

# **Problematika rodin pečujících o děti se spinální svalovou atrofií**

Barbora Dohnalová

---

Bakalářská práce  
2019



Univerzita Tomáše Bati ve Zlíně  
Fakulta humanitních studií

---

Univerzita Tomáše Bati ve Zlíně

Fakulta humanitních studií

Ústav zdravotnických věd

akademický rok: 2018/2019

## ZADÁNÍ BAKALÁŘSKÉ PRÁCE

(PROJEKTU, UMĚLECKÉHO DÍLA, UMĚLECKÉHO VÝKONU)

Jméno a příjmení: **Barbora Dohnalová**  
Osobní číslo: **H16068**  
Studijní program: **B5341 Ošetrovatelství**  
Studijní obor: **Všeobecná sestra**  
Forma studia: **kombinovaná**

Téma práce: **Problematika rodin pečujících o děti se spinální svalovou atrofií**

Zásady pro vypracování:

**Vypracování rešerše a studium odborné literatury.**

**Vymezení pojmů a teoretických východisek v oblasti problematiky rodin pečujících o děti se spinální svalovou atrofií.**

**Příprava metodiky kvalitativního výzkumu.**

**Realizace výzkumu technikou rozhovorů.**

**Zpracování, vyhodnocení a interpretace získaných dat.**

**Prezentace výsledků výzkumu, jeho shrnutí a návrh doporučení pro praxi.**

Rozsah bakalářské práce:

Rozsah příloh:

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

Seznam odborné literatury:

**EHLER, Edvard. Vzácná onemocnění. Olomouc: Solen, 2014. 100 s. ISBN 978-80-7471-089-6.**

**FITZNEROVÁ, Ivana. Máme dítě s handicapem. Rádci pro rodiče a vychovatele Praha: Portál, 2010. 159 s. ISBN 978-80-7367-663-6.**

**KOČOVÁ, Helena. Spinální svalová atrofie v souvislostech. Praha: Grada Publishing, 2017. 352 s. ISBN 978-80-247-5705-6.**

**SUMNER, Charlotte J, Sergey PAUSHKIN a Chien-Ping KO. Spinal muscular atrophy: disease mechanisms and therapy. Amsterdam: Elsevier Science Publishing Co Inc, 2017. 506 s. ISBN 978-0-12-803685-3.**

**VONDRA, Vladimír. Dušnost: problém mnoha oborů. 2., přepracované a doplněné vydání. Praha: Mladá fronta, 2017. 262 s. ISBN 978-80-204-4610-7.**

Vedoucí bakalářské práce:

**Mgr. Andrea Filová**

Ústav zdravotnických věd

Datum zadání bakalářské práce:

**5. prosince 2018**

Termín odevzdání bakalářské práce:

**17. května 2019**

Ve Zlíně dne 5. prosince 2018

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



Mgr. Jana Doleželová  
*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 <sup>1)</sup>;
- 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 <sup>2)</sup>;
- podle § 60 <sup>3)</sup> 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 <sup>3)</sup> 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 13.5.2019

*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 nevydělečně 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 nahlížení 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**

**Cíl:** Zjistit k jakým změnám v rodině dítěte se SMA dochází.

**Metodika:** Výzkum byl realizován kvalitativní metodou, kde byla využita technika polostrukturovaného nestandardizovaného rozhovoru. Výzkumného souboru se zúčastnily 4 respondenti. Rozhovor byl proveden s matkami dětí trpící spinální svalovou atrofií. Výběr respondentů byl záměrný a musel splňovat následující kritéria: rodič, který pečoval nebo pečuje o dítě jemuž byla diagnostikována spinální svalová atrofie, věk dítěte 1 až 25 let, ochota spolupráce, souhlas s provedením a nahráváním rozhovoru. Poté byla provedena analýza odpovědí, které byly tříděny do jednotlivých kategorií a podkategorií.

**Výsledky:** Rodinám dětí se spinální svalovou atrofií se po sdělení diagnózy v mnoha směrech změnil život a dochází u nich ke značným omezením. Ošetrovatelská péče se časem stává náročnější a její problematika se liší dle typu SMA, jenž dítě postihuje. Rodiče jsou vystaveni velkému psychickému stresu, které doprovází fyzické vyčerpání. Ve vyrovnání se s náročnou situací jim pomáhá nejbližší rodina. Informovanost o SMA je nedostatečná a rodiny se obracejí se svými dotazy převážně na internet, kde vyhledávají maminky se stejným osudem. I přes závažnost onemocnění se rozhodly mít další potomky.

**Závěr:** Spinální svalová atrofie je diagnostikována většinou v dětském věku. Jedná se o vážné neuromuskulární onemocnění, kde není postižen intelekt. Péče o dítě se SMA vyžaduje různorodou péči, jenž je doprovázena mnohými komplikacemi v každodenním životě. Bakalářská práce má poskytnout rodinám, zdravotníkům a veřejnosti ucelený přehled informací k pochopení a přiblížení onemocnění, problematice péče o děti se spinální svalovou atrofií.

**Klíčová slova:** SMA, spinální svalová atrofie, rodina, dítě

## **ABSTRACT**

**Aim:** To find changes occurred within a family raising a child suffering from SMA disease.

**Methodology:** The research was realized on the basis of qualitative method, using the technique of semi-structured non-standardized interview. Research sample consisted of 4 respondents. The interview was realized with mothers of children suffering from spinal muscular atrophy disease. Selection of respondents was deliberate and each respondent should have comply settled criteria: parent looking after child diagnosed with spinal muscular atrophy disease, child's age from 1 to 25 years, willingness to cooperation, providing an agreement to participate in interview and its recording. The analysis of responds selected into various categories and sub-categories was provided.

**Results:** For families looking after the child suffering from spinal muscular atrophy disease, after receiving the diagnosis a lot of life changes and restrictions occur. Tender care became more time consuming and it also varies a lot, depending on the SMA type of disease which child suffers from. For parents, the disease means quite high level of physical exhaustion and mental stress. To cope with difficult situation, there is always support of close family. Families are often not informed enough about the disease, so they use to look for information on the internet. They are looking for other parents – mothers with similar life fate. In spite of severity of the disease, they have decided to get pregnant again.

**Conclusion:** Spinal muscular atrophy disease is diagnosed mostly to children of very young age. It is severe neuromuscular disease without an affection of intellect. Looking after the child suffering from the SMA disease requires engaging of various methods and it is accompanied by a lot of complications for everyday life. This Bachelor thesis has aim to provide compact overview of information for families, health professionals and general public to understand the disease and children suffering from it better.

**Key words:** SMA, spinal muscular atrophy, family, child, family of handicapped child

## **Motto**

*„Zdravý člověk má mnoho přání, nemocný jen jedno.“*

Indické přísloví

## **Poděkování**

Děkuji Mgr. Andree Filové za její odborné vedení, laskavost, trpělivost a cenné rady při vypracování bakalářské práce.

Ráda bych poděkovala všem maminkám za jejich spolupráci a ochotu při poskytnutí rozhovorů.

Poděkování patří také mé rodině a přátelům za jejich podporu a porozumění během mého studia.



Prohlašuji, že jsem práci s názvem Problematika rodin pečujících o děti se spinální svalovou atrofií vypracovala samostatně a veškeré zdroje jsou uvedeny v seznamu použité literatury.

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

## **OBSAH**

<b>ÚVOD</b> .....	<b>11</b>
<b>I TEORETICKÁ ČÁST</b> .....	<b>12</b>
<b>1 SPINÁLNÍ SVALOVÁ ATROFIE</b> .....	<b>13</b>
1.1 KLINICKÉ FORMY SPINÁLNÍ SVALOVÉ ATROFIE .....	15
1.2 DIAGNOSTIKA DĚTÍ SE SPINÁLNÍ SVALOVOU ATROFIÍ .....	18
1.3 TERAPIE DĚTÍ SE SPINÁLNÍ SVALOVOU ATROFIÍ .....	23
1.4 OŠETŘOVATELSKÁ PÉČE U DĚTÍ SE SPINÁLNÍ SVALOVOU ATROFIÍ .....	25
<b>2 RODINA DÍTĚTE S POSTIŽENÍM</b> .....	<b>29</b>
2.1 VÝZNAM RODINY .....	29
2.2 DÍTĚ S TĚLESNÝM POSTIŽENÍM .....	30
2.3 RODINA DÍTĚTE S TĚLESNÝM POSTIŽENÍM .....	31
<b>II PRAKTICKÁ ČÁST</b> .....	<b>34</b>
<b>3 METODIKA VÝZKUMU</b> .....	<b>35</b>
<b>4 VÝSLEDKY</b> .....	<b>41</b>
<b>5 DISKUZE</b> .....	<b>51</b>
<b>ZÁVĚR</b> .....	<b>54</b>
<b>SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY</b> .....	<b>56</b>
<b>SEZNAM POUŽITÝCH SYMBOLŮ A ZKRATEK</b> .....	<b>60</b>
<b>SEZNAM OBRÁZKŮ</b> .....	<b>61</b>
<b>SEZNAM TABULEK</b> .....	<b>62</b>
<b>SEZNAM PŘÍLOH</b> .....	<b>63</b>

## ÚVOD

Spinální svalová atrofie (SMA) patří do skupiny dědičných a nevléčitelných onemocnění způsobené vadou v SMN1 genu. Svým výskytem 1:6-10 000 patří mezi tzv. vzácné onemocnění a asi 1 osoba ze 40 je jejím přenašečem.

Následkem tohoto onemocnění u dětí dochází k atrofii svalů a dýchacím obtížím. U tohoto onemocnění není postižen intelekt. Děti se již v brzkém věku stávají invalidními a jsou závislé na péči a pomoci své rodiny.

Spinální svalová atrofie je druhé nejčastější neuromuskulární onemocnění a také se jedná o druhou nejčastější příčinu úmrtí kojenců na autosomálně recesivní chorobu. Na trhu jsou pouze léky, které zpomalují progresi onemocnění a zlepšují kvalitu života dítěte. Medicína zatím není schopná onemocnění zcela vyléčit. Nadějí pro rodiny do budoucna jsou desítky klinických studií experimentální léčby, obzvláště metody ovlivňující expresi genů či genová terapie.

Ve svém zaměstnání se setkávám s dětmi a rodinami dětí se spinální svalovou atrofií, a proto jsem si dané téma vybrala. Ráda bych rozšířila své vědomosti a zkušenosti o dané problematice, které bych poté mohla využít ve svém zaměstnání. Hlavním cílem výzkumu je zjistit, k jakým změnám dochází v rodině, pokud se narodí dítě se SMA. Dílčími cíli je zjistit psychickou podporu rodiny ze strany rodinných příslušníků a nejbližšího okolí rodiny. Zjistit, zda je informovanost rodiny o onemocnění dostatečná.

Výsledky výzkumu by měly přispět k seznámení rodiny, zdravotnického personálu a veřejnosti s problematikou péče o dítě se SMA.

