, jedna devítiletá a jedna osmiletá, která ke vzdělávání využívala jiné postupy a byla dle Hany „*lehce experimentální*“. Jedním z důvodů, proč rodiče trvali na tom, aby byla Hana zařazena do běžné základní školy v místě bydliště, bylo to, aby s Hanou mohla maminka i nadále pravidelně a kvalitně cvičit. Tento individuální přístup by v ústavu nebyl možný. Hančina maminka si byla jistá, že umístěním do ústavu by její dcera svalově ochabla a její zdravotní stav by se tak nenávratně zhoršil. Kvůli omezené pohyblivosti se Hana často uchýlovala k četbě literatury, a proto měla bohatý všeobecný přehled. Co se týče pohybu, tak se přibližně do 4. třídy po škole pohybovala samostatně bipedální chůzí. Samostatně chodila především po rovných plochách, proto si byla schopná sama dojít na toaletu, a to jak ve škole, tak doma. V domácím prostředí se dívka pohybovala bipedálně taktéž téměř bez dopomoci. Problém nastal tehdy, když chtěla Hana na zahradu. Rodina bydlela ve druhém patře rodinného domu. Aby mohla dívka ven, tak ji rodiče nosili po schodech, a to až do jejích 21 let. Poté si rodina pronajala domek, kde se mohla Hana bezproblémově pohybovat na elektrickém vozíku. Teprve po revoluci, když tatínek začal podnikat, si mohli dovolit postavit rodinný bezbariérový dům, ve kterém žijí nyní. Vzdálenost, kterou byla Hana schopna samostatně ujít, se odvíjela od zdravotního postižení a náročnosti terénu. Na konci prvního stupně, tedy od páté třídy, byla již má informantka odkázána na mechanický vozík, který kompenzoval slabost dolních končetin. Jak Hana zmiňuje, pro pedagožky na základní škole představoval její zdravotní stav „*příťaž*“. S přibývajícimi lokomočními a později i s manipulačními obtížemi se Hana stávala terčem kritiky ze strany některých učitelů. Jejich postoj k žákyni se speciálně vzdělávacími potřebami se odrážel nejen na jednání, ale i na zacházení s Hanou. V období, kdy se Hana pohybovala do jisté míry samostatně, jednalo se o přelom 4. a 5. třídy, spadla informantka během přestávky ze židle. Když se něco takového přihodilo, měla naučené určité „*praktiky a strategie*“, jak se zpět na židli dostat, tím pádem nemusela pedagožka nijak zasahovat. Když se tato situace odehrála znovu, učitelka příběhla Haně pomoci. Hana: „*Když se ke mně učitelka sehnula a snažila se mě zvednout ze země, tak jí při tom luplo v zádech.*“ Tento moment Haně opět více znepríjemnil povinnou školní docházku a učitelé o to více usilovali, aby žákyně s tělesným postižením nebyla součástí běžné základní školy a byla

přeřazena do ústavu. Rodiče se nedali a přistoupili na nelidskou podmínku, kdy musela Hana po dobu celého dne ve škole nehybně sedět na židli a zadržovat tělesné potřeby, aby nepředstavovala pro vyučující jakoukoliv přítěž. Hana zmiňuje, že celý den nepila, aby nemusela na toaletu. Co se týče podoby vzdělávání, tak se Hana účastnila všech základních předmětů, které nevyžadovaly pohyb. Řadí se mezi ně český jazyk, matematika, přírodověda, cizí jazyk nebo vlastivěda. Na předměty, jako je pracovní výchova nebo tělesná výchova, žákyně nedocházela, a proto byl Hančin školní den oproti spolužákům kratší. Dobu, kdy měla být ve škole, s maminkou využívaly ke cvičení a k potřebné rehabilitaci. Na konci základní školy se měla Hana rozhodnout, kam bude směřovat její další vzdělávání. (Základní školu Hana vyšla v 8. třídě.) Toužila studovat anglický jazyk. To jí bohužel nebylo dopřáno z důvodu pohybového postižení. Žádná střední škola, která vyučovala anglický jazyk, nebyla prostorově zařízená pro osoby se zdravotním postižením. Dále připadalo v úvahu gymnázium v Praze, které bylo určeno osobám se zdravotním postižením. Kvůli velkému počtu zájemců Hana na školu přijata nebyla. Další takové gymnázium bylo až v Bratislavě, což nebylo kvůli velké vzdálenosti reálné. Hana si proto zvolila střední školu ekonomického směru při ústavu pro zdravotně postižené.

HANA V ROLI STUDENTKY (pubescence a adolescence)

Střední škola

Období pubescence a adolescence bylo pro Hanu těžké, a to nejen z hlediska fyzického, ale i psychického. Má informantka uvádí, že se s nastávající pubertou setkávala s horšími připomínkami z okolí na její způsob dopravy do školy. Rodiče ji díky její drobné postavě do školy vozili na kárce. Kolemjdoucí žena jednou na dívku v kočáru ukázala a svému dítěti nahlas řekla: „*No, jen se podívej, to jen tak někde neuvidíš.*“ Pro dospívající dívku to byl, jak Hana uvádí, poměrně traumatizující zážitek, který měl velký vliv na sebepojetí a sebevědomí informantky. Období dospívání bylo náročné i v tom, že za vrstevnicemi se již začali ohlížet hoši a s „*holkou na vozíku*“, jak Hana uvádí, nikdo chodit nechtěl.

Dle Hančiných slov bylo studium na střední škole při ústavu „*peklo*“. Aby zde mohla studovat, musela si dodělat ještě 9. třídu základní školy, a to v tomto ústavu. Kvůli delší vzdálenosti od domova, musela Hana bydlet na internátu, kde bylo na jednom pokoji celkem 12 žákyň. Ty společně sdílely jednu koupelnu, ve které netekla teplá voda, a to ani přes zimu. Hana uvedla, že docházelo ke krádežím a přístup personálu byl opravdu „*otřesný*“. Každý chodící jedinec dostal na starost jednoho jedince na vozíku a stal se tak

rádoby jeho patronem. I Hana dostala svou patronku Kristýnu, ta ale rozhodně nebyla dobrou patronkou, natož kamarádkou. O Hanu se nezajímala a nebyla ji nápomocná. Přítomnost mobilního jedince Hana potřebovala především v případě osobní hygieny. Dle sdělení informantky byli pro zdravotní sestry žáci s tělesným postižením přítěží. Jak Hana uvádí, tak se do ústavů obvykle přerazovaly ty zdravotní sestry, které byly buď označeny za nepohodlné osoby tehdejšího režimu, anebo zde pracovaly sestry, které by v běžné nemocnici neobstály a nebyly příliš kompetentní k výkonu této práce. Běžně si tak svou frustraci vybíjely na chovancích. Stejným způsobem to tak bylo i u pedagogů. Někteří pedagogové svou práci odváděli s velkým odporem. Hana s povzdechem poznamenala, že někteří pedagogové vykazovali dokonce psychopatické rysy. Jedna pedagožka se dle Hany netajila tím, že děti nesnáší, a ještě více jsou jí „*odporné*“ děti s postižením. Během zkoušení Hančinych spolužáků, musela Hana sedět uprostřed uličky, aby ji mohla učitelka kontrolovat, zda nenapovídá. Dokonce si myslela, že si Hana vybuďovala tajnou komunikaci, aby mohla ostatním napovídat. Pro Hanu bylo studium pochopitelně velmi nepříjemné. K přípravě na vyučování přistupovala s „*odporem*“ a s učiteli se dostávala často do konfliktu, jelikož si jejich chování nenechávala líbit. Velkou oporu Hana našla u vzdělané a sečtělé vychovatelky. Jednalo se o ženu, která byla kvůli svému původu označená za nepohodlnou osobu. Právě u ní vždy našla vyslechnutí a zároveň dobře strávený volný čas. Paní vychovatelka Hanu přivedla například k vážné hudbě, k ní má silnou vazbu až dodnes. Dále Haně poskytovala knihy od ruských velikanů, především se jednalo o Dostojevského nebo Puškina. Později četla knihy například od Balzaca. Jejich společná vášeň k literatuře představovala pro Hanu opravdu velký přínos a spoustu pozitivních zážitků. Paní vychovatelka byla sestřenicí Bohumila Hrabala, a proto o něm dívka často vyprávěla. (Pro zajímavost: Jen díky tatínkovi paní vychovatelky vystudoval Bohumil

Hrabal práva.) Druhá polovina Hančina studia již byla poněkud optimističtější. Se svou kamarádkou, která neměla horní končetiny, sdílely společný pokoj, ke kterému náležela i koupelna s teplou vodou. Hana vyprávěla, že kamarádka sice neměla horní končetiny, ale chodila a Hanu vozila na mechanickém vozíku tak, že se o něj vždy opřela tělem a tlačila jej. Kamarádka nakonec studia zanechala, provdala se a založila rodinu. Čtvrtý ročník Hana dokončila, jak sama říká „*s odřenyma ušima*“ a zakončila jej maturitní zkouškou. Tou dobou bylo Haně 20 let a pohybovala se již pomocí elektrického vozíku. O elektrický vozík si mohla osoba s tělesným postižením zažádat, dle tehdejších předpisů, po dovršení osmnáctého roku věku.

Po střední škole Hana pracovala v malém obchůdku v místě jejího bydliště, kde prodávala vstupenky na koncerty a představení. Práce ji vyhovovala díky dobrému umístění prodejny. Zároveň měla obchod uzpůsobený svým potřebám. Například toaletu měla vyvýšenou tak, aby se na ni mohla samostatně dostat a následně se zpět posadit na vozík.

Vysoká škola (adolescence a dospělost)

V roce 1995 nastoupila Hana na vysokou školu. Studium zahájila na filosofické fakultě a za obor si zvolila Teorii a dějiny dramatického umění. Na vysokou školu nenastoupila ihned po ukončení střední školy, proto si po nástupu na vysokou školu připadala, jak Hana říká „*jako outsider*“. Oproti svým spolužákům byla o několik let starší. Devadesátá léta se vyznačovala deinstitucionalizací. V tomto období vznikl i tzv. Trend vozíčkářů, který osobám se zdravotním postižením zajišťoval například osobní asistenci. Právě osobní asistenci Hana potřebovala ke studiu nejvíce. První rok studia na VŠ bydlela Hana u své kamarádky, která má též tělesné postižení. Tato kamarádka Hanu seznámila se dvěma studentkami sociologie, které jí během studia pomáhaly. Na další roky studia se Hana přesunula na studentskou kolej, kde se pilně věnovala učení. Třetí ročník na vysoké škole s sebou přinesl tragickou autonehodu, kvůli které musela Hana studium přerušit. Rodiče a sestra Hany při návratu domů z dovolené v horách utrpěli vážná zranění. Protijedoucí auto se kvůli náledí dostalo do protisměru a narazilo do auta s Hančinými nejbližšími. Maminka utrpěla rozsáhlé kraniocerebrální trauma, které vyvolalo apalický syndrom. Po sedmi letech strávených ve vegetativním stavu zemřela. Tatínek měl několik zlomenin a protrženou plíci, kterou mu po několika letech odebrali. Hanina sestra v důsledku nehody ztratila paměť a její řeč klesla na úroveň „*několika měsíčního miminka*“. Postupně se ale všechny funkce začaly vracet. Hana se po nešťastné nehodě sestře intenzivně věnovala a trávila s ní veškerý svůj čas. Učila ji znovu mluvit, číst, psát anebo jí četla knihy. Díky Hančině péči se mohla sestra následně vrátit zpět na gymnázium a dokončit jej úspěšně složením maturitní zkoušky.

