

Helena Kočová a kolektiv

Spinální svalová atrofie v souvislostech



Poděkování

Knihu věnuji Aničce a všem dětem, adolescentům a dospělým se SMA.

Velký dík a úcta náleží také jejich rodinám za to, že mi umožnily je po mnohdy krátký čas doprovázet.

Poděkování za trpělivost a podporu patří také mojí rodině.

Helena Kočová a kolektiv

Spinální svalová atrofie v souvislostech

Grada Publishing

Upozornění pro čtenáře a uživatele této knihy

Všechna práva vyhrazena. Žádná část této tištěné či elektronické knihy nesmí být reprodukována a šířena v papírové, elektronické či jiné podobě bez předchozího písemného souhlasu nakladatele. Neoprávněné užití této knihy bude trestně stíháno.

Mgr. Helena Kočová, Ph.D., a kolektiv

SPINÁLNÍ SVALOVÁ ATROFIE V SOUVISLOSTECH

Vedoucí autorského kolektivu a hlavní autorka: Mgr. Helena Kočová, Ph.D.

Autorský kolektiv: PaedDr. Blanka Bartošová, Mgr. Olga Dvořáčková, Mgr. Václav Farář, MUDr. Renata Gaillyová, Ph.D., MUDr. Jana Haberlová, Ph.D., Mgr. Helena Kočová, Ph.D., doc. MUDr. Pavel Kohout, Ph.D., MUDr. Petr Krawczyk, Mgr. Marcela Kryski, prof. Mgr. PaedDr. Jan Michalík, Ph.D., MUDr. Lenka Mrázová, Mgr. Kateřina Neumannová, Ph.D., Mgr. Petra Nosková, doc. MUDr. Hana Ošlejšková, Ph.D., doc. MUDr. Martin Repko, Ph.D., MUDr. Marie Svatošová, MUC. Dominika Šabatová, Mgr. Jakub Šesták

Recenze: doc. MUDr. Miluše Havlová, CSc., MUDr. Josef Kraus, CSc.

Vydání odborné knihy schválila Vědecká redakce nakladatelství Grada Publishing, a.s.

© Grada Publishing, a.s., 2017

Cover Design © Grada Publishing, a.s., 2017

Fotografii na obálku dodal Ing. Radomil Kočí.

Vydala Grada Publishing, a.s.

U Průhonu 22, Praha 7

jako svou 6492. publikaci

Odpovědná redaktorka Mgr. Ivana Podmolíková

Sazba a zlom Karel Mikula

Obrázky, tabulky a grafy dodali autoři.

Obr. 3.1 překreslil podle dodaných podkladů Karel Mikula.

Počet stran 352

1. vydání, Praha 2017

Vytiskly Tiskárny Havlíčkův Brod, a.s.

Autorka a nakladatelství děkují společností BENETRONIC s.r.o., DN FORMED BRNO s.r.o., Linde Gas a.s., Nadace Sophia, ORTOSERVIS s.r.o., REPROMEDA s.r.o., ResMed CZ s.r.o., Saegeling Medizintechnik, s.r.o., a Spektra v.d.n. za podporu, která umožnila vydání publikace.



Názvy produktů, firem apod. použité v knize mohou být ochrannými známkami nebo registrovanými ochrannými známkami příslušných vlastníků, což není zvláštním způsobem vyznačeno.

Postupy a příklady v této knize, rovněž tak informace o lécích, jejich formách, dávkování a aplikaci jsou sestaveny s nejlepším vědomím autorů. Z jejich praktického uplatnění však pro autory ani pro nakladatelství nevyplývají žádné právní důsledky.

ISBN 978-80-271-9639-5 (pdf)

ISBN 978-80-247-5705-6 (print)

Vedoucí autorského kolektivu a hlavní autorka

Mgr. Helena Kočová, Ph.D.

Národní rada osob se zdravotním postižením, Česká asociace pro vzácná onemocnění (ČAVO)
h.kocova@nrzp.cz

Autorský kolektiv

PaedDr. Blanka Bartošová

Speciálně pedagogické centrum Štíbrova, Praha
spc@stibrova.cz

Mgr. Olga Dvořáčková

Zdravotně sociální fakulta Jihočeské univerzity v Českých Budějovicích
jedla@zsf.jcu.cz

Mgr. Václav Farář

Archa community Brno
vena.farar@seznam.cz

MUDr. Renata Gaillyová, Ph.D.