Výsledky výzkumu by mohly být podkladovým materiálem rodinám, zdravotnickému personálu, ale i veřejnosti k podpoře a péči o děti se spinální svalovou atrofií.

## **I. TEORETICKÁ ČÁST**

## 1 SPINÁLNÍ SVALOVÁ ATROFIE

Spinální svalová atrofie (z angličtiny Spinal muscular atrophy, dále jen SMA) je geneticky heterogenní skupinou dědičných neuromuskulárních poruch. Tato skupina onemocnění je charakterizovaná defektem motorických neuronů míchy vedoucí k progresivní atrofii a slabostem kosterních svalů (Sumner, Paushkin a Ko, 2017, s. 23). Selhání respiračních svalů má fatální následky pro pacienty (Qu, 2019, s. 933).

Spinální svalová atrofie je složena ze tří slov. Spinální (spina) – jedná se o umístění míšní oblasti, kde se nalézají nervové buňky, které řídí svaly v těle. Svalstvo (musculus) je cílový orgán, jehož deteriorací se onemocnění projevuje. Atrofie (atrophicus), jedná se o úbytek normální tkáně (Navrátilová, 2017, s. 7).

Dochází k degeneraci alfa-motoneuronů v předních rožích míšních a často i v motorických jádrech hlavových nervů (Ehler, 2014, s. 63). Výskyt SMA je kolem 5-7/100 000 živých porodů. SMA I se objevuje asi u 1 případu na 10 000 živých porodů, chronické formy SMA II a III se vyskytují asi u 1 na 24 000 porodů. Častěji se s ní můžeme setkat u chlapců v poměru 2:1 (Ambler, Bednařík a Růžička, 2010, s. 786).

### **Etiologie a patogeneze**

Autosomálně recesivní SMA je z 98,6 % zapříčiněna mutací genu s názvem SMN1 (Survival Motor Neuron-1), který se nachází na chromozomu 5q 13.2, jehož struktura je u lidí komplexní (Ehler, 2014, s. 63).

Dojde ke ztrátě motorického neuronu 1 (SMN1) genu, který kóduje esenciální protein. SMN protein pro alfa motorické neurony. U pacientů se spinální svalovou atrofií SMN1 gen je nahrazen mutovaným genem. SMN2, který kóduje nestabilní a částečně funkční protein v důsledku spojování exonu 7 (Qu, 2019, s. 933).

Produktem SMN genu je bazální produkce proteinu, který je potřebný pro přežití buněk. Homozygotní bialelickou delecí 7. exonu v genu SMN1 má asi 95 až 98 % pacientů se SMA. Složení heterozygoti s bodovou mutací, duplikací či mikrolecí jedné alely a delecí v druhé je pouze malé procento (1,9 %). Nově vzniklá genetická mutace u daného jedince, která není přítomna ani u jednoho z rodičů (zejména paternální), mají v této oblasti 5. chromozomu přibližně 2 % pacientů. U majoritní části zbývajících pacientů (90 %) s méně těžkým typem 2 a s typem 3 mutace se mění gen SMN1 na SMN2. Ve zbývajících případech (1,5 %) není vztah k defektu genu SMN1 (non-SMN1) (Ehler, 2014, s. 63-64).

### **Rozdíl mezi geny SMN1 a SMN2**

Významným rozdílem mezi geny SMN1 a SMN2 je výměna C6T v exonovém zesilovači sestřihu, který se nachází v 7 exonu genu SMN2. Tato změna ovlivňuje alternativní sestřih genu. Dochází k vyloučení 7 exonu z většiny mRNA transkriptů genu SMN2. Následkem této změny je tvorba zkrácené verze proteinu SMN. Gen SMN2 není schopen plně nahradit funkci SMN1. Pouze kóduje podobný protein jako SMN1 (Ehler, 2014, s. 63-64).

### **Protein SMN**

SMN protein se nachází v cytoplazmě a jádru buňky. Tento protein je nedílnou součástí SMN komplexu, který se skládá s dalších sedmi proteinů nazývaných Gemin 2-8. Tento komplex je nezbytný pro správný sestřih pre-mRNA a dohlíží na správné prostorové uspořádání bílkovin. SMN protein můžeme nalézt v celém těle, avšak nejvyšší hladiny dosahuje v míše. Především motorické neurony jsou náchylné k nedostatku SMN proteinu a nastává jejich zánik, který vede k příznakům SMA (Lengálová, 2015, s. 13).

*Protein se podílí na globální expresi genů: na biogenezi snRP (small nuclear ribonukleoproteinů), jakož i na transportu RNP v neuronech. V současnosti však není jasné, která funkce proteinu je spojena s patogenezi SMA (Ehler, 2014, s. 66).*

## 1.1 Klinické formy spinální svalové atrofie

Klinicky se SMA dělí nejčastěji na tři, popřípadě čtyři či pět základních typů, a to dle věku počátku obtíží a dosaženého motorického maxima (tabulka 1). Jde o fenotypickou škálu, v rozsahu jednotlivých typů je široká proměnlivost v závažnosti obtíží, dělení do jednotlivých typů je orientační (Haberlová et al, 2016, s. 308).

**Tabulka 1: Klasifikace SMA**

Klasifikace SMA	Věk počátku obtíží	Dosažené motorické maximum	Průměrný věk dožití
<b>SMA typ 0</b>	Obtíže se objeví prenatálně, během narození je patrná hypotonie a kontraktury.	Dítě je ležící, neschopné sedu.	Bez UPV dítě umírá do 6. měsíce věku.
<b>SMA typ I (Werdnig-Hoffmann)</b>	Obtíže se objeví do 6. měsíce věku.	Dítě je ležící, neschopné samostatného sedu.	Bez UPV dítě umírá do 2 let věku.
<b>SMA typ II</b>	Obtíže se objeví do 18. měsíce věku.	Pacient není schopen samostatné chůze.	Dle symptomatické léčby se pacient dožívá 4. dekády věku.
<b>SMA typ III (Kubelberger-Welander)</b>	Obtíže se objeví po 18. měsíci věku.	Pacient je schopen dočasně samostatné chůze.	Dle symptomatické péče se pacient dožívá i normální věk dožití.
<b>SMA typ IV</b>	Obtíže se objeví v dospělém věku.	Pacient je chodící.	Pacient se dožívá normálního věku.

[Zdroj: Haberlová, 2016, s. 309]

### SMA typ 0

Obtíže vznikají již intrauterinně, během porodu jsou zjevné početné kontraktury a generalizovaná hypotonie. Brzy se manifestuje respirační insuficience, kdy je potřebná umělá plicní ventilace, bez které by došlo k úmrtí dítěte během několika měsíců života (Kesslerová, 2018, s. 13).

### SMA typ I – akutní infantilní forma

Jedná se o nejzávažnější formu této nemoci. V literatuře je popisována jako Werding-Hoffmannova choroba, která se jakožto jediná může projevovat po porodu. Mezi nejnápadnější známky patří výrazná periferní hypotonie, pokles samovolných pohybů, slabost mimického svalstva, která způsobuje neschopnost sání mateřského mléka. Děti nejsou schopny se samostatně posadit (Ošlejšková. 2011, s. 80-85). Jde o typický fenotyp tzv. floppy baby, obraz brzké generalizované hypotonie. Obrázek 1 (Haberlová et al., 2016, s. 350).



**Obrázek 1: Brzká generalizovaná hypotonie**

[Zdroj: Haberlová, 2016, s. 309]

U této formy SMA jsou pohyby končetin minimální nebo nejsou žádné. Postiženy bývají dolní končetiny, které jsou zevně rotovány a reflexy jsou vyhaslé. Okohybné svaly a svaly obličeje zasaženy nejsou. Známky postižení mozku nebo poruchy vědomí zjištěny nebyly. U 30 % případů matka uvádí, že pociťovala snížení pohybů plodu již v prenatalním období (Bednařík, Ambler, Růžička, 2010, s. 786). K smrti dochází kolem 1 roku života na interkurentní infekce (Kočová, 2017, s. 44).

### SMA typ II, přechodná pozdně infantilní forma

Chronický typ Werdnigovy-Hoffmannovy choroby je ze spinálních svalových onemocnění nejrozšířenější. Představuje takřka polovinu všech diagnostikovaných případů. Mezi nejběžnější formu patří autosomálně recesivní (četnost heterozygotů v populaci se odhaduje na 1:90), vzácněji se vyskytuje X-recesivní forma. Dominantně přenosnou formu nacházíme v ojedinělých případech onemocnění (Kočová, 2017, s. 45).



Ke klinickým projevům dochází mnohdy už v kojeneckém období. Počáteční příznaky se u většiny dětí objeví do 5 let. U batolat a dětí předškolního věku se periferní svalové postižení projeví zprvu u kořenového svalstva dolních končetin. Nastává nápadná svalová hypotrofie dolních končetin a výrazná je i jejich růstová retardace. U chronického vývoje dochází k deformitám hrudníku s vážnou skoliózou a kontraktury končetin. Vážnější klinický průběh a častější výskyt onemocnění je u chlapců (Kočová, 2017, s. 45).

Stejně tak jako u SMA I. typu je II. typ také spojován s opakovanými hospitalizacemi a se značnými náklady na ošetrovatelskou péči. Většinou je nezbytné zajistit umělou plicní ventilaci a vykonávat pravidelné rehabilitační cvičení (Ošlejšková, 2011, s. 85). Obvykle se děti s postižením dožívají 2-3 dekády a dominantní formy až pozdní dospělosti (Kočová, 2017, s. 45).

### **SMA typ III, juvenilní či časná adultní forma**

Tento typ SMA je také nazýván jako syndrom Kugelbergův-Welanderové. Tvoří neúplných 10 % SMA. Průběh onemocnění je chronický. Projevuje se v dětském nebo v adolescentním věku, případně v časně dospělosti, kde postihuje kořenové svalstvo dolních končetin, jenž může být asymetrické (Kočová, 2017, s. 46).

Onemocnění se projevuje svalovou slabostí a atrofií spojenou s motorickým deficitem, který postihuje zejména svaly dolních a horních končetin. U některých pacientů mohou být také přítomny pseudohypertrofie lýtek (Bednařík, Ambler, Růžička, 2010, s. 786).

Jedná se o formu s nejmírnějším fenotypem onemocnění. Pacient je schopný samostatné chůze a délka života nemusí být zkrácena (Ošlejšková, 2011, s. 85). Onemocnění obsahuje heterogenní genetický podklad. Jsou popisovány autosomálně recesivní přenosy a také se vyskytují autosomálně dominantní formy i s X-vázanou dědičností (Kočová, 2017, s. 46).