Velká míra stresu, která byla vyvolána náročnou životní situací, u Hany způsobila silné psychické i fyzické vyčerpání. To mělo za následek vznik autoimunitního onemocnění, kterým je alopecie. Celý rok byli Haně oporou její přátelé, kteří tvořili manželský pár a dále kamarádky z vysoké školy. Ti všichni jí pomáhali s následnou domácí péčí o tatínka a sestru. Jak Hana říká, v té době vznikla mezi ní a spolužáky z vysoké školy opravdová přátelství. Po náročném roce se mohla Hana opět vrátit ke studiu. Dokončila třetí ročník, navázala magisterským studiem na bakalářské studium, a to zdárně dokončila v roce 2001.

HANA V ROLI PARTNERKY (dospělost)

S manželem se Hana setkala v lázních, kde se vzpamatovávala z náročného období a postupně začala opět čerpat sílu a elán do života. S budoucím manželem se začali vídat, podnikali procházky a měli spoustu společných témat. Nejvíce je spojovala láska k umění. Po určité době se rozhodli vstoupit do manželství. Hana si manžela dle jejích slov „*brala s vědomím, že je léčený alkoholik*“. Po narození jejich syna manžel alkoholu opět propadl, navíc mu byla v průběhu let diagnostikována bipolární afektivní porucha osobnosti. Manželův stav nebyl dobrý, z toho důvodu momentálně žijí odděleně. Syn se s otcem nevidá. Hana s manželem v kontaktu je, telefonují si a občasně se navštěvují.

HANA V ROLI MATKY

Po společném soužití Hana zanedlouho otěhotněla. Radostná zpráva byla po první návštěvě u lékaře téměř rozmetena. Během návštěvy v nemocnici byla informantka vystavená kritice a nemístným poznámkám ke svému zdravotnímu postižení. Okolí ji nutilo k ukončení těhotenství se slovy, že dítě bude stejně postižené, aniž by se tyto informace opíraly o potvrzující genetické vyšetření. Tento nepříjemný prožitek u Hany způsobil velký stres a stavěl ji do nepříjemných pozic. Třetí měsíc těhotenství s sebou přinesl zdrcující zprávu. U plodu došlo k srdeční zástavě a okamžitému exitu. Jak Hana zmiňuje, bylo to opravdu těžké období. Zanedlouho Hana přišla do jiného stavu podruhé, a to ve 38 letech. Naštěstí narazila na empatickou lékařku, která budoucí maminku utvrdila v tom, co tenkrát řekl pan profesor Černý Hančiným rodičům, že bude mít Hana zdravé dítě. Celé druhé těhotenství se Hana snažila nevystavovat stresovým situacím. Z toho důvodu odmítla podstoupit amniocentézu, která jí byla doporučena nejen kvůli jejímu zdravotnímu stavu, ale i kvůli pokročilejšímu věku. Tento zákrok by pro Hanu představoval další nežádoucí stres a strach. Druhé těhotenství probíhalo bez komplikací. Dva týdny před plánovaným termínem porodu již Hana ležela v pražské nemocnici, kde byla pro své zdravotní postižení společně s miminkem sledována. Porod proběhl císařským řezem pod dohledem zkušeného lékaře, který se specializuje na porody žen s tělesným postižením. Navzdory svému zdravotnímu postižení se Hana velmi rychle zotavila a mohla se začít společně s manželem a rodinou starat o jejich novorozeného syna Lukáše. Velmi radostná zpráva byla, že je jejich syn zcela zdravý. Péče o novorozence s sebou přinesla manželskou krizi. Manžel Hany znovu propadl alkoholu. Společně syna vychovávali do 7 let, poté společné soužití ukončili.

Roli matky si vždy, jak sama říká, užívala a zažívala tak se svým synem řadu nezapomenutelných chvil. Rádi si spolu hráli a četli, díky čemuž si i syn Lukáš literaturu oblíbil. Ve škole vyniká svým psaným projevem. Se synem jezdili rádi na výlety, procházeli se nebo doma zahradničili. Hančin syn býval náchylný na nemoci, musela jej proto ve druhé třídě vzdělávat převážně sama doma, a to zábavnou formou. Po této zkušenosti se Hana i se skupinou dalších rodičů rozhodla dát svého syna do soukromé školy, která byla založena na metodě „*Začít spolu*“. Hana v této škole vedla čtenářské dílny, jelikož se rodiče do vzdělávání svých dětí aktivně zapojovali. Žáci se učili v souvislostech, ale ani tady se Haně nezdálo, že by se Lukáš rozvíjel, a spíše začal stagnovat a zapomínat. Po vzájemné dohodě se následně Lukáš hlásil na osmileté gymnázium a byl posléze přijat. Tento rok bude Lukáš maturovat a rád by se ve svém dalším studiu zaměřil na žurnalistiku.

HANA V ROLI DCERY A SESTRY

Hana měla s rodiči vždy velmi blízký vztah. S maminkou od mala cvičily a usilovně pracovaly na zamezení úplného ochabnutí těla. V létě si rodina pravidelně užívala třítydenní dovolené v Jugoslávii, kde nocovali ve stanu. Hana na tyto okamžiky vzpomíná velmi ráda. Když bylo Haně kolem 12 let, velmi toužila po sourozenci. Rodiče měli velké obavy o zdraví miminka, proto si zažádali o možnost adopce. Jelikož rodina chtěla adoptovat čerstvě narozené miminko, tak je sociální pracovnice upozornily na dlouhou čekací dobu, která mohla být i v měřítku několika let. Rodina byla podrobovaná návštěvám sociálních pracovníků, které ověřovaly vhodnost rodinného zázemí pro potencionální miminko. V této době byla rodina zároveň pozvána do Prahy k panu profesoru Černému, který se zabýval dědičností vzácných onemocnění. V závěru veškerých genetických vyšetření pan profesor došel k finálnímu verdiktu, že by rodiče měli mít s nejvyšší pravděpodobností, konkrétně na 99,9%, druhé děťátko zdravé. To samé pan profesor předurčil i Haně, že ač je nositelkou vzácného autozomálně recesivního onemocnění, tak její potenciální potomek bude zdravý. Zanedlouho Hančina maminka otěhotněla. Druhé těhotenství bohužel skončilo spontánním potratem. Důvodem byla matčina zvýšená fyzická zátěž, která byla spojena s manipulací s Hanou. Ztráta miminka byla psychicky náročná nejen pro rodiče, ale i pro Hanu, protože si sourozence opravdu velmi přála. Během třetího těhotenství měla Hančina maminka rizikové těhotenství, kvůli kterému trávila velké množství času v nemocnici, aby se zabránilo nechtěnému potratu. Následně se do rodiny v roce 1981 narodila Hančina sestra, ke které měla Hana velmi blízký vztah, ač byl mezi nimi velký věkový rozdíl. Hana o sestru pečovala, jako by byla

jejím miminkem. Vztah mezi Hanou a její sestrou se zlomil tehdy, když zemřela maminka obou dívek. Sestra se po těžké nehodě osobnostně změnila a smrt matky pro ni představoval zborcení do té doby nabytých jistot.

Po matčině smrti si tatínek našel partnerku, se kterou žije dodnes. Hana o ní mluví jako o mamce. Mají mezi sebou též vřelý vztah. Otcova partnerka bydlí v Praze a Hančinu rodinu navštěvuje o víkendech nebo o svátcích. Tatínek tím pádem žije střídavě buď v rodinném domě s dcerou a vnukem anebo v Praze. Celý život byl tatínek Haně velkou oporou, a to nejen psychickou, ale také finanční. Momentálně Hana domácnost obstarává se synem sama. Otec je kvůli zdravotnímu stavu častěji v Praze, protože je mu zde poskytována kvalitní péče.

HANA V ROLI ČLOVĚKA SE SMA

Jelikož je spinální svalová atrofie progresivním onemocněním, tak se u Hany lékaři již od raného věku pokoušeli aplikovat medikaci, která by průběh zmírnila nebo zlepšila. Jak Hana zmiňuje, s rodiči dojížděla k dětskému neurologovi, který jí kolem 7. roku věku předepisoval francouzský lék, konkrétně se jednalo o Utaplex. Získala jej jen díky rodinným přátelům z Francie. Tyto olejovité kapky Hana užívala přibližně dva roky. Nejprve se zdálo, že má na Hanu lék pozitivní účinek, proto lékař v léčbě pokračoval. Nakonec byla léčba ukončena, jelikož se dostavily nežádoucí projevy v podobě vypadávání vlasů a žádné zlepšení již u Hany nepozorovali ani rodiče, ani lékaři. Momentálně Hana již druhým rokem dojíždí jednou ročně do Prahy, kde jí je aplikována do páteřního kanálu injekce Spinrazy. Následně je Hana podrobena kontrolním vyšetřením, které zahrnují úkony, jako je například uchopit hrnek a zvednout jej. Na základě těchto činností se usuzuje, zda má Spinraza na progresi onemocnění vliv. Hana říká, že spíše stagnuje, ale je ráda, že léčbu podstupuje, protože by její stav mohl být mnohem horší.

Fyzioterapie a kompenzační pomůcky

Díky matčině vzdělání měla Hana zprostředkovanou fyzioterapii doma. Na Hančin zdravotní stav mělo velmi dobré účinky plavání, proto s rodiči jezdili k rybníkům a přehradám. Na střední škole jí plavání umožněno nebylo, ač byl bazén součástí školy. Důvodem byl špatný přístup do bazénu a neochota personálu. Mezi kompenzační pomůcky, které Hana k běžnému fungování potřebuje, se řadí vozík. Nejprve se Hana pohybovala na mechanickém vozíku a následně jí byl přidělen vozík elektrický. Během delšího cestování autem Hana využívala látkový korzet, a to jen v omezeném případě,

jelikož by hrozilo ochabování mezižeberních svalů. Korzet byl Haně vyroben na míru v ortotickém centru blízko místa bydliště. Jako člověk se spinální svalovou atrofií Hana vlastní CoughAsist. Haně ale příliš nepomáhá a kašel u ní spíše vyvolává. Raději využívá dechových cviků pod vedením fyzioterapeutky. Jeden z cviků vyžaduje zatížení hrudníku předmětem, jako je například kniha, a následně s předmětem na hrudi dýchat a zvedat hrudní koš. Cílem těchto cviků je posílit důležité dýchací svaly. Náročnost tělesného postižení, jako je spinální svalová atrofie, vyžaduje pravidelné pobyty v lázních. Tam Hana absolvuje především hydroterapie, balneoterapie a individuální cvičení.