Lékařská fakulta Masarykovy univerzity v Brně, oddělení lékařské genetiky Fakultní nemocnice Brno
Gaillyova.Renata@fnbrno.cz

MUDr. Jana Haberlová, Ph.D.

2. LF Univerzity Karlovy, Klinika dětské neurologie FN Motol, neuromuskulární centrum
jana.haberlova@lfmotol.cuni.cz

Mgr. Helena Kočová, Ph.D.

Národní rada osob se zdravotním postižením, Česká asociace pro vzácná onemocnění (ČAVO)
h.kocova@nrzp.cz

Doc. MUDr. Pavel Kohout, Ph.D.

Metabolická JIP II. interní kliniky a Centrum výživy Fakultní Thomayerovy nemocnice, Praha
pavel.kohout@ftn.cz

MUDr. Petr Krawczyk

Lékařská fakulta Ostravské univerzity, PROTEOR CZ Ostrava
ostrava@proteorczech.cz

Mgr. Marcela Kryski

DMA Praha, Zdravotně sociální fakulta Jihočeské univerzity v Českých Budějovicích
kryski@cbox.cz

Prof. Mgr. PaedDr. Jan Michalík, Ph.D.

Ústav speciálně-pedagogických studií Pedagogické fakulty Univerzity Palackého v Olomouci, Společnost pro mukopolysacharidózu
jan.michalik@upol.cz

MUDr. Lenka Mrázová

Lékařská fakulta Masarykovy univerzity v Brně, Klinika dětské neurologie Fakultní nemocnice Brno
lenka.mrazova@fnbrno.cz

Mgr. Kateřina Neumannová, Ph.D.

Fakulta tělesné kultury Univerzity Palackého v Olomouci
katerina.neumannova@upol.cz

Mgr. Petra Nosková

Integrity life, z.s., Bratislava
noskova.petra@gmail.com

Doc. MUDr. Hana Ošlejšková, Ph.D.

Lékařská fakulta Masarykovy univerzity v Brně, Klinika dětské neurologie Fakultní nemocnice Brno
hoslej@fnbrno.cz

Doc. MUDr. Martin Repko, Ph.D.

Lékařská fakulta Masarykovy univerzity v Brně, Ortopedická klinika
Fakultní nemocnice Brno, Univerzitní centrum pro léčbu skolióz a
deformit páteře LF MU

Repko.Martin@fnbrno.cz

MUDr. Marie Svatošová

Ecce homo, o.s.

marie.svatosova@seznam.cz

MUC. Dominika Šabatová

Lékařská fakulta Masarykovy univerzity v Brně

DominikaŠabatova@seznam.cz

Mgr. Jakub Šesták

Dech života, o.s., KARIM Fakultní nemocnice Brno

info@dechzivota.cz

Obsah

Předmluva	19
Úvod	21
1 Helena Kočová	
Vymezení, dimenze a měření kvality života	25
1.1 Vymezení kvality života	25
1.2 Měření kvality života	27
1.2.1 Dokumenty o právech dítěte a zdravotně postižených	28
1.2.2 Úmluva na ochranu lidských práv a důstojnosti lidské bytosti v souvislosti s aplikací biologie a medicíny	29
1.2.3 Úmluva OSN o právech osob se zdravotním postižením	29
1.2.4 Zákon č. 198/2009 Sb., o rovném zacházení a právních prostředcích ochrany před diskriminací (tzv. antidiskriminační zákon)	30
1.3 Dítě s tělesným postižením	31
1.3.1 Vymezení tělesného postižení	31
1.3.2 Vliv postižení na vývoj a formování osobnosti jedince	32
1.3.3 Psychologická hlediska v péči o děti se zdravotním postižením	33
1.3.4 Techniky aktivního řešení	33
1.3.5 Únikové techniky	35
1.3.6 Zdraví sourozenci – jejich vliv a postavení v rodině s postiženým dítětem	36
Literatura	37
2 Helena Kočová, Lenka Mrázová	
Nervosvalové onemocnění spinální svalová atrofie	40
2.1 Stupně postižení spinální svalovou atrofií (I.–IV. typ)	44
2.1.1 Spinální svalová atrofie I. typu – akutní infantilní forma (Werdnigův-Hoffmannův syndrom)	44