### **SMA typ IV, vlastní adultní forma**

Neboli Aranův-Duchenneův syndrom, který se manifestuje po 35 roce věku (Slabáková, 2013, s. 12). Bývá občas považován za SMA III. typu. Jedná se o mírnou formu onemocnění, její průběh je benigní. Typickým klinickým příznakem je minipolymyoklonus, jenž vylučuje myogenní původ onemocnění (Kočová, 2017, s. 46). Na rozdíl od ostatních forem jsou u SMA IV. typu postiženy distální svaly. Onemocnění se nejprve projevuje na prstech a drobných svalech ruky (Lysá, 2014, s. 10). Pacienta výrazněji neinvalidizuje a jejich délka života není zkrácena (Kočová, 2017, s. 46).

## 1.2 Diagnostika dětí se spinální svalovou atrofií

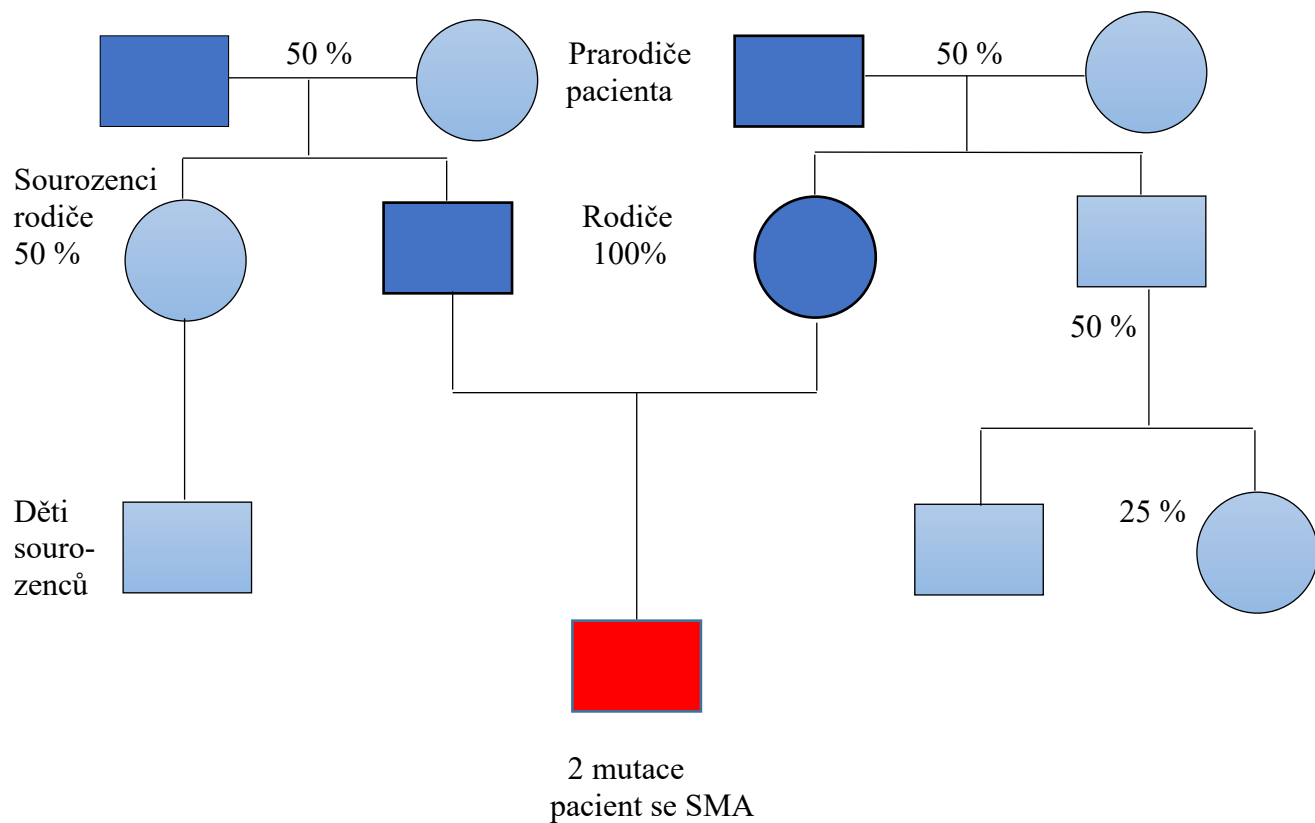
Dle věku a zralosti dítěte se liší způsob vyšetřování. U novorozenců a kojenců je základem vyšetřování zejména pozorování aktivity dítěte ve všedních situacích. Děti se také vyšetřují z anatomického a fyziologického hlediska. Zkoumá se velikost těla a hlavy, napětí svalů v odlišných polohách a vyšetřují se základní reflexy, tj. sací, polykací, vyhledávací a Moorův (Klíma, 2006, s. 244).

### Genetické vyšetření

Spinální svalová atrofie patří mezi dědičné onemocnění, a proto by každá rodina s výskytem SMA měla mít svého klinického genetika a navštívit oddělení lékařské genetiky. Genetické vyšetření se většinou skládá z konzultace a také laboratorního i klinického vyšetření. Analyzuje se DNA, které je plně hrazeno pojišťovnou pro rodinu a příbuzné s výskytem SMA. Vyšetření se také provádí pro účely prenatální diagnostiky (Kočová, 2017, s. 55).

*V současnosti se používá jak pro potvrzení diagnózy, tak v rámci prenatální diagnostiky detekce delecí SMN1 genu. Jedná se o stanovení homozygotní delecce 7. a 8. exonu SMN1 genu pomocí PCR (Polymerase Chain Reaction) nebo MLPA (Multiplex Ligationdependent Probe Amplification), event. dalších metod jako SMN region test KIT apod. (Navrátilová, 2017, s. 9). Pokud je výsledek genetického vyšetření negativní je k uvážení zhotovit svalovou biopsii a provést MR mozku a míchy (Haberlová, 2016, s. 352).*

Analýza DNA je doporučována dalším příbuzným nemocného se SMA. Pravděpodobnost nosičství mutace mají zdraví sourozenci pacienta, sourozenci rodičů pacienta a prarodiče pacienta. U vzdálenějších členů rodiny je riziko nižší. Obrázek 2 (Kočová, 2017, s. 58-59).



**Obrázek 2: Rodokmen rodiny se spinální svalovou atrofií, probabilita nosičství jedné mutace, tj. predispozice ke SMA u příbuzných pacientů, je vyjádřena v procentech**

[Kočová, 2017, s. 59]

### Laboratorní vyšetření

V laboratorním vyšetření nacházíme zvýšenou hladinu svalového enzymu kreatinkinázy (CK) (Haberlová, 2016, s. 352), u I. typu je v normě (Bednařík, Ambler, Růžička, 2010, str. 786).

Nález hladiny CK v krvi vypovídá o aktivním svalovém procesu, jenž prokazuje rozsah a rychlost rozpadu svalových vláken (Navrátilová, 2017, s. 9).

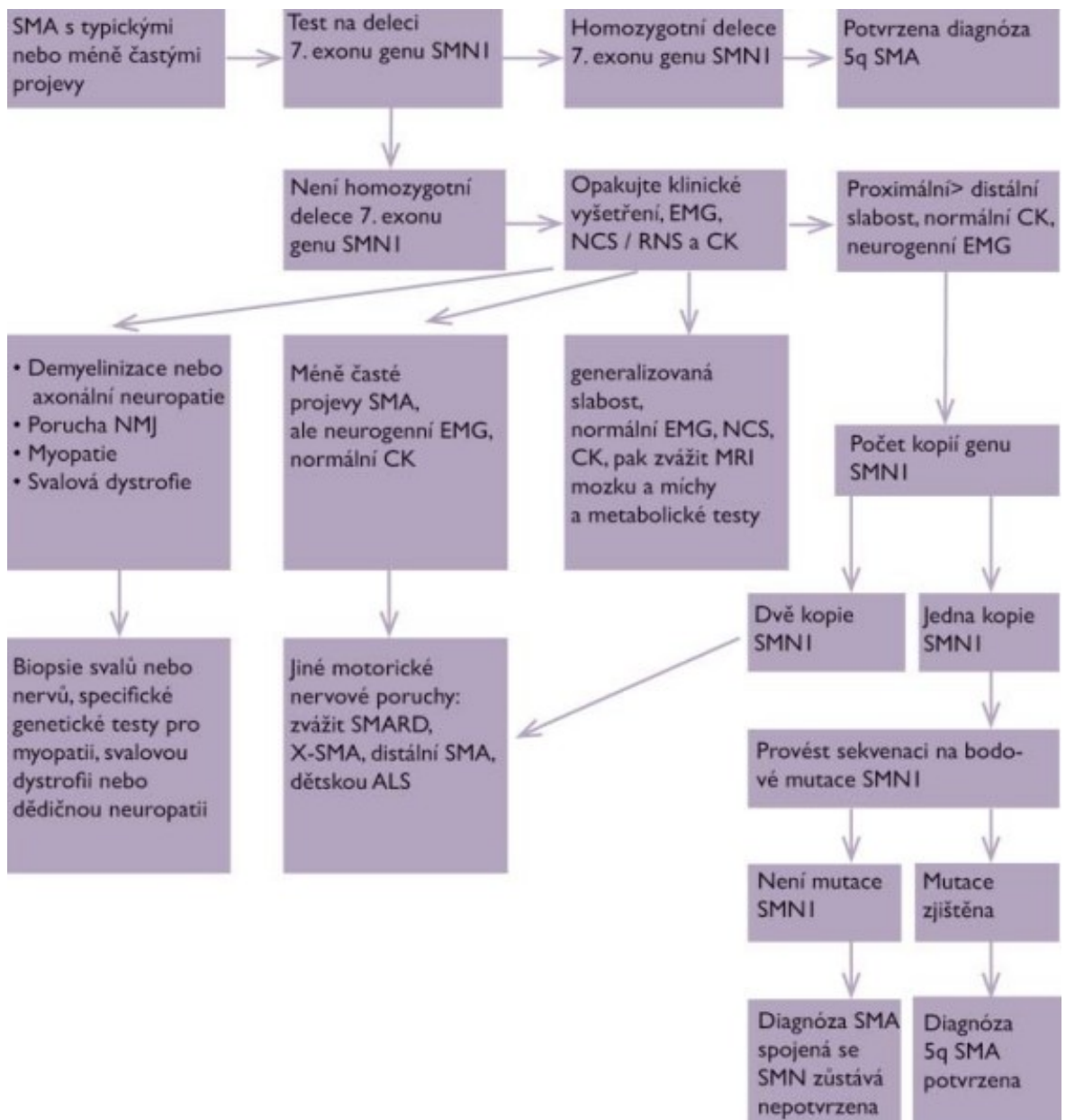
### **Elektromyografie**

Při podezření na spinální svalovou atrofii se pacientům provádí EMG vyšetření, během kterého můžeme nalézt snížení amplitudy CMAP. V jehlové EMG je charakteristickým nálezem zmenšení interferenčního vzorce. AP mají mnohdy delší dobu trvání a vyšší amplitudu. Zjevné denervace u jehlové EMG mohou být u SMA I typu (Haberlová, 2016, s. 352).

