

Pompeho choroba – aktuální stav v České republice

Informovanost odborné populace o neuromuskulárních chorobách

Marta Žufánková

Bakalářská práce
2014



Univerzita Tomáše Bati ve Zlíně
Fakulta humanitních studií

Univerzita Tomáše Bati ve Zlíně

Fakulta humanitních studií

Ústav zdravotnických věd

akademický rok: 2013/2014

ZADÁNÍ BAKALÁŘSKÉ PRÁCE

(PROJEKTU, UMĚLECKÉHO DÍLA, UMĚLECKÉHO VÝKONU)

Jméno a příjmení: **Marta Žufánková**

Osobní číslo: **H11622**

Studijní program: **B5341 Ošetrovatelství**

Studijní obor: **Všeobecná sestra**

Forma studia: **kombinovaná**

Téma práce: **Pompeho choroba – aktuální stav v České republice.
Informovanost odborné populace o
neuromuskulárních chorobách**

Zásady pro vypracování:

Studium odborné literatury.

Vymezení pojmů, začlenění Pompeho choroby mezi metabolické myopatie.

Zpracování patofyziologie, diagnostiky, léčby Pompeho choroby.

Zpracování přehledu aktuální situace u pacientů s Pompeho chorobou v České republice.

Příprava metodiky průzkumné části.

Realizace průzkumu pomocí dotazníkového šetření.

Zpracování, vyhodnocení a interpretace získaných dat.

Prezentace výsledků šetření.

Rozsah bakalářské práce:

Rozsah příloh:

Forma zpracování bakalářské práce: **tištěná/elektronická**

Seznam odborné literatury:

BEDNAŘÍK, Josef a kol. Klinická neurologie. Část speciální II. Vyd. 1. Praha: Triton, 2010. ISBN 978-80-7387-389-9.

CUPLER, Edward J, a kol. Doporučení konsensus léčby pro pozdní formu Pompeho nemoci. Svaly a nervy. 2012, roč. 45, no.3. ISSN 0148-639X.

FERNANDES, John, Jean Marie SAUDUBRAY a John H. WALTER. Diagnostika a léčba dědičných metabolických poruch vyd. Praha: Triton, 2008. ISBN 978-80-7387-096-6.

HOFFMANN, Georg Friedrich et al. Dědičné metabolické poruchy. Vyd. 1. české. Praha: Grada, 2006. ISBN 80-247-0831-0.

VOHÁŇKA, Stanislav. Pompeho choroba. Medicína po promoci, 2011, roč. 12, č. 5, s.á80-84. ISSN 1212 -9445.

Vedoucí bakalářské práce: **MUDr. Olesja Parmová**

Datum zadání bakalářské práce: **15. ledna 2014**

Termín odevzdání bakalářské práce: **23. května 2014**

Ve Zlíně dne 15. ledna 2014


doc. Ing. Anežka Lengálová, Ph.D.
děkanka




Mgr. Zlatica Dorková, Ph.D.
ředitelka ústavu

PROHLÁŠENÍ AUTORA BAKALÁŘSKÉ PRÁCE

Beru na vědomí, že

- odevzdáním bakalářské práce souhlasím se zveřejněním své práce podle zákona č. 111/1998 Sb. o vysokých školách a o změně a doplnění dalších zákonů (zákon o vysokých školách), ve znění pozdějších právních předpisů, bez ohledu na výsledek obhajoby ¹⁾;
- beru na vědomí, že bakalářská práce bude uložena v elektronické podobě v univerzitním informačním systému dostupná k nahlédnutí;
- na moji bakalářskou práci se plně vztahuje zákon č. 121/2000 Sb. o právu autorském, o právech souvisejících s právem autorským a o změně některých zákonů (autorský zákon) ve znění pozdějších právních předpisů, zejm. § 35 odst. 3 ²⁾;
- podle § 60 ³⁾ odst. 1 autorského zákona má UTB ve Zlíně právo na uzavření licenční smlouvy o užití školního díla v rozsahu § 12 odst. 4 autorského zákona;
- podle § 60 ³⁾ odst. 2 a 3 mohu užít své dílo – bakalářskou práci - nebo poskytnout licenci k jejímu využití jen s předchozím písemným souhlasem Univerzity Tomáše Bati ve Zlíně, která je oprávněna v takovém případě ode mne požadovat přiměřený příspěvek na úhradu nákladů, které byly Univerzitou Tomáše Bati ve Zlíně na vytvoření díla vynaloženy (až do jejich skutečné výše);
- pokud bylo k vypracování bakalářské práce využito softwaru poskytnutého Univerzitou Tomáše Bati ve Zlíně nebo jinými subjekty pouze ke studijním a výzkumným účelům (tj. k nekomerčnímu využití), nelze výsledky bakalářské práce využít ke komerčním účelům.

Prohlašuji, že

- elektronická a tištěná verze bakalářské práce jsou totožné;
- na bakalářské práci jsem pracoval samostatně a použitou literaturu jsem citoval. V případě publikace výsledků budu uveden jako spoluautor.

Ve Zlíně 14. 2. 2014

.....
Hájek

1) zákon č. 111/1998 Sb. o vysokých školách a o změně a doplnění dalších zákonů (zákon o vysokých školách), ve znění pozdějších právních předpisů, § 47b Zveřejňování závěrečných prací:

(1) Vysoká škola nevdělečně zveřejňuje disertační, diplomové, bakalářské a rigorózní práce, u kterých proběhla obhajoba, včetně posudků oponentů a výsledku obhajoby prostřednictvím databáze kvalifikačních prací, kterou spravuje. Způsob zveřejnění stanoví vnitřní předpis vysoké školy.

(2) Disertační, diplomové, bakalářské a rigorózní práce odevzdané uchazečem k obhajobě musí být též nejméně pět pracovních dnů před konáním obhajoby zveřejněny k nahlázení veřejnosti v místě určeném vnitřním předpisem vysoké školy nebo není-li tak určeno, v místě pracoviště vysoké školy, kde se má konat obhajoba práce. Každý si může ze zveřejněné práce pořizovat na své náklady výpisy, opisy nebo rozmnoženiny.

(3) Platí, že odevzdáním práce autor souhlasí se zveřejněním své práce podle tohoto zákona, bez ohledu na výsledek obhajoby.

2) zákon č. 121/2000 Sb. o právu autorském, o právech souvisejících s právem autorským a o změně některých zákonů (autorský zákon) ve znění pozdějších právních předpisů, § 35 odst. 3:

(3) Do práva autorského také nezasahuje škola nebo školské či vzdělávací zařízení, užije-li nikoli za účelem přímého nebo nepřímého hospodářského nebo obchodního prospěchu k výuce nebo k vlastní potřebě dílo vytvořené žákem nebo studentem ke splnění školních nebo studijních povinností vyplývajících z jeho právního vztahu ke škole nebo školskému či vzdělávacímu zařízení (školní dílo).

3) zákon č. 121/2000 Sb. o právu autorském, o právech souvisejících s právem autorským a o změně některých zákonů (autorský zákon) ve znění pozdějších právních předpisů, § 60 Školní dílo:

(1) Škola nebo školské či vzdělávací zařízení mají za obvyklých podmínek právo na uzavření licenční smlouvy o užití školního díla (§ 35 odst.

3). Odpírá-li autor takového díla udělit svolení bez vážného důvodu, mohou se tyto osoby domáhat nahrazení chybějícího projevu jeho vůle u soudu. Ustanovení § 35 odst. 3 zůstává nedotčeno.

(2) Není-li sjednáno jinak, může autor školního díla své dílo užít či poskytnout jinému licenci, není-li to v rozporu s oprávněnými zájmy školy nebo školského či vzdělávacího zařízení.

(3) Škola nebo školské či vzdělávací zařízení jsou oprávněny požadovat, aby jim autor školního díla z výdělku jím dosaženého v souvislosti s užitím díla či poskytnutím licence podle odstavce 2 přiměřeně přispěl na úhradu nákladů, které na vytvoření díla vynaložily, a to podle okolností až do jejich skutečné výše; přitom se přihlíží k výši výdělku dosaženého školou nebo školským či vzdělávacím zařízením z užití školního díla podle odstavce 1.

ABSTRAKT

Tato bakalářská práce je zaměřena na Pompeho chorobu. Práce je rozdělena na část teoretickou a část praktickou.

Teoretická část se zabývá definicí Pompeho choroby, příčinou, klinickými projevy, diagnostikou, léčbou a prognózou nemoci. V teoretické části je uveden aktuální stav výskytu Pompeho choroby v České republice a výsledky projektu screeningového vyšetření nemoci.

Praktická část práce je zaměřena na zjištění informovanosti odborné veřejnosti o svalových chorobách pomocí dotazníkového šetření.

Klíčová slova: Pompeho choroba, metabolická onemocnění, alfa-glukosidáza, suchá kapka krve, enzymatická substituční terapie, Myozyme

ABSTRACT

This bachelor's thesis is focused on Pompe disease. The thesis is divided into a theoretical part and a practical part.

The theoretical part deals with the definition of Pompe disease, the cause of the clinical manifestations, diagnosis, treatment and prognosis of the disease. The theoretical part states the current status of Pompe disease incidence in the Czech Republic and the project results of screening examinations of the disease.

The practical part of the thesis focuses on finding out the degree of medical professionals' awareness on muscle diseases using a questionnaire survey.

Keywords: Pompe disease, a metabolic myopathy, alpha-glucosidase, dry blood spot, enzyme replacement therapy, Myozyme

Děkuji všem lékařům, kteří se zúčastnili dotazníkového šetření.

Děkuji celé mé rodině za podporu během studia.

Prohlašuji, že odevzdaná verze bakalářské/diplomové práce a verze elektronická nahraná do IS/STAG jsou totožné.

OBSAH

ÚVOD.....	8
I TEORETICKÁ ČÁST	12
1 POMPEHO CHOROBA.....	13
1.1 ETIOLOGIE A ETIOPATOGENEZE	15
1.2 KLINICKÉ PROJEVY.....	15
1.3 DIAGNOSTIKA	19
1.4 LÉČBA	22
1.5 PROGNÓZA	24
2 AKTUÁLNÍ SITUACE POMPEHO NEMOCI V ČESKÉ REPUBLICE	25
II PRAKTICKÁ ČÁST.....	27
3 CÍLE PRÁCE	28
3.1 METODIKA PRÁCE	28
3.1.1 Charakteristika zkoumaného vzorku.....	28
3.1.2 Metody práce.....	29
3.1.3 Charakteristika položek.....	29
3.1.4 Organizace šetření	29
3.1.5 Zpracování získaných dat.....	29
4 VÝSLEDKY VÝZKUMNÉHO ŠETŘENÍ.....	30
4.1 INTERPRETACE VÝSLEDKŮ ŠETŘENÍ.....	30
DISKUSE.....	49
ZÁVĚR	51
SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY	52
SEZNAM POUŽITÝCH SYMBOLŮ A ZKRATEK.....	55
SEZNAM OBRÁZKŮ	56
SEZNAM TABULEK	57
SEZNAM GRAFŮ	58
SEZNAM PŘÍLOH.....	59

ÚVOD

„Lékaři předepisují léky, o nichž toho málo vědí – proti nemocím, o nichž vědí ještě méně – lidem, o jejichž stavu nevědí vůbec nic.“

Voltaire (1694–1778)

Během své dlouholeté praxe zdravotní sestry na neurologickém oddělení, odděleních intenzivní péče a anesteziologicko-resuscitačním oddělení (ARO) Uherskohradišťské nemocnice, a. s. (UHN) se často setkávám s pacienty, kterým byla stanovena vážná neurologická diagnóza. Ne vždy je příčina známa. Existuje celá řada onemocnění, jejichž diagnostice, následné léčbě a péči o pacienta není věnována dostatečná pozornost z důvodu neznalosti dané choroby pro její sporadický výskyt v populaci. Choroby, které se vyskytují v populaci s prevalencí 1 : 2000, označujeme jako vzácná onemocnění (VO). Většinou jde o závažná, chronická a často invalidizující onemocnění. Jedná se maximálně o stovky, často však spíše desítky, někdy i jednotky pacientů v rámci jednotlivých chorob. Nedostatky v oblasti VO zahrnují především malou informovanost laické i odborné veřejnosti, a tím pozdní či nesprávnou diagnostiku onemocnění. V neposlední řadě se pacienti potýkají s problémy v oblasti sociální a právní sféry v důsledku neznalosti posudkových lékařů a sociálních pracovníků. Mezi tato vzácná onemocnění řadíme i Pompeho nemoc (PN). Tuto chorobu jako první na světě popsal nizozemský patolog Joannes Cassianus Pompe již v roce 1932 a podle něj nese i své jméno. Na celém světě touto chorobou trpí pouze 5–10 tis. pacientů, v České republice se jedná o jednotky pacientů. Motivací k výběru tématu této bakalářské práce pro mě byla osobní zkušenost. S PN jsem se poprvé setkala v roce 2010 u pacienta, který byl přeložen z plicního oddělení v Uherskohradišťské nemocnici na anesteziologicko-resuscitační oddělení pro akutní respirační selhání, jehož příčina nebyla zcela jasná. Teprve po podrobném neurologickém vyšetření a odběrech biologického materiálu byla pacientovi stanovena diagnóza Pompeho choroby. V současné době pečuji o dva pacienty s PN.

Jelikož je PN vzácné onemocnění, zjištění povědomí o této nemoci v odborné veřejnosti by bylo dosti problematické. Proto jsem si cílem mé bakalářské práce určila zjistit obecně povědomí o svalových chorobách u praktických lékařů pro dospělé a praktických lékařů pro děti a dorost. Toto budu zjišťovat ve čtyřech krajích České republiky. Dalším cílem je porovnání informovanosti odborné populace mezi kraji, kde se nachází neuromuskulární

centrum, a kraji, kde tato centra chybí. Předpokladem je větší informovanost lékařů v krajích, kde se tato centra nacházejí.

I. TEORETICKÁ ČÁST

1 POMPEHO CHOROBA

Pompeho choroba se řadí mezi metabolické myopatie. Metabolické myopatie jsou vzácné svalové poruchy způsobené hereditárně podmíněným defektem jednoho z enzymů podílejících se na metabolismu svalové tkáně. Je možné je rozdělit na poruchy metabolismu glycidů (glykogenózy), lipidů (poruchy oxidace mastných kyselin) a purinů. Jednotlivé skupiny metabolických myopatií jsou shrnuty v přehledu nejčastějších poruch glycidů a v přehledu nejvýznamnějších enzymatických deficitů transportu a β -oxidace mastných kyselin v tabulce 1 a v tabulce 2 (Tab. 1; Tab. 2; Bednařík, Ambler a Růžička, 2010, s. 1039).