2.1.2	Spinální svalová atrofie II. typu – přechodná pozdně infantilní forma (chronický typ Werdnigova-Hoffmannova syndromu)	45
2.1.3	Spinální svalová atrofie III. typu – juvenilní či časně adultní forma (Kugelbergův-Welanderové syndrom)	45
2.1.4	Spinální svalová atrofie IV. typu – vlastní adultní forma (Aranův-Duchenneův syndrom)	46
	Literatura	47
3	Renata Gaillyová	
	Genetické aspekty onemocnění	49
3.1	Lékařská genetika	49
3.2	Chromozomy, DNA, geny	49
3.3	Autosomálně recesivní dědičnost	50
3.4	Spinální svalová atrofie	54
3.5	Jiné spinální svalové atrofie	55
3.6	Genetické vyšetření pacienta	55
3.6.1	Genetická konzultace	56
3.6.2	Analýza DNA	56
3.6.3	Genetické vyšetření rodičů pacienta	58
3.6.4	Genetické vyšetření dalších příbuzných	58
3.6.5	Genetické vyšetření nepříbuzných partnerů	59
3.7	Prenatální diagnostika	59
3.8	Preimplantační genetická diagnostika	61
3.9	Terapie, prognóza	62
3.10	Závěrem, vzácná onemocnění	63
	Literatura	65
4	Lenka Mrázová, Dominika Šabatová, Hana Ošlejšková	
	Léčba pacientů se spinální svalovou atrofií	66
4.1	Léková terapie	66
4.2	Genová terapie	68
	Literatura	69
5	Jana Haberlová	
	Multioborová péče ve specializovaných centrech – aktuální situace v České republice	71
	Literatura	73

6	Kateřina Neumannov	
	Plicn funkce a mořnosti respiran fyzioterapie	
	u nemocnch se spinln svalovou atrofi	74
6.1	Techniky respiran fyzioterapie	76
6.2	Spolupracujc dt a dospl	77
6.3	Instrumentln techniky	79
6.4	Inhalan lba	82
6.5	Kateřina Neumannov, Jakub řestk	
	Neinvazivn ventilan podpora	82
6.6	CoughAssist	85
6.7	Mkk a mobilizan techniky	87
6.8	Jakub řestk	
	Invazivn ventilan podpora	89
	6.8.1 Program DUPV	90
	Literatura	94
7	Petra Noskov	
	Fyzikln terapie a lebn rehabilitace u spinln svalov atrofie	97
7.1	Dynamick neuromuskulrn stabilizace	99
	7.1.1 Principy konceptu	99
	7.1.2 Vyuřit konceptu u spinln svalov atrofie	100
7.2	Koncept Bobathovch	
	(<i>Neurodevelopmental Treatment</i>)	101
	7.2.1 Zkladn principy terapie	101
7.3	Vojtova metoda (reflexn lokomoce)	102
	7.3.1 Principy reflexn lokomoce	103
	7.3.2 Kontraindikace Vojtovy metody	104
	7.3.3 Vojtova metoda u pacient	
	se spinln svalovou atrofi	105
7.4	Proprioceptivn neuromuskulrn facilitace	106
	7.4.1 Principy metody	106
	7.4.2 Vyuřit metody u spinln svalov atrofie	108
7.5	Metodika senzomotorick stimulace	
	podle Jandy a Vvrov	108
	7.5.1 Podstata metodiky	109
	7.5.2 Zsady cvien	110
	7.5.3 Vyuřit metodiky u pacient	
	se spinln svalovou atrofi	111
7.6	Hydrokinezioterapie	111

7.6.1	Benefity hydrokinezioterapie112
7.6.2	Protektivní opatření114
7.6.3	Plavání pacientů s tělesným postižením114
7.6.4	Studie účinku hydrokinezioterapie u spinální svalové atrofie II. a III. typu115
7.6.5	Výuka plavání pacientů s tělesným postižením v České republice116
7.6.6	Kontraindikace hydrokinezioterapie116
7.7	Hipoterapie117
7.7.1	Účinky hipoterapie117
7.7.2	Hipoterapie u pacientů se spinální svalovou atrofií119
7.7.3	Kontraindikace119
7.8	Závěr120
	Literatura120
8	Marcela Kryski	
	Ergoterapie u dětí se spinální svalovou atrofií123
8.1	Rozvoj motoriky horních končetin123
8.2	Rozvoj sebeobslužných dovedností126
	Literatura129
9	Helena Kočová	
	Vhodné kompenzační pomůcky při onemocnění spinální svalovou atrofií130
9.1	Kompenzační pomůcka stander – vertikalizační zařízení131
9.2	Kvalitní sed, polohování135
9.2.1	Odlehčené mechanické vozíky137
9.2.2	Elektrické vozíky138
9.3	Jak vybrat vhodnou kompenzační pomůcku?139
9.4	Možnosti financování kompenzačních pomůcek140
	Literatura140
10	Petr Krawczyk	
	Ortopedická péče o pacienty se spinální svalovou atrofií142
10.1	Úvod142
10.2	Vyšetření pacienta142
10.3	Strategie ortopedické léčby u pacientů se spinální svalovou atrofií144