### **Svalová biopsie**

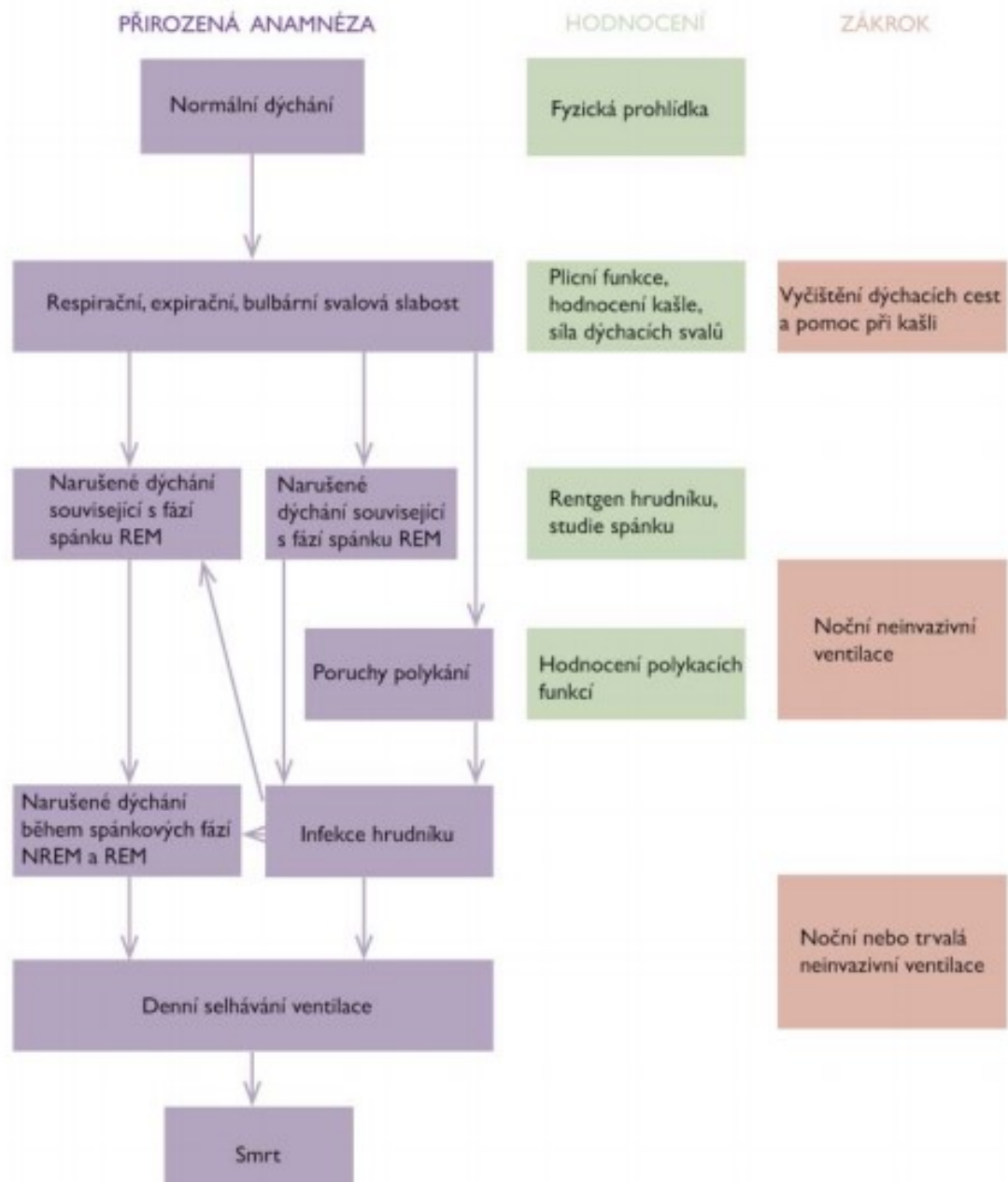
Pacientovi se odebírá vzorek svalových vláken, který je hluboce zmrazen a poté zkoumán elektronovým mikroskopem. K vysokému zmražení dochází z toho důvodu, že fixace formaldehydem zapříčiňuje kontrakci a změny průměru svalových vláken. Otevřenou biopsií lze substituovat polootevřenou nebo punkční biopsií. Výhodou tohoto výkonu je menší invazivnost, nevýhodou je získání menšího vzorku tkáně (Görigová, 2013, s. 22).

Dále se vyšetřují dechové funkce z důvodu restriktivní plicní poruchy. Kardiologické vyšetření, které je potřebné ke zjištění, zda není srdce přetěžováno. Důležité je pravidelné sledování pacientů (Navrátilová, 2017, s. 9).



Obrázek 3: Diagnostická evaluace

[Zdroj: Kočová, 2013, s. 316]



Obrázek 4: Přirozená plicní anamnéze, posuzování a zákrok

[Zdroj: Kočová, 2013, s. 316]

### 1.3 Terapie dětí se spinální svalovou atrofií

V současnosti je pro pacienty jediná dostupná léčba pouze symptomatická. Cílem terapie je předejít rozvoji kontraktur, deformitám páteře a respiračním infektům. Jeden ze základních prostředků terapie je rehabilitační a lázeňská léčba (Ehler, 2014, s. 75).

#### Léková terapie

Nejdostupnějším lékem pro pacienty se SMA je **valproát sodný (VPA)**. Jeho účinek byl zkoumán v řadě klinických studií, a to především ve spojení s užíváním karnitinu. Studie se domnívají, že dlouhodobé užívání by mělo vést k pomalejšímu postupu onemocnění. Není však známý dlouhodobý efekt VPA. Bohužel jsou rizika, které jsou spojené s dlouhodobým užíváním VPA, mezi které patří zvýšené krvácení, poruchy jaterních funkcí, anemie, vypadávání a zhoršení kvality vlasů. U dívek ve fertilním věku byly zaznamenány poruchy menstruačního cyklu a reprodukčních funkcí s rozvojem polycystických ovarií (Kočová, 2017, s. 66).

Mezi další testované léky patří **fenylbutyrát sodný – PBA**, jenž má schopnost zvyšovat expresi SMN2 genu. U pacientů, jenž užívají PBA by se mělo dostavit zlepšení svalové síly, zvětšení svalové činnosti a mělo by dojít ke zpomalení přirozeného průběhu nemoci. Výsledky klinické studie, která se zabývala účinkem PBA nemůžeme považovat za platné, protože kohorta pacientů, jenž se klinické studie zúčastnila, byla malá. Vedlejší účinky léku v průběhu testování nebyly zjištěny, avšak problémem zůstává velká cena léku (Kočová, 2017, s. 66).

Jako terapie je pro svoji dobrou toleranci v některých centrech dětem nabízen **salbutamol**, který pomáhá k přenosu signálů přes  $\beta_2$ -receptory a tím usnadňuje pacientům dýchání. Salbutamol také ovlivňuje splicing genu SMN a zvyšuje množství SMN proteinu (Kočová, 2017, s. 67).

Nejnovějším lékem pro léčbu SMA je lék **Spinraze** s účinnou látkou Nusinersen, která byla schválena americkým Úřadem pro kontrolu potravin a léčiv (FDA) v prosinci 2016. V rámci studie publikované v New England Journal of Medicine bylo zjištěno zásadní zlepšení v motorických funkcích a dle Hamnersmith Infant Neurological Examination (HINE) vyšší míra doby přežití. Spinraza je aplikovaná pomocí injekcí do páteřního kanálu v nemocničních zařízeních (SMA News Today, ©2013-2019).

*V současné době probíhá nebo je uzavíráno asi 20 studií, které se věnují výzkumu možnosti terapie pacientů se spinální svalovou atrofií. Klinické studie se snaží objevovat a vyvíjet potenciální léky i na SMA, patří mezi ně i genová terapie SMA. Např. licence na léčbu genovou terapií byla udělena společnosti AveXis Inc., která v současné době spolupracuje s NationWide Children's Hospital na klinické studii (Kočová, 2017, s. 62).*

### **Genetické poradenství**

Jak již bylo zmíněno výše v genetickém vyšetření, rodina má možnost využít genetického vyšetření, které je plně hrazeno pojišťovnou pro rodinu a příbuzné, kde se vyskytuje SMA diagnóza (Kočová, 2017, s. 55).

### **Ortopedická terapie**

Ortopedická terapie patří mezi základní péči, kde pacienti mohou využít dlahy, ortézy a korzety (Haberlová et al., 2016, s. 352), mechanické a elektrické vozíky. Vertikalizací pacientů se snažíme zabránit rozvoji skoliózy (Ehler, 2014, s. 75).

### **Plicní terapie**

V pozdějším stádiu onemocnění, tj. po ztrátě mobility, dochází k rozvoji chronické respirační insuficience. Činnost dýchacího svalstva ochabuje, to se klinicky projevuje zrychleným povrchním dýcháním, zapojením pomocných dýchacích svalů, snižují se dechové exkurze, jsou viditelné paradoxní pohyby břicha v průběhu inspiria, pacient nedokáže efektivně odkašlávat (Vondra et al., 2015, s. 63).

Používají se prvky respirační fyzioterapie a neuroprotektivně účinkuje na pacienty dechové cvičení (Ehler, 2014, s. 75).

Pokud je pacient dušný je na místě neinvazivní plicní ventilace. Zvýšení efektivity kašle u těžších forem onemocnění s respirační insuficiencí poskytuje používání dýchací pomůcky Cough Assistant Machine, jedná se však o finančně náročný prostředek. Jeho cena se pohybuje okolo 100 000 Kč. Omezuje Snižuje počet hospitalizací za pomoci zlepšení dechových funkcí a zamezení rozvoje infekcí (Haberlová et al., 2016, s. 352).

### **Chirurgická terapie**

Využití stabilizace páteře za pomoci pevné ortézy nebývá u dětí se SMA kvůli postižení hybnosti a riziku vzniku dalších svalových atrofií dostatečně účinné. Zejména u stabilizovaných forem, tedy u typu II. a III. je doporučována chirurgická léčba, kdy je nejlépe uskutečnit operaci u dětí ve věku deseti let, neboť ony již dosáhly dostatečného růstu (Bubalová, 2015,



s. 31-32). V některých případech je nutné použití tracheostomické kanyly a perkutánní endoskopické gastrostomie. Do léčby je také zahrnuto genetické poradenství, psychologická a sociální péče (Haberlová et al., 2016, s. 352).

#### **1.4 Ošetřovatelská péče u dětí se spinální svalovou atrofií**

Podstatou dobře řízené péče je péče multioborová, kde bývá hlavním koordinátorem neurolog, jenž blízce spolupůsobí s obvodním lékařem. Podstatnou funkci má pneumolog, fyzioterapeut a rehabilitační lékař se spondylochirurgem. Důležitou roli má také gastroenterolog, psycholog, ortoped, sociální pracovník a konzultant ranné péče (Kočová, 2017, s. 71).