Tabulka 1. Přehled nejčastějších poruch glycidů

Numerické označení	Slovní označení	Defektní enzym či protein	Chromozomální lokus	Dědičnost
II	Deficit kyselé maltázy (AM) Pompeho choroba	Kyselá maltáza (kyselá α 1-4 a 1-6-glukosidáza)	17q23	AR
II b	X – vázaná vakuolární kardiomyopatie a myopatie	Lysosomální membránový glykoprotein („lysosome-associated membrane protein“ – LAMP-2)	Xq24	XR
III a, b	Deficit odvětovacího enzymu „debrancheru“ – DBR	Amylo-1-6-glukosidáza; oligo- 1, 4- 1, 4- glukaonotrasferáza	1p21	AR
V	Deficit svalové fosforylázy (MP) McArdleova choroba	Svalová fosforyláza	11q13	AR
VII	Deficit svalové fosfofruktokinázy(PFK) – Tauriho choroba	Svalová fosfofruktokináza	1cen-q32	AR
II	IF: generalizovaná hypotonie a slabost JF: slabost (pletencové, respirační svaly) AF: slabost (pletencové, respirační a trupové svalstvo)	Hypertrofie svalů včetně makroglosiie hypertrofie lýtek únavnost	Kardiomegalie, hepatomegalie, mírná hepatomegalie aneuryzmata mozkových cév, zejména a. basilaris	
III	Slabost	Únavnost, krampy	Hepatopatie, kardiomyopatie	
V	Krampy, myoglobinurie, únavnost	Trvalá slabost, fatální infantilní slabost	-	
VII	Krampy + myoglobinurie, únavnost	Trvalá slabost, fatální infantilní slabost	Hemolytická anemie, dna	

IF – infantilní forma, JF – juvenilní forma, AF – adultní forma, AR – autozomálně recesivní, XR –

gonozomálně recesivní

[Zdroj: Bednařík, Ambler a Růžička, 2010, s. 1039]

Tabulka 2. Přehled nejvýznamnějších enzymatických deficitů transportu a β -oxidace mastných kyselin

Enzymový deficit	Zkratka	Postižení tkáně
Deficit karnitin palmitoyl transferázy II – adultní forma	CPT II	M, Mg, (K)
Deficit karnitin palmitoyl transferázy II – infantilní forma	CPT II	J, K, B, (M)
Deficit acyl-CoA dehydrogenázy se středním řetězcem (medium-chain acyl-CoA dehydrogenase)	MCAD	N, R
Deficit β -hydroxy- β -metylglutaryl-CoA lyázy	HMG-CoA lyáza	B, P

M – myopatie, Mg – myoglobinurie, K – kardiomyopatie, J – jaterní postižení, B – mozkové postižení, P – pankreatitida, N – neuropatie, R – retinopatie [Zdroj: Bednařík, Ambler a Růžička, 2010, s. 1039]

U poruch metabolismu glycidů se vyskytuje dynamická intolerance svalové zátěže provázená únavností, myalgiemi a krampy. Tyto symptomy jsou závislé na energetických nárocích během cvičení. Krampy jsou vyvolány typem zátěže, při kterém se uplatňuje anaerobní glykolýza. Jedná se o intenzivní izometrické cvičení (zápas, posilovací stroje, roztlačování auta) nebo maximální dynamickou zátěž (sprinty). Při těchto aktivitách je sval zkrácený, tvrdý, bolestivý, není schopen uvolnění po dobu několika minut až hodin. Extrémním projevem svalového postižení je rabdomyolýza s následnou myoglobinurií a závažným poškozením ledvin (Hoffmann, 2006, s. 248).

Předpokládanými mechanismy poškození svalové tkáně jsou opakované epizody rabdomyolýzy, porušený proteinový metabolismus v důsledku katabolismu aminokyselin jako alternativního zdroje energie a zhoršení kontraktilní funkce svalu z důvodu akumulace glykogenu. Z mimosvalových symptomů poruch metabolismu glycidů se může vyskytnout kardiomyopatie, hepatopatie, hemolytická anemie či kožní exantém.

Poruchy metabolismu lipidů se manifestují postižením tkání závislých na oxidaci mastných kyselin. Mezi postižené orgány patří kosterní svaly, nervový systém, srdce a játra. Volné mastné kyseliny uvolňované během hladovění či další zátěže nemohou být vzhledem k bloku oxidace metabolizovány, jsou ukládány v cytoplazmě a mohou vést k postižení svalové tkáně, hypertrofické nebo dilatační kardiomyopatii, jaterní steatóze. Svalová tkáň je postižena opakovanými epizodami rabdomyolýzy s myoglobinurií. Postižení svalů se projevuje myalgiemi, intolerancí fyzické zátěže, hypotonií, vzácně trvalou svalovou slabostí. K typickým laboratorním nálezům u poruch metabolismu lipidů patří zvýšená hladina volných mastných kyselin v séru. Hypoketotická hypoglykémie odráží zrychlené

využití glukózy při nemožnosti metabolizovat mastné kyseliny a vytvářet ketony v játrech. Enzymatické studie jsou zaměřeny na detekci deficitu specifického enzymu v kulturách kožních fibroblastů či v bioptických vzorcích svalů. Molekulární studie umožňují detekci specifického enzymu i specifických mutací genů kódujících příslušný enzym. Všechny známé poruchy oxidace mastných kyselin mají autozomálně recesivní typ dědičnosti (Bednařík, Ambler a Růžička, 2010, s. 1038–1041).

1.1 Etiologie a etiopatogeneze

Pompeho choroba je vzácné onemocnění, které patří do skupiny glykogenóz. Glykogenózy jsou způsobeny defekty enzymů, které katalyzují přeměnu glykogenu na jednoduché monosacharidy. Glykogen je lineární a bohatě větvený polymer (dendrimer) složený z molekul α -D glukózy. Je to základní zásobní polysacharid živočichů (Elleder, 2010, s. 1). Pompeho choroba, označovaná jako glykogenóza typu II, je způsobena defektem enzymu kyselá alfa-glukosidázy (GAA), který je zodpovědný za štěpení glykogenu (vazby alfa – 1,4). Příčinou PN je mutace v genu pro kyselou GAA na dlouhém raménku 17. chromozomu (17q25.2 – 25.3). V současné době je identifikovaných více než 200 mutací v tomto genu. Vzhledem k takovému množství možných mutací je onemocnění značně klinicky heterogenní (Slouková, Ošlejšková, Vohánka a Ješina, 2009, s. 156).

Nedostatek enzymu vede k hromadění glykogenu v lysozomech všech tkání, ale především v příčně pruhovaném svalstvu v myokardu, v hladké svalovině krevních cév a trávicího traktu, v játrech a v ledvinách. V periferním nervovém systému se glykogen hromadí v Schwanových buňkách a v parasympatických myenterických plexech. V centrálním nervovém systému je glykogen zjištěl v spinálních gangliích, v předních rožích míšních, v motorických jádrech mozku a v glii. Hromadění glykogenu v buňkách periferního a centrálního nervového systému nezpůsobuje klinické projevy PN (Špalek, 2009, s. 44).

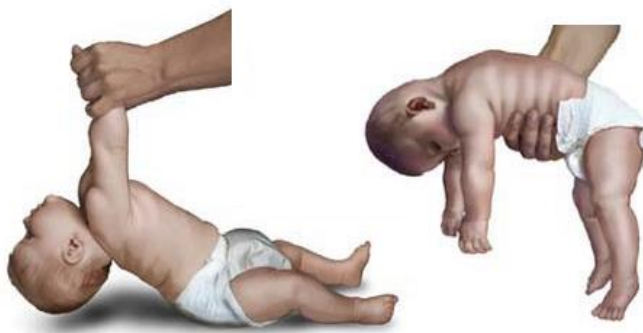
Předpokládá se, že akumulace glykogenu vyvolává procesy autofázie, nejvíce v II. typu svalových vláken. Zvýšení počtu lysozomů a autofagozomů může způsobovat svalovou slabost mechanickým porušením kontraktibilního aparátu svalových vláken.

1.2 Klinické projevy

Klasifikace PN není jednotná, jednotlivé formy nejsou ostře ohraničeny a ve svých klinických příznacích se překrývají. Variabilita příznaků vyplývá i ze stupně reziduální

katalytické aktivity GAA. Podle věku v době manifestace, charakteru klinických projevů choroby a průběhu onemocnění se rozlišují dva základní typy onemocnění: infantilní forma, kterou někteří autoři rozlišují na formu klasickou a neklasickou, a pozdní forma, která zahrnuje juvenilní a adultní formu (Stará, 2012, s. 193).

Infantilní forma je nejzávažnějším typem PN. Projevuje se v časném kojeneckém věku od narození do 12 měsíců života. Mezi dominantní příznaky infantilní formy PN patří generalizovaná svalová slabost, hypotonie a tzv. floppy baby syndrom (obr. 1, *Understanding Williams Syndrome, 2011*), kdy dítě neudrží hlavičku v poloze na zádech, typické je roztažení dolních končetin.



Obrázek 1. *Floppy baby syndrom*

[Zdroj: *Understanding Williams Syndrome, 2011*]

Kojenci neprospívají z důvodů poruchy výživy při makroglossii a únavy během krmení. Obličejové rysy jsou změněny a zahrnují; otevřená ústa, široce otevřené oči, špatný svalový tonus v obličejové části a zarudnutí nosu při dýchacích potížích (obr. 2, Gelder et al., 2012, s. 505–511). Kardiorespirační postižení vede ke zvýšení dechové frekvence. V souvislosti se zvýšenou dechovou frekvencí, oslabením respiračního svalstva a zapojením auxiliárního dýchacího svalstva se vyskytuje enormní náchylnost k infekcím dýchacích cest a spánkové apnoei. (Slouková, Ošlejšková, Vohánka a Ješina, 2009, s. 156).

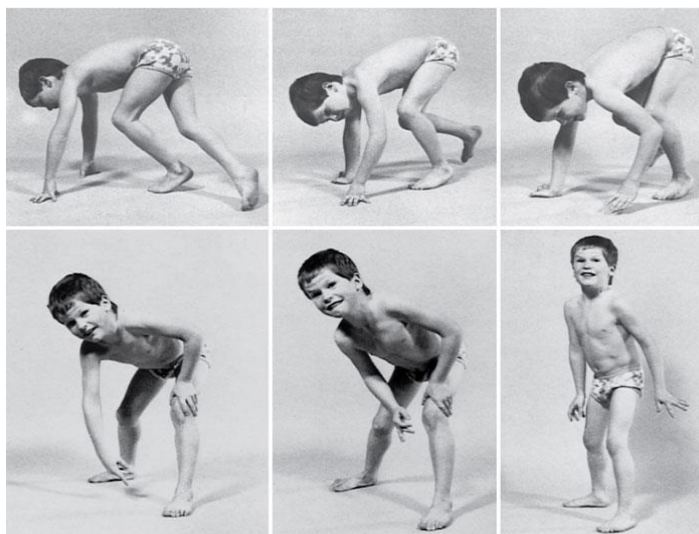


Obrázek 2. Vývoj svalové slabosti v obličeji u čtyř pacientů s klasickou infantilní PN

[Zdroj: Gelder et al., 2012, s. 505–511]

Dalším významným příznakem PN je kardiomegalie a hepatomegalie. Medián věku úmrtí v důsledku kardiorespiračního selhání je 8,7 měsíce. Nad jeden rok se dožívá asi 15–20 % kojenců, u kterých se klinické příznaky manifestují nejdřív v šesti měsících života (Špalek, 2009, s. 44). Pozdní varianty onemocnění, která se vyskytují v dětství a dospělosti, mají pomalu progredující charakter. Progrese onemocnění není vázána na věkové skupiny, ale na typ mutace v genu pro GAA, a s tím spojenou reziduální aktivitu enzymu (Slouková, Ošlejšková, Vohánka a Ješina, 2009, s. 157).

Hlavním projevem je svalová slabost. S progresí choroby nastupuje oslabení především z oblasti svalů pánevního pletence, které pacienty limituje v pohybu (Špalek, 2009, s. 45). Postupně dochází k omezení motorických schopností, kdy se pacient hůře zvedá ze dřepu, ze sedu nebo z polohy vleže, vážne chůze do schodů a je postižena i sebeobsluha. Z pánevních svalů jsou nejvíce postiženy svaly gluteální a adduktory stehna. Při vztyku ze dřepu vidíme tzv. Gowersovo znamení – šplhání (Obr. 3, *Pediatric care online*, 2013), kdy si pacient pomáhá oporou rukou o dolní končetiny (Malinová, 2010, s. 333).



Obrázek 3 Gowersovo znamení [Zdroj: Pediatric care online, 2013]

Objevují se abnormální stereotypy chůze, časté pády. Výsledkem slabosti svalů pánevního pletence je často kompenzační kolébavá „kachní“ chůze a bederní hyperlordóza. Distální svaly dolních končetin jsou méně postiženy. Svaly, k jejichž postižení nedochází, jsou musculus iliopsoas a ischiokrurární svaly. Svaly horních končetin jsou taktéž více postiženy v proximální distribuci než v distální. Známé jsou však případy adultní formy PN s postižením proximálního svalstva horních končetin a distálního svalstva dolních končetin ve skapuloperoneální distribuci (Špalek, 2009, s. 45). Výrazně jsou postiženy všechny fixátory lopatky – m. trapezius inferior, mm. rhomboidei, m. subscapularis. Nápadným příznakem bývají scapulae alatae (Obr. 4, Physiopedia, 2009) (Malinová, 2010, s. 333).



Obrázek 4. Scapulae alatae [Zdroj: Physiopedia, 2009]

Často a výrazně jsou postiženy i vzpřimovače trupu a břišní svalstvo. Následkem oslabení dýchacích svalů může být tělesná aktivita provázána namáhavou dušností. Ve spánku se mnohokrát vyskytují apnoické pauzy, které narušují saturaci centrálního nervového

systemu (CNS) kyslíkem a pacienti poté trpí ranními bolestmi hlavy a spavostí během dne. Opakovaně byla zaznamenána porucha sluchu, dokonce i náhlá ztráta sluchu u pacientů s adultní formou PN (Malinová, 2010, s. 333).

Slabost faryngeálních svalů je spojena jak s apnoickými pauzami, tak s obtížemi při příjmu potravy. Chybí organomegalie a postižení myokardu. Pacienti jsou postupně odkázáni na pomoc rodiny, invalidní vozík a ventilační podporu. Hlavní příčinou úmrtí je respirační selhání. Invazivní plicní ventilaci vyžaduje 11 až 25 % dospělých pacientů a 29 % pacientů neinvazivní plicní ventilaci. Věk pacientů vyžadujících ventilátor se pohybuje od 30 do 50 let života. Průměrná doba od prvních příznaků onemocnění po zavedení ventilace je 15 let při rozmezí 1–35 let (Špalek, 2009, s. 45).