10.4	Strategie ortopedické léčby u pacientů chodících	145
10.5	Strategie ortopedické léčby u pacientů sedících	146
10.6	Strategie ortopedické léčby u pacientů nesedících	146
10.7	Ortopedicko-protetická péče	147
10.7.1	Zásady při aplikaci ortéz	148
10.7.2	Rozdělení ortéz	148
10.7.3	Funkční indikace ortéz	150
10.7.4	Kontraindikace ortéz	151
10.8	Ortézy horní končetiny	151
10.8.1	Popis funkce ortézy horní končetiny	152
10.8.2	Základní přehled ortéz horní končetiny	152
10.9	Ortézy dolní končetiny	155
10.9.1	Základní přehled ortéz dolní končetiny	155
10.10	Trupové ortézy	160
10.10.1	Základní přehled trupových ortéz	161
10.11	Ortotická péče u pacientů s neuromuskulárním postižením	162
10.12	Závěr	165
	Literatura	165

11 Martin Repko

	Progressivní neuromuskulární deformity páteře a jejich operační řešení	169
11.1	Úvod	169
11.2	Klinický obraz paralytických deformit páteře	170
11.2.1	Deformity páteře	170
11.2.2	Deformity pánve	170
11.2.3	Deformace hrudní a břišní dutiny	171
11.3	Vyšetření pacienta	171
11.4	Operační léčba	173
11.4.1	Historie operační léčby	174
11.4.2	Moderní operační postupy	175
11.4.3	Komplikace	177
11.4.4	Diskuze k operační léčbě	178
11.5	Závěr	178
11.6	Výhody operační léčby	179
11.7	Doporučení pro klinickou praxi	179
	Literatura	180

12	Pavel Kohout	
	Výživa u pacientů se spinální svalovou atrofií	.183
12.1	Úvod	.183
12.2	Základy správné výživy, vysvětlení pojmů	.183
12.3	Diagnostika stavu výživy u dětí se spinální svalovou atrofií	.187
12.4	Výživa u dětí se spinální svalovou atrofií – problémy, možnosti	.189
12.4.1	Dietní opatření	.189
12.4.2	<i>Sipping</i>	.190
12.4.3	Sondová enterální výživa	.190
12.5	Rizika nesprávné výživy u dětí se spinální svalovou atrofií a jejich řešení	.193
12.5.1	Polykací akt	.193
12.5.2	Aspirace a další dyspeptické obtíže	.193
12.5.3	Malnutrice	.194
12.5.4	Nadváha a obezita	.194
12.6	Závěr	.195
	Literatura	.195
13	Helena Kočová	
	Etické aspekty sociální práce s rodinou s postižením spinální svalovou atrofií	.197
13.1	Etika a alternativní medicína	.200
13.2	Etika a preimplantační a prenatální diagnostika u spinální svalové atrofie	.201
	Literatura	.202
14	Helena Kočová, Blanka Bartošová	
	Zdravotní postižení spinální svalovou atrofií v souvislostech inkluzivního vzdělávání	.204
14.1	<i>Impairment, disability, handicap</i> – restringovaná participace	.204
14.2	Integrace/inkluze	.205
14.3	Inkluzivní vzdělávání	.206
14.4	Výchova a vzdělávání dětí s postižením spinální svalovou atrofií	.207
14.4.1	Specifika posuzování speciálně vzdělávacích potřeb u spinální svalové atrofie	.207
14.4.2	Hybnost	.208