##### **Hygienická péče dětí se SMA**

Hygienu rozdělujeme na ranní a večerní. Můžeme sem zařadit celkovou hygienu, tedy péči o chrup, převlečení prádla, celkovou koupel dítěte, učesání a u inkontinentních dětí výměnu plen. Dále do hygienické péče patří ošetření pokožky, jenž obsahuje prevenci dekubitů a proleženin. V případě jejich vzniku je ošetříme. Zdali je potřeba ostříháme nehty a umyjeme dítěti vlasy (Vytejková, 2011, s. 128).

##### **Polohování dětí se SMA**

Pokud se budeme náležitě věnovat polohováním dítěte, je možno vyhnout se vzniku dekubitů, svalovým deformitám, kontrakturám a omezení hybnosti kloubů. Polohování je možné během celých 24 hodinách, v pravidelném časovém rozmezí 2-3 hodin (Bubalová, 2015, s. 39).

##### **Péče o tracheostomickou kanylu**

Péče o okolí tracheostomické kanyly musí probíhat za přísných aseptických podmínek, je nutné ho udržovat stále čisté a suché, abychom zabránili rozvoji infekce. Převazování okolí tracheostomie by se mělo provádět dvakrát denně během celkové hygieny dítěte a poté dle potřeby. Běžně se ošetřuje dezinfekcí jako je např. skinsept, mucosa, cutasept. V okolí se mohou vyskytnout macerace, zarudnutí, dehiscence a z tohoto důvodu je nezbytné nanášet léčivé přípravky. Kanyla je zajištěna okolo krku pěnovým páskem (Zwyrtková, 2018, s. 14-15). Výměna tracheostomické kanyly musí být pravidelná. Pokud se jedná o kanylu první, její výměna se provádí za pět až sedm dní. V ostatních případech se kanyla mění za sedm až deset dní (Bubalová, 2015, s. 42).

### **Odsávání z dýchacích cest**

Do péče o dýchací cesty patří pravidelné odsávání vykašlávaného sekretu, kdy využíváme odsávačky. Odsávat sekret je možné z dolních i horních dýchacích cest. Pokud odsáváme z horních cest dýchacích využíváme ústa nebo nos a odsávání dolních cest dýchacích provádíme přes tracheostomickou kanylu. Četnost odsávání je dána potřebou pacienta. K výkonu je potřeba odsávačka, která je zdrojem sání a příslušenství odsávačky s katetry správné velikosti. Do příslušenství můžeme zařadit sací láhev s vaky, filtry proti přesátí, bakteriální filtry, odsávací spojku, která spojuje odsávací hadici s katetrem na odsávání a již zmíněné odsávací katétry, které jsou vymezeny k odsávání horních o dolních dýchacích cest (otevřený způsob), nebo katétry k odsávání dolních cest dýchacích (uzavřený systém) u dětí napojených na UPV. Ty můžeme nalézt mezi endotracheální kanylou nebo tracheostomií a ventilačním okruhem. Výhodou uzavřeného odsávacího systému je snížení rizika infekce a není nutné odpojovat dítě od ventilátoru. Výměna uzavřeného odsávacího systému by měla být provedena po 24-94 hodinách (Vytejková, 2013, s. 75-77).

### **Rehabilitace dětí se SMA**

Stěžejní roli v péči o děti se SMA hraje rehabilitační péče. Jedná se o rehabilitaci celého těla, která je zaměřena na předcházení deformit, kontraktur páteře a respirační péči (Bubalová, 2015, s. 33). Proces léčebné rehabilitace by měl být systematický, soustavný, pravidelný a měl by být započat v co nejbližším termínu od stanovení diagnózy. U dětí se SMA je léčebná rehabilitace prováděna k udržení funkčních schopností, zpomalení příznaků onemocnění (skoliózy, respirační komplikace, prevence nebo zpomalení progresu deformit kyčelních kloubů) a také k prevenci dekompenzace dosaženého stavu (Kočová, 2017, s. 97).

Do léčebné rehabilitace můžeme zařadit:

- Vojtovu metodu reflexní lokomoce
- Kabatovu metodu
- Fyzioterapeutický koncept dle Čáповé – Terapie Bazálními programy a podprogramy
- Vodoléčba
- Hipoterapie
- Motomed
- Vertikalizační stůl
- Parapodium (Bubalová, 2015, s. 33-37).

### Výživa dětí se SMA

Důsledkem oslabení žvýkacích a polykacích svalů mohou u dětí nastat problémy s kousáním a polykáním potravy, které se projevují delší dobou kousání stravy, dítě bývá unavené, při jídle dochází ke kašli či dušení a může dojít ke vzniku aspirační pneumonie. Dalšími komplikacemi, které mohou děti se SMA doprovázet jsou druhy gastrointestinálních dysfunkcí (gastroezofageální reflux, zácpa). Pokud obtíže nejsou dlouhodobě řešeny dochází ke komplikacím s růstem, může dojít ke vzniku podvýživy nebo nadváhy (TREAT-NMD, s. 17).

Dietní režim dětí se SMA by měl být vždy projednáván s nutričním terapeutem. Ve stravě dbáme na dostatečném příjmu bílkovin, úpravě potravy abychom předešli riziku aspirace. Pokud u dítěte dochází k častým stavům dušení či aspiracím, je nezbytné přemýšlet o enterální výživě pomocí zavedení sondy (Bubalová, 2015, s. 37).

### Podpora rodin dětí s onemocněním SMA

Význačným přínosem je koordinace rodiny s občanskými a neziskovými organizacemi (Haberlová et al., 2016, s.352). Od roku 2007 vznikl v České republice projekt **Podpora rodin s onemocněním Spinální muskulární atrofie**, jejímž koordinátorem je Kolpingova rodina Smečno. Jedná se o občanské sdružení, jehož cílem je provozovat aktivity, které podporují rodiny, rodinné vztahy a zastávají se rodiny na veřejnosti. Pomocí projektu jsou propojovány zkušenosti rodin a odborníků, kteří pečují o děti se SMA. Rodiče mají tedy možnost získat značné množství informací a poté dle svých znalostí, možností a zkušeností vytvořit vlastní model domácí péče (Lysá, 2014, s. 21).

Organizace nabízí rodinám psychologické, terapeutické, právní, sociální a speciálně-pedagogické poradenství. Dále také poskytuje individuální a odborné lékařské konzultace (Slabáková, 2013, s. 28).

Kolpingova rodina Smečno v rámci aktivit projektu pořádá psychorehabilitační pobyty, prázdninové pobyty, vzdělávání pečujících rodičů, poskytuje informace týkající se prevence syndromu vyhoření. Dále poskytuje informace týkající se paliativní péče a lze si vypůjčit kompenzační a rehabilitační pomůcky. Jednou z podstatných součástí projektu je služba s názvem Doprovázení rodin s dětmi se SMA, která zabezpečuje návaznost na služby rané péče. Odborníci, kteří v organizaci působí jsou v dlouhodobém kontaktu s rodinami a samotnými klienty po dobu, kterou si klienti vyžádají. Odborníci tedy umožňují podporu dle aktuálních potřeb dítěte (Lysá, 2014, s. 21-22).

*Koordinovat péči o pacienty se vzácným onemocněním, tedy také o pacienty se SMA, je cílem Národní strategie pro vzácné onemocnění, která vychází z usnesení vlády ČR č. 460 z června 2010. V návaznosti na aktivity evropských doporučení a zastřešující organizace EURORDIS zajišťuje optimální koordinaci podle doporučení Rady Evropy z roku 2009 (Kočová, 2017, s. 64).*

## 2 RODINA DÍTĚTE S POSTIŽENÍM

### 2.1 Význam rodiny

Rodinu lze posuzovat z mnoha pohledů. Jak už z právního, biologického, psychologického či sociologického aspektu. Definice pro vymezení pojmu rodina je mnoho. V některých ohledech se liší. Jejich podstata však zůstává stejná (Kunhartová, Potměšil a Potměšilová, 2017, s. 9).

Rodina znázorňuje počáteční společenství a sociální prostředí, do kterého se dítě po narození dostává. Pokládá se za primární jednotku společnosti a je zásadním faktorem v procesu socializace jedince (Dokoupilová et al., 2017, s. 9).

Sociologický slovník vyznačuje rodinu jako: *formu dlouhodobého solidárního soužití osob spojených příbuzenstvím a zahrnující přinejmenším rodiče a děti* (Jandourek, 2001, s. 206).

Dle pedagogického slovníku lze rodinu chápat jako: *nejstarší společenskou instituci, která vytváří určité emocionální klima, formuje interpersonální vztahy, hodnoty, postoje, základy etiky a životního stylu. Z hlediska sociologického je formou začlenění jedince do sociální struktury* (Průcha, Walterová a Mareš, 2001, s. 189).

Průcha rodinu charakterizuje jako: *nejstarší společenskou instituci* (Průcha, Mareš a Walterová, 2003, s. 202), dle Vágnerové je rodina: *nejškromnější lidskou skupinou* (Vágnerová, 2010, s. 277).

Dle Nakonečného je definice rodiny: *společenská instituce tvořící důležitý stavební kámen lidské společnosti* (Nakonečný, 2009, s. 425).

Polský sociolog Zygmunt Bauman (2013, s. 44) charakterizuje rodinu následovně: *Rodina je forma, která je historicky ustálená a podléhá schválení dané společnosti. Vnitřní svazky mezi jejími členy jsou založeny na manželství, pokrevním příbuzenství nebo na právně upravených vztazích, jako je např. adopce. Rodina plní společensky určené funkce.*

Rodina by měla být schopna naplnit všechny základní funkce. Jak po stránce biologicko-reprodukční, ekonomické, tak zejména po stránce emocionálně-socializační. Měla by být pro dítě plnohodnotnou oporou, což závisí do podstatné míry na vytvoření vzájemného vztahu mezi rodiči a dětmi. Na kvalitě onoho vztahu a na přístupu rodičů k dítěti (Dokoupilová et al., 2017, s. 9).

## 2.2 Dítě s tělesným postižením

Děti s tělesným postižením tvoří heterogenní skupinu. Mezi jejich základní znaky patří celkové nebo částečné omezení hybnosti (Ošlejšková, Vítková, 2013, s. 155).

Tělesné postižení můžeme definovat jako přetrvávající nebo stále nápadnosti v pohybových schopnostech s trvalým či značným vlivem na kognitivní, sociální a emocionální výkony. Primárním projevem tělesného postižení je porušení motoriky, a to jak z aspektu kvantitativního, tak kvalitativního. (Kočová, 2017, s. 33).

*V naší době se za tělesné postižení považuje dlouhodobý nebo trvalý stav, jenž je charakteristický anatomickou, orgánovou nebo funkční poruchou, kterou již nelze veškerou léčebnou péčí zcela odstranit nebo alespoň výrazně zmírnit* (Novosad, 2011, s. 85).