1.3 Diagnostika

Rozpoznání PN je často problematické vzhledem k vzácnosti onemocnění a relativně nespécifickým povahovým vlastnostem, které mohou vést komplexně k podezření na PN (Kishani et al., 2006, s. 267). U infantilní formy zjišťujeme informace o obtížích při příjmu potravy, např. porucha koordinace sání – polykání, vytékání slin z úst, vyčerpání a pocení u sání. V objektivním neurologickém nálezu je chudá spontánní motorika, těžká hypotonie, tzv. floppy baby syndrom a psychomotorická retardace. Může být i mírná kraniofaciální dysmorfie, např. makroglosie, široce rozevřené oční štěrby a nízký tonus obličejového svalstva. Šlachové reflexy nejsou vybavitelné, svaly mohou být atrofické, ale i na pohmat pevné v důsledku nahromadění glykogenu (Malinová, 2010, s. 333). Diferenciálně diagnosticky je potřebné infantilní formu PN odlišit od jiných příčin svalové hypotonie a kardiomyopatie. Stručný přehled je uveden v tabulce 3 (Tab. 3; Špalek, 2009, s. 45)

Tabulka 3. Diferenciální diagnostika infantilní PN

Svalová hypotonie a slabost
Kongenitální myopatie
Kongenitální svalové dystrofie
Metabolické myopatie
- jiné glykogenózy,
- Danonova choroba,
- X-vázaná myopatie s excesivní autofágií,
- lipidózy,
- mitochondriální myopatie.
Endokrinní myopatie
Spinální svalová atrofie
Kongenitální hypomyelinizační neuropatie
Kongenitální myastenien
Kardiomyopatie
Endokardiální fibroelastóza
Myokarditida
Idiopatická hypertrofická kardiomyopatie
Tezaurimózy
- mukopolysacharidózy,
- mukolipidózy,
- Fabryho choroba,
- gangliozidózy,
- neuronální ceroid lipofuscinóza.

[Zdroj: Špalek, 2009, s. 45]

Pacienti s adultní formou Pompeho choroby se manifestují nespecifickými příznaky, které mohou imitovat různé neuromuskulární onemocnění, především svalové dystrofie a metabolické myopatie, a tím způsobovat značné diagnostické problémy (Tab. 4; Špalek, 2009, s. 45).

Tabulka 4. Diferenciální diagnostika adultní PN

Svalové dystrofie
Metabolické myopatie
- jiné glykogenózy,
- Danonova choroba,
- X-vázaná myopatie s excesivní autofágií,
- lipidózy,
- mitochondriální myopatie.
Endokrinní myopatie
Zánětlivé myopatie
Toxické myopatie
Onemocnění předních rohů míšních
- amyotrofická laterální skleróza,
- spinální amyotrofie typ 2 a 3,
- Kennedyho choroba.
Periferní neuropatie
- hereditární,
- chronická zánětlivá demyelinizační polyneuropatie
- motorická multifokální neuropatie,
- amyloidní.
Onemocnění nervosvalového přenosu
- myastenia gravis,
- kongenitální myastenie,
- Lambert-Eatonův myastenický syndrom.

[Zdroj: Špalek, 2009, s. 45]

V laboratorním nálezu nacházíme většinou elevaci jaterních a svalových enzymů (kreatinkináza (CK), laktátdehydrogenáza (LDH), aspartátaminotransferáza (AST), alaninaminotransferáza (ALT), gamaglutamiltransferáza (GGT)), při postižení myokardu i elevaci myokardiálního izoenzymu (CK–MB) a v moči přítomnost oligosacharidů (Slouková, Ošlejšková, Vohánka a Ješina 2009, s. 157). Sérová CK je zvýšená až 15násobně i při juvenilní a adultní formě, ale asi u 10 % pacientů bývá v normě (Špalek, 2009, s. 47). I asymptomatická elevace CK v séru může být příčinou (Vohánka, 2010, s. 325).

Na EKG jsou patrné vysokovoltážní R kmity, krátký P-R interval, invertované T vlny a zrychlené atrio-ventrikulární vedení. Echokardiografie vykazuje významně zvýšený

index levé komory. Vyšetřením RTG hrudníku je zjistitelná kardiomegalie a hypotrofie nebo atelektáza distální části levého plicního laloku vlivem útlaku levého hlavního bronchu hypertrofickou komorou. Na EMG vidíme vysoké komplexy připomínající myotonii, komplexní repetitivní výboje, mohou se objevit známky spontánní aktivity jako fibrilace a pozitivní ostré vlny, vše bez klinických příznaků myotonie. Rychlost vedení motorickými i senzitivními nervy je v normě. Při CT vyšetření může být u adultní formy patrná atrofie paraspinálních svalů. Svalová biopsie může potvrdit nahromadění glykogenu ve svalových buňkách. Obsah glykogenu ve svalech bývá u glykogenózy až desetkrát vyšší. Buňky jsou vakuolizované, barvení na glykogen a lysozomální enzym kyselou fosfatázou bývá pozitivní. V sarkoplasmě se nachází i volný glykogen. U adultní formy, se zjišťují jen nespecifické změny svalových vláken – internalizace jader, různé velikosti svalových vláken, štěpení svalových vláken a zmnožení interstiicia. Normální nález ve svalové biopsii nevylučuje diagnózu PN (Malinová, 2010, s. 333).

Diagnóza nemoci je možná enzymologicky nebo verifikací specifické mutace. Snížená aktivita kyselá alfa 1,4 – glukosidázy je prokazatelná v kultivovaných fibroblastech, izolovaných leukocytech, lymfocytech periferní krve, v bioptických vzorcích svalové či jaterní tkáně. V praxi se stanovuje snížená hladina GAA metodou suché kapky krve (Malinová, 2010, s. 333). Zbytková aktivita alfa glukosidázy bývá kolem 1 % u infantilní formy, 10–40 % u juvenilní a adultní formy, u heterozygotů se naměřená aktivita pohybuje kolem 50 % (Špalek, 2009, s. 47).

Diagnostika na molekulárně biologické úrovni je možná potvrzením specifické mutace. Strukturální gen pro GAA je lokalizován v distální části dlouhého raménka 17. chromozomu, má asi 20 kb a obsahuje 20 exonů. V prenatalní diagnostice se uplatňuje jak molekulárně biologické vyšetření, tak enzymologické vyšetření s analýzou plodové vody, amniocytů, event. buněk choriových klků (Malinová, 2010, s. 334).

1.4 Léčba

Ve snaze pomoci pacientům s PN se v 90. letech 20. století začaly testovat nové preparáty k substituční enzymové terapii. První klinické studie začaly v roce 1999 a registrace preparátu Myozyme proběhla v roce 2007 (pro celou západní a střední Evropu). Terapie spočívá v podávání intravenózní infuze rekombinantního enzymu alglukosidázy alfa (Ošlejšková, Rusnáková, Vohánka a Slouková, 2009, s. 102).

Myozyme je uměle připravený enzym, který dokáže nahradit přirozený enzym, který osobám s PN chybí. Myozyme je indikován pro dlouhodobou enzymatickou substituční léčbu u pacientů s potvrzenou diagnózou PN u dospělých i dětských pacientů všech věkových kategorií. Doporučená dávka je 20 mg/kg tělesné hmotnosti a aplikuje se jedenkrát za dva týdny intravenózní infuzí. Neexistují důkazy o nutnosti zvláštních opatření při podání přípravku Myozyme dětským pacientům všech věkových kategorií nebo seniorům. U pacientů s infantilní formou PN léčených vyšší dávkou léku (40 mg/kg) byla pozorována tendence ke vzniku více nežádoucích reakcí. Pacienti, kteří jsou v době aplikace infuze přípravku Myozyme postiženi akutním onemocněním (například pneumonií, sepsí), jsou ohroženi vyšším rizikem reakcí souvisejících s infuzí. Nežádoucí účinky hlášené v souvislosti s používáním přípravku jsou: závažné kožní, imunitně zprostředkované reakce včetně vředovitých a nekrotizujících kožních lézí, alergické reakce. Během podávání léku nebo během několika hodin od podání infuze se mohou objevit tzv. reakce související s podáním infuze. Taková reakce zahrnuje různé příznaky, jako je pocit horka, zimnice, bolest hlavy, závrať, svědění kůže a nevolnost. Neexistují žádné klinické údaje o účinku léku na těhotenství. Myozyme by ale neměl být během těhotenství podáván, pokud to není nezbytně nutné. Alglukosidáza alfa může být vylučována do mateřského mléka, proto se doporučuje při aplikaci přípravku Myozyme přerušit kojení (*Myozyme, 2012*).

Jako další možnost terapie PN, ale zatím stále na úrovni laboratorních výzkumů, je využití virově řízeného vektoru enzymu do svalů. Genová terapie představuje náhradu pacientova zmutovaného genu jeho normální variantou, která by zajistila správnou produkci enzymu. Genová terapie je prozatím pouze ve stadiu preklinických studií (Bartošíková, 2008).

Vedení terapie PN zahrnuje kombinaci léčby a specifických podpůrných režimů. Fyzikální terapie může pomoci k posílení dýchacích svalů a čistící funkce dýchacích cest může být optimalizována pomocí asistenčního dýchání, poklepových masáží a odsávání. Pacienti využívají i symptomatické terapie, jako balneoterapie, rehabilitace a podpůrné medikace, popřípadě terapie komorbidit a komplikací onemocnění. V průběhu progresse onemocnění jsou nemocní postupně odkázáni na neinvazivní a invazivní ventilační podporu, invalidní vozík a komplexní péči na lůžku (Ošlejšková, Rusnáková, Vohánka a Slouková 2009, s. 104).

Z důvodu progresivní svalové degenerace je stabilizace nebo zlepšení fyzické zdatnosti jedním z cílů managementu léčby PN. Fyzioterapie, ve spojení s enzymatickou

rekombinantní terapií, může pomoci ke zmírnění nebo zabránění sekundárních komplikací, jako je například snížení denzity kostních minerálů a kontraktur. Pacienti mohou nakonec zůstat dlouho nezávislí na druhé osobě. V časnějších fázích onemocnění postačí hole a chodítka, v pokročilém stadiu onemocnění pacienti vyžadují použití invalidních vozíků. Pro oslabení žvýkacích a polykacích svalů je mnohdy nutná výživa nasogastrickou nebo nasoenterální sondou, hlavně pro vysoké riziko aspirace. Obecně lze však říci, že nasogastrická sonda je nutná častěji u infantilních pacientů kvůli těžké svalové slabosti, závislosti na ventilátoru a makroglosii. Deformity páteře, zejména skolióza, ovlivňují funkci plic a způsobují potíže při sezení. Pokud je skolióza těžká, lze využít ortopedické šle nebo chirurgický zákrok pro zmírnění bolesti nebo odstranění zdravotních potíží. Bulbární svalová slabost ovlivňuje srozumitelnost řeči, a tím i sociální komunikaci. Časný zásah logopeda může pomoci zlepšit artikulaci a řeč (NORD, 2013).

1.5 Prognóza

PN je onemocnění s nepříznivou prognózou. Možnost podávat enzymovou substituční terapii však zásadně mění prognózu tohoto onemocnění a výrazně snižuje mortalitu. U časně formy dochází k úmrtí již ve velmi raném věku, u forem s pozdějším nástupem prvních příznaků je dožití možné až do dospělosti. Průměrný věk úmrtí u infantilní formy je méně než devět měsíců (*Pompe Community, © 2010–2014*). Dle nedávných výzkumů, medián věku úmrtí je u infantilní PN v rozmezí 5,3 – 8,7 měsíce (Wang et al., 2007, s. 738).

Progrese klinického nálezu u pozdní formy PN zhoršuje kvalitu života pacientů nejprve v postižení sebeobsluhy, postupně upoutá pacienta na invalidní vozík, lůžko a je nutná taktéž podpora ventilace (Slouková, Ošlejšková, Vohánka a Ješina, 2009, s. 157).

Průměrný věk pacientů s adultní formou PN se těžko hodnotí. U sledovaných pacientů dosud úmrtí není známo a údaje z celosvětového registru tuto položku neuvádí. Poslední zhodnocení dat je z roku 2012. Průběh a tíže onemocnění je velmi individuální, zcela určitě se zkracuje doba dožití. Konkrétní číslo však není k dispozici. Jedním z hlavních problémů ovlivňujících prognózu nemoci, je pozdní diagnostika.

2 AKTUÁLNÍ SITUACE POMPEHO NEMOCI V ČESKÉ REPUBLICE

Vzhledem k epidemiologickým údajům v ČR je vysoce pravděpodobné, že onemocnění zůstává často nerozpoznáno, a tím je významně poddiagnostikováno. Pacienti jsou v ambulancích nejspíše vedeni pod jinou diagnózou, nejčastěji jako hypotonický syndrom, psychomotorická retardace nejasné etiologie, neurčitá nervosvalová onemocnění, respirační selhávání nebo spánkové apnoe (Ošlejšková, Rusnáková, Vohánka a Slouková, 2009, s. 5).

Proto v České republice proběhla rozsáhlá informační a vyhledávací kampaň, v jejímž rámci obdrželi spolupracující neurologové 300 diagnostických balíčků se screeningovým vyšetřením krve pomocí „suché krevní kapky“ (DBS – Dry Blood Spot). Do této kampaně se zapojila také Asociace muskulárních dystrofií, kde byli vyšetřeni lidé na rekondičních pobytech. Projekt trval dva roky (od r. 2008 do r. 2010) a odborně a organizačně jej zajišťovaly Neurologická klinika Lékařské fakulty Masarykovy univerzity (LF MU) a Fakultní nemocnice (FN) Brno, Klinika dětské neurologie LF MU, FN Brno a Universitätsklinik Hamburg. Ke spolupráci byli písemně pozváni lékaři, v jejichž ambulancích by se pacienti s PN mohli vyskytnout. Iniciálně jsou to ambulantní neurologové pro děti i dospělé, neurologické kliniky v celé ČR a některá dětská a neurologická oddělení okresních nemocnic. Hlavním cílem projektu bylo nalézt dosud nedidiagnostikované pacienty s PN a zlepšit informovanost odborné veřejnosti o jejich klinických projevech a prognóze. Dalším cílem bylo zjistit incidenci PN v české populaci a diagnózy a potíže, pod kterými jsou pacienti vedeni, což by mohlo přispět k jejich cílenému vyhledávání. V případě pozitivního výsledku byla diagnóza potvrzena nebo vyvrácena pozitivním vyšetřením aktivity GAA v leukocytech a mutační analýzou na DNA úrovni.

Výsledkem této kampaně bylo nalezení pěti nemocných s adultní formou PN z celkového počtu 219 vyšetřených pacientů metodou suché kapky krve. Všichni nemocní měli jako hlavní klinický symptom svalovou slabost. Tento projekt zároveň ukázal, jak dlouho trvá diagnostika PN od objevení prvních symptomů. V souladu s podobným závěrem nizozemských lékařů se jedná v průměru o pět až sedm let. Zajímavé zjištění je, že čtyři z pěti pacientů s PN pocházejí z Jihomoravského kraje, z okruhu 90 km od Brna, a jeden pozitivní výsledek PN pochází z Trutnova. Proč tomu tak je, není zatím jasné. Buď v této

oblasti dochází k častějším mutacím genu pro GAA, či v ostatních oblastech dochází k poddiagnostikování onemocnění (Vohánka, 2011). V současné době v České republice je celkově sledováno osmnáct pacientů s adultní, juvenilní či infantilní formou. Monitorováno je třináct pacientů s adultní formou Pompeho nemoci. Enzymatická substituční terapie je poskytována jedenácti pacientům. Vyhledávání PN také ukázalo, že je třeba diagnostiku a péči o nemocné se vzácnými svalovými chorobami soustředit do speciálních center. Neuromuskulární sekce jako odborná větev České neurologické společnosti v tomto duchu vytvořila síť neuromuskulárních center a naplňuje několik národních registrů (Vohánka, 2013, s. 1).