14.4.3	Dýchání210
14.4.4	Sociálně emoční aspekty210
14.5	Pojem asistent pedagoga215
14.5.1	Postavení asistenta pedagoga215
14.5.2	Funkce asistenta pedagoga218
14.5.3	Náplň práce asistenta pedagoga218
14.6	Podpůrná opatření220
14.7	Alternativní a augmentivní komunikace222
14.7.1	Komunikace – spojení s reálným světem223
14.7.2	Komunikační programy223
14.7.3	Ovládání počítače a komunikace pohledem224
14.7.4	Spínače a rozhraní224
14.7.5	Alternativy myši225
14.7.6	<i>MouthMouse</i> ®226
14.8	Výchovné postoje rodičů a jejich aktivní přístup k integraci/inkluzi227
	Literatura228
15	Helena Kočová	
	Sociální práce s rodinou se spinální svalovou atrofií231
15.1	Přístup orientovaný na klienta231
15.2	Sociálně ekologický model232
15.3	Projekt Podpora rodin s onemocněním spinální svalovou atrofií v ČR233
15.4	Poskytované sociální služby podle zákona o sociálních službách č. 108/2006 Sb.236
15.4.1	Základní a odborné sociální poradenství236
15.4.2	Raná péče (<i>Early Intervention</i>)236
	Literatura242
16	Helena Kočová, Marie Svatošová	
	Paliativní péče a doprovázení u pacientů se spinální svalovou atrofií244
16.1	Když zemře dítě...247
16.2	Když zemře sourozenec...248
16.3	Helena Kočová, Jakub Šesták Etické aspekty závažného rozhodnutí života s tracheostomií a paliativní péče249
	Literatura255

17	Helena Kočová, Olga Dvořáčková	
	Vnímání kvality života se spinální svalovou atrofií	.258
17.1	Metodika kvantitativního šetření	.258
17.1.1	PedsQL 3.0 – dotazník o kvalitě života dětí	.258
17.1.2	Identifikační údaje výzkumného souboru	.260
17.2	Výsledky dotazníkového šetření	.261
17.3	Případové studie	.268
17.3.1	Kazuistika: Šimon se SMA I. typu	.269
17.3.2	Kazuistika: Anička se SMA II. typu	.280
17.3.3	Kazuistika: Jirka se SMA III. typu	.287
17.4	Diskuze	.291
17.4.1	Kvantitativní část výzkumu	.292
17.4.2	Kvalitativní část výzkumu	.299
	Literatura	.304
18	Václav Farář, Helena Kočová	
	Životní příběhy dospělých se spinální svalovou atrofií různého typu	.314
18.1	Lubomír, 32 let, diagnóza SMA III. typu	.314
18.2	Petra, 40 let, diagnóza SMA III. typu	.316
18.3	Michal, 38 let, diagnóza SMA II. typu	.319
18.4	Závěr	.325
19	Helena Kočová, Jan Michalík	
	Kvalita života osob pečujících o člena rodiny se vzácným onemocněním	.327
19.1	Charakteristika pečující rodiny	.327
19.1.1	Faktor péče	.328
19.2	Vybrané faktory utvářející kvalitu života osob pečujících o dítě se spinální svalovou atrofií	.329
19.3	Charakteristika zkoumaného vzorku	.331
19.4	Obecné socio-psychické rozpoložení respondentů – změny v souvislosti s péčí	.332
19.5	Výskyt negativních psychických stavů u pečujících osob	.333
19.6	Názory respondentů v oblasti vnějších vztahů	.334
19.7	Manželská/partnerská situace	.336
19.8	Potřeba podpory	.336
	Literatura	.337

20 Závěr338
Seznam zkratk339
Medailonky autorů342
Rejstřík347
Souhrn351
Summary352

Předmluva

Vážení čtenáři,

dostává se vám do rukou dlouho připravovaná publikace, protože ***musel uzrát čas na její vydání***. Před 10 lety, kdy byla u naší dcery Anny diagnostikována spinální svalová (muskulární) atrofie (SMA) II. typu, jsem začala intenzivně hledat cesty, jak jít dál radostně a pravdivě žít s tímto závažným, nevléčitelným a progresivním onemocněním. V českém jazyce existovaly k tomuto onemocnění velmi krátké a útržkovité informace. Mnohá milá a neuvěřitelná setkání s ***vámi spoluautory***, ale také se ***zahraničními kolegy v USA, v Německu, Itálii a ve Velké Británii*** nám přinesla ***velké povzbuzení a naději***. Víru, že propojením jednotlivých oborů a sociální práce s rodinou s postiženým dítětem se podaří dobrá praxe. Také se ukázalo, že je možný ***kvalitní edukační proces v rámci reálné inkluze*** na všech stupních českého vzdělávání, včetně těch oblastí, u kterých by nikdo nepředpokládal, že to je vůbec reálné. ***Za mnohé vděčím vám všem, kteří jste v průběhu let bez nároku na odměnu přispěli nejen svým pozitivním přístupem a radou rodinám s dětmi se SMA v projektu Podpora dětí a rodin se SMA v Kolpingově rodině Smečno, ale také v nynější nově vznikající patientské organizaci. Vážím si všech vašich příspěvků v této publikaci, neboť bylo stěžejní podat nejen odborné a důležité informace o tomto progresivním a nevléčitelném onemocnění, ale pro povzbuzení ukázat také nádherné momenty ze života...***

*Děkuji všem za vaši důvěru.
Helena Kočová, vedoucí autorského kolektivu*

Úvod

Kniha se zaměřuje na problematiku závažného neuromuskulárního progresivního a dosud nevyléčitelného onemocnění **spinální svalové (muskulární) atrofie (SMA)** v souvislostech kvality života dětí, adolescentů a celých pečujících rodin.