Běžný den člověka se SMA dle Hany

Den u Hany začíná buď kolem 6:30, nebo kolem 8:00, kdy k Haně domů přijde jedna z osobních asistentek. S Hanou společně obstarají ranní hygienu a následně mou informantku asistentka obleče dle nadcházejícího denního programu. Poté si společně dají snídani a šálek kávy. Následují běžné každodenní činnosti, jako je nákup potravin, praní nebo žehlení prádla, běžný úklid domácnosti a příprava oběda. Hana je hlavní organizátorka a paní asistentka, která je ve většině případů kamarádka, zastává funkci Hančiny rukou. Dále si Hana během dopoledne například čte knihu nebo noviny. Asistentka znovu přichází kolem oběda, kdy Haně pomůže se přemístit na toaletu a připraví jí oběd. Na odpoledne Haně asistentka připraví drobnou svačinu, jako je například jablko, a pomůže jí s činnostmi, které jsou zrovna potřebné zastat. Odpoledne dále probíhá dle Hančiny povinností, buď jede do školky dětem číst knihu, nebo připravuje úvody pro promítané filmy do místního kina. Občasně za Hanou domů jezdí fyzioterapeutka. V létě s paní asistentkou pracují na zahradě, ta je pro Hanu „*balzám na duši*“ a ráda v ní tráví čas. Večer chodí Hana spát co nejdéle, jak jen to jde, jelikož sama o sobě hovoří jako o nočním tvorů, který je nejvíce produktivní po setmění. Asistentka proto k Haně domů chodí kolem 22:00 – 23:00, společně provedou večerní hygienu a uloží Hanu do postele, kde si většinou ještě čte. S chodem domácnosti Haně příležitostně pomáhá syn. Lukáš například uvaří oběd nebo Haně připraví kávu. Hana zmiňuje, že nechce, aby její syn zastával roli osobního asistenta. Své matce pomáhá s hygienou jen v nejvyšší nouzi, jelikož to není Haně příjemné ani z etického hlediska. Ač je syn v porovnání s předešlými lety momentálně více uzavřený, má Hana s Lukášem hezký vztah a vzájemně si jsou oporou.

Hančin život vyžaduje hodně plánování. Většina činností potřebných v každodenním fungování vyžaduje přítomnost druhého člověka, a to buď v podobě rodinného

příslušníka, nebo osobního asistenta. Hana se mi svěřila, že neustálé shánění a obvolávání osob, které by jí mohly pomoci, ji udržuje ve stálé tenzi, která není příjemná. Záchraně lano jí podávají ve školním roce studentky z místní vysoké a střední školy, Haně s chodem domácnosti vypomáhají a ve svém volném čase si například uspořádají filmový večer. Těžké období přichází s letními prázdninami, kdy je z důvodu termínů dovolené ochotných jedinců výrazně méně. Hana zároveň zmiňuje, že se naštěstí málokdy stane, že by jí nikdo nepomohl, ale stres spojený se sháněním asistence je vysilující.

Závěrem mi má informantka řekla, že ač je její život někdy těžký, tak její život stojí za to. Je šťastná, že má syna Lukáše, se kterým si rozumí a dělá jí radost, že má kolem sebe milujícího tatínka a blízké přátele.

MONIKA – představení, rodinná anamnéza a charakteristika

Monika – 23 let, I. – II. typ SMA

S Monikou jsem se seznámila díky slečně, která jezdí jako osobní asistentka na odlehčovací pobyty s dětmi a mládeží se spinální svalovou atrofií. S informantkou jsme si věkově blízké, proto jsem vděčná, že se náš rozhovor netýkal pouze formalit spojených se zpracováváním designu případové studie. Mohly jsme od osnovy otázek odběhnout k tématům běžného života, a tím pádem se i lépe poznat a nabýt tak vzájemné důvěry, která k takto citlivému rozhovoru jistě patří. Náš rozhovor probíhal v přátelském duchu.

Představení informantky Moniky

Má druhá informantka se jmenuje Monika, narodila se v roce 1999. Ve svém životě zastává roli dcery, sestry, studentky, kamarádky a roli osoby se spinální svalovou atrofií, konkrétně I.-II. typu. Monika o sobě říká, že je již odmala velký optimista. Život se snaží brát s nadhledem a prokládat jej humorem, který jí pomáhá v horších a méně optimistických chvílích. Svou nemoc považuje za součást svého života.

Monika momentálně nejintenzivněji zastává roli studentky. Za studijní obor si zvolila Sociální a charitativní práci a ta ji naplňuje. V příštím roce plánuje své studium zakončit státní závěrečnou zkouškou. V současnosti pilně pracuje na bakalářské práci. Ve svém volném čase ráda cestuje, a to jak s rodinou, tak s přáteli. S blízkými kamarádkami pořádají přespávací akce u Moniky doma. Po náročném dni si má informantka ráda odpočine u drobných ručních prací, například vyrábí lapače snů. O víkendech ráda vyrazí s kamarádkami do města na různé akce, koncerty nebo na nákupy. Předtím, než se u elektrických vozíků snížila rychlost z 10 km/h na 8 km/h, tak Monika za hezkého počasí vyrazila na projížďku s kamarádkami, které vedle ní jezdily na kolečkových bruslích nebo na kole. Když má Monika ve svém nabitém programu volno, tak chce žít dle jejích slov: *„tak nějak normálně a nežít jen tou nemocí“*.

Rodinná anamnéza

Moničiny rodiče byli během procesu diagnostiky podrobeni genetickým testům. Na základě toho jim bylo sděleno, že jsou oba nositeli autozomálně recesivního defektního genu SMN1. Oba rodiče jsou jinak zdraví.

Moničina starší sestra je zdravá. Zda je nositelkou genu SMN, zatím neví. Sestra se chce tímto možným rizikem zabývat až v případě, když by s partnerem plánovali miminko.

V širší rodině se žádné takové onemocnění nevyskytuje.

Aktuální zdravotní stav Moniky

Monika se samostatně pohybuje na elektrickém vozíku. Díky léčbě, kterou podstupuje, lépe drží hlavu a má větší sílu v rukou. Moničin zdravotní stav vyžaduje přítomnost druhé osoby v případě, když potřebuje například urovnat končetinu do jiné polohy nebo podat předmět. Asistenci potřebuje v činnostech spojených s hygienou atp. (viz případová studie).

MONIKA V ROLI DÍTĚTE (prenatální období, novorozenec, batole)

Průběh těhotenství

Matčino těhotenství proběhlo bez větších komplikací. Monika dodala, že z maminičina vyprávění ví, že během těhotenství se svou druhou dcerou cítila mnohem větší pohyby než u první zdravé dcery. Tento fakt považují obě za paradox. Ve 38. týdnu těhotenství prodělala Moničina maminka apendicitidu, která si žádala i přes pokročilé těhotenství operativní zákrok. Ač operace během těhotenství představuje velké riziko, tak vše proběhlo v pořádku a s Moničinou diagnózou neměl zákrok nic společného.

Období před stanovením diagnózy

Monika vypadala po narození jako zcela zdravá holčička. Svým rodičům se narodila jako druhá dcera, proto od začátku mohla Moničina maminka vývoj své dcery porovnávat se svou první dcerou. Před prvními narozeninami se vývoj u Moniky začal zastavovat, což u rodičů vyvolalo první podezření. Dívka nestabilně seděla a byly u ní pozorovatelné náznaky pro počínající lezení. V tomto bodě se psychomotorický vývoj téměř zastavil. Monika tedy nikdy nezačala chodit. Tato skutečnost maminku znepokojovala, proto se rozhodla se svou dcerou navštívit pediatřičku. Ta je posléze poslala na vyšetření k dětskému neurologovi. Z procesu diagnostiky si Monika nic nepamatuje.

Sdělení diagnózy

Dle úkonů, které byla Monika schopná udělat, dále na základě biopsie a genetického vyšetření jí byla stanovena diagnóza SMA I.-II. typu. Tehdy bylo Monice 1,5 roku. Pro rodiče tato situace představovala velký šok. Do té doby o existenci onemocnění zvaného spinální svalová atrofie neměli tušení.

MONIKA V ROLI ŽÁKA (předškolní věk, mladší a starší školní věk)

Předškolní věk

Ve třech letech Monika nastoupila do mateřské školy pro děti s tělesným a kombinovaným postižením. Tou dobou dívku vozili rodiče do školky v rehabilitačním kočárku. Začlenění do nového kolektivu probíhalo bez problémů. Pro rodiče bylo velkou výhodou, že jejich dcera mohla v MŠ zároveň rehabilitovat a rodiče tak nemuseli neustále někam dojíždět, jelikož diagnóza SMA vyžaduje pravidelné a intenzivní cvičení. Monice se ve třídě s malým počtem dětí líbilo, ale zpětně se na období v MŠ dívá tak, že tu neměla moc příležitostí si najít kamarády na stejné mentální úrovni. Monika říká, že byl ve školce malý počet dětí opravdu žádoucí, každé dítě mělo totiž své speciální potřeby. Ve třídě byl větší klid a tempo bylo pomalejší. Většina dětí, které s ní byly ve školce, se potýkala s kombinovaným postižením. To se často pojí s mentálním postižením, což pro Moniku, která má intelekt ve variační šíři normálu, nebylo, jak sama říká, tolik přínosné na její sociální rozvoj. Ve třídě dívka trávila čas hrou buď na zemi, nebo ve speciálních sedačkách. V pěti letech Monika získala svůj první elektrický vozík. Má informantka mi sdělila, že poprvé za svůj život zažila neskutečný pocit svobody. Najednou si mohla kamkoliv dojet, aniž by se musela ostatních ptát nebo je žádat. Pro Moničinu maminku bylo velmi emotivní, že se se svou dcerou mohla poprvé vést za ruku.

Mladší školní věk a starší školní věk

Na základní školu zřízenou dle §16 odst. 9 školského zákona nastoupila Monika v 6 letech. Ve škole se dívka pohybovala na elektrickém vozíku. Má informantka mi řekla, že funkce tehdejšího vozíku nebyly příliš dobré, vozík se často rozbíjel a jeho servis trval v řádu několika týdnů. Díky pomalejšímu tempu na prvním stupni, neměla Monika i přes slabost v rukou problémy s vlastnoručním psaním do sešitu. Výuka probíhala poklidně a součástí bylo i pravidelné cvičení s fyzioterapeuty. Každoročně Monika podstupovala pobyt v lázních, který trval šest týdnů. Program zahrnoval nejen různé terapie, ale také klasické školní vyučování. Dle slov informantky byl pobyt velmi intenzivní a náročný, kvůli čemuž pravidelně po třetím týdnu onemocněla a po zbytek pobytu tak musela jen odpočívat a nezatěžovat se.