Toto jednání podpořila i vláda České republiky, která vydala v roce 2012 Národní akční plán pro vzácná onemocnění na léta 2012–2014. Usnesení řeší nedostatky týkající se vzácných onemocnění v oblastech informovanosti, prevence a vzdělávání. Dále se zaměřuje na zlepšení diagnostiky a screeningu, dostupnosti a kvality péče, zlepšení sociální situace pacientů se vzácnými chorobami. Také podporuje výzkum, sběr dat a biologických vzorků, vznik specializovaných center, mezioborovou spolupráci a celosvětovou kooperaci center zaměřených na problematiku vzácných onemocnění.

II. PRAKTICKÁ ČÁST

3 CÍLE PRÁCE

Hlavním cílem bakalářské práce je zjistit informovanost o svalových chorobách u praktických lékařů pro dospělé (PL) a praktických lékařů pro děti a dorost (PLDD) v kraji Zlínském, Jihočeském, Jihomoravském a Plzeňském. Druhým cílem práce je porovnat tuto míru informovanosti mezi kraji s neuromuskulárním centrem a bez něj. Posledním cílem je porovnat návratnost dotazníkového šetření elektronickou formou a poštou.

3.1 Metodika práce

3.1.1 Charakteristika zkoumaného vzorku

Do skupiny respondentů byli zařazeni praktičtí lékaři pro dospělé a praktičtí lékaři pro děti a dorost ze čtyř krajů v České republice, dvou na Moravě a dvou v Čechách (Neurologická klinika Fakultní nemocnice Brno – Jihomoravský kraj, Neurologická klinika Fakultní nemocnice Plzeň – Plzeňský kraj). Výběr byl proveden podle dostupnosti specializované péče neuromuskulárních center.

Seznam center ukazuje tabulka 5.

Tabulka 5. Seznam Neuromuskulárních center v České republice

Seznam Neuromuskulárních center v České republice	Kraj
Neurologická klinika Fakultní nemocnice Motol, Praha	Hl. město Praha
Neurologická klinika Všeobecná fakultní nemocnice, Praha	Hl. město Praha
Neurologická klinika Fakultní Thomayerova nemocnice, Praha	Hl. město Praha
Neurologická klinika Fakultní nemocnice Plzeň	Plzeňský kraj
Neurologická klinika Krajská nemocnice Pardubice	Pardubický kraj
Neurologická klinika Fakultní nemocnice Ostrava	Moravskoslezský kraj
Neurologická klinika Fakultní nemocnice Brno	Jihomoravský kraj
Neurologická klinika Fakultní nemocnice Olomouc	Olomoucký kraj
Neurologická klinika Fakultní nemocnice Hradec Králové	Královéhradecký kraj

[Zdroj: vlastní šetření]

3.1.2 Metody práce

Pro sběr dat byla použita metoda dotazníku. Dotazník je považován za nejfrekventovanější metodu pro zjištění údajů. Kutnohorská (2009, s. 41) definuje dotazník jako standardizovaný soubor otázek, které jsou připraveny na určitém formuláři. Do dotazníku je třeba zahrnout problém v globále, abychom nemuseli provádět zbytečná a nákladná došetřování. Vytvořený dotazník zahrnuje 12 položek (příloha P I). V úvodu je oslovení respondentů, představení výzkumníka (badatele), téma šetření a postup k vyplnění. První část obsahuje identifikační znaky respondenta (pohlaví, bydliště, kraj), nezávisle proměnné. V druhé části jsou již konkrétní otázky dotazníku, tedy závisle proměnné.

3.1.3 Charakteristika položek

Dotazník se skládá z uzavřených otázek. Odpovědi na otázky jsou předem formulovány a dotazovaný vybírá odpověď, která se nejvíce blíží jeho názoru (Kutnohorská, 2009, s. 46).

3.1.4 Organizace šetření

Samotnému šetření předcházelo sestavení dotazníku a schválení vedoucí práce. Po konzultaci a doplnění dle doporučení vedoucí bylo zhotoveno 2003 dotazníků a rozdáno.

Výzkumné šetření probíhalo od 7. 2. 2014 do 14. 3. 2014. V Jihočeském kraji bylo rozesláno e-mailem PL 182 dotazníků, PLDD 112 dotazníků. Ve Zlínském kraji e-mailem bylo rozesláno praktickým lékařům pro dospělé 168 dotazníků, praktickým lékařům pro děti a dorost 104 dotazníky. V Jihomoravském kraji bylo rozesláno poštou praktickým lékařům pro dospělé 620 dotazníků, praktickým lékařům pro děti a dorost 331. V Plzeňském kraji bylo poštou rozesláno PL 299 dotazníků, PLDD 187 dotazníků.

3.1.5 Zpracování získaných dat

Získaná data byla uspořádána do tabulek četností. Dle podskupin byly sečteny četnosti a relativní četnosti, následně vytvořeny sumární tabulky četností a grafy. Pro výpočet a konstrukci byl využit Microsoft Excel. Položky byly sestaveny do tabulek, tyto slovně popsány a graficky znázorněny. Absolutní četnost v tabulce (N) udává počet respondentů, kteří odpovídali v položce stejnou odpovědí z nabídnutých možností. Relativní četnost (%) poskytuje informace o tom, jak velká část z celkového počtu hodnot připadá na danou dílčí hodnotu.

4 VÝSLEDKY VÝZKUMNÉHO ŠETŘENÍ

4.1 Interpretace výsledků šetření

Cíl č. 1: Zjistit informovanost odborné populace praktických lékařů pro dospělé a praktických lékařů pro děti a dorost v kraji Zlínském, Jihočeském, Jihomoravském a Plzeňském.

Položka č. 1

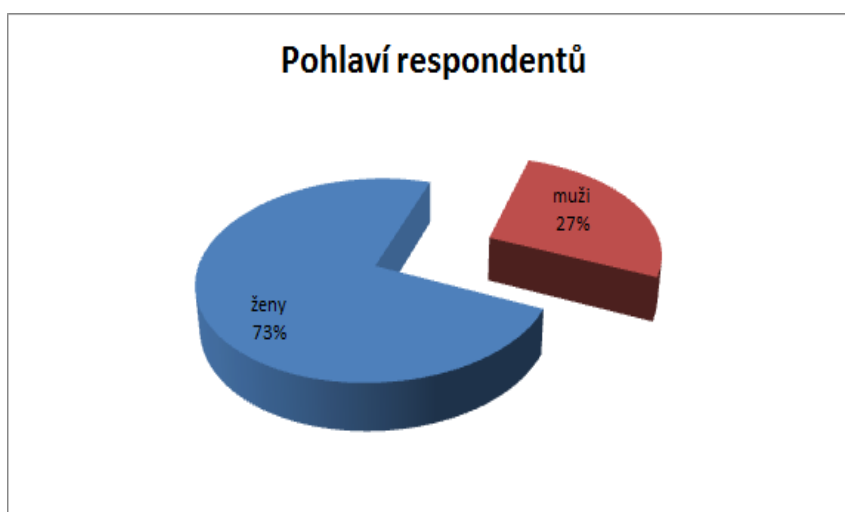
Jste:

A) žena

B) muž

Tabulka 6. Pohlaví respondentů

Pohlaví	Absolutní četnost (N)	Relativní četnost
ženy	184	73,30 %
muži	67	26,70 %
celkem	251	100,00 %



Graf 1. Pohlaví respondentů [Zdroj: vlastní šetření]

Tabulka 6 a graf 1 vyjadřují pohlaví respondentů. Dotazníkového šetření se zúčastnilo celkem 251 respondentů (100 %), z toho bylo 184 žen (73,30 %) a mužů 67 (26,70 %).

Položka č. 2

Jaké je Vaše zaměření:

A) praktický lékař pro dospělé B) praktický lékař pro děti a dorost

Tabulka 7. Specializace lékařů

Specializace lékaře	Absolutní četnost (N)	Relativní četnost
praktický lékař pro dospělé	174	69,30 %
praktický lékař pro děti a dorost	77	30,70 %
Celkem	251	100,00 %



Graf 2. Specializace lékařů [Zdroj: vlastní šetření]

Tabulka 7 a graf 2 znázorňují specializaci lékařů, kteří se zúčastnili dotazníkového šetření. Z celkového počtu respondentů 251 (100 %) bylo praktických lékařů pro dospělé 174 (69,30 %), praktických lékařů pro děti a dorost 77 (30,70 %).

Položka č. 3

Jaká je délka Vaší odborné praxe?

A) do 1 roku

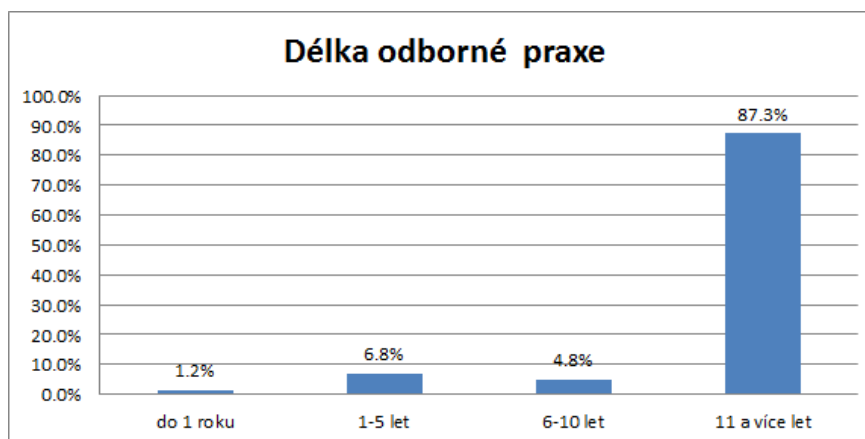
B) 1–5 let

C) 6–10 let

D) 11 a více let

Tabulka 8. Délka odborné praxe lékařů

Délka praxe	Absolutní četnost (N)	Relativní četnost
do 1 roku	3	1,20 %
1–5 let	17	6,80 %
6–10 let	12	4,80 %
11 a více let	219	87,30 %
Celkem	251	100,00 %



Graf 3. Délka odborné praxe [Zdroj: vlastní šetření]

Tabulka 8 a graf 3 zobrazují délku odborné praxe dotazovaných. Z celkového počtu 251 (100 %) lékařů udávali praxi do jednoho roku tři (1,20 %) respondenti, od 1–5 let 17 (6,80 %) respondentů, 6–10 let 12 (4,80 %) respondentů, 11 a více let 219 (87,30 %) respondentů.

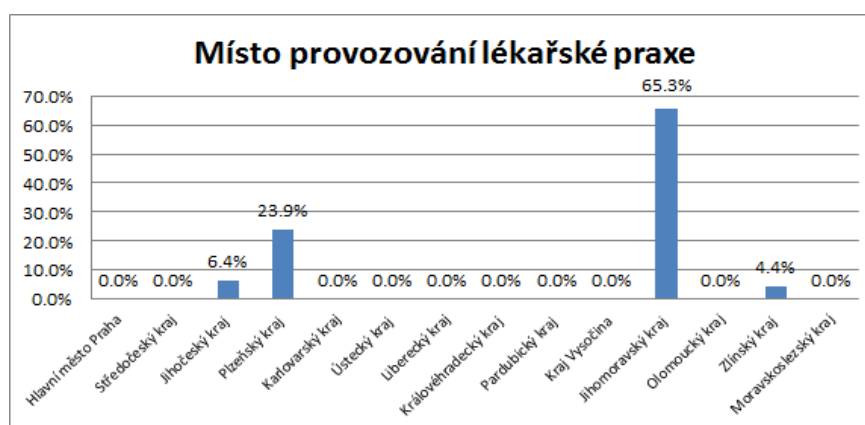
Položka č. 4

Vaše pracoviště se nachází v kraji:

- | | | |
|-----------------------|-------------------------|---------------------|
| A) Hlavní město Praha | B) Středočeský kraj | C) Jihočeský kraj |
| D) Plzeňský kraj | E) Karlovarský kraj | F) Ústecký kraj |
| G) Liberecký kraj | H) Královéhradecký kraj | CH) Pardubický kraj |
| I) Kraj Vysočina | J) Jihomoravský kraj | K) Olomoucký kraj |
| L) Zlínský kraj | M) Moravskoslezský kraj | |

Tabulka 9. Zastoupení lékařů v jednotlivých krajích

Kraj	Absolutní četnost (N)	Relativní četnost
Hlavní město Praha	0	0,00 %
Středočeský kraj	0	0,00 %
Jihočeský kraj	16	6,40 %
Plzeňský kraj	60	23,90 %
Karlovarský kraj	0	0,00 %
Ústecký kraj	0	0,00 %
Liberecký kraj	0	0,00 %
Královéhradecký kraj	0	0,00 %
Pardubický kraj	0	0,00 %
Kraj Vysočina	0	0,00 %
Jihomoravský kraj	164	65,30 %
Olomoucký kraj	0	0,00 %
Zlínský kraj	11	4,40 %
Moravskoslezský kraj	0	0,00 %
Celkem	251	100,00 %



Graf 4. Zastoupení lékařů v jednotlivých krajích [Zdroj: vlastní šetření]

Z celkového počtu respondentů 251 (100 %) bylo 164 (65,30 %) z Jihomoravského kraje, 60 (23,60 %) z Plzeňského kraje, 16 (6,40 %) z Jihočeského kraje a 11 (4,40 %) ze Zlínského kraje.

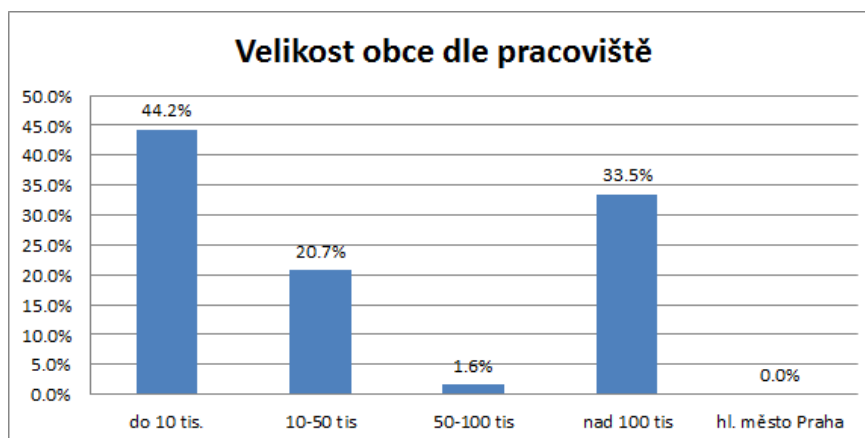
Položka č. 5

Jaká je velikost obce, ve které pracujete?

A) do 10 tis. B) 10–50 tis. C) 50–100 tis. D) nad 100 tis. E) hl. město Praha

Tabulka 10. Velikost obce dle pracoviště

Velikost obce dle počtu obyvatel	Absolutní četnost (N)	Relativní četnost
do 10 tis.	111	44,20 %
10–50 tis	52	20,70 %
50–100 tis	4	1,60 %
nad 100 tis	84	33,50 %
hl. město Praha	0	0,00 %
Celkem	251	100,00 %



Graf 4. Velikost obce dle pracoviště [Zdroj: vlastní šetření]

Tabulka 10 a graf 5 zobrazují velikost obce, kde lékaři pracují. Z celkového počtu dotazovaných 251 (100 %) bylo z obce do 10 tis. obyvatel 111 (44,20 %), 10–50 tis. obyvatel 52 (20,70 %), 50–100 tis. obyvatel čtyři (1,60 %), nad 100 tis. obyvatel 84 (33,50 %), hl. město Praha 0 (0,00 %) respondentů.