Spinální svalová atrofie je onemocnění motoneuronu, tj. onemocnění neuronů, které odpovídají za vědomé pohyby svalů, jako např. běhání, pohyby hlavy a polykání. Výskyt nemoci v populaci je přibližně **1 novorozenec na 6000** narozených a asi **1 osoba ze 40** je jejím přenašečem. SMA postihuje všechny kosterní svaly, tzv. **proximální svaly** jsou často postiženy nejvíce. SMA představují klinicky heterogenní skupinu onemocnění, jejímž společným znakem je degenerace předních rohů míšních, často i motorických jader hlavových nervů. Tomu odpovídá i klinický obraz onemocnění, kde dominuje výrazná svalová hypotonie s hyporeflexií až areflexií končetin, svalová hypotrofie až atrofie s pozdějším vznikem deformit. Podle stupně a typu postižení je jedinec v určité fázi života odkázán na **mechanický či elektrický vozík**, v mnoha případech na **umělou plicní ventilaci a trvalou 24hodinovou pomoc druhé osoby**. Rodiny se s faktem závažného progresivního a nevyléčitelného onemocnění vyrovnávají různými způsoby. Tato kniha reflektuje mj. **vnímání kvality života samotných dětí, adolescentů a dospělých se SMA, jakož i pečujících osob**.

V medicínské části je dán prostor pro **odborný popis genetického onemocnění SMA**, představení **nejnovějších výsledků probíhajících výzkumů, genové terapie či aktuálního stavu centrové péče** v České republice. Dále pak výklad zahrnuje **fyzikální a dechovou terapii** a možnosti **pneumologické podpory i nutriční péče**. Důležitou součástí multioborové péče jsou **ortopedické možnosti léčby a operační řešení neuromuskulárních deformit páteře**. Uvádíme také nejdůležitější vhodné **kompensační pomůcky** při progresivním onemocnění SMA.

Zaměřujeme se rovněž na **etické problémy** spojené s nemocí, jako jsou např. **alternativní medicína, prenatalní a preimplantační diagnostika, etické přístupy k zavedení tracheostomie a doprovázení nemocných dětí i jejich pečujících osob paliativní péčí. Případové studie a životní příběhy několika dětí, adolescentů a dospělých se SMA dokazují, že i přes závažnost onemocnění je inkluzivní proces**

do majoritní společnosti možný a přináší benefity oběma zúčastněným stranám.

Nebylo jednoduché sledovat kvalitu života dětí s onemocněním spinální svalovou atrofií v České republice a zjistit, jak ji vnímají rodiče a děti. Jednak neexistoval validní nástroj pro měření kvality života dětí v českém prostředí, zároveň byla překážkou i nízká prevalence nemoci a neexistence center, která by pacienty zastřešovala. **Založením projektu Podpora rodin s onemocněním SMA** jsme získali cenné kontakty a **důvěru zapojených participantů**. Na základě **publikovaných výsledků amerických výzkumných týmů i osobního setkání s autory jsme došli k rozhodnutí přeložit do češtiny nově dostupný dotazník**, který hodnotí kvalitu života dětí a jejich rodičů. Jeho použití umožnilo porovnat naše výsledky s vnímáním kvality života dětí se SMA a jejich rodičů v USA.

Dotazníkem **PedsQL 3.0 (neuromuskulární modul)** jsme sledovali rozdíly ve vnímání kvality života samotných nemocných dětí a jejich rodičů/pečujících osob. Předmětem výzkumu byli děti a mladiství s onemocněním SMA I., II. a III. typu ve věku od 2 do 18 let. Výzkum byl proveden u dětí a mladistvých, kteří spolupracují v rámci rané péče a projektu Podpora rodin s onemocněním SMA v České republice při občanském sdružení Kolpingova rodina Smečno, a dále pak vedených u dětských neurologů specializovaných pracovišť (tzv. neuromuskulárních center) v Praze, Brně a Ostravě.