Druhý stupeň základní školy Monika strávila v základní škole běžného typu. Dle sdělení informantky pro ni byla základní škola běžného typu přínosnější a kolektiv jejich spolužáků ji mentálně pozvedl. Má informantka nepocitovala, že by jí vzdělávání ve větším kolektivu, který sdružoval skupinu 25 žáků, nevyhovovalo nebo že by tempo

vyučování bylo příliš rychlé. Jediné, co Moniku a její rodiče mrzelo, bylo, že měla v předešlé škole zajištěnou pravidelnou intenzivní péči v rámci vyučování a po integraci musela na fyzioterapie s maminkou několikrát týdně dojíždět. Monika o třídním kolektivu, který tvořili převážně žáci z předměstí a okolních vesnic, mluví kladně. Se spolužáky navázala hezké vztahy. Do této školy byl integrován ještě jeden chlapec na vozíku. Škola byla upravená tak, aby se oba žáci mohli po škole bezproblémově pohybovat. Druhý stupeň trávila Monika převážně mezi svými vrstevníky, kteří jí pomáhali nejen s polohováním horních končetin, ale i se psaním poznámek. Monika mi řekla, že si s asistentkou pedagoga osobnostně moc nerozuměla. Asistentka měla tendence informantku z kolektivu spíše vyčleňovat a stále rádoby vychovávat. V situacích, kdy Monika její asistenci potřebovala, jednalo se například o situace ve školní jídelně, kdy má informantka potřebovala ke stolu donést jídlo, tak ji asistentka odmítala se slovy, že Monice nechce narušovat obědovou pauzu, kterou tráví s kamarády. Monika měla velké štěstí, že byla díky své přátelské povaze obklopena kamarády, kteří jí automaticky s určitými činnostmi pomáhali. Druhá asistentka pedagoga, se kterou přišla Monika do kontaktu, během vyučování spala, tím pádem byla Monika opět odkázána na pomoc od svých spolužáků. Informantka dodala, že se přesvědčila, jak důležité je, aby si žák s asistentem pedagoga rozuměl a jejich spolupráce mohla být přínosná, a ne segregující ve vztahu k žákovi se speciálními vzdělávacími potřebami.

Moničina kmenová učebna byla pro žákyni s tělesným postižením uzpůsobena tak, že měla vyhrazené místo na sezení v lavici, která byla speciálně upravená a vyvýšená pro elektrický vozík. Monika tuto lavici nikdy nevyužívala, protože by v ní seděla sama. Místo toho seděla mezi svými spolužáky, tak jako všichni ostatní.

Mezi Moničiny oblíbené předměty patřily český jazyk a literatura, matematika, hudební výchova a výtvarná výchova. Během výuky výtvarné výchovy Monika zvládla téměř veškeré techniky. V případě kreslení se s učitelkou dohodla na alternativě, jelikož některé techniky vyžadují větší sílu v ruce. Právě hudební a výtvarná výchova dle mé informantky jejich kolektiv stmelovaly. Tělesnou výchovu Monika nenavštěvovala, a tak nebyla z tohoto předmětu klasifikována.

Informantka se též aktivně účastnila školních výletů. Moničina maminka dceru na výlet většinou odvezla a případně tam s ní nějaký čas strávila. O zbytek se většinou postarali její kamarádi spolužáci.

Informantka mi sdělila, že během vzdělávání na základní škole, ale i na střední škole a v mateřské škole, s rodinou spolupracovali se speciálně pedagogickým centrem (SPC). Pracovnice SPC se většinou jednou do roka účastnily vyučování a pozorovaly práci žáků a vztahy v kolektivu. Následně speciální pedagožky nebo psycholožky doporučily třídní učitelce, jak během hodin pracovat se žáky se speciálně vzdělávacími potřebami nebo jakým způsobem pozměnit prostorové podmínky třídy.

MONIKA V ROLI STUDENTKY (pubescence a adolescence)

Střední škola

Monika mi sdělila, že co se týče střední školy, tak neměla „*moc na výběr*“. Její zdravotní stav vyžadoval bezbariérovost školy. Ač se chtěla věnovat žurnalistice, tak prostorové podmínky nebyly vyhovující pro pohyb na elektrickém vozíku. Pan ředitel byl velmi ochotný a chtěl Moniku na školu přijmout, jelikož ho zaujala její práce. Škola bohužel nevlastnila prostory, proto ředitel nemohl zajistit potřebné prostorové úpravy, které by byly navíc finančně velmi náročné. Z toho důvodu si Monika vybrala za středoškolský obor finanční služby. Střední škola byla bezbariérová, a navíc i v místě bydliště. Ve třídě byli s Monikou ještě dva studenti, kteří se pohybovali na vozíku.

Během studia lékařka Monice doporučila, aby alespoň jeden den v týdnu zůstávala doma, odpočinula si a načerpala síly. Tento přístup Monice vyhovoval a snížil tak i její vysokou nemocnost. Co se týče průběhu studia, tak Monika absolvovala většinu předmětů, poznámky jí zpracovávala nebo psala asistentka pedagoga, která byla ještě s jedním asistentem k dispozici pro další dva studenty. Ač byly v každé třídě maximálně dva asistenti, tak mi Monika řekla, že i přes fakt, že potřebovala ze tří studentů se SVP nejvíce pomáhat, tak jí bylo pomáháno paradoxně nejméně. Kolektiv na střední škole Monika hodnotí kladně, většinu času ve škole trávil s přáteli a následně s nimi sdílela i volný čas. Monika vyzdvihla práci jednoho středoškolského učitele, který na hodinách nechtěl přítomnost asistentů pedagoga. Dle jeho názoru zbytečně zasahovali do dynamiky kolektivu. Tento učitel k žákům s tělesným postižením přistupoval naprosto rovnocenně a připravoval jim tištěné poznámky z každé hodiny. Přístup učitele Monice velmi vyhovoval, sama mi řekla že asistenci potřebovala převážně kvůli poznámkám, s ostatním jí jinak pomáhali spolužáci.

Co se týče pubescence, tak Monika období hodnotí dle jejích slov jako „*zcela normální a nijak tragické*“. Kvůli fyzickému vývoji má informantka velmi zhubla a potýkala se tak

s necitelnými narážkami na její tělo, které jí nebyly příjemné. Na hodnocení jejího těla byla v tomto období dle jejích slov více „háklivá“. Momentálně je se svým tělem již spokojená. Volný čas trávila většinou v partě kamarádů. Od 16 let se každý rok účastní týdenních psychomotorických pobytů s osobními asistenty, které pořádá komunita pro děti a mládež se SMA.

Vysoká škola (Adolescence a dospělost)

Po střední škole se Monika rozhodla věnovat humanitnímu oboru: Sociální a charitativní práce. Její fakulta je díky lokalitě výborně dostupná, budova je zcela bezbariérová a má výtah. Součástí fakulty je zároveň menza a knihovna, tím pádem se nemusí během dne nikam přesouvat a má vše na jednom místě. Monika aktivně využívá služeb Centra podpory studentů se specifickými potřebami. Centrum poskytuje studentům od 7:00 asistenci a podpůrné služby, jako je například doprovod do školy nebo naopak ze školy domů. Ráno Moniku do školy vozí maminka, především kvůli chladnému počasí. Monika využívá nejen služby odpoledního doprovodu domů, ale také celodenní osobní asistenci během studijního dne. Osobní asistentka Monice pomáhá například s hygienou nebo mou informantku po dlouhém sezení na přednáškách obleče do korzetu. Bakalářské studium má informantka rozložené do šesti let, aby měla dostatek času na rehabilitace a odpočinek. Během přednášek si Monika zapisuje poznámky pomocí notebooku anebo využívá programu diktování, který je rychlejší, případně Monice poznámky zapisuje asistentka. Ve zkuškovém období využívá možnosti navýšení časové dotace během psaní testů. Během volných hodin si ráda odpočine v uzpůsobené místnosti, kde je malý gauč, na který si může lehnout a uvolnit sedací svalstvo. Součástí studia jsou i praxe, při kterých Monika například doučuje a dělá úkoly s dětmi při Salesiánském středisku mládeže. Studium Moniku baví, v budoucnu by se sociální nebo charitativní práci ráda věnovala, ale lákala by ji i již zmiňovaná žurnalistika.

MONIKA V ROLI DCERY A SESTRY

Již od útlého dětství Monika více inklinovala ke své mamince. Mají spolu velmi hezký a blízký vztah. Monika zároveň zmiňuje, že si každá ráda vyrazí se svými vrstevníky a nevádí jim být určitou dobu bez sebe a „žít si svůj vlastní život“. Maminka mé informantce zároveň zastává funkci osobní asistentky. Moničina diagnóza vyžaduje téměř nepřetržitou pomoc a péči, z toho důvodu její maminka nechodí do práce a stará se o svou dceru. Rodina využívá služeb osobní asistence, kterou poskytuje Charita. Tato péče je poskytována od 8:00 – 20:00, což nedokáže vykrýt zbylých 12 hodin a noc, navíc finanční

prostředky dokážou na základě Moničina sdělení zaplatit pouze 4 hodiny denně. Maminka je tak své dceři k dispozici po celou noc, aby mohla Moniku dle potřeby různě polohovat. Dlouhodobě přerušovaný spánek představuje pro Moničinu maminku velkou zátěž, obzvláště tehdy, když je následně své dceři k dispozici po celý další den. Aby mohla maminka načerpat síly nebo si dělat, co potřebuje a chce, tak si občasně Monika na víkend obstará osobní asistenci, kterou jí zastává její blízká kamarádka, taktéž studentka. Sehnat osobní asistenci z řad studentek je dle Moniky těžké, dodala k tomu: *„Lidi se asi této práce bojí.“* Společně s kamarádkou poté podniknou nějaké aktivity. Kamarádka u ní většinou přespí a zároveň tak poskytne mamince klidný spánek. Má informantka říká, že péče o ní představuje spíše přítomnost druhé osoby, aby Monice mohla například něco podat nebo napolohovat ruku do pohodlnější pozice. Díky dvougeneračnímu domu, který Monika s maminkou sdílí i se svou babičkou, může babička Monice v nepřítomnosti maminky pomoci. Dle sdělení informantky: *„Kdybych neměla mamku nebo někoho z rodiny, tak bych musela být asi nejspíš v ústavu, protože vlastně, já bych to neuplatila, protože my teď máme nějakých 19 200 korun, a když se to rozpočítá na 30 dní v měsíci, tak to je částka na 4 hodiny asistence denně, ale jako co ten zbytek? Teď to teda zvýší na nějakých 7 hodin denně, ale furt je to málo. No a mamka, kdyby chodila do práce, tak bychom na tom byly finančně ještě hůř. Mamka by byla v práci a zároveň bychom musely hradit tu asistentku, a ještě by mamka nestíhala nic kolem a pak by přišla unavená z práce, musela by běhat ještě kolem mě, zastat domácnost a pak ještě být většinu noci vzhůru a pak zase do práce, to by ji zničilo.“* Má informantka zároveň dodala, že lékařka matce doporučila pobyt v lázních, který je ale na měsíc, což vůbec nepřipadá v úvahu, jelikož by nebyly schopné vykrýt osobní asistenci pro Moniku. Má informantka chtěla také objasnit fakt, že pro společnost to vypadá tak, že se příspěvky na péči neustále zvyšují a že 20 000 korun je velká částka, ale když člověk potřebuje neustálou péči a jeho diagnóza mu neumožňuje se o sebe postarat sám, tak je to opravdu málo.

Moničiny rodiče jsou rozvedení. Dle informantky je vztah s jejím otcem komplikovaný a v kontaktu z toho důvodu často nejsou. Otec s péčí o Moniku matce téměř vůbec nepomáhá. Monika zároveň dodala, že by matce jistě ulevil pocit jistoty, že v případě její nepřítomnosti by se o dceru bývalý manžel postaral.