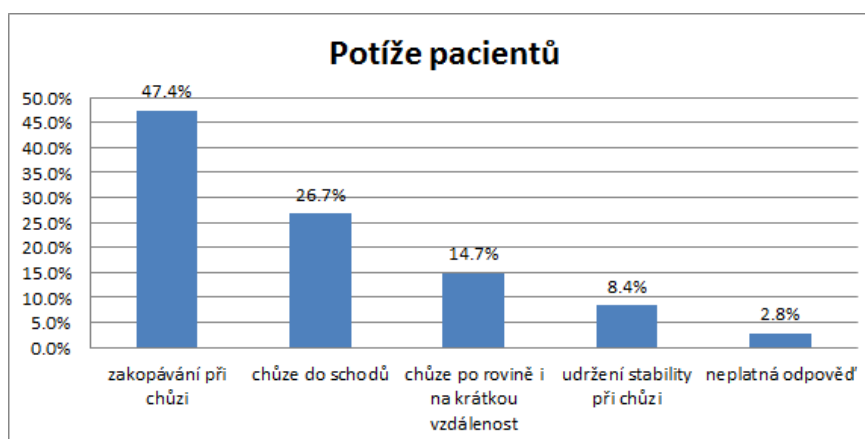
Položka č. 6

Pacienti s kořenovou slabostí mají největší potíže s:

- A) zakopáváním při chůzi
- B) chůzí do schodů
- C) chůzí po rovině i na krátkou vzdálenost
- D) udržení stability při chůzi

Tabulka 11. Potíže pacientů

Odpovědi	Absolutní četnost	Relativní četnost
zakopávání při chůzi	119	47,40 %
chůze do schodů	67	26,70 %
chůze po rovině i na krátkou vzdálenost	37	14,70 %
udržení stability při chůzi	21	8,40 %
neplatná odpověď	7	2,80 %
Celkem	251	100,00 %



Graf 5. Potíže pacientů [Zdroj: vlastní šetření]

Tabulka 11 a graf 6 popisuje potíže pacientů při chůzi. Z celkového počtu respondentů 251 (100 %) zakopáváním při chůzi odpovědělo 119 (47,40 %) respondentů, při chůzi do schodů 67 (26,70 %) respondentů, při chůzi po rovině i na krátkou vzdálenost 37 (14,70 %) respondentů, udržení stability při chůzi 21 (8,40 %) respondentů. Správná odpověď je možnost B, za neplatnou odpověď je považována odpověď se zaškrtnutím více možností, nebo nevyplněním. Neplatná odpověď byla označena u sedmi (2,80 %) respondentů.

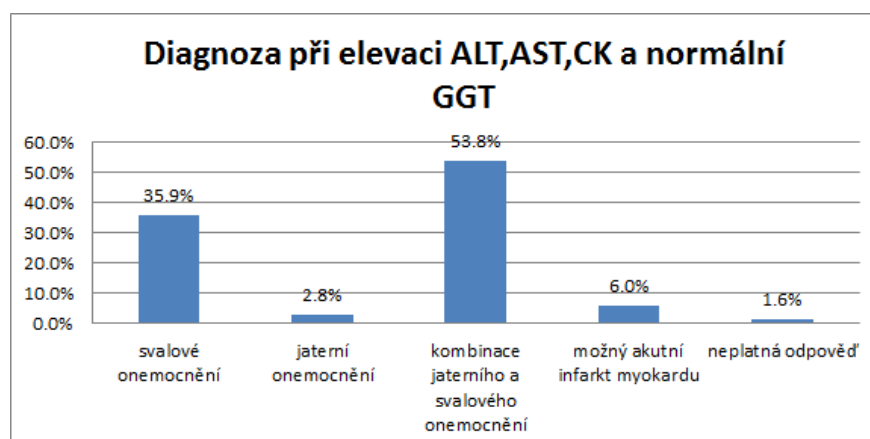
Položka č. 7

Má-li pacient zároveň elevaci ALT, AST a CK a normální GGT:

- A) jde o svalové onemocnění
- B) jde o jaterní onemocnění
- C) může jít o kombinaci jaterního a svalového onemocnění
- D) jde pravděpodobně o akutní infarkt myokardu

Tabulka 12. Stanovení diagnózy při elevaci ALT, AST, CK

Odpovědi	Absolutní četnost (N)	Relativní četnost
svalové onemocnění	90	35,90 %
jaterní onemocnění	7	2,80 %
kombinace jaterního a svalového onemocnění	135	53,80 %
možný akutní infarkt myokardu	15	6,00 %
neplatná odpověď	4	1,60 %
Celkem	251	100,00 %



Graf 6. Stanovení diagnózy při elevaci ALT, AST, CK [Zdroj: vlastní šetření]

Tabulka 12 a graf 7 zobrazují diagnostiku svalových onemocnění při elevaci jaterních enzymů. Z celkového počtu respondentů 251 (100 %) odpovědělo, že se jedná o svalové onemocnění, 90 (35,90 %), o jaterní onemocnění sedm (2,80 %), o kombinaci jaterního a svalového onemocnění 135 (53,80 %), o možný akutní infarkt myokardu 15 (6,00 %) respondentů. Správná odpověď je možnost A, za neplatnou odpověď je považována odpověď se zaškrtnutím více možností, nebo nevyplněním. Neplatná odpověď byla označena u čtyř (1,60 %) respondentů.

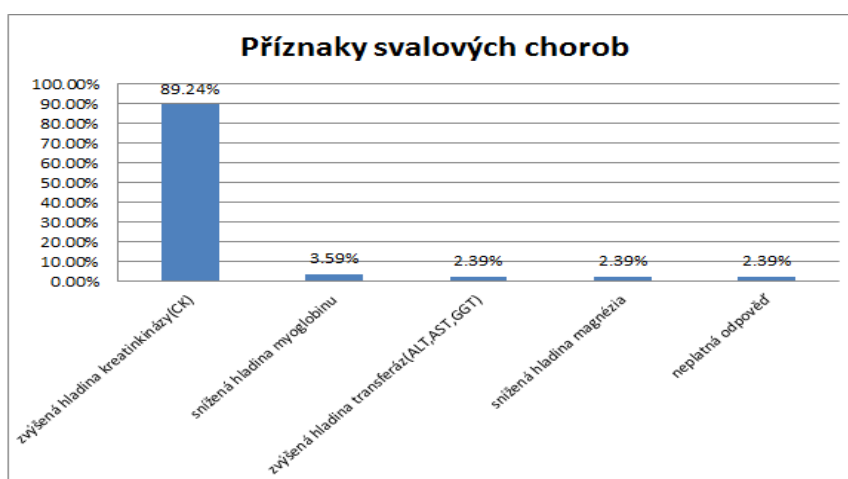
Položka č. 8

U svalových chorob se v krvi obvykle nalézá:

- A) zvýšení hladiny kreatinkinázy (CK)
- B) snížení hladiny myoglobinu
- C) zvýšení hladiny transferáz (ALT, AST, GGT)
- D) snížení hladiny magnézia

Tabulka 13. Příznaky svalových chorob

Odpovědi	Absolutní četnost (N)	Relativní četnost
zvýšená hladina kreatinkinázy (CK)	224	89,20 %
snížená hladina myoglobinu	9	3,60 %
zvýšená hladina transferáz (ALT, AST, GGT)	6	2,40 %
snížená hladina magnézia	6	2,40 %
neplatná odpověď	6	2,40 %
Celkem	251	100,00 %



Graf 7. Příznaky svalových chorob [Zdroj: vlastní šetření]

Tabulka 13 a graf 8 znázorňují příznaky svalových chorob. Z celkového počtu respondentů 251 (100 %) odpovědělo, že se svalové choroby projevují zvýšenou hladinou kreatinkinázy, 224 (89,20 %), sníženou hladinou myoglobinu devět (3,60 %), zvýšenou hladinou transferáz (ALT, AST, GGT) šest (2,40 %), sníženou hladinou magnézia šest (2,40 %) respondentů. Správná odpověď je možnost A, za neplatnou odpověď je považována odpověď se zaškrtnutím více možností, nebo nevyplněním. Neplatná odpověď byla označena u šesti (2,40 %) respondentů.

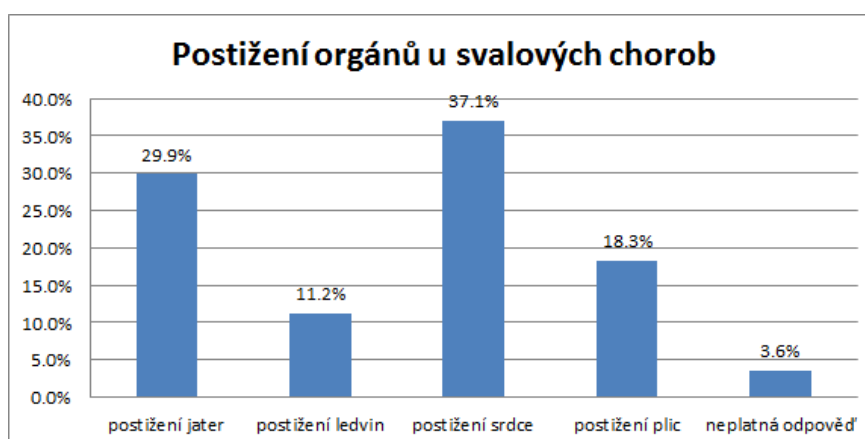
Položka č. 9

U svalových chorob často současně bývá:

- A) postižení jater
- B) postižení ledvin
- C) postižení srdce
- D) postižení plic

Tabulka 14. Postižení orgánů u svalových chorob

Odpovědi	Absolutní četnost (N)	Relativní četnost
postižení jater	75	29,90 %
postižení ledvin	28	11,20 %
postižení srdce	93	37,10 %
postižení plic	46	18,30 %
neplatná odpověď	9	3,60 %
Celkem	251	100,00 %



Graf 8. Postižení orgánů u svalových chorob [Zdroj: vlastní šetření]

Tabulka 14 a graf 9 zobrazují postižení orgánů u svalových chorob. Z celkového počtu 251 (100 %) respondentů odpovědělo, že dochází k postižení jater, 75 (29,90 %), postižení ledvin 28 (11,20 %), postižení srdce 93 (37,10 %), postižení plic 46 (18,30 %) respondentů. Správná odpověď je možnost C, za neplatnou odpověď je považována odpověď se zaškrtnutím více možností, nebo nevyplněním. Neplatná odpověď byla označena u devíti (3,60 %) dotazovaných.

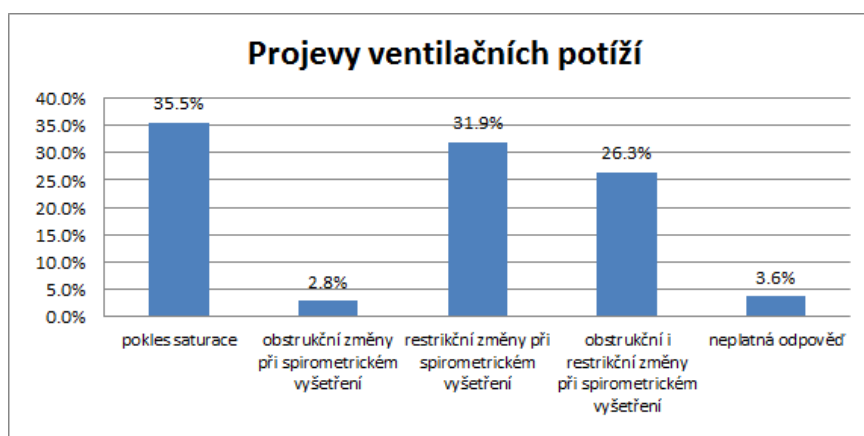
Položka č. 10

Ventilační potíže u svalových chorob se projevují:

- A) poklesem saturace
- B) obstrukčními změnami při spirometrickém vyšetření
- C) restričními změnami při spirometrickém vyšetření
- D) obstrukčními i restričními změnami při spirometrickém vyšetření

Tabulka 15. Projevy ventilačních potíží

Odpovědi	Absolutní četnost (N)	Relativní četnost
pokles saturace	89	35,50 %
obstrukční změny při spirometrickém vyšetření	7	2,80 %
restriční změny při spirometrickém vyšetření	80	31,90 %
obstrukční i restriční změny při spirometrickém vyšetření	66	26,30 %
neplatná odpověď	9	3,60 %
Celkem	251	100,00 %



Graf 9. Projevy svalových nemocí [Zdroj: vlastní šetření]

Tabulka 15 a graf 10 zobrazují projevy ventilačních potíží, které by se mohly vyskytnout u pacientů. Z celkového počtu 251 (100 %) respondentů odpovědělo, že se projevují ventilační potíže poklesem saturace, 89 (35,50 %), obstrukčními změnami při spirometrickém vyšetření sedm (2,80 %), restričními změnami při spirometrickém vyšetření 80 (31,90 %), obstrukčními i restričními změnami při spirometrickém vyšetření 66 (26,30 %). Správná odpověď je možnost C, za neplatnou odpověď je považována odpověď se zaškrtnutím více možností, nebo nevyplněním. Neplatná odpověď byla označena u devíti (3,60 %) respondentů.

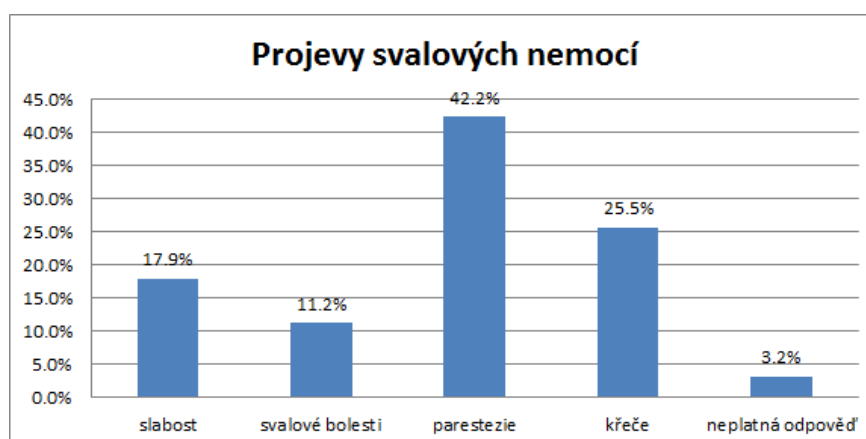
Položka č. 11

Mezi projevy svalových nemocí nepatří:

- A) slabost
- B) svalové bolesti
- C) parestezie
- D) křeče

Tabulka 16. Projevy svalových nemocí

Odpovědi	Absolutní četnost (N)	Relativní četnost
slabost	45	17,90 %
svalové bolesti	28	11,20 %
parestezie	106	42,20 %
křeče	64	25,50 %
neplatná odpověď	8	3,20 %
Celkem	251	100,00 %



Graf 10. Projevy svalových nemocí [Zdroj: vlastní šetření]

Tabulka 16 a graf 11 popisují, jaké příznaky nepatří mezi příznaky svalových chorob. Z celkového počtu 251 (100 %) respondentů odpovědělo, že se svalové choroby neprojevují slabostí, 45 (17,90 %), svalovou bolestí 28 (11,20 %), paresteziemi 106 (42,20 %), křečemi 64 (25,50 %). Správná odpověď je možnost C, za neplatnou odpověď je považována odpověď se zaškrtnutím více možností, nebo nevyplněním. Neplatná odpověď byla označena u osmi (3,20 %) respondentů.