Ve druhé části studie jsme využili kvalitativní způsob výzkumu, jímž jsme sledovali **úspěšnost integrace v předškolním a školním věku vzhledem k omezením vyplývajícím z progresivního nervosvalového onemocnění spinální svalové atrofie**.

Ve třetí části studie bylo účelem přinést původní informace **o osobách pečujících o člena rodiny nemocného některým z tzv. vzácných onemocnění ve vybraných oblastech socio-psychické stability a interakce se společenským prostředím**.

Zvolili jsme kvantitativní metodologii šetření postavenou na výběru vysoce reprezentativního vzorku probandů, na dotazníkovém šetření a statistickém zpracování dat s tříděním prvního a druhého stupně a se stanovením statistické významnosti nasbíraných údajů. Bylo využito spolupráce s odbornými lékaři a představiteli patientských organizací sdružujících takto pečující osoby, což umožnilo oslovení respondentů při plném zachování anonymity a potřebného stupně ochrany osobních (citlivých) údajů respondentů a případně osob, o něž pečují.

Samotný nástroj měření byl tvořen víceúrovňovým anonymním dotazníkem zahrnujícím jak vlastní obsahové položky, tak položky kontaktní, funkcionálně psychologické, kontrolní, zpracované větší strukturovanou (uzavřenou) a částečně nestrukturovanou (otevřenou) formou.

V několika úrovních dotazník zjišťoval obecné socio-psychické rozpoložení respondentů, existenci negativních socio-psychických stavů respondentů, jejich názory v oblasti vnějších vztahů, partnerský a rodinný život, názory na potřebu míry podpory ve vybraných oblastech či souhrnné obecné názorové postoje v souvislosti s péčí. ***Dotazník obsahoval také obecné demografické a statistické údaje o respondentech a životě respondentů i pečujících rodin, které pomohly doplnit mozaiku života se SMA v souvislostech.***

Toto společné ***dílo kolektivu autorů*** přispívá k vytvoření podkladů pro organizaci multidisciplinárního týmu odborníků za účelem terapeutické intervence, kteří jsou schopni dítě a jeho rodinu po diagnostikování tímto závažným progresivním onemocněním ***doprovázet.***

Kéž je tato kniha uceleným informačním podkladem k doprovázení dětí, adolescentů a dospělých s onemocněním SMA po jejich často krátký, ale naplněný život.

1 Vymezení, dimenze a měření kvality života

Helena Kočová

1.1 Vymezení kvality života

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

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

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

Podle Světové zdravotnické organizace (WHO) je kvalita života to, jak člověk vnímá své postavení v životě v kontextu, ve kterém žije, a ve vztahu ke svým cílům, očekáváním, životnímu stylu a zájmům (Mühlpachr, 2005). WHO (2016) definuje kvalitu života jako „*jedincovu percepci jeho pozice v životě v kontextu své kultury a hodnotového systému a ve vztahu k jeho cílům, očekáváním, normám a obavám*“. Jedná se o velice široký koncept, multifaktoriálně ovlivněný jedincovým fyzickým zdravím, psychickým stavem, osobním vyznáním, sociálními vztahy a vztahem ke klíčovým oblastem jeho životního prostředí.

Křivohlavý cituje definici od autorů Bergsma a Engel, kteří nastínilí rozsah pojmu kvalita života takto: „Kvalita je soud (chápáno v logickém smyslu slova), jde o subjektivní soud (úsuděk). Ten je výsledkem porovnání a zvažování více hodnot. Kvalita sama je hodnotou, je zážitkovým (experienciálním) vztahem, reflexí (výsledkem zamýšlení) nad vlastní existencí. Je nesourodým srovnáním a motivací (hybnou silou) žítí“ (Křivohlavý, 2002, s. 86).

Ve zdravotnictví, které vztahuje kvalitu života ke zdraví a nemoci, se počet praktických aplikací neustále zvyšuje. S kategorií kvality života se pracuje v dlouhodobých výzkumech přežívání pacientů, v klinických výzkumech ověřujících nové léčebné postupy a nové léky, ale také při standardní léčbě chronických a velmi vážných onemocnění. Velmi naléhavě pak tato kategorie vystupuje do popředí v případech, kdy kurativní léčba už u nemocných dětí a mladistvých nezabírá a blíží se konec jejich života, je třeba velmi citlivě pečovat o umírající a zvažovat jejich kvalitu života, doprovázet je paliativní péčí (Bradly, Varni, Hinds, 2003).