Monika má starší sestru, ta sdílí svou domácnost s partnerem. Se sestrou mají hezký vztah, navštěvují se, podnikají vzájemně nějaké aktivity a v případě, že jejich maminka někam jede, tak o Moniku po určitou dobu pečuje a vypomáhá jí.

MONIKA V ROLI ČLOVĚKA SE SMA

Když byla Monice stanovena diagnóza, tak bylo potřebné, aby se její maminka naučila s dcerou cvičit podle Vojtovy metody. Cvičení probíhalo třikrát denně. Jednou ročně poté Monika s maminkou trávila šest týdnů v lázních, a to pravidelně až do konce prvního stupně základní školy. Na druhém stupni Monika lázeňských služeb již tolik nevyužívala. Velká intenzita cvičení a rehabilitování u ní způsobovaly vyčerpání, které mělo za následek nejrůznější onemocnění. Ta často končila hospitalizací v nemocnici, která se v určité době opakovala téměř každý měsíc. Od druhého stupně informantka pravidelně rehabilituje dvakrát týdně. Pravidelnost a intenzita se odvíjí od Moničina zdravotního stavu. Jednou do roka Monika jezdí na týdenní pobyt do lázní. Má informantka zdůraznila, že u SMA je opravdu důležitý odpočinek. Moničina fyzioterapeutka na odpočaté informantce pozoruje větší sílu a rovnoměrnost pohybů.

Fyzioterapie a kompenzační pomůcky

Fyzioterapie se skládá ze sestav protahování horních a dolních končetin. U informantky dochází snáze, vlivem diagnózy, ke zkracování vazů a šlach. Dle sdělení mé informantky je velmi důležité protahování prstů na ruce, jejichž správnou funkci vyžaduje nejen samostatné řízení elektrického vozíku, ovládání mobilního telefonu, ale také drobné ruční práce, které dokáže Monika zastat bez pomoci druhé osoby. Dále Monika rehabilituje na motomedu, kterým rozpohybuje klouby na nohou. Dle informantky je tento pohyb velmi příjemný, především kvůli problémům s kyčlemi.

Občasně Monika cvičí se závěsným systémem zvaným Redcord. Cviky probíhají v leže na rehabilitačním lůžku. Fyzioterapeutka Moniku napolohuje do popruhů, přičemž jeden má pod bedry a další dva pod lýtkovými svaly. Pomocí popruhů se docílí nadzvednutí dolní poloviny těla do výšky cca 5 cm. Závěsný systém je dle informantky „*skvělý*“, dokáže díky němu pohybovat nohama do stran a může si tak uvolnit i pánevní svalstvo, které je celodenním sezením namáhané. Monika mi řekla, že se po Redcordu cítí uvolněně a protaženě. Při opětovném posazení na vozík je najednou narovnanější a lépe se jí dýchá. V rámci fyzioterapie dochází i k dechovému cvičení.

Dechové cviky se učila Monika již odmala, jsou součástí nejen fyzioterapií, ale také si je informantka cvičí sama doma. Monika poznamenala, že si díky léčbě Spinrazou dokáže sama odkašlat. Nedílnou součástí dne je využívání funkce Coughassistu, který má informantka využívá pravidelně jedenkrát denně již několik let. Poprvé si jeho funkce mohla vyzkoušet v nemocnici na základě doporučení pneumoložky, která Monice jednou

nebo dvakrát do roka měří kapacitu plic. Od té doby má Monika Coughassist doma. Přístroj je individuálně nastaven dle věku, váhy a kapacity plic uživatele. Průběh dechové rehabilitace s pomocí přístroje probíhá tak, že se Monika pohodlně položí, nasadí si s dopomocí dýchací masku a následně s přístrojem začne spolupracovat. Pomocí přetlaku se Monika nadechne až do míst, kam se kvůli slabosti sama nedostane, a díky podtlaku dojde k rychlému vydechnutí. Plíce se vyčistí, protáhnou a v období, když je informantka nemocná dojde i k odhlenění. Celý proces trvá v řádu dvou až tří minut.

K samostatnému pohybu Monika potřebuje elektrický vozík. Vozík je polohovatelný v oblasti zad a může se například vyvýšit do výšky dospělého člověka. Tuto funkci Monika využívá například v davu nebo na koncertech, aby dobře viděla. Je důležité zmínit, že cena takového vozíku se pohybuje okolo 300 000 Kč. Tuto částku sice proplácí pojišťovna, ale vozík má jen základní funkce. Ostatní a ty nejdůležitější funkce včetně speciálního vypodložení, které má informantka potřebuje, aby se na vozíku mohla pohybovat, si musí rodina uhradit sama. Když jsem se Moniky zeptala, zda pro ni byla někdy uspořádaná sbírka, tak mi odpověděla, že jakékoliv příspěvky nebo sbírky se většinou vybírají pro děti. Dětská roztomilost navíc u lidí vyvolává silnější emoce a tím pádem se sbírky lépe vybírají. U dospělých to tak lehce nejde, ale díky pomoci rodiny a přátel potřebné finance na pomůcky většinou získá. Monika také dodala, že je opravdu nepříjemné a frustrující se neustále doprošovat o finanční pomoc nebo vyplňovat mnoho formulářů. Oproti běžným lidem tak musí řešit řadu záležitostí navíc, i přesto, že se už tak musí potýkat se závažným onemocněním, které má velký vliv na kvalitu života.

Mezi další kompenzační pomůcky, které Monika s maminkou využívají, se řadí zvedáky. Jeden má informantka umístěný v pokoji a druhý je v koupelně. Pro maminku jsou zvedáky velkou pomocí. I přes velmi nízkou váhu mé informantky je neustálé zvedání pro maminku záda fyzicky náročné. Když je informantka nemocná, tak sama využívá funkci odsávačky do nosu. Mimo elektrický vozík má doma informantka i mechanický vozík, který je dobrý na cestování. Právě díky němu se může dostat i na prohlídku zámku nebo na loď a všude tam, kde jsou schody. Vozík se dá složit a lehkou informantku do schodů většinou vynesou přátelé. Informantka vlastní ortézy na dolní končetiny, které využívala v době, kdy docházelo k fixaci polohy Achillových šlach. Dnes je již tolik nevyužívá.

Součástí života s tělesným postižením jsou pravidelné rehabilitace. Na ně se informantka dopravuje speciálně upraveným autem s plošinou. Interiér auta má snížené podlahy, aby

se do něj Monika vešla i během sezení na elektrickém vozíku. Důležité jsou i kotvící prvky, které zajišťují bezpečnost za jízdy. Na delší cesty, například do Prahy, využívá Monika na míru vyrobenou sedačku, díky které může sedět vedle řidiče. Poslední kompenzační pomůckou je plastový korzet, též vyrobený na míru. Informantka ho využívá na denní bázi, především kvůli těžké skolióze. Dříve připadala v úvahu operace zad, ale pneumolog zákrok kvůli nízké kapacitě plic nedoporučil. Monika naštěstí netrpí žádnými bolestmi zad. Korzet využívá ve škole na přednáškách, když se nemusí tolik pohybovat, nebo během cestování. V létě korzet například nevyužívá vůbec, místo něj si raději zaplave v bazénu. Voda ji nadnáší a přináší tak unavenému tělu úlevu.

V devatenácti letech Monika začala s lékovou terapií, a to formou lumbální aplikace Spinrazy. Ta probíhá v důsledku skoliózy a kyfózy pod CT. Kvůli svému věku nebyla zpočátku vhodnou adeptkou a pojišťovna se zdráhala s uhrazením potřebné léčby. Nejprve byla Spinraza aplikována dětem ve věku od 2–15 let. Později byla stanovena věková hranice do 18 let, tu Monika též nesplňovala. Nakonec došlo k celkovému uhrazení léčby díky paragrafu 16 zákona č. 48/1997 Sb. o veřejném zdravotním pojištění: *„Příslušná zdravotní pojišťovna hradí postupem podle § 19 odst. 1 písm. a) ve výjimečných případech zdravotní služby jinak ze zdravotního pojištění nehrazené, je-li poskytnutí takových zdravotních služeb jedinou možností z hlediska zdravotního stavu pojištěnce.“* Před první aplikací lékové terapie musela Monika projít určitými vyšetřeními. Monika má silnou skoliózu, která pro lékaře zpočátku představovala riziko, že místo, kam se Spinraza zavádí, nebude průchodné a léčba tak nebude proveditelná. Naštěstí je oblast průchodná a Monika tak mohla zahájit léčbu. Ze začátku dojížděla na léčbu jednou za čtrnáct dní. Léčba je složená ze dvou částí. První je nasycovací a provádí se v intervalu jedné dávky po dvou týdnech, a to celkem čtyřikrát. Po takto intenzivní léčbě Monika zahájila druhou podpůrnou fázi, kdy je Spinraza podávána jednou za čtyři měsíce. V této fázi se nachází doposud. Léčba zahrnuje i kontrolní testy různých aktivit. Monika mívá například za úkol přendat z klína na stůl půl kila čočky, která je zabalená v látkovém pytlíku. Úkol je komplikovaný v tom, že se pytlík přesypává a není ojedinelé, že se rozváže a vysype po místnosti. Informantka také posouvá po stole kelímek se závažím o hmotnosti 200 nebo 500 gramů. Monika dodala, že testy někdy nejsou zcela objektivní. Aby se dostavila s maminkou do Prahy v dopoledních hodinách, musí vstávat již ve čtyři hodiny ráno a následně absolvovat téměř tříhodinovou cestu do Prahy. Po cestě bývá má informantka unavená a síla v jejich končetinách není tak viditelná, jako po kvalitním odpočinku. Velmi důležité a optimistické je, že jak Monika, tak její nejbližší okolí u ní

pozoruje velké pokroky a mnohonásobně vyšší sílu. Před zahájením léčby měla informantka problém s držení hlavy, s odkašláváním a byla často nemocná. Momentálně informantka drží lépe hlavu, sama si odkašle a nemocnost se razantně snížila. Monika na sobě pozoruje i lehké přibývání na váze, kterého by nikdy předtím nedosáhla. „*Pro běžného člověka jsou tyhle věci maličkostí, ale pro nás jsou to malé zázraky,*“ dodala Monika.

Běžný den člověka se SMA dle Moniky

Monika ráno vstává cca 2 hodiny před odchodem z domu, aby se mohla vypravit nejen ona, ale i doprovod, kterým je ráno většinou maminka. Ráno ještě Monika věnuje 5 minut krátkému protažení rukou a nohou. S tím své dceři pomáhá maminka. Poté se její den odvíjí podle toho, zda půjde do školy, anebo bude rehabilitovat. Případně se doma dopoledne připravuje do školy. Tam informantku odveze maminka a odpoledne ji domů doprovodí asistentka. Následuje odpolední svačina, případně se Monika ještě věnuje školním povinnostem. Ty plní za pomoci notebooku. Aby mohla začít pracovat, tak jí musí druhá osoba připravit věci tak, aby je měla při ruce a na vše dosáhla. Monika má u sebe pokaždé chytrý telefon. Pokud něco potřebuje, tak zavolá například mamince, která jí přijde pomoci. Když má během dne Monika alespoň chvíli volna, tak se ráda věnuje činnostem, které ji baví, například tvoří lapače snů nebo jde ven s přáteli. Následuje hygiena a večere, poté se pohodlně položí a pomocí Coughassistu si odkašle a protáhne plíce. Moničin den končí kolem půlnoci, kdy je uložena do postele.