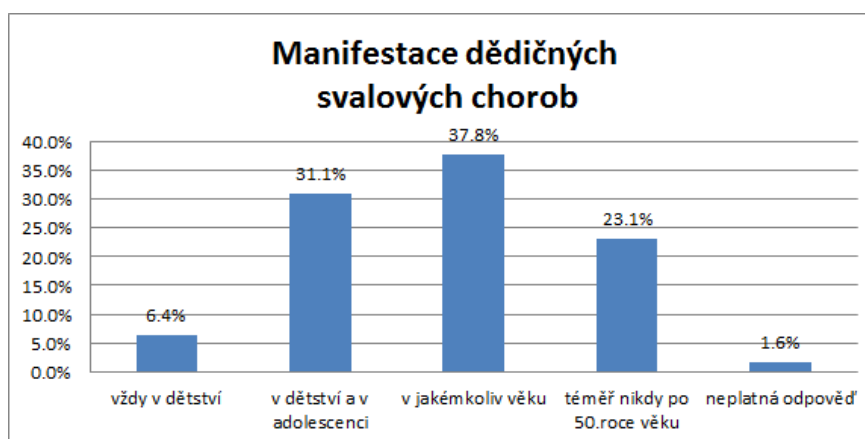
Položka č. 12

Dědičné svalové choroby se manifestují:

- A) vždy v dětství
- B) v dětství a v adolescenci
- C) v jakémkoliv věku
- D) téměř nikdy po 50. roce věku

Tabulka 17. Manifestace dědičných svalových chorob

Odpovědi	Absolutní četnost (N)	Relativní četnost
vždy v dětství	16	6,40 %
v dětství a v adolescenci	78	31,10 %
v jakémkoliv věku	95	37,80 %
téměř nikdy po 50. roce věku	58	23,10 %
neplatná odpověď	4	1,60 %
Celkem	251	100,00 %



Graf 11. Manifestace dědičných svalových chorob [Zdroj: vlastní šetření]

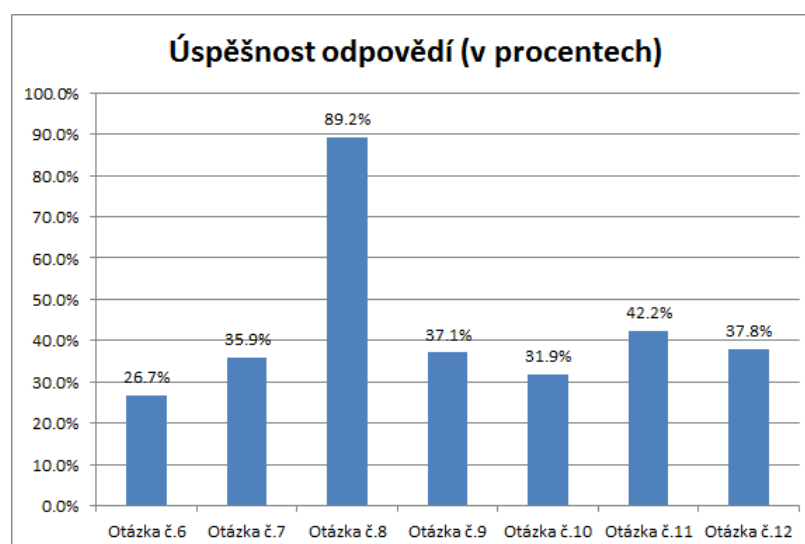
Tabulka 17 a graf 12 zobrazují manifestaci svalových chorob během života. Z celkového počtu 251 (100 %) respondentů odpovědělo, že se svalové choroby manifestují vždy v dětství, 16 (6,40 %), v dětství a adolescenci 78 (31,10 %), v jakémkoliv věku 95 (37,80 %), téměř nikdy po 50. roce věku 58 (23,10 %). Správná odpověď je možnost C, za neplatnou odpověď je považována odpověď se zaškrtnutím více možností, nebo nevyplněním. Neplatná odpověď byla označena u čtyř (1,60 %) respondentů.

Cíl č. 2: Porovnat informovanost o svalových chorobách mezi kraji s neuromuskulárním centrem a bez něj.

Vyhodnocovány jsou otázky týkající se výzkumu od otázky č. 6 do otázky č. 12, maximální počet odpovědí je tedy sedm. Průměrně správně odpověděli respondenti na tři otázky ze sedmi.

Tabulka 18. Celková úspěšnost odpovědí

otázky	Otázka č. 6	Otázka č. 7	Otázka č. 8	Otázka č. 9	Otázka č. 10	Otázka č. 11	Otázka č. 12
celkový počet správných odpovědí	67	90	224	93	80	106	95
procentuální úspěšnost	26,70 %	35,90 %	89,20 %	37,10 %	31,90 %	42,20 %	37,80 %

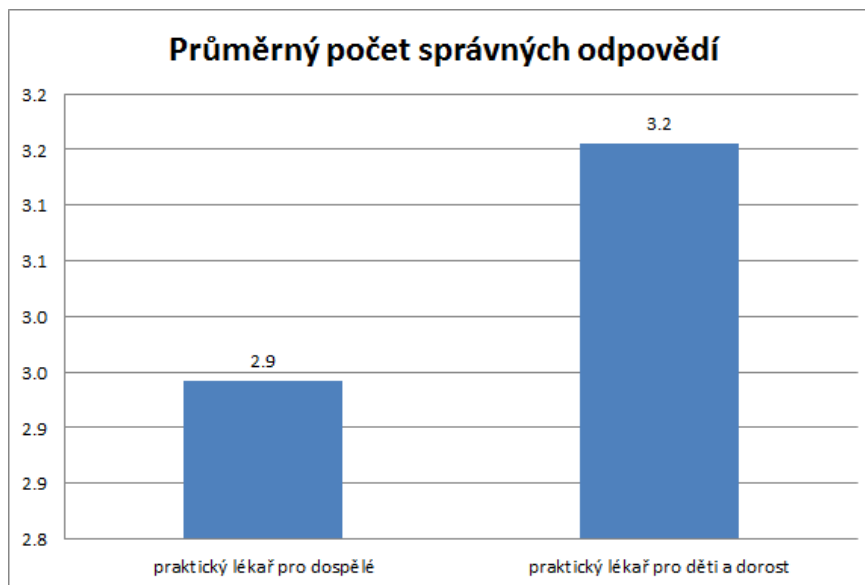


Graf 12. Celková úspěšnost odpovědí [Zdroj: vlastní šetření]

Tabulka 18 a graf 13 zobrazují úspěšnost odpovědí odborné části dotazníku. Z celkového počtu respondentů 251 (100 %) odpovědělo správně: na otázku č. 6 pacienti s kořenovou slabostí mají největší potíže s chůzí do schodů 67 (26,70 %) respondentů; na otázku č. 7 (má-li pacient zároveň elevaci ALT, AST a CK a normální GGT jedná se o svalové onemocnění) 90 (35,90 %) respondentů; na otázku č. 8 (u svalových chorob se v krvi obvykle nalézá zvýšení hladiny kreatinkinázy [CK]) 224 (89,20 %) respondentů; na otázku č. 9 (u svalových chorob často současně bývá postižení srdce) 93 (37,10 %) respondentů; na otázku č. 10 (ventilační potíže u svalových chorob se projevují restriční změny při spirometrickém vyšetření) 80 (31,90 %) respondentů; na otázku č. 11 (mezi projevy svalových nemocí nepatří parestezie) 106 (42,20 %) respondentů; na otázku č. 12 (dědičné svalové choroby se manifestují v jakémkoliv věku) 95 (37,80 %) respondentů.

Tabulka 19. Průměrný počet správných odpovědí mezi praktickými lékaři pro dospělé a praktickými lékaři pro děti a dorost

Průměrný počet správných odpovědí	
praktický lékař pro dospělé	2,9
praktický lékař pro děti a dorost	3,2
Celkově	3,0

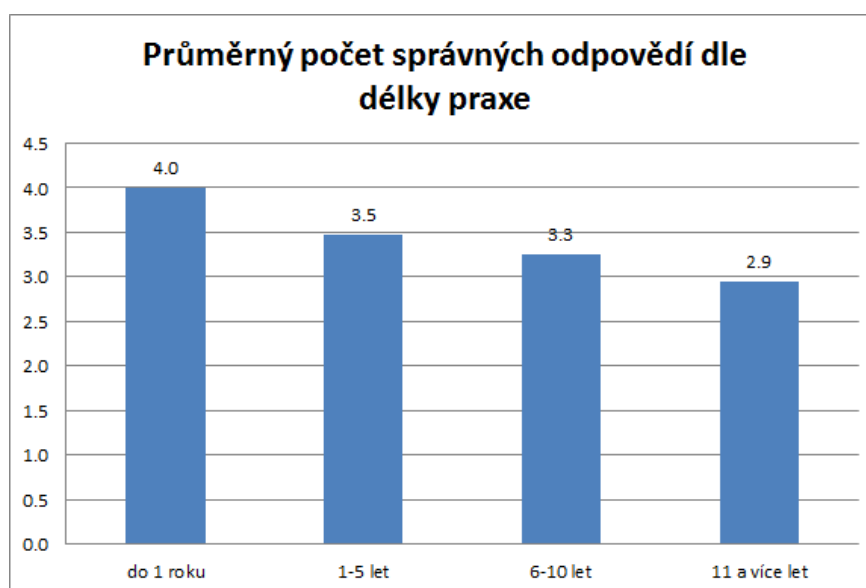


Graf 13. Průměrný počet správných odpovědí praktik x pediatr [Zdroj: vlastní šetření]

Tabulka 19 a graf 14 zobrazují průměrný počet správně zodpovězených otázek ze speciální části dotazníku. Z celkového počtu respondentů 251 odpověděl správně každý praktický lékař pro dospělé průměrně na 2,9 otázky, každý praktický lékař pro děti a dorost na 3,2 otázky.

Tabulka 20. Průměrný počet správných odpovědí dle délky praxe

Průměrný počet správných odpovědí dle délky praxe	
do 1 roku	4,0
1–5 let	3,5
6–10 let	3,3
11 a více let	2,9
Celkově	3,0

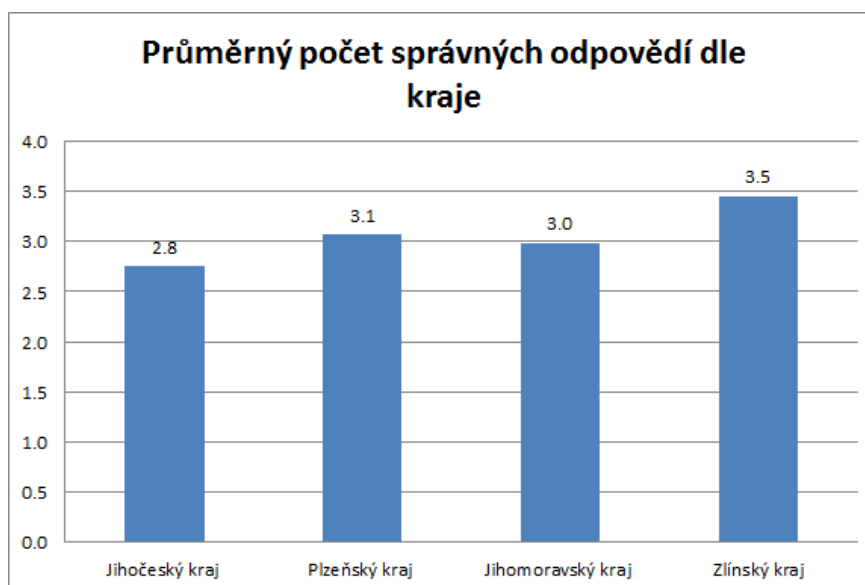


Graf 14. Průměrný počet správných odpovědí dle délky praxe [Zdroj: vlastní šetření]

Tabulka 20 a graf 15 znázorňují počet správných odpovědí dle délky praxe. Z celkového počtu 251 respondentů odpověděli správně na otázky speciální části dotazníku lékaři s praxí do 1 roku na čtyři dotazy, s praxí 1–5 let na 3,5 dotazu, s praxí 6–10 let na 3,3 dotazu a s praxí nad 11 let a více na 2,9 dotazu.

Tabulka 21. Průměrný počet správných odpovědí dle kraje

Průměrný počet správných odpovědí dle kraje	
Jihočeský kraj	2,8
Plzeňský kraj	3,1
Jihomoravský kraj	3,0
Zlínský kraj	3,5
Celkově	3,0



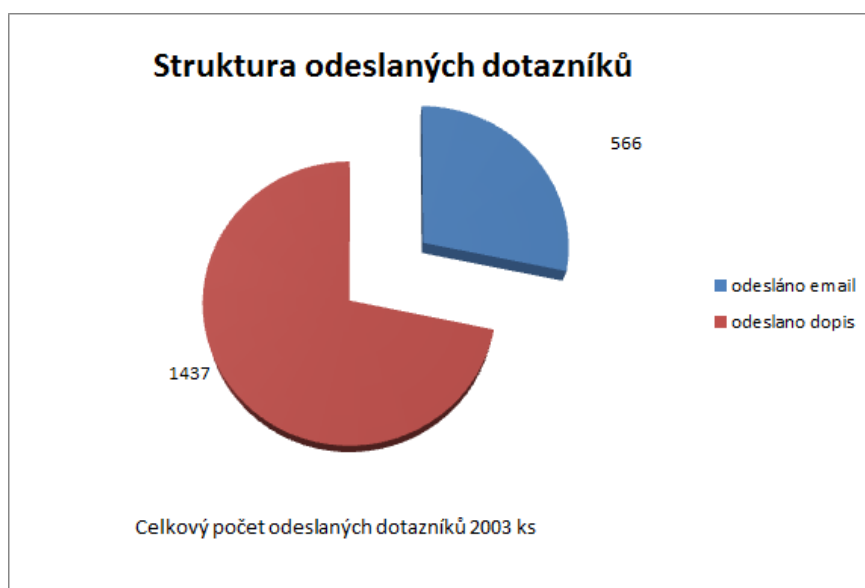
Graf 15. Průměrný počet správných odpovědí dle kraje [Zdroj: vlastní šetření]

Tabulka 21 a graf 16 zobrazují počet správných odpovědí dle kraje. Z celkového počtu 251 respondentů odpověděli lékaři správně ve speciální části dotazníku v Jihočeském kraji na 2,8 otázky, v Plzeňském kraji na 3,1 otázky, v Jihomoravském kraji na tři otázky a ve Zlínském kraji na 3,5 otázky.

Cíl č. 3: Porovnat návratnost dotazníkového šetření elektronickou formou a poštou.