Zdravotního postižení v psychologickém slovníku definují jako: *jakoukoli poruchu duševní nebo tělesnou, která může být dočasná, dlouhodobá nebo trvalá, která brání jedinci účinně se přizpůsobit běžným nárokům života* (Hartl a Hartlová, 2000, s. 442).

V následujících větách popisuje Matějček zdravotní postižení: *nejen újmu na zdraví jako následek vrozené nebo získané poruchy struktury a funkce organismu, nýbrž všechna postižení vedoucí k omezení pohybové zdatnosti, funkce smyslových orgánů, mentálních a jiných funkcí a vyúsťujících v handicap dotýkající se postavení takového jedince ve společnosti* (Matějček, 2001, s. 7).

Zdravotnímu postižení lze rozumět jako náročné životní situaci, která jedince dlouhodobě zatěžuje, zhoršuje každodenní situace, zvyšuje stres, způsobují řadu frustrací, podněcují řadu konfliktů, z nichž jsou některé pro postiženého neřešitelné jako například životní ambice proti reálným možnostem, limitovaným postižením (Kočová, 2017, s. 31).

### Potřeby dítěte s postižením

Děti s postižením mají stejné potřeby jako děti, které jsou zdravé. Vyžadují dostatek patřičných podnětů ze svého okolí v přiměřeném množství, kvalitě a ve správný čas. Je velmi důležité, aby rodiče přijali postižení svého dítěte jako skutečnost, reálně zhodnotili současný stav dítěte i jeho možnosti dalšího vývoje. Je potřeba, aby rodičům v tomto směru pomáhali jak lékaři, tak dětské psychologové a časem i pedagogové (Fitznerová, 2010, s. 49).

## 2.3 Rodina dítěte s tělesným postižením

*Péče o postižené dítě je dlouhodobou záležitostí a bývá leckdy spojena s omezenou možností relaxace a obnovení tělesných i duševních sil (Vágnerová, Strnadová a Krejčová, 2009, s. 29).*

Narození dítěte do rodiny představuje značnou změnu v právech, povinnostech a časovém rozvrhu stávajících členů rodiny. Rodina, která má dítě s postižením je oproti rodině, která má zdravé dítě vystavena daleko většímu výchovnému zatížení. Oproti zdravému dítěti, dítě postižené potřebuje mnohem více času, trpělivosti, síly a podpory. Mezi základní potřeby rodiny patří vhodné informace a možnosti o stavu dítěte, emoční, finanční a sociální podpora (Mikulášková, 2015, s. 22).

### Vyrovnaní se rodiny s tělesným postižením

Se skutečností tělesného postižení se postupem času vyrovnává každý člen rodiny. U každého člena trvá adaptace různě dlouhou dobu a každý danou situaci vnímá různě. Lze se domnívat, že většina příslušníků rodiny postupně prochází fázemi emočních reakcí. Už během gravidity nebo po porodu mohou mít rodiče pocity nejistoty. Mnohdy je to právě matka, která má dojem, že není něco v pořádku (Kunhartová, Potměšil a Potměšilová, 2017, s. 25).

Již narození dítěte se závažnou vadou anebo poruchou je natolik náročná událost, že je dokonce občas porovnávána k úmrtí člena rodiny. Také v této situaci rodinní příslušníci prochází krizí a musí řešit mnoho závažných otázek, měnit množství svých představ, rozhodnutí a zpracovávat nemálo nových zkušeností. Reakce rodiny prochází několika fázemi, které můžeme rozdělit do několika úrovní:

- *Behaviorální (organizace chodu rodiny, rozvržení času, zvládání nestandardní péče o dítě)*
- *Emoční (zpracování pocitů smutku, zlosti, viny, bezmocnosti a izolace)*
- *Fyzické (somatické symptomy provázející stresovou situaci)*
- *Interpersonální (reakce okolí, pocit jinakosti, schopnost být oporou členům rodiny)*
- *Kognitivní (schopnost interiorizovat informace o postižení, schopnost akceptace pozměněné reality, plánů a očekávání) (Dokoupilová et al., 2017, s. 31).*

V péči o dítě nejsou oba rodiče zatíženi stejně. Většinu zodpovědnosti za výchovu přejímá matka, která se stává hlavní pečovatelem a přejímá majoritní zodpovědnost za další rozvoj

dítěte, čímž ztrácí možnost rozhodovat o sobě samé. Péče o dítě z otcovi strany je většinou pouze částečná (Vágnerová, Strnadová a Krejčová, 2009, s. 19).

### Výchova v rodině

*Péče o postižené dítě je dlouhodobou záležitostí a bývá leckdy spojena s omezenou možností relaxace a obnovení tělesných i duševních sil* (Vágnerová, Strnadová a Krejčová, 2009, s. 29).

Život tělesně postiženého dítěte se odvíjí od vztahu sourozenců a rodičů k němu. U rodičů se mohou vyskytnout nevhodné výchovné postoje a přístupy. Mnohdy to bývá **úzkostná výchova**, kdy se rodiče o své dítě bojí, aby si nijak neublížilo, a proto mu zakazují dělat činnosti, které by mohlo běžně vykonávat. Do špatné výchovy také patří **výchova rozmazlující**, kdy jsou rodiče na dítě nezdravě citově vázaní a chtějí mu vynahradiť to, o co bylo ochuzeno. V takové situaci dítěti posluhují a podřizují se mu. Setkat se můžeme i s **perfekcionistickou výchovou**, kterou můžeme definovat jako přepjatou snahu po dokonalosti, kdy se rodiče nedívají na reálné možnosti dítěte. **Nejednotná výchova** se může projevit jako rozdílný názor rodičů na výchovu a odlišný přístup k němu. Další možností výchovy je **výchova protekční**, kdy se rodiče snaží docílit toho, aby jejich postižené dítě dosáhlo všeho, co pokládají za podstatné pro další život. Snaží se za dítě vše domluvit, vyřídit, vše udělat. **Lhostejnou výchovu** můžeme označit jako nedostatečný zájem o dítě. Zanedbávající až zavrhuující výchova je značně nebezpečná, protože rodina ignoruje potřeby dítěte a neposkytuje mu patřičnou péči (Mikulášková, 2015, s. 23).

### Fáze přijetí dítěte

#### Fáze šoku

Rodiče se po oznámení diagnózy o svém dítěti dostávají do hlubokého emočního šoku, který může mít projevy somatické jako je např. ztráta dechu nebo slabost. Zejména má však projevy psychické jako výběrové vnímání, pláč, hysterie, obviňování sebe, nejbližšího okolí a také často obviňování lékařů a zdravotnických pracovníků (Dokoupilová et al., 2017, s. 33).

#### Fáze popření

Popření je zcela přirozená reakce na nepřijatelnou realitu. Vzniklá situace je natolik trýznivá, že ji nelze přijmout a odpovědí na toto trauma je popření, jenž je obranou organismu před ztrátou psychické rovnováhy. Fáze popření je doprovázena extrémním stresem (Dokoupilová et al., 2017, s. 33-34).



**Fáze smutku, zlosti, úzkosti a pocity viny**

Typické pro tuto fázi je hledání viníka u druhých osob, agresivita, jenž se zpravidla vztahuje na partnera nebo zdravotnický personál a vztek na celý svět, ale i na sebe sama. Právě v této fázi je zvýšené riziko rozpadu rodiny a zde je na místě podpora a pomoc od blízkého okolí, ale i od odborníků (Dokoupilová et al., 2017, s. 34-35).

**Fáze rovnováhy**

V této fázi dochází ke snižování úzkosti a deprese, kdy se rodiče snaží o racionální hodnocení dané situace. Snaží se přispět svojí pomocí k léčbě svého dítěte, vyhledávají rodiče, kteří jsou v podobné postavení. Toto období může trvat několik týdnů či měsíců, avšak mnohokrát ani za několik let není přizpůsobení kompletní (Mikulášková, 2015, s. 24).

**Fáze reorganizace**

Pro fázi reorganizace je typické, že rodiče vyhledávají nejvhodnější léčbu, přizpůsobení každodenních činností a trávení volných chvil. Přijímají své dítě s postižením. Avšak této poslední fáze nedosáhnou všichni rodiče (Dokoupilová et al., 2017, s. 36).

## **II. PRAKTICKÁ ČÁST**

### 3 METODIKA VÝZKUMU

#### Formulace problému

Spinální svalová atrofie je vrozené neuromuskulární progresivní onemocnění motoneuronů. To znamená, že postihuje neurony, které odpovídají za vědomé pohyby svalů (Kočová, 2017, s. 21). Onemocnění postihuje děti i dospělé všech etnik bez afinity k některé populaci. Příznaky se rozlišují podle typu, stádia onemocnění a popřípadě podle komplikací, kterými jedinec trpí (Šebková, 2018, s. 22-23).

Pro diagnostiku je stěžejní molekulárně genetické vyšetření, které se používá pro stanovení výskytu delece exonů 7 a 8 metodou MLPA (multiplex ligation-dependent probe amplification). V diagnostice se dále využívá elektromyografické vyšetření, jenž ukáže snížený počet činných motorických jednotek a výskyt obřích akčních potenciálů. V rodinách s diagnózou SMA má důležitou roli prenatální diagnostika se stanovením rizika, dále genetické poradenství (Ehler, 2014, s. 70).

K dnešnímu dni neexistuje kauzální terapie, která by onemocnění vyléčila. Můžeme využít pouze prostředky ke zmírnění progresu SMA, zlepšení kvality života a k vyššímu věku dožití pacienta. Vše za pomoci rehabilitační, ortopedické, medikamentózní a neurochirurgické léčby, jejímž cílem je předejít deformitám páteře, kloubním kontrakturám a respirační insuficienci (Haberlová, 2016, s. 310-311).

Pro pečující rodinu o dítě se SMA představuje onemocnění velké změny. Prochází si stresovou zátěží, kdy se rodina musí naučit novým dovednostem, má na starost např. poskytování ošetrovatelské péče, monitorování životních funkcí, provádění terapie, konzultace s mnoha lékaři a jinými odborníky. Ke změnám dochází i po stránce finanční, vzhledem k nákladné komplexní péči o dítě. Další změny v rodině nacházíme ve sféře sociální, zde jsou rodiče často nuceni vzhledem k velké časové vytíženosti při péči o invalidní dítě změnit či opustit své stávající zaměstnání. Rodina musí přizpůsobit svůj denní rozvrh mnoha lékařským prohlídkám. Téměř vše se podřizuje dítěti se spinální svalovou atrofií. Rodina se musí přizpůsobit novým podmínkám a jinému životnímu stylu (Kunhartová, Potměšil, Potměšilová, 2017, s. 22-23).

## **Cíle výzkumu**

### **Cíl 1:**

Zjistit, k jakým změnám dochází v rodině, pokud se narodí dítě se SMA v případě narození dítěte se SMA (psychické změny, změny v partnerském vztahu, plánování volnočasových aktivit, ...)