6 Diskuse

Bakalářská práce zkoumá a představuje na základě kvalitativního šetření v designu případové studie průběh života se spinální svalovou atrofií u dvou věkově odlišných žen. Na jejich životy je nahlíženo z pohledu rolí, které v životě zastávaly nebo stále ještě zastávají, a jaký vliv na ně má jejich progresivní zdravotní postižení. Věkový rozdíl žen umožnil porovnat, jak se změnil nebo případně zůstal zachován přístup k osobám se zdravotním postižením, k jejich procesu a možnostem ve vlastním vzdělávání, jak probíhá realizace fyzioterapie nebo progres v kompenzačních a rehabilitačních pomůckách.

Případová studie přinesla rozhodně zajímavá zjištění a umožnila nahlédnout hluboko do života s progresivním onemocněním nejen u obou žen, ale i u jejich rodin.

Je důležité zmínit, že ač mají informantky podobný typ spinální svalové atrofie, tak každá z žen vykazuje různé symptomy typické pro SMA. Některé příznaky vzájemně sdílejí, ale potýkají se s nimi odlišným způsobem. Životy obou žen byly navíc formovány odlišnými činiteli, které do jejich života zasáhli a ovlivnili jej.

6.1 Hlavní cíl bakalářské práce, jeho splnění/nesplnění a porovnání životů obou informantek

Hlavním cílem bylo nastínit dva životy dvou věkově odlišných žen. Tohoto cíle bylo dosaženo. Informantky od sebe dělí více jak 30 let, což je dle Jandourka (2007) věkový rozdíl o délce jedné generace. Doba jedné generace trvá přibližně 25–30 let. Generační rozdíl umožnil zabývat se s každou informantkou jednotlivými rolemi odlišnou intenzitou. Zatímco Hana intenzivně zastává roli matky, tak Monika je studentkou vysoké školy. Design případových studií ukázal průběh života obou informantek od prenatálního období až do současnosti, čímž bylo splněno i kritérium o živém nastínění života osob se SMA.

Těhotenství, období před stanovením diagnózy, proces diagnostiky a sdělení diagnózy

Obě informantky spojuje průběh těhotenství jejich matek. To probíhalo bez komplikací. Dle poznatků z oboru genetiky je vyloučeno, že by operace apendicitidy v pokročilém týdnu těhotenství nebo zvýšený stres způsobovaly geneticky podmíněné onemocnění SMA. Obě informantky vypadaly zprvu jako zcela zdravá novorozeňata, dokonce je spojuje i období kolem prvního roku věku dívek, ve kterém se rodiče obou informantek začali domnívat, že s jejich dcerami není něco v pořádku. Tento fakt dle Haberlové (2016) potvrzuje, že se první příznaky II. typu SMA objevují v úseku mezi 6–18 měsíci věku

dítěte. Zatímco Hana začala i přes slabost v dolních končetinách chodit, tak Monika nikdy nechodila. Moničin psychomotorický vývoj se zastavil u sezení a náznaků, které by potenciálně vedly k lezení. Rodiče obou dívek od útlého věku spolupracovali s dětskými neurology, ti oběma dívkám provedli svalovou biopsii. Dle Kočové (2017) bývá provedena též elektromyografie. Výsledky následně v obou případech potvrdily diagnózu SMA. Je důležité zmínit, že u Hany celý proces diagnostiky trval téměř rok, zatímco u mladší Moniky byl průběh podstatně kratší, a to díky pokročilejším metodám a větším poznatkům o onemocnění. Rodiče Moniky byli navíc okamžitě podrobeni genetickému vyšetření, na jehož základě se dozvěděli, že jsou nositeli mutovaného genu SMN1. V případě detekce SMA by měla být rodině nabídnuta genetická konzultace, viz Maříková (2011). U rodičů Hany tomu tak nebylo, genetické vyšetření podstoupili rodiče až tehdy, když přemýšleli o druhém potomkovi. Velký rozdíl lze sledovat i u sdělování samotné diagnózy. Hančinu otci byla diagnóza sdělena velmi hrubým a neempatickým způsobem bez jakékoliv možné prognózy nebo naděje, což pro rodiče představovalo smutek, zmatenost a velký stres. Pro Moničiny rodiče bylo sdělení diagnózy též náročné a zlomové. Sdělení ale probíhalo šetrně a od lékaře, ke kterému rodiče cítili důvěru.

Medikamentózní léčba SMA

U Hany lékaři započali léčbu pomocí Utaplexu již v 7 letech. I přes to, že léčba zpočátku vypadala nadějně, tak později Haně přestala pomáhat, a proto byla léčba ukončena. Léčbu aplikací Spinrazy Hana zahájila před dvěma lety, a to v 56 letech. Její zdravotní stav se díky léčbě nezhoršuje a spíše stagnuje. Monika s léčbou pomocí Spinrazy začala v 19 letech. Léčba dospělých pacientů se SMA byla v ČR zahájena v roce 2020, viz Haberlová (2020). Díky mladému věku zaznamenává Monika po fyzické stránce viditelné zlepšení a její síla roste.

Fyzioterapie, kompenzační pomůcky a osobní asistence

Kompenzační pomůcky od 70. let minulého století zaznamenaly velký pokrok. Zatímco Hanu až do 5. třídy do školy vozili rodiče ve sportovním kočárku (v té době se na základě Hančina sdělení kvalitní dětské vozíky nevyroběly), svůj první mechanický vozík získala až na druhém stupni ZŠ. Elektrický vozík získala v 18 letech. Moniku rodiče zprvu do školky dopravovali v rehabilitační kárce a již v 5 letech získala svůj první elektrický vozík. Důležitým rozdílem mezi informantkami byla jejich pohyblivost v předškolním a mladším školním věku. Monika nikdy nechodila, zatímco Hana se do 4.-5. třídy dokázala po rovné ploše pohybovat bipedálně. Obě dívky využívaly a Monika stále ještě využívá

korzet, důvodem je těžká skolióza u obou informantek, která se k SMA velmi často přidružuje, viz Kočová (2017). Hana v dětství využívala na míru ušitý látkový korzet, a to jen v případě, když s rodiči cestovali, časté nošení by s sebou přinášelo riziko ochabnutí dýchacího svalstva, o kterém hovoří Jánská (2020). Monika má korzet plastový, který nosí, když sedí delší dobu na přednáškách ve škole. Jak Monika, tak Hana vlastní Coughassist. Každá jej využívá a hodnotí zcela jinak. Pro

Moniku je tato kompenzační pomůcka nezbytnou součástí, a pravidelně ji používá. Haně funkce Coughassistu nevyhovují, a proto jej využívá minimálně. Obě informantky využívají funkci zvedáků a výtahu, které jsou pro pohyb a pro manipulaci s oběma ženami nezbytné, i přes to, že mají obě velmi drobnou postavu. Na cestování využívají respondentky speciálně upravené auto, kam je možné umístit elektrický vozík. Auto musí vždy řídit buď rodinný příslušník, nebo osobní asistentka.

Každá informantka rehabilituje odlišnou intenzitou. Monika jezdí na fyzioterapie dvakrát týdně a pravidelně se účastní týdenních lázeňských pobytů. Hana rehabilituje občasně, a to tehdy, když jí navštíví blízká kamarádka fyzioterapeutka, se kterou společně cvičí. Každoročně se poté účastní letních rekondičních setkání se spolkem APROPO.

Hana i Monika se potýkají s nedostatkovou službou osobní asistence, která je pro jejich život klíčová. Hrdá (2004) ve své příručce uvádí, že nejčastějším důvodem odmítnutí klienta je nedostatečná kapacita zařízení, které osobní asistenci poskytuje. Monika má velké štěstí, že o ni může doma pečovat maminka. Občasně si obstará osobní asistenci, když její maminka potřebuje odpočinek nebo si jede něco zařídit. Osobní asistenci nutnou ke studiu jí zprostředkovává Centrum pro studenty se specifickými potřebami. Hančin tatínek je již postarší muž, potýká se s vlastními zdravotními obtížemi, proto je Hana plně závislá na osobní asistenci, kterou jí poskytuje buď Charita, nebo studentky vysoké a střední školy.

6.2 Dílčí cíle bakalářské práce

a) Ukázat rozdíl v přístupu vzdělávacích institucí k osobám se SMA v dnešní době, v době minulého režimu a v době krátce porevoluční.

Rozdíl v procesu vzdělávání informantek lze vidět ihned u předškolního vzdělávání. Hana do mateřské školy z důvodu svého zdravotního postižení nechodila. Místo toho se o ni starala v době, kdy byli její rodiče v práci, chůva. V 70. letech byly děti se zdravotním postižením vzdělávány v ústavech. Slowík (2016, s. 17): „*Ten, kdo se nebyl schopen*

rehabilitovat (tedy znovu nabýt potřebných schopností v očekávané míře a za určitou dobu), se stával příliš často objektem institucionální péče. V ideologickém prostředí 20. století majoritní společnost cíleně a programově různě postižené lidi segregovala.“ Monika naopak nastoupila do mateřské školy již ve třech letech. Dívka docházela do MŠ pro děti s tělesným postižením. Zatímco Hana se dokázala v období mateřské školy pohybovat za jistých terénních podmínek sama a v případě větších vzdáleností ji rodiče vozili v kočárku, tak Moniku do školky vozili rodiče již v rehabilitačním kočárku. Monika měla fyzioterapii zprostředkovanou mateřskou školou a doma cvičila s maminkou Vojtovu metodu. S Hanou cvičila pouze maminka fyzioterapeutka.

Na základní školu nastoupily obě dívky v 6 letech. Monika se na prvním stupni vzdělávala ve škole zřízené dle §16 odst. 9. V té době se již pohybovala na elektrickém vozíku. Při škole nadále rehabilitovala a jezdila pravidelně do lázní. Hana byla díky rodičům integrována do běžné základní školy. Do školy jí rodiče vozili v kočárku. Na prvním stupni se Hana po patře, kde měla třídu, pohybovala samostatně. Škola nebyla pro žáky s tělesným postižením nijak prostorově upravená. Od 5. třídy již využívala mechanický vozík, ten ale ve škole mít nemohla, proto seděla na klasické židli po dobu celého vyučování. Zatímco k Monice se přistupovalo ve škole a v průběhu vzdělávání, až na nějaké výjimky, empaticky a s přijetím nejen ze stran spolužáků, ale i ze stran pedagogů, tak Haně bylo její zdravotní postižení spíše vyčítáno a bráno jako přítěž pro pedagogy. Hana do lázní jako žák základní školy nejezdila, místo toho s rodiči jezdili plavat k rybníkům nebo k moři a o veškerou fyzioterapii se starala její maminka. Hana byla integrována v běžné základní škole po celou dobu, zatímco Monika po ukončení prvního stupně na ZŠ pro žáky s tělesným a kombinovaným postižením, přestoupila na druhý stupeň v běžné základní škole. Učebna, byla uzpůsobená potřebám žáka se speciálně vzdělávacími potřebami a jak škola, tak Moničina rodina spolupracovaly se speciálně pedagogickým centrem. V době, kdy základní školu navštěvovala Hana, žádné takové možnosti neměla a škola žákyni i přes zdravotní postižení nevycházela nijak vstříc.