Tabulka 22. Struktura odeslaných dotazníků

Struktura odeslaných dotazníků		
odesláno e-mail	566	39,4 %
odesláno dopis	1437	71,7 %
celkem odesláno dotazníků	2003	100,0 %



Graf 16. Struktura odeslaných dotazníků [Zdroj: vlastní šetření]

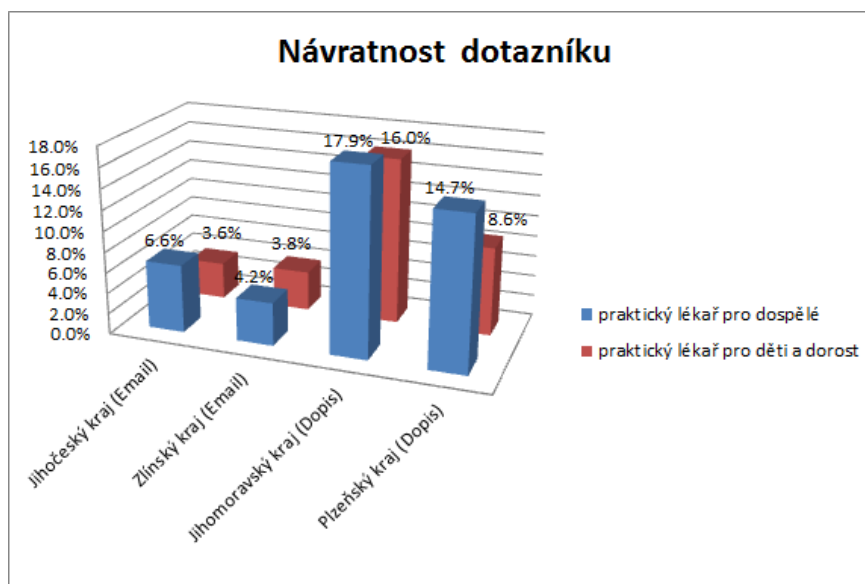
Tabulka 22 a graf 17 popisují strukturu odeslaných dotazníků. Z celkového počtu dotazníků 2003 (100 %) bylo odesláno elektronicky (e-mail) 566 (39,40 %) a poštou 1437 (71,70 %).

Tabulka 23. Forma odeslaných dotazníků do jednotlivých krajů a jejich návratnost – elektronicky

Elektronicky		Odesláno	Navráceno Absolutní četnost (N)	Relativní četnost %	Procentuální zastoupení (celkem ze šetření)
Jihočeský kraj	praktický lékař pro dospělé	182	12	6,60 %	5,4 %
	praktický lékař pro děti a dorost	112	4	3,60 %	
Zlínský kraj	praktický lékař pro dospělé	168	7	4,20 %	4,0 %
	praktický lékař pro děti a dorost	104	4	3,80 %	
Celkem		566	27	4,80 %	

Tabulka 24. Forma odeslaných dotazníků do jednotlivých krajů a jejich návratnost – poštou

Dopis		Odesláno	- Absolutní četn (Navráčeno	Relativní četnost %	Procentuální zastoupení (celkem za kraj)
Jihomoravský kraj	praktický lékař pro dospělé	620	111	17,90 %	17,20 %
	praktický lékař pro děti a dorost	331	53	16,00 %	
Plzeňský kraj	praktický lékař pro dospělé	299	44	14,70 %	12,30 %
	praktický lékař pro děti a dorost	187	16	8,60 %	
Celkem		1437	224	15,60 %	



Graf 17. Návratnost dotazníků [Zdroj: vlastní šetření]

Tabulka 23, 24 a graf 18 znázorňují návratnost dotazníků ve všech krajích. Celkově bylo rozesláno 2003 (100 %) dotazníků.

Do Jihočeského kraje bylo odesláno elektronicky 182 dotazníků PL a 112 dotazníků PLDD. Návratnost byla od praktických lékařů pro dospělé 12 (6,60 %) dotazníků, od praktických lékařů pro děti a dorost čtyři (3,60 %) dotazníky. Celkem za kraj 16 (5,40 %) dotazníků.

Do Zlínského kraje bylo odesláno elektronicky 168 dotazníků PL a 104 dotazníků PLDD. Návratnost byla od praktických lékařů pro dospělé sedm (4,20 %) dotazníků, od praktických lékařů pro děti a dorost čtyři (3,80 %) dotazníky. Celkem za kraj 11 (4,00 %) dotazníků.

Do Jihomoravského kraje bylo odesláno poštou 620 dotazníků PL a 331 dotazníků PLDD. Návratnost byla od praktických lékařů pro dospělé 111 (17,90 %) dotazníků, od praktických lékařů pro děti a dorost 53 (16,00 %) dotazníků. Celkem za kraj 164 (17,20 %) dotazníků.

Do Plzeňského kraje bylo odesláno poštou 299 dotazníků PL a 187 dotazníků PLDD. Návratnost byla od praktických lékařů pro dospělé 44 (14,70 %) dotazníků, od praktických lékařů pro děti a dorost 16 (8,60 %) dotazníků. Celkem za kraj 60 (12,30 %) dotazníků.

DISKUSE

Tématem této bakalářské práce je Pompeho choroba, její aktuální stav v České republice a informovanost odborné populace o neuromuskulárních chorobách. Na počátku práce byly stanoveny tři dílčí cíle a pro jejich splnění vypracován dotazník o 12 otázkách. Ten byl pak rozeslán praktickým lékařům pro dospělé a praktickým lékařům pro děti a dorost ve čtyřech krajích České republiky.

Dotazníkového šetření se zúčastnilo celkem 251 lékařů, ze kterých bylo 184 žen a 67 mužů. Dle specializace byli dále rozděleni na praktické lékaře pro dospělé (174) a praktické lékaře pro děti a dorost (77).

Cíl č. 1 Zjistit informovanost odborné populace praktických lékařů pro dospělé a praktických lékařů pro děti a dorost v kraji Zlínském, Jihočeském, Jihomoravském a Plzeňském.

Po zpracování výsledků bylo zjištěno, že průměrně odpověděl správně praktický lékař pro dospělé na 2,9 otázky, praktický lékař pro děti a dorost na 3,2 otázky, což je méně než poloviční úspěšnost. Tento výsledek potvrdil odhad, že informovanost o svalových chorobách je mezi praktickými lékaři na nízké úrovni a je jedním z důvodů pozdního odeslání nemocného ke specialistovi a následně správné diagnostice a léčbě.

Dalším zajímavým zjištěním bylo srovnání odpovědí lékařů dle délky praxe. Předpokladem bylo, že lékaři s delší praxí budou v této statistice úspěšnější. Tato domněnka se však při zpracování dat nepotvrdila.

Cíl č. 2 Porovnat míru informovanosti v určených krajích s neuromuskulárním centrem a bez něj.

Neuromuskulární centra vznikají jako specializovaná pracoviště, která se zabývají diagnostikou a léčbou nervosvalových chorob, a také zajišťují základní i specializovanou diagnostickou a terapeutickou péči o nemocné s nervosvalovým onemocněním.

Předpokladem dotazníkového šetření bylo, že lékaři z Plzeňského a Jihomoravského kraje, kde se tato neuromuskulární centra nacházejí, dosáhnou větší informovanosti o neuromuskulárních chorobách v porovnání s lékaři z kraje Jihočeského a Zlínského, kde tato centra chybí.

V dotazníku však bylo nejméně správných odpovědí u lékařů z Jihočeského kraje, kde neuromuskulární centrum není, ale současně bylo nejvíce správných odpovědí u lékařů ze

Zlínského kraje, kde se neuromuskulární centrum rovněž nenachází. Tato skutečnost nepotvrzuje premisu o zásadním vlivu neuromuskulárních center na informovanosti PL a PLDD.

Cíl č. 3 Porovnat návratnost dotazníkového šetření elektronickou formou a poštou.

Překvapením bylo, že ačkoliv je elektronické dotazování mnohem rychlejší a ekonomičtější, návratnost dotazníkového šetření byla velmi malá. Možná příčina tkví v nesprávnosti e-mailových adres, přeplněných schránkách a ve špatném vyhodnocení e-mailu jako nevyžádané pošty.

Poštovní rozesílání dotazníků se ukázalo jako efektivnější metoda návratnosti dotazníku. Důvodem by mohlo být to, že písemná forma má pro respondenta větší váhu, tudíž se cítí více zavázán odpovědět. Skutečnost, zda se jednalo o lékaře pro děti nebo dospělé neměla na návratnost žádný vliv.

Při zpracování této práce nebylo zjištěno, že obdobná studie informovanosti lékařů o svalových onemocněních již dříve proběhla.

ZÁVĚR

Pompeho choroba patří mezi vzácná závažná onemocnění metabolismu zásadně ovlivňující kvalitu života pacienta. Sporadická incidence vede často k chybným a pozdním diagnózám a nevratnému poškození zdraví pacientů. Problémy jsou v nedostatečné identifikaci, diagnostice i terapii. Špatná informovanost o těchto vzácných chorobách, ke kterým Pompeho choroba náleží, je i u širší odborné a laické veřejnosti.

Řešením je vzdělávání v oblastech vzácných chorob nejen mezi lékaři, ale i nelékařským zdravotnickým personálem (tento je jen okrajově zmíněn v Národním akčním plánu). Všeobecná sestra je členem multidisciplinárního týmu a poskytuje ošetrovatelskou péči všem pacientům.

Ráda bych svou práci věnovala nelékařskému zdravotnickému personálu ke studijním účelům.

SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY

- [1] BEDNAŘÍK, Josef, Zdeněk AMBLER a Evžen RŮŽIČKA, 2010. *Klinická neurologie: část speciální II*. Praha: Triton. ISBN 978-80-7387-389-9.
- [2] HOFFMAN, Georg, F., William L. Nyhan, Johannes Zchocke et al., 2006. *Dědičné metabolické poruchy*. Praha: Grada. ISBN 80-247-0831-0.
- [3] KUTNOHORSKÁ, Jana, 2009. *Výzkum v ošetrovatelství*. Praha: Grada Publishing. ISBN 978-80-2472-713-4.
- [4] MALINOVÁ, Věra, 2010. Glykogenóza II. typu (GSD II, m. Pompe) Současné možnosti diagnostiky a terapie Klinická kazuistika. *Neurologie pro praxi*. roč. 11, č. 5, s. 331–335. ISSN 1313-1814.
- [5] MALINOVÁ, Věra a Tomáš HONZÍK, 2013. Lysosomální onemocnění – současné možnosti diagnostiky a terapie. *Pediatric pro praxi*. roč. 10, č. 2, s. 99–103. ISSN 1213-0494.
- [6] OŠLEJŠKOVÁ, Hana, Štefánia RUSNÁKOVÁ, Stanislav VOHÁŇKA a Eva SLOUKOVÁ, 2009. Pompeho choroba v České republice – projekt screeningového vyšetření krve u rizikových pacientů pomocí „suché krevní kapky“. *Neurologie pro praxi*. roč. 10, č. 2, s. 5. ISSN 1313-1814.
- [7] SLOUKOVÁ, Eva, Hana OŠLEJŠKOVÁ, Stanislav VOHÁŇKA a Pavel JEŠINA, 2009. Pompeho choroba. *Pediatric pro praxi*. č. 3, s. 156–158. ISSN 1213-0494.
- [8] STARÁ, Veronika, 2012. Pompeho choroba očima kardiologa. *Intervenční a akutní kardiologie*. roč. 11, s. 5–6. ISSN 1213-807X.
- [9] ŠPALEK, Peter, 2008. POMPEHO CHOROBA – Liečiteľná myopatia. *Neurologie pro praxi*. roč. 9, č. 6. ISSN 1313-1814.
- [10] ŠPALEK, Peter, 2009. Pompeho choroba – patogenéza, klinický obraz, diagnostika a enzymatická substituční léčba. *Neurologie pro praxi*. č. 1, s. 44–48. ISSN 1313-1814.
- [11] VOHÁŇKA, Stanislav, 2011. *Neurologické aspekty metabolických onemocnění: Pompeho nemoc*. Praha: Medical Tribune. ISBN 978-80-87135-7.
- [12] VOHÁŇKA, Stanislav, 2012. Zvýšená hladina kreatinínázy. *Interní medicína pro praxi*. roč. 14, 8 a 9, s. 322–326. ISSN 1212-7299.

[13] VOHÁŇKA, Stanislav, 2011 *Pompeho choroba*. Medicína po promoci. č. 5. ISSN 1212-9445.

[14] WANG, Luke, Y., J., Allison K. ROSS, Jennifer S. LI, Stephanie M. DEARMEY, Joanne F. MACKEY, Mary Alice WORDEN, Deyanira CORZO, Caire MORGAN a Priya S. KISHNANI. *Cardiac arrhythmias following anesthesia induction in infantile-onset Pompe disease: a case series*. *Pediatric Anesthesia*. 2007, vol. 17, issue 8, s. 738–748. DOI: 10.1111/j.1460-9592.2007.02215.x. Dostupné z: <http://doi.wiley.com/10.1111/j.1460-9592.2007.02215.x>

Internetové zdroje:

[15] ELLEDER, Milan, 2010. Glykogen: biochemie a poruchy jeho obratu v buňce. In: *Univerzita Karlova 1. LF, Ústav dědičných metabolických poruch* [online]. Praha [cit. 16. 2. 2014]. Dostupné z: <http://www1.lf1.cuni.cz/udmp/web2/glykogen/glykogen.pdf>

[16] GELDER, C. M., C. I. CAPELLE, B. J. EBBINK, I. MOOR-VAN NUGTEREN, J. M. P. HOUT, M. M. HAKKESTEEGT, P. A. DOORN, I. F. M. COO, A. J. J. REUSER, H. H. W. GIER a A. T. PLOEG, 2012. Facial-muscle weakness, speech disorders and dysphagia are common in patients with classic infantile Pompe disease treated with enzyme therapy. *Journal of Inherited Metabolic Disease* [online]. Springer Netherland, May 2012, vol. 35, issue 3, s. 505–511 [cit. 2014-05-03]. DOI: 10.1007/s10545-011-9404-7. Dostupné z: <http://link.springer.com/10.1007/s10545-011-9404-7>

[17] KISHNANI, Priya S., Robert D. STEINER, Deeksha BALI, Kenneth BERGER, Barry J. BYRNE, Laura E. CASE, John F. CROWLEY, Steven DOWNS, R. Rodney HOWELL, Richard M KRAVITZ, Joanne MACKEY, Deborah MARSDEN, Anna Maria MARTINS, David S. MILLINGTON, Marc NICOLINO, Gwen O'GRADY, Marc C. PATTERSON, David M. RAPOPORT, Alfred SLONIM, Carolyn T SPENCER, Cynthia J TIFFT a Michael S. WATSON, 2006. Pompe disease diagnosis and management guideline. *Genetics in Medicine* [online] American College of Medical Genetics and Genomics, vol. 8, issue 5, s. 267–288. DOI: 10.1097/01.gim.0000218152.87434.f3. ISSN: 1098-3600 Dostupné z: <http://www.nature.com/doifinder/10.1097/01.gim.0000218152.87434.f3>

[18] Myozyme, © 2006. *Genzyme* [online]. Praha [cit. 2013-12-28]. Dostupné z: <http://genzyme.cz/cs/nase-produkty/myozyme.html>