### **Dílčí cíl 1:**

Zjistit psychickou podporu rodiny ze strany rodinných příslušníků a nejbližšího okolí rodiny.

### **Dílčí cíl 2:**

Zjistit, do jaké míry jsou informace rodinám o onemocnění poskytovány.

## **Charakteristika souboru**

Výzkumný soubor tvoří 4 maminky, jejichž dítě trpí spinální svalovou atrofií. Z toho jedné mamince dcera již zemřela. Výběr respondentů byl záměrný a musel splňovat následující kritéria: rodič, který pečoval nebo pečuje o dítě, jemuž byla diagnostikována spinální svalová atrofie, věk dítěte 1 až 25 let, ochota spolupráce, souhlas s provedením a nahráváním rozhovoru. Před začátkem rozhovoru bylo mamince sděleno, co je cílem a smyslem výzkumu a zároveň jí byly vysvětleny výzkumné otázky k rozhovoru. Dále bylo mamince vysvětleno, že veškerá shromážděná data z rozhovoru budou použita pro účely výzkumné části v bakalářské práci a byly ujistěny o svojí anonymitě. Každé mamince a dítěti bylo přiděleno fiktivní jméno.

## **Informace o rodičích**

Rozhovory byly provedeny vždy jen s maminkami nemocných dětí. Maminky se nacházely ve věkovém rozmezí 29-45 let. Tři respondentky ochotně odpovídaly přes mobilní telefon, protože nabídku osobního setkání přes jejich vytížení odmítly. S jednou maminkou byl rozhovor vytvořen osobně a nahráván také na mobilní telefon. Dvě maminky jsou na mateřské dovolené, jedna maminka je zaměstnaná. Poslední maminka je nezaměstnaná, protože doma pečuje o své děti, kdy pobírá příspěvek na péči o své děti.

**Maminka č. 1**

Alena je vdaná, má 35 let a čtyři děti. Nejstarší dcera Klárka má 8 let a je z jednovaječných dvojčat. Její dvojče, sestra Anička, zemřela v 18 měsících, kdy trpěla spinální svalovou atrofií typem I (Werding-Hoffmann) stejně jako Klárka. Maminka má další tři zdravé děti. Filipa 5 let, Adama 4 roky a Milana 1 rok. Maminka je na mateřské dovolené s Milanem a pobírá příspěvek na péči o Klárku.

**Maminka č. 2**

Magdaléna má 45 let a je podruhé vdaná. Má dva syny. Z prvního manželství má syna Filipa, který má 25 let a trpí III. typem spinální svalové atrofie (Kubelberger-Welander). Syn z druhého manželství je zdravý. Jmenuje se Kristián a má 13 let. Maminka je zaměstnaná a pracuje z domu. Filip trpí nejmírnější formou SMA, proto nepotřebuje výraznější pomoc od rodičů. Osamostatňuje se a odchází do vlastního bydlení s přítelkyní.

**Maminka č. 3**

Denisa má 42 let, je rozvedená a nyní žije s přítelem. Má tři děti z předchozího vztahu. Z toho dvě dcery Anežku a Josefínu. Sestry jsou jednovaječné dvojčata a mají 22 let. Trpí III. typem spinální svalové atrofie (Kubelberger-Welander). Maminka má ještě syna Damiána, který má 13 let a je zdravý. Maminka je s Anežkou a Josefínou doma. Paní Denisa pobírá příspěvek na péči a využívá služeb rehabilitační sestry, která k ní domů přichází 2x týdně.

**Maminka č. 4**

Julie má 28 let, žije s přítelem. První dítě měli holčičku Elen, která trpěla spinální svalovou atrofií typem I (Werding-Hoffmann) a v 8 měsících umřela. S přítelem má další dvě děti. Sedmiletého Tomáše a šestiměsíčního Lukáše. Oba synové jsou zdraví. (Tabulka 2).

Tabulka 2: Charakteristika respondentů

Fiktivní jména respondentů	Alena	Magdaléna	Denisa	Julie
Věk respondentů	35	45	42	28
Fiktivní jméno dítěte se SMA	Klára	Filip	Anežka, Josefína	Elen

### Metod sběru dat

V bakalářské práci byla ke sběru dat použita kvalitativní metoda výzkumného šetření, za pomoci polostrukturovaného nestandardizovaného rozhovoru s rodičem (matkou), který splňoval kritéria pro výběr respondentů.

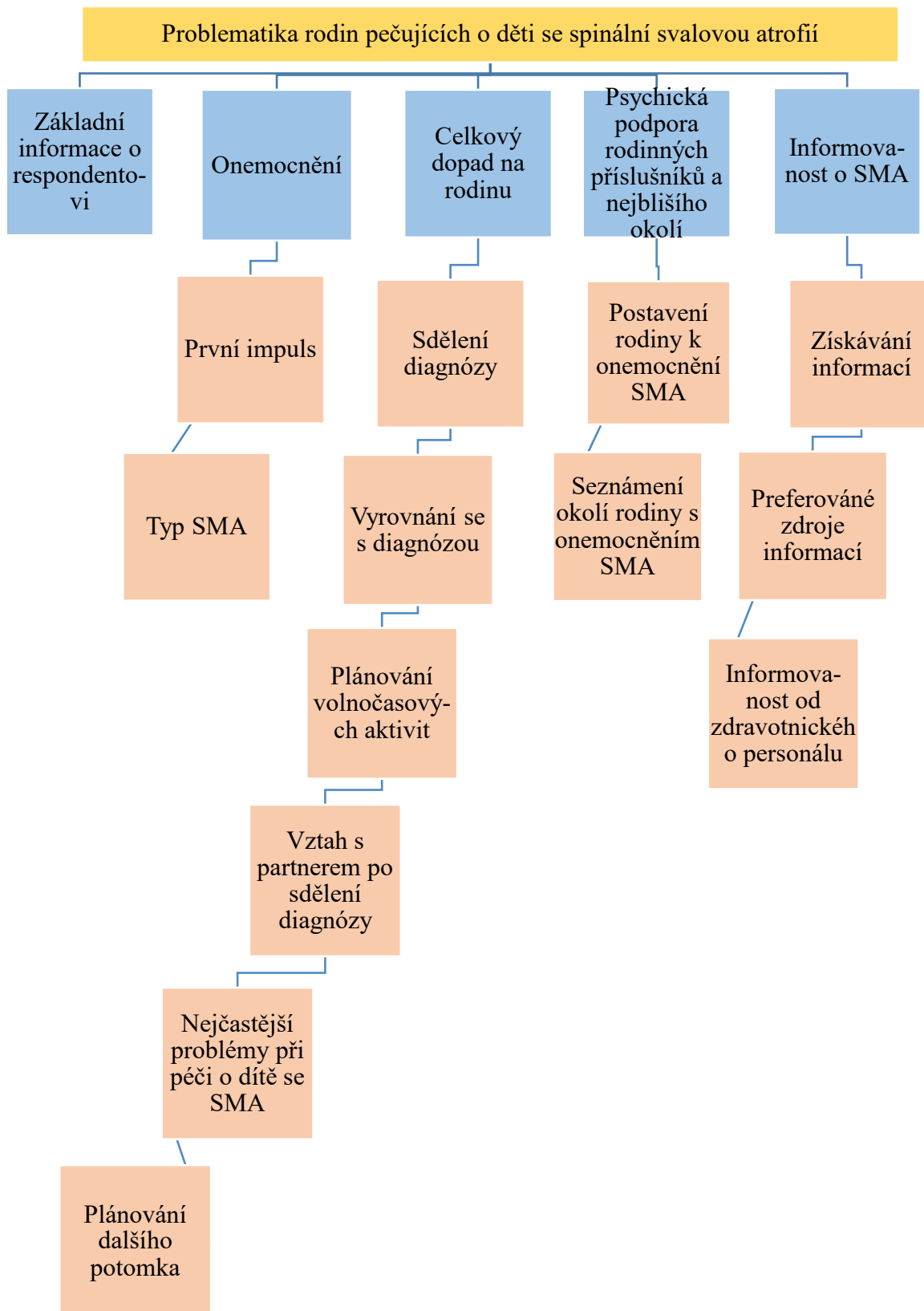
### Organizace výzkumu

Kvalitativní šetření probíhalo v měsíci březnu a dubnu 2019. Před začátkem rozhovoru byli respondentům vysvětleny otázky. Byli seznámeni s cílem a smyslem rozhovoru. Dále byli respondenti informováni s tím, že veškerá shromážděná data z rozhovoru budou použity pouze pro účely výzkumného šetření bakalářské práce. Byli ujištěni o svojí anonymitě a dobrovolnosti. Kontakty byli získány za pomoci internetové stránky Rodiče postižených dětí a lidi s postižením spojme se. Rozhovor byl realizován vždy jen s jednou maminkou. Délka rozhovoru trvala přibližně 15 min.

### Zpracování a získání dat

Rozhovory byly se souhlasem respondentů nahrávány na mobilní telefon a poté byly přepsány do elektronické podoby. Získaná data byla analyzována a zpracována do jednotlivých kategorií.

1. **Kategorie:** Základní informace o respondentovi.
2. **Kategorie:** Onemocnění (podkategorie: první impuls, typ SMA).
3. **Kategorie:** Celkový dopad na rodinu (sdělení diagnózy, vyrovnání se s diagnózou, plánování volnočasových aktivit, vztah s partnerem po sdělení diagnózy, nejčastější problémy při péči o dítě se SMA, plánování dalšího potomka).
4. **Kategorie:** Psychická podpora rodiny ze strany rodinných příslušníků a nejbližšího okolí rodiny (postavení rodiny k onemocnění SMA, seznámení okolí rodiny s onemocněním SMA).
5. **Kategorie:** Informovanost o SMA (získávání informací, preferování zdroje informací, informovanost od zdravotnického personálu).



**Obrázek 5: Přehled vybraných kategorií a podkategorií u problematiky rodin pečujících o děti se SMA**



## 4 VÝSLEDKY

Výsledky rozhovoru byly zpracovány do jednotlivých kategorií a podkategorií. Každé dítě mohlo mít jiný typ SMA, různé postižení, odlišné životní podmínky, anebo si každá rodina prožila odlišný začátek a průběh onemocnění. Proto mohl mít každý rodič různý pohled na danou problematiku.

### 1. Základní informace získané od rodičů dětí pečujících o děti se SMA

Na začátku rozhovoru byly maminky nervózní, ale během rozhovoru se více uvolnily a byly sdílnější. Ve všech třech rodinách se v minulosti objevovala pouze běžná onemocnění. Spinální svalová atrofie se u dvou rodin objevila dvakrát, a to u dvou maminek. Denisy a Aleny, kterým se narodily jednovaječná dvojčata. U třetí maminky Julie se vyskytlo onemocnění jen u jednoho člena rodiny, resp. dítěte. A čtvrtá maminka Magdaléna po zjištění diagnózy Filipa kontaktovala bývalého manžela, který má s jinou partnerku chlapce, aby si nechal udělat genetické testy. U nevlastního bratra Filipa se SMA také potvrdilo. Maminka Magdaléna byla v šoku. *„Závěr byl takový, že se to potvrdilo, že to má taky. Takže to bylo celkem šokující, že vlastně oba bráchové“*. (Tabulka 3).