Ve výběru středních škol u obou informantek lze vidět stále velké limitování. Ani Monika a ani Hana nestudovaly střední školu dle jejich představ.

Hana studovala na střední škole ekonomické při ústavu pro tělesně postižené žáky. Hanu střední škola nenaplňovala a dokončila ji především kvůli dosažení maturitní zkoušky, díky které mohla o několik let později studovat i na vysoké škole. Středoškolské studium, které prožívala v 80. letech Hana, je v dnešní době jen těžko představitelné. Nevyhovující

podmínky, nelidský a neochotný přístup ze stran pedagogů a zdravotního personálu, které jsou Hanou podrobně popsány v designu případové studie, musely být opravdu nepříjemným a traumatizujícím zážitkem. Na vysokou školu nastoupila Hana až po revolučním roce 1989. Díky deinstitucionalizaci a reformě systému ve vzdělávání tak mohla Hana studovat vysokou školu bez jakýchkoliv překážek. Tou dobou navíc vznikla organizace Trend vozíčkářů. Ta Haně zajišťovala ke studiu potřebnou osobní asistenci.

Monika chtěla původně studovat žurnalistiku, ale škola nebyla přizpůsobená pro pohyb na elektrickém vozíku, zároveň chtěla zůstat v místě bydliště kvůli potřebné péči, která je jí v blízkosti bydliště poskytována. Proto si vybrala obor finančních služeb, neboť škola splňovala prostorové podmínky. Monika během střední školy nadále spolupracovala se speciálně pedagogickým centrem. Jak na základní škole, tak na střední škole měla k dispozici asistenta pedagoga a vypracovaný individuální vzdělávací plán, který jí například umožňoval být jeden den ve školním týdnu doma a odpočinout si. Po zdárném ukončení středoškolského studia nastoupila Monika na vysokou školu.

Ke studiu aktivně využívá služeb Centra pro studenty se specifickými potřebami, které jí zajišťuje osobní asistenci. Prostorové podmínky fakulty jsou přizpůsobené nejen pro pohyb na vozíku, ale i pro potřebnou relaxaci. Fakulta navíc Monice umožnila si bakalářské studium rozložit do 6 let.

Přístup ve vzdělávání se za více jak 30 let opravdu změnil, došlo k deinstitucionalizaci, žáci se speciálně vzdělávacími potřebami jsou integrováni nebo inkludováni do běžného vzdělávacího proudu a školská poradenská zařízení se snaží pomocí podpůrných opatření vyrovnávat podmínky pro vzdělávání všem potřebným dětem, žákům a studentům. Žáci se tak nemusí cítit limitovaně, naopak mohou nabývat sebedůvěry a žáky intaktní tento přístup učí k respektování lidské jedinečnosti.

b) *Spektrum rolí, které lze zastávat s diagnózou spinální svalové atrofie, jakožto progresivním onemocněním.*

Široké spektrum rolí, které obě informantky zastávají, je podrobně rozepsáno v jednotlivých případových studiích. Obě ženy zastávají roli dcery a jsou součástí rodinného celku. Jako důležité vnímám dát do popředí přístup rodičů ke svým dcerám a k diagnóze SMA. Kočová (2017) zdůrazňuje: „Zdravotní postižení má bezprostřední dopad na kvalitu života dané osoby, stejně tak i osob blízkých, především rodinných příslušníků.“

U Hančiny rodičů a u Moničiny maminky bych chtěla vyzdvihnout jejich velkou sílu, odvahu, houževnatost a to, jak aktivně se snažili a nadále snaží pro své dcery udělat maximum. Rodiče obou informantek se stali největšími odborníky na diagnózu spinální svalové atrofie, jelikož se s ní potýkají od začátku života jejich dcer. Okolnosti je přinutily hledat neustálá řešení nově přichozích situací, které se s diagnózou pojí.

Role, které informantky v životě zastávají, jsou velmi podobné. Vyzdvihnout bych chtěla roli matky, kterou je zatím pouze Hana. Může se zdát téměř jako nemožné, aby žena s těžkou svalovou slabostí mohla odnést a porodit potomka. Hana je důkazem, že tělesné postižení není překážkou k tomu stát se matkou a poskytuje tak ostatním ženám s tělesným postižením naději, že i ony by mohly tak krásnou roli zastávat a s dopomocí zvládnout. Je důležité zmínit, že je nutné, aby měla žena vedle sebe blízké osoby, které jí budou s náročnou péčí o potomka pomáhat, ale také empatické a zkušené lékaře, kteří mají s těhotenstvím a porodem u žen s tělesným postižením zkušenosti.

7 Závěr

Oba designy případových studií ve mně vzbudily široké spektrum emocí a pocitů. Mám nesmírnou radost z léčby, kterou mohou obě informantky podstupovat, a díky ní tak pociťovat na vlastním těle pokroky anebo zástavu progresu jejich onemocnění. K rodinným příslušníkům obou informantek a k informantkám samotným chovám velkou úctu. Svým chováním všichni projevili a projevují vnitřní sílu a odhodlání. Pocit sklíčenosti ve mně vzbuzují nízké finanční prostředky, se kterými musí obě rodiny vystačit. Nemoc obou informantek je z důvodu potřeby osobní asistence, kompenzačních pomůcek, lázeňských pobytů a fyzioterapie opravdu velmi nákladná. Pocit vděčnosti ve mně vyvolává vědomí, jakého progresu dosáhla společnost v přístupu k dětem, žákům a studentům se speciálně vzdělávacími potřebami. I přes to, že je zde stále velký prostor pro zlepšení, tak v porovnání se skutečnostmi z minulého režimu se přístup k osobám se zdravotním postižením obrátil o 180 stupňů.

8 Seznam použité literatury

Tištěné dokumenty

- 1) AMBLER, Zdeněk, 2006. *Základy neurologie*. Galén: Karolinum. 351 s. ISBN 80246-1258-5.
- 2) BARTOŇOVÁ, Miroslava (ed.), 2005. *Edukace žáků se speciálními vzdělávacími potřebami: zaměření na edukaci žáků se specifickými poruchami učení*. Brno: MSD. 267 s. ISBN 80-86633-38-1.
- 3) BLATNÝ, Marek (ed.), 2016. *Psychologie celoživotního vývoje*. Praha: Univerzita Karlova, nakladatelství Karolinum. 292 s. ISBN 978-80-246-3462-3.
- 4) ERIKSON, Erik H., 2022. *Dětství a společnost*. Přeložil Jan VALEŠKA. Klasici (Portál). Praha: Portál. 416 s. ISBN 978-80-262-1956-9.
- 5) FARKOVÁ, Marie, 2009. *Dospělost a její variabilita*. Psyché. Praha: Grada Publishing. 136 s. ISBN 978-80-247-2480-5.
- 6) FRANKL, Viktor E., 2019. *O smyslu života: v každé krizi se skrývá příležitost*. Přeložil Gabriela THÖNDLOVÁ. Praha: Grada. 120 s. ISBN 978-80-271-3357-4.
- 7) HANKOVÁ, Magdalena a KALEŇDA, Soňa, 2016. *Partnerské vztahy: očima mladých dospělých s vrozeným tělesným postižením*. Psyché (Grada). Praha: Grada. 168 s. ISBN 978-80-271-0012-5.
- 8) JANDOUREK, Jan, 2007. *Sociologický slovník*. Praha: Portál. 286 s. ISBN 978-807367-269-0.
- 9) JANKOVSKÝ, Jiří, 2018. *Etika pro pomáhající profese. 2.*, aktualizované a doplněné vydání. Praha: Stanislav Juhaňák – TRITON. 302 s. ISBN 978-80-7553414-9.
- 10) JEDLIČKA, Pavel, KELLER, Otakar et al., 2005. *Speciální neurologie*. 1. vyd. Praha: Galén. 424 s. ISBN 80-7262-312-5.
- 11) KLENER, Pavel et al., 2009. *Propedeutika ve vnitřním lékařství. 3.*, přeprac. vyd. Praha: Galén. 324 s. ISBN 978-80-7262-643-4.
- 12) KLENKOVÁ, Jiřina, 2006. *Logopedie*. Pedagogika. Praha: Grada Publishing. 228 s. ISBN 80-247-1110-9.
- 13) KOČOVÁ, Helena et al., 2017. *Spinální svalová atrofie v souvislostech*. Praha: Grada Publishing. 352 s. ISBN 978-80-247-5705-6.
- 14) LANGMEIER, Josef a MATĚJČEK, Zdeněk, 2011. *Psychická deprivace v dětství*. Praha: Karolinum. 400 s. ISBN 978-80-246-1983-5.

- 15) MAŘÍKOVÁ, T., 2011. *Spinální muskulární atrofie – genetická diagnostika a následná komplexní genetická péče. Multidisciplinární péče o pacienty s nervosvalovými onemocněními se zvláštním zřetelem na spinální muskulární atrofii*; příspěvky z konference 16.–18. září 2011 v Českých Budějovicích. 1. Vyd. V Českých Budějovicích: Jihočeská univerzita, Zdravotně sociální fakulta, s. 15-23. ISBN 978-80-7394-310-3.
- 16) OLKIN, Rhoda, 2012. *What Psychotherapists Should Know About Disability*. New York: A Division of Guilford Publications, Inc. 368 p. ISBN 978-15-7230-643-1.
- 17) PETRÁČKOVÁ, Věra a KRAUS, Jiří, 1995. *Akademický slovník cizích slov*. Praha: Academia. 390 s. ISBN 80-200-0524-2.
- 18) PFEIFFER, Jan et. al., 2014. *Koordinovaná rehabilitace*. České Budějovice: Jihočeská univerzita v Českých Budějovicích, Zdravotně sociální fakulta. 175 s. ISBN 978-80-7394-461-2.
- 19) PREKOP, Jirina, 2001. *Jak být dobrým rodičem: krůpěje výchovných moudrostí. Pro rodiče*. Praha: Grada. 83 s. ISBN 80-247-9063-7.
- 20) PTÁČEK, Radek, KUŽELKOVÁ, Hana, 2013. *Vývojová psychologie pro sociální práci*. Praha: Ministerstvo práce a sociálních věcí České republiky. 66 s. ISBN 97880-7421-060-0.
- 21) SALAJKA, František, 2006. *Hodnocení kvality života u nemocných s bronchiální obstrukcí*. Praha: Grada. 146 s. ISBN 80-247-1306-3.
- 22) SEIDL, Zdeněk, 2023. *Neurologie pro studium i praxi*. 3., zcela přepracované vydání. Praha: Grada Publishing. 408 s. ISBN 978-80-271-3710-7.
- 23) SLOWÍK, Josef, 2016. *Speciální pedagogika*. 2., aktualizované a doplněné vydání. Pedagogika (Grada). Praha: Grada. 168 s. ISBN 978-80-271-0095-8.
- 24) VÁGNEROVÁ, Marie, 2003. *Psychologie handicapu*. Vyd. 2. opr. Liberec: Technická univerzita v Liberci. 43 s. ISBN 80-7083-772-1.
- 25) VÍTKOVÁ, Marie, 2006. *Somatopedické aspekty*. Brno: Paido. 302 s. ISBN 807315-134-0.
- 26) VOKURKA, Martin a Jan HUGO, et al., 2009. *Velký lékařský slovník*. 9. vydání. Praha: Maxdorf. 1140 s. ISBN 978-80-7345-202-5.
- 27) VYMĚTAL, Jan, 2003. *Lékařská psychologie*. 3., aktualizované vydání. Praha: Portál. 400 s. ISBN 80-7178-740-X.