[19] Národní akční plán pro vzácná onemocnění, © 2010. Ministerstvo zdravotnictví České republiky [online] Praha, 29. 8. 2012, č. 633 [cit. 2014-02-27]. Dostupné z:

http://www.mzcr.cz/dokumenty/narodni-akcni-plan-pro-vzacna-onemocneni-na-leta-2012-2014_6713_114_1.html

[20] *Pediatric care online* [online], © 2013. USA, American Academy of Pediatrics, [cit. 2013-12-29]. Dostupné z: [https](https://www.pediatriccareonline.org/pco/ub?cmd=iowfull&id=chp295_F001&catcode=387)

[//www.pediatriccareonline.org/pco/ub?cmd=iowfull&id=chp295_F001&catcode=387](https://www.pediatriccareonline.org/pco/ub?cmd=iowfull&id=chp295_F001&catcode=387)

[21] *Physiopedia* [online]. © 2009. United Kingdom [cit. 2013-12-28]. Dostupné z: http://www.physio-pedia.com/Main_Page

[22] *Pompe Community* [online], © 2010–2014. Cambridge [cit. 2014-02-27]. Dostupné z: www.pompe.com

[23] Pompe disease, © 2013. *Nord physician guides*. [online]. Danbury, 1983, 2013 [cit. 2013-12-29]. Dostupné z: <http://nordphysicianguides.org/pompe-disease/>

[24] Pompeho choroba, © 2008. *Sdružení Meta* [online]. Praha [cit. 2014-02-27]. Dostupné z: http://www.sdruzenimeta.cz/pompeho_choroba

[25] Seznam Neuromuskulárních center v České republice, © 2014. *Neuromuskulární sekce České neurologické společnosti* [online]. Brno, [cit. 2014-05-01]. Dostupné z: <http://www.neuromuskularni-sekce.cz/index.php?pg=rady-nemocnym--seznam-center>

[26] Understanding Williams Syndrome. Teaching Strategies Guide for Educatores *In: Blogger* [online], 2014-03-19 [cit. 2014-03-28]. Dostupné z: <http://understandingwilliamssyndrome.blogspot.cz/>

SEZNAM POUŽITÝCH SYMBOLŮ A ZKRATEK

ALT	Alaninaminotransferáza
ARO	Anesteziologicko-resuscitační oddělení
AST	Aspartátaminotransferáza
CK	Kreatinkináza
CK-MB	Myokardiální izoenzym
CNS	Centrální nervový systém
CT	Počítačová tomografie
DBS	Dry Blood Spot (suchá kapka krve)
EDTA	Kyselina ethylendiamintetraoctová
EKG	Elektrokardiogram
EMG	Elektromyografie
FN	Fakultní nemocnice
GAA	Alfa – glukosidáza
GGT	Gama-glutymyltransferáza
GSD	Onemocnění ze střežení glykogenu (Glykogen Storage Disease)
GSD II	Glykogenóza II. typu
KDDL	Klinika dětského a dorostového lékařství
LDH	Laktátdehydrogenáza
LF MU	Lékařská fakulta Masarykovy univerzity
PN	Pompeho nemoc
PL	Praktický lékař pro dospělé
PLDD	Praktický lékař pro děti a dorost
UHN	Uherskohradištská nemocnice, a. s.
VO	Vzácná onemocnění

SEZNAM OBRÁZKŮ

Obrázek 1. Floppy baby syndrom [Zdroj: Understanding Williams Syndrome, 2011].....	16
Obrázek 2. Vývoj svalové slabosti v obličeji u čtyř pacientů s klasickou infantilní PN [Zdroj: Gelder et al., 2012, s. 505–511]	17
Obrázek 3 Gowersovo znamení [Zdroj: Pediatric care online, 2013]	18
Obrázek 4. Scapulae alatae [Zdroj: Physiopedia, 2009].....	18

III

SEZNAM TABULEK

Tabulka 1. Přehled nejčastějších poruch glycidů.....	13
Tabulka 2. Přehled nejvýznamnějších enzymatických deficitů transportu a β -oxidace mastných kyselin.....	14
Tabulka 3. Diferenciální diagnostika infantilní PN	20
Tabulka 4. Diferenciální diagnostika adultní PN	21
Tabulka 5. Seznam Neuromuskulárních center v České republice.....	28
Tabulka 6. Pohlaví respondentů.....	30
Tabulka 7. Specializace lékařů.....	31
Tabulka 8. Délka odborné praxe lékařů	32
Tabulka 9. Zastoupení lékařů v jednotlivých krajích.....	33
Tabulka 10. Velikost obce dle pracoviště.....	34
Tabulka 11. Potíže pacientů	35
Tabulka 12. Stanovení diagnózy při elevaci ALT, AST, CK.....	36
Tabulka 13. Příznaky svalových chorob	37
Tabulka 14. Postižení orgánů u svalových chorob.....	38
Tabulka 15. Projevy ventilačních potíží.....	39
Tabulka 16. Projevy svalových nemocí	40
Tabulka 17. Manifestace dědičných svalových chorob	41
Tabulka 18. Celková úspěšnost odpovědí.....	42
Tabulka 19. Průměrný počet správných odpovědí mezi praktickými lékaři pro dospělé a praktickými lékaři pro děti a dorost	43
Tabulka 20. Průměrný počet správných odpovědí dle délky praxe	43
Tabulka 21. Průměrný počet správných odpovědí dle kraje	44
Tabulka 22. Struktura odeslaných dotazníků	46
Tabulka 23. Forma odeslaných dotazníků do jednotlivých krajů a jejich návratnost – elektronicky	46
Tabulka 24. Forma odeslaných dotazníků do jednotlivých krajů a jejich návratnost – poštou	47

SEZNAM GRAFŮ

Graf 1. Pohlaví respondentů [Zdroj: vlastní šetření]	30
Graf 2. Specializace lékařů [Zdroj: vlastní šetření]	31
Graf 3. Délka odborné praxe [Zdroj: vlastní šetření].....	32
Graf 4. Velikost obce dle pracoviště [Zdroj: vlastní šetření]	34
Graf 5. Potíže pacientů [Zdroj: vlastní šetření].....	35
Graf 6. Stanovení diagnózy při elevaci ALT, AST, CK [Zdroj: vlastní šetření]	36
Graf 7. Příznaky svalových chorob [Zdroj: vlastní šetření].....	37
Graf 8. Postižení orgánů u svalových chorob [Zdroj: vlastní šetření]	38
Graf 9. Projevy svalových nemocí [Zdroj: vlastní šetření].....	39
Graf 10. Projevy svalových nemocí [Zdroj: vlastní šetření].....	40
Graf 11. Manifestace dědičných svalových chorob [Zdroj: vlastní šetření].....	41
Graf 12. Celková úspěšnost odpovědí [Zdroj: vlastní šetření]	42
Graf 13. Průměrný počet správných odpovědí praktik x pediatr [Zdroj: vlastní šetření]...	43
Graf 14. Průměrný počet správných odpovědí dle délky praxe [Zdroj: vlastní šetření].....	44
Graf 15. Průměrný počet správných odpovědí dle kraje [Zdroj: vlastní šetření]	45
Graf 16. Struktura odeslaných dotazníků [Zdroj: vlastní šetření]	46
Graf 17. návratnost dotazníků [Zdroj: vlastní šetření].....	47

SEZNAM PŘÍLOH

Příloha P I Dotazník

Příloha P II Diagnostický balíček Test suché kapky

PŘÍLOHA P I: DOTAZNÍK

Vážené lékařky a lékaři,

jmenuji se Marta Žufánková, pracuji jako sestra na neurologii JIP v Uherskohradištské nemocnici. V současné době jsem studentkou Univerzity Tomáše Bati ve Zlíně.

V rámci ukončování mého studia zpracovávám bakalářskou práci se zaměřením na zjištění informovanosti odborné veřejnosti o svalových chorobách pod vedením MUDr. Olesji Parmové z Neurologické kliniky Fakultní nemocnice Brno.

Chtěla bych Vás požádat o vyplnění krátkého dotazníku. Dotazník je zcela anonymní a Vámi poskytnuté údaje budou použity pouze pro statistické zhodnocení.

Děkuji Vám velmi za pomoc.

1. Jste:

- A) žena B) muž

2. Jaké je Vaše zaměření:

- A) praktický lékař pro dospělé B) praktický lékař pro děti a dorost

3. Jaká je délka Vaše odborné praxe?

- A) do 1 roku B) 1–5let C) 6–10let D) 11 a více let

4. Vaše pracoviště se nachází v kraji:

- | | | |
|------------------------------|--------------------------------|----------------------------|
| A) Hlavní město Praha | B) Středočeský kraj | C) Jihočeský kraj |
| D) Plzeňský kraj | E) Karlovarský kraj | F) Ústecký kraj |
| G) Liberecký kraj | H) Královéhradecký kraj | CH) Pardubický kraj |
| I) Kraj Vysočina | J) Jihomoravský kraj | K) Olomoucký kraj |
| L) Zlínský kraj | M) Moravskoslezský kraj | |

5. Jaká je velikost obce, ve které pracujete?

- A) do 10 tis. B) 10–50 tis. C) 50–100 tis. D) nad 100 tis. E) hl. město Praha

Zatrhněte prosím vždy jednu odpověď, o které si myslíte, že je nejpravděpodobnější

6. Pacienti s kořenovou slabostí mají největší potíže s:

- A) zakopáváním při chůzi
B) chůzi do schodů
C) chůzi po rovině i na krátkou vzdálenost
D) udržením stability při chůzi

7. Má-li pacient zároveň elevaci ALT, AST a CK a normální GGT

- A) jde o svalové onemocnění
B) jde o jaterní onemocnění
C) může jít o kombinaci jaterního a svalového onemocnění
D) jde pravděpodobně o akutní infarkt myokardu

8. U svalových chorob se v krvi obvykle nalézá

- A) zvýšení hladiny kreatinkinázy (CK)
B) snížení hladiny myoglobinu
C) zvýšení hladiny transferáz (ALT, AST, GGT)
D) snížení hladiny magnézia

9. U svalových chorob často současně bývá:

- A) postižení jater
- B) postižení ledvin
- C) postižení srdce
- D) postižení plic

10. Ventilační potíže u svalových chorob se projevují:

- A) poklesem saturace
- B) obstrukčními změnami při spirometrickém vyšetření
- C) restričními změnami při spirometrickém vyšetření
- D) obstrukčními i restričními změnami při spirometrickém vyšetření

11. Mezi projevy svalových nemocí nepatří:

- A) slabost
- B) svalové bolesti
- C) parestezie
- D) křeče

12. Dědičné svalové choroby se manifestují

- A) vždy v dětství
- B) v dětství a v adolescenci
- C) v jakémkoliv věku
- D) téměř nikdy po 50. roce věku

PŘÍLOHA PII – DIAGNOSTICKÝ BALÍČEK TEST SUCHÉ KAPKY

KLINICKÝ FORMULÁŘ

Vyplňte, prosím, tento formulář ke **každému filtračnímu papírku** a odešlete jej společně se vzorky.

Jméno a příjmení pacienta

Rok narození

Vstupní informace

1. Současná diagnóza + datum stanovení Dg.
2. Pletencová slabost horních končetin Ano Ne
3. Schopen udělat dřep Ano Ne
4. Vstává z nízké židle bez pomoci rukou Ano Ne
5. Myopatický šplh (Gowersovo znamení) Ano Ne
6. Schopen chůze bez podpory Ano Ne
7. Schopen běhu Ano Ne
8. Intolerance zátěže Ano Ne
9. Vitální kapacita (l)*
10. CK (μ kat/l)*
11. Zástavy dýchání ve spánku Ano Ne
12. Chrápání Ano Ne
13. Jiné, poznámka

* NV = nevyšetřeno

POSTUP PRO ODBĚR SUCHÝCH KREVŇÍCH KAPEK PRO ENZYMOLOGICKÉ VYŠETŘENÍ

ODBĚR – MOŽNÉ VARIANTY (nepoužívejte jodové dezinfekce):

A1. Z prstu (srážlivá krev)

- po vpichu prst nemačkejte
- první kapku otřete sterilním tamponem
- až se vytvoří další **velká** kapka krve, přiložte k ní shora filtrační papírek a nechte ho plynule prosáknout, až se vyplní předtištěné kolečko

A2. Z jehly (srážlivá krev)

- kapky je možno nakapat přímo z injekční jehly

B. Odběr do zkumavky s EDTA (nesrážlivá krev)

(zkumavky s heparinem nelze použít)

- po promíchání kápněte pipetou nebo injekční stříkačkou jednu kapku krve (cca 50 µl zaplní 1 kolečko) tak, aby kapka plynule prosákla od středu kolečka k obvodu

- krev se aplikuje na speciální filtrační papír (Whatman 903) nasátím **pouze jedné kapky krve do jednoho kolečka** a pouze z jedné strany
- pro enzymologické vyšetření postačí 3 vyplněná kolečka
- **vzorek NIKDY NENANÁŠEJTE opakovaně na stejné místo, kapka může být menší než předtištěné kolečko, ale musí být rovnoměrně prosáklá na druhou stranu papírku**
- nechte uschnout při pokojové teplotě nejméně 4 hodiny na suchém, čistém, rovném a nesavém povrchu, případně bez kontaktu s podložkou
- vzorek nesmí být sušen na slunci, v blízkosti topení nebo fénem
- lépe sušit přes víkend než posílat vlhké!!!

SPRÁVNÝ VZOREK



TYTO VZORKY BUDOU ODMÍTNUTY!

Aktivita enzymu může být ovlivněna nevhodnými podmínkami odběru a výsledek vyšetření pak nelze interpretovat!



kapka vzniklá otočením zkumavky s přiloženým filtračním papírem



nedostatečné množství vzorku



vzorek poslán vlhký v plastovém sáčku



kapky nakapány přes sebe



vzorek znehodnocený razítkem, nálepkou apod.

Řádně označené a usušené vzorky ihned odešlete společně s vyplněnou žádankou typu K (ev. E) v plastovém sáčku na adresu (E – enzymologická žádanka – ke stažení na <http://udmp.lf1.cuni.cz/poradavek-na-vysetreni-dmp>):
Ústav dědičných metabolických poruch VFN, Centrální příjem, Pavilon E1, Ke Karlovu 2, 128 08 Praha 2

V případě dalších dotazů, prosím, kontaktujte:

Enzymologická laboratoř, tel. **224 967 034 (2)**, e-mail: helena.poupetova@lf1.cuni.cz, michaela.fialova2@vfn.cz
web: udmp.lf1.cuni.cz

Ref: 0030501 Rev: AA
Please remove this slide before returning
© 2015-07 Whatman 903™
10184606
Do not touch sample area.
Do not use if damaged.

Patient Surname¹

Patient Forename²

Date of Birth³

Sex⁴ M F

Date of Collection⁵

Patient Identification Number⁶

Requesting Physician⁷

Hospital Name⁸

Address

Country⁹

Telephone

E-mail

Test Requested:¹⁰ Fabry Disease Pompe Disease Gaucher Disease MPS I

Top Copy: Requesting Physician^{11a}

Whatman 903™
LOT 6930512W112
SIN 10184606



2015-07 Whatman 903™ LOT 6930512W112