**Tabulka 3: Základní informace**

Respondent	Alena	Magdaléna	Denisa	Julie
Dítě se SMA	Klára	Filip	Anežka, Josefína	Elen
Výskyt SMA v rodině	Pouze její dvojče SMA trpělo.	Mladší bratr	Nevyskytuje se. Pouze dvojčata SMA trpí.	Nevyskytuje se

### 1. Onemocnění SMA

#### První impuls

*„No ono to začalo tak nějak. Tak náhodou jo. Jako já jsem na něm nepozorovala nic, ale jednou prostě přišel ze školy a řekl mi, že v tělocviku měli dělat dřepy a že on se prostě z toho dřepu nepostavil“*. To se odehrálo v jeho dvanácti letech. Komentuje Magdaléna, která poté zpětně přemýšlela, zda si nevšimla nějakých změn u Filipa již dříve. *„Když jsem zpětně tak jako přemýšlela, jestli bylo něco poznat nebo nebylo něco poznat. Tak on měl prostě svůj určitý...svůj určitý styl chůze. Takový houpavý. Takovou houpavou chůzi, kdy víceméně on*

využíval spíš, a to do dneška jo. On moc prostě nedošlapoval na paty a spíš jako po špičkách. Tak se houpal“. Pro Denisu bylo impulsem, že něco s Anežkou a Josefínou není v pořádku v jejich 8 letech. Maminka odpovídá stručně. „Začaly zakopávat, padat“. Alena na dvojčatech začala změny ve vývoji pozorovat v jejich 3 měsících. „No, jelikož holky byly dvě. Dvojčata jednovaječná. Takže mají obě spinální muskulární atrofii a tam to začalo tím, že vlastně jsme pásli koníky, že jo. Jak normální děcko ve třech měsících, že jo takhle. Takže nechtěly pást koníky a postupem času jsem si všimla, že nehýbou nohama, neotáčí se“. Julie změny ve vývoji Elen začala pozorovat po očkování. „Tak první impuls byl vlastně po očkování. Kdy vlastně dcera dostala první očkování a po očkování se mě vlastně přestala hejbat. Neotočila hlavičku a vlastně nožičky nezvedla nad podložku“. (Tabulka 4).

**Tabulka 4: První impuls**

Jména dětí	Klára	Filip	Anežka, Josefína	Elen
Období pozorování změn ve vývoji	Ve 3 měsících	Ve 12 letech	V 8 letech	N
Pozorované změny	Nepásla koníky, nehýbala nohama	Z dřepu se nepostavil	Zakopávaly, padaly	Neotočila se, nezvedala nožičky

N neutrální vyjádření

### Typ SMA dítěte

„My máme spinální muskulární atrofii Werding-Hoffmann“ referuje Alena. Stejnou diagnózu měla i Julii dcera Elen. „Smáčko I“. Dvě maminky tedy uvádí, že jejich dítě postihla nejtěžší forma SMA. Další dvě maminky vypověděly, že jejich dítě má III. typ SMA. „Třetího spinální muskulární atrofii typu 3. Kubelberger-Welanderové“ (Denisa). „On má třetí. Magdaléna referuje „Třetího typu“. (Tabulka 5).

**Tabulka 5: Typ SMA**

Dítě se SMA	Klára	Filip	Anežka, Josefína	Elen
Typ SMA	I typ (Werding-Hoffmann)	III typ (Kubelberger-Welander)	III typ (Kubelberger-Welander)	I typ (Werding-Hoffmann)

## 2. Celkový dopad na rodinu

### Sdělení diagnózy

Aleně byla možná diagnóza sdělena v Brně na dětské neurologii, kde byla s dvojčaty hospitalizovaná. Definitivně Aleně byla potvrzena diagnóza asi tak ve třičtvrtě roku dvojčat, a to papírovou formou. V té době jedna z dcer ležela na ARU. „*My jsme tak nějak v září nastoupili na neurologii. Vlastně na dětské do Brna. Kde vlastně nám řekli možnosti, jaký jsou. Buď to může být ta atrofie. No anebo ještě jedno říkali. To už si tedy nějak nevzpomínám. Takže asi...asi ve třičtvrtě roku potom co se holky jako by narodily*“. Magdaléně sdělili diagnózu během návštěvy Filipa v nemocnici, kde byl hospitalizován. Mamince diagnóza SMA nic neříkala. „*No právě u té hospitalizace, kdy jsme přišli jakoby na návštěvu a oni už měly výsledky genetických testů. Tak mi sdělili diagnózu, která mi v té chvíli nic neříkala, ale vůbec nic. Takže já jsem to brala jako nějakou diagnózu nějaké nemoci, která mě nic neříká*“. Denisa sice vyhledala lékaře, když bylo Anežce a Josefíně 8 let, ale po dobu jedenácti let lékaři vedli onemocnění dcer pod jinou diagnózou, než kterou měly. Až po 11 letech od návštěvy lékaře se maminka teprve dozvěděla co dcerám opravdu je. „*Šli jsme na neurologii. Tam jim udělali veškeré vyšetření z krve a dělali jim aj takové ty drátky na hlavu, ale oni nezjistili úplně celou jejich diagnózu jo. Oni jich prostě vedli pod diagnózou, abych já prostě na nich pobírala péči. Až za jedenáct let, když jsme jeli s dcerou do Brna a dělali ji ty svalové bar jaké co ji dávali drátky na tu ruku. Tak zjistili, že ta diagnóza odpovídá prostě tým impulsům jo. V těch svalech. Do té doby jsme vůbec nevěděli, že takovou nemoc mají*“. Julie byla s Elenkou na vyšetření v jejich třech měsících, kdy ji byla naznačena diagnóza. Po týdně Julii onemocnění lékaři potvrdili. „*Vlastně po vyšetření EMG, kdy vlastně propichujou vlastně sval. Sval jehlou a tam zjišťují vlastně reakci toho svalu. Takže hned ten den nám bylo naznačeno o co se jedná za nemoc. Čekali jsme vlastně týden na výsledky. Dá se říct, že už jenom potvrdili tu nemoc. Takže ve třech měsících*“

### Vyrovnaní se s diagnózou

Onemocní-li dítě, je pro rodinu velmi náročné se s tímto vyrovnat. Aleně s manželem se zhroutil svět. Museli se s tím naučit žít. „*Tak myslím, že se asi první rok zhroutil všem si myslím. Teda respektive mě s manželem, že jo. A nevím no. Tak nějak jsme se s tím snažily naučit žít, že jo...se s tím člověk musí naučit*“. Denisa uvádí, že dopad na rodinu byl veliký. Z diagnózy svých dcer se nemohla vzpamatovat. „*No dopad byl veliký. To se z toho nemohl nikdo ani prostě vzpamatovat*“. Julie s partnerem o onemocnění nikdy neslyšeli. Zjištění,

že na onemocnění není lék a délka dožití je krátká pro ně bylo velmi těžké. „No začátek byl takovej všelijakej, že jsme ani nevěděli, že se takovádle nemoc vůbec vlastně existuje, že jo. Dřív jsme o tom nikdy neslyšeli a začátek byl hrozně těžký. Smířit se s tím, že Vám doktoři řeknou, že není lék a Vaše dítě onemocní a vlastně časem umře. Takže začátek to byl velkej no“. Magdaléna udává, že pro ni diagnóza syna výrazný dopad neměla. „Nic moc tak jako kolem něho v tu chvíli nebylo. Krom toho, že se třeba nedostal z toho dřepu jo, nebo z nějakých takových věcí. Tak jako fungoval vcelku normálně asi můžu říct. A potom samozřejmě postupem času to začalo progredovat. Takže už se to všechno navalovalo ty problémy a už neotevřel láhev a já nevím. Nějaké fyzické aktivity, nějaké pracovní absolutně žádné. Můžu říct, že...že to tak ani nějak nemělo nějaký dopad, jak třeba čtu nebo někde člověk vidí v nějakém tisku nebo v nějakých mediích, že tam nějaký rozvrat. Že prostě nějaká katastrofa“. Přibylo starostí, ale myslí si, že situaci zvládali celkem dobře. „Tak fungovali jsme dál a samozřejmě přibylo těch různých starostí, protože se objížděly různé odborné ambulance jo. Už jsme museli být sledováni na kardiologii a stran příjmu potravy, protože začal hubnout jo. Na neurologii pravidelné kontroly, na rehabilitaci se s ním dojíždělo, lázně a tak dále. Takže jsme spíš...spíš takových...takových cestovních jo. Jakoby problémů v uvozovkách. Ale tak nevím. Jsme to myslím zvládli celkem...celkem dobře“. Maminka Magdaléna si chválila psychiku obou synů. Takže po psychické stránce byla ráda, že danou situaci zvládají. „A navíc kluci oni jsou oba strašně, jako psychicky silní jo. Poté vnitřní stránce jo. Já si myslím, že to udělá úplně šíleně moc tady to. Že oni si dokázali udělat srandu jakoby z té situace dané. Z té nemoci. Takže tam u nich žádné propadání nějakému zoufalství. A to jsem nezažila. Jsem neviděla. Nikdy. Takže tak. Po té stránce super si myslím“.

### **Plánování volnočasových aktivit**

„Tak určitě. Protože musíte všude zajišťovat, že jo elektřinu, protože dcera má vlastně už ventilátor jakoby od toho miminka. Takže musíte hledat místa jenom kde je elektřina jakoby a co se týče toho cestování, tak jako dcera to zrovna moc nesnáší. Jo takže...takže je to takový...takový divočejší. Moc na dovolený nejezdíme. Spíš jenom jakoby výlety. Krátkodobý výlety“. Pro Alenu a její rodinu je náročné vzhledem ke stavu Klárky naplánovat dlouhodobější pobyt mimo domov. Rodina preferuje pouze krátkodobé výlety. Magdaléna s Filipem jezdívala na dovolené bez problémů. Nemusela vybírat nijak specifické podmínky a ani nechtěla. Rodina se snažila, aby Filip nepocítil, že trpí nějakým onemocněním. Snažila se žít jako "normální rodina". Byla pouze zapotřebí menší fyzická pomoc, kterou mu poskytnul

nevlastní otec. Např. při chůzi ze schodů nebo ze žebříku, jak uvádí. „*Nebyl to problém. Vůbec to nebyl problém. My jsme vůbec nevybírali jakože, že by jsme vybírali něco...to co by zvládl. Protože já jsem vlastně k sobě měla partnera, který mi se vším pomáhal jo. On prostě fungoval úplně na...na sto procent. A on pomáhal takové ty silové věci. Kdy potřeboval Byli jsme třeba někde na koupáku a on