- 28) ZACHAROVÁ, Eva a ŠIMÍČKOVÁ-ČÍŽKOVÁ, Jitka, 2011. *Základy psychologie pro zdravotnické obory*. Sestra (Grada). Praha: Grada. 278 s. ISBN 978-80-2474062-1.

Elektronické zdroje:

- 29) ČESKO. § 19 odst. 1 písm. a) zákona č. 48/1997 Sb., o veřejném zdravotním pojištění a o změně a doplnění některých souvisejících zákonů – znění od 1. 1. 2024.
In: *Zákony pro lidi.cz* [online]. © AION CS 2010–2024 [cit. 13. 3. 2024].
Dostupné z: <https://www.zakonyprolidi.cz/cs/1997-48#p19-1-a>
- 30) European Medicines Agency, © 2018. *Spinraza*. [online]. [cit. 2023-12-06].
Dostupné z: https://www.ema.europa.eu/en/documents/overview/spinraza-epar-summarypublic_cs.pdf
- 31) European Medicines Agency, © 2022. *Zolgensma (onasemnogemum abeparvecum)*. [online]. [cit. 2023-12-06]. Dostupné z:
https://www.ema.europa.eu/en/documents/overview/zolgensma-epar-medicineoverview_cs.pdf
- 32) HABERLOVÁ J. et al., © 2016. *Spinální svalové atrofie – diagnostika, léčba, výzkum*. [online]. *Cesk Slov Neurol N* 2020; 83/116(Supplementum 2): 21-23 [cit. 2023- 11-14]. ISSN 1803-6597. Dostupné z: <https://www.csnn.eu/casopisy/ceska-slovenska-neurologie/2020-supplementum-22/lecba-spinalni-svalove-atrofie-125584>
- 33) HABERLOVÁ J., © 2020. *Léčba spinální svalové atrofie*. [online]. *Cesk Slov Neurol N* 2020; 83/ 116(Supplementum 2): 2S21–2S 23[cit. 2024- 03-23]. ISSN 1803-6597. Dostupné z:
<https://www.csnn.eu/casopisy/ceska-slovenska-neurologie/2020-supplementum-2-2/lecba-spinalni-svalove-atrofie-125584/download?hl=cs>
- 34) HRDÁ, Jana, © 2004. *Osobní asistence, příručka postupů a rad pro osobní asistenty*. 1. vyd. [online]. Praha: Pražská organizace vozíčkářů.
Dostupné z: https://www.apoa.cz/media/dokumenty/brozura_pro_posk.pdf
- 35) JÁNSKÁ, A., © 2020. *Rehabilitace u spinální svalové atrofie*. [online]. *Cesk Slov Neurol N* 2020; 83/116(Supplementum 2): 31-34 [cit. 2023- 11-12]. ISSN 18036597.
Dostupné z: <https://www.csnn.eu/casopisy/ceska-slovenska-neurologie/2020-supplementum-2->

[2/rehabilitace-u-spinalni-muskularni-atrofie-125587](#)

- 36) LUNN, Mitchell R., WANG, Ching H., © 2008. *Spinal muscular atrophy*. [online]. Elsevier: The Lancet. [cit. 2024-02-08]. Dostupné z: [https://www.thelancet.com/journals/lancet/article/PIIS0140-6736\(08\)609216/abstract](https://www.thelancet.com/journals/lancet/article/PIIS0140-6736(08)609216/abstract)
- 37) MERCURI, Eugenio et al., © 2018. *Neuromuscular Disorders* 28. [online]. [cit. 2024-01-08]. Dostupné z: [https://www.nmd-journal.com/article/S0960-8966\(17\)31284-1/pdf](https://www.nmd-journal.com/article/S0960-8966(17)31284-1/pdf)
- 38) SIMARD, Louise, © 2015. *Genetika spinální svalové atrofie* [online]. Smečno: Kolpingova rodina. [cit. 2023-11-13]. Dostupné z: <https://www.neuromuskularni-sekce.cz/res/file/genetika.pdf>

9 Seznam použitých zkratk

CT – výpočetní tomografie

ČR – Česká republika

Dg. – diagnóza

EMG – elektromyografie

HRQoL – Health Related Quality of Life

CHP – Centrum pro podporu zdraví

IVP – individuální vzdělávací plán

MR – magnetická rezonance

MŠ – mateřská škola

QL – index kvality života

SCID – těžká kombinovaná imunodeficiencie

SMA – spinální muskulární atrofie

SPC – speciálně pedagogické centrum

SPP – speciálně pedagogická péče

SVP – speciálně vzdělávací potřeby

Ú. – účastnice

VŠ – vysoká škola

ZŠ – základní škola

10 Seznam příloh

Příloha č. 1

Informovaný souhlas pro účastnice výzkumu

Vážená slečno/paní _____,

obracím se na Vás s prosbou o spolupráci. V současné době vypracovávám závěrečnou práci, v rámci které provádím výzkum, jehož cílem je se formou polostrukturovaného rozhovoru zaměřit na osobu, která má diagnostikovanou spinální svalovou atrofii. Úzkou spolupráci navážu též s odborníky a rodinnými příslušníky. Odpovídající pozornost budu též věnovat studiu a analýze poskytnuté odborné dokumentace. Cílem bakalářské práce je vhodným způsobem analyzovat situaci a každodenní život osoby se spinální svalovou atrofií se zaměřením na specifika její náročné životní situace.

Celou praktickou část upravím tak, aby nebylo možné z informací vyčíst identitu Vaší osoby, to zahrnuje například změnu jména všech osob participujících na tomto výzkumu.

Prohlášení

Prohlašuji, že souhlasím s účastí na výše uvedeném výzkumu. Studentka mě informovala o podstatě výzkumu a seznámila mě s cíli, metodami a postupy, které budou při výzkumu používány, stejně jako s výhodami a riziky, které pro mě z účasti na výzkumu vyplývají. Souhlasím s tím, že všechny získané údaje budou anonymně zpracovány a použity pro účely vypracování závěrečné práce studentky.

Měla jsem možnost si vše řádně, v klidu a v dostatečně poskytnutém čase zvážit. Měla jsem možnost se studentky zeptat na vše pro mě podstatné a potřebné. Na tyto dotazy jsem dostala jasnou a srozumitelnou odpověď.

Prohlašuji, že beru na vědomí informace obsažené v tomto informovaném souhlasu a souhlasím se zpracováním osobních a citlivých údajů účastníka výzkumu v rozsahu, způsobem a za účelem specifikovaným v tomto informovaném souhlasu.

Tento informovaný souhlas je vyhotoven ve dvou stejnopisech, každý s platností originálu, z nichž jeden obdrží účastník výzkumu a druhý studentka.

Jméno, příjmení a podpis účastníka výzkumu: _____

V _____ dne: _____

Jméno, příjmení a podpis studentky: _____

V _____ dne: _____

Příloha č. 2

Osnova pro polostrukturovaný rozhovor

1. okruh – představení informantky, rodinná anamnéza a charakteristika

- Jméno účastnice (dále jen Ú.)
- Jaký má Ú. typ SMA?
- Jak by se Ú. charakterizovala?
- Jaké role účastnice zastává a která z nich je momentálně nejintenzivnější?
- Co Ú. ráda dělá ve svém volném čase?
- Studium/práce?

RODINNÁ ANAMNÉZA

- Otec – věk, zdravotní stav, zaměstnání, vztah s Ú.
- Matka – věk, zdravotní stav, zaměstnání, vztah s Ú.
- Sestra/bratr – věk, zdravotní stav, zaměstnání, vztah s Ú.
- Výskyt SMA v rodině

2. okruh – prenatální období, novorozenec, batole

- Průběh těhotenství – rizikové/bez komplikací
- Těhotenská vyšetření a možná podezření
- Porod – předčasný/v termínu/komplikace
- Postnatální období – první příznaky SMA
- Co rodiče přimělo k tomu se obrátit na lékaře, že je něco v nepořádku?
- Jak probíhal proces diagnostiky? – pamatuje si Ú. něco?
- Sdělení diagnózy – jakým způsobem probíhalo sdělení dg., reakce rodičů
- Využívali rodiče služby rané péče po zjištění dg.?

3. okruh – rodina a bydlení

- Vztahy v rodině
- Podpora ze strany rodiny
- Vztahy se sourozenci
- Jak rodiče vnímají zdravotní postižení svého dítěte?

- Bydlení – sama/s rodiči
- Speciálně upravené bydlení

4. okruh – předškolní období, mladší a starší školní věk

MATEŘSKÁ ŠKOLA

- Doprava do MŠ
- V kolika letech nástup do MŠ?
- MŠ – inkluze nebo MŠ dle paragrafu 16 odst. 9 školského zákona?
- Průběh začlenění do MŠ
- Spolupráce s SPC
- Pohyb po MŠ – vozík nebo chůze samostatně?
- Terapie – neurorehabilitace, Vojtova metoda, kompenzační pomůcky, ortotika
- Jak Ú. vnímala svou jedinečnost/odlišnost – srovnávání s vrstevníky?

ZÁKLADNÍ ŠKOLA

- Doprava do ZŠ
- Inkluze/ ZŠ dle paragrafu 16 odst. 9 škol. zákona
- Předměty SPP
- Práce s SPC
- Průběh výuky, IVP
- Osobní asistence, soběstačnost, hygiena
- Spolužáci a volný čas
- Učitelé a jejich přístup k žákyni se SVP
- Měla Ú. ZŠ ráda?
- Průběh předmětů jako je TV, PV...
- Prostorové podmínky ve třídě
- Terapie – canisterapie, hippoterapie, arteterapie
- Puberta – vývoj, psychika, sebepojetí (sebevědomí)
- Kolektiv ve třídě

5. okruh – pubescence, adolescence a SŠ

- Výběr SŠ a možnosti
- Doprava na SŠ
- Bydlení – doma/internát
- Kolektiv, OA
- Učitelé
- Jak probíhalo studium?
- Přátelé a volný čas

6. okruh – VŠ

- Výběr VŠ, proč?
- Budoucí povolání
- Doprava na VŠ
- Spolupráce s centrem pro studenty se SVP
- Průběh studia a osobní asistence

7. okruh – partnerský vztah a rodičovství

- Vztah s partnerem/manželem
- Rodičovství
- Porod a zdravotní postižení
- Role rodiče se zdravotním postižením
- Vztah se synem/dcerou

8. okruh – život s SMA

- Vnímání vlastního postižení
- Fyzioterapie
- Léčba a vyšetření
- Pobyty v lázních
- Limity
- Soběstačnost
- Běžný den s SMA
- Momentální zdravotní stav

- Jaké úkony zvládá Ú. samostatně?
- Spolupráce s charitou
- Potřeba speciálně upraveného bydlení
- Speciálně upravené auto
- Možnosti práce a zaměstnání