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

1.2 Měření kvality života

Kvalitu života lze v zásadě hodnotit na základě objektivních a subjektivních přístupů, přičemž nejpodstatnějším je subjektivní hodnocení nemocného, jak sám vnímá vlastní zdravotní situaci, včetně schopnosti svého sebeuplatnění v pracovním, rodinném i sociálním prostředí. K hodnocení kvality života jsou používány dotazníky kvantifikující dopad nemoci na běžný život pacienta formalizovaným a standardizovaným postupem.

V praxi je vytvořena celá řada dotazníků ke zjišťování kvality života, přičemž jejich psychometrická výpovědní hodnota a spolehlivost byly testovány podle současných standardů „měření zdraví“ (Mareš, 2006).

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

Základem definice u Lindströma a Köhlera (1991) je zabývat se **celkovým bytím** (souhrnná existence) jedince nebo skupiny, které zahrnuje řadu pozitivních aspektů zdraví. Zajímavým přístupem se zabývají Varni et al. (2003), pro něž je velmi důležité **fungování** – jedná se o **fungování somatické, emoční a sociální**, jakož i plnění určité role. Obsahuje tzv. multidimenzionální konstrukt, který tyto tři hlavní oblasti slučuje. Fungování a jeho subjektivní hodnocení u Grahama, Stevenzona a Flynnna (1997) bývá obvykle definováno jako **jedincovo subjektivní hodnocení kvality fungování a s ním spojená spokojenost anebo distres**.

Dalším zajímavým přístupem vztaženým k hodnocení kvality života je u autorů Strandové a Russella (1997) **objektivní i subjektivní hodnocení vlivu nemoci**.

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

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

1.2.1 Dokumenty o právech dítěte a zdravotně postižených

Deklarace práv dítěte

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

Úmluva o právech dítěte

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

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

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

Naplňování práv dítěte je právním závazkem, který může být pro mnohé smluvní státy dlouhodobým procesem. Je však také procesem, jenž volá po aktivním zapojení společenství, rodin, nevládních neziskových organizací a samotných dětí při uvádění obecných právních ustanovení úmluvy do života všech dětí. Ve výzvě se uvádí, že „*v tomto*

procesu mají průmyslové země – v rámci mezinárodní spolupráce – odpovědnost nastavit podmínky, ve kterých se děti mohou plně těšit ze svých práv. Opravdovou výzvou je zajistit, aby duch úmluvy a jejich ustanovení byl protkán politikou a ústavami všech národů, zajišťujících dětem první všeobecnou listinu práv dítěte v dějinách“ (David, 1999).

Dunovský (2002) uvádí, že „Úmluva o právech dítěte reaguje na poznání vývoje dítěte, jeho potřeb a požadavků ve snaze být všem dětem s ohledem na jejich geografickou polohu, situaci jejich národů, jejich ekonomické, kulturní, náboženské, politické a vlastně obecně lidské podmínky **jednotnou či sjednocující normou společenského a právního zajištění** jejich nejlepšího zájmu a prospěchu. Světová deklarace dítěte je tak výzvou a návodem, jak dát všem dětem světa tato stejná práva a stejné šance, ať už žijí kdekoliv“.

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

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

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

Nezbytný souhlas podle článku 5 byl dán výslovně, konkrétně, a je zdokumentován. Takový souhlas lze kdykoli svobodně odvolat.

1.2.3 Úmluva OSN o právech osob se zdravotním postižením

Dalším velmi významným krokem v integračním procesu bylo 6. 12. 2006 podepsání **Úmluvy OSN o právech osob se zdravotním postižením**, kde je zdůrazněno, „že problematika **zdravotního postižení je vyvíjející se proces** a že zdravotní postižení vzniká interakcí mezi osobami se zdra-

votním postižením a **bariérami v přístupu** a životním prostředí, které brání jejich plné a efektivní účasti ve společnosti rovnocenně s ostatními“.

Dne 12. 2. 2010 byla ve **Sbírce mezinárodních smluv pod číslem 10/2010** vyhlášena **Úmluva o právech osob se zdravotním postižením**. Úmluva chrání osoby se zdravotním postižením před všemi druhy diskriminace a pokrývá občanská, politická, ekonomická, sociální a kulturní práva. Zavazuje smluvní strany nejen k přijetí zákonů a nařízení dodržujících tento princip, ale také k zajištění toho, aby v praktickém životě docházelo k lepší integraci/inkluzi zdravotně postižených lidí do společnosti.

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

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

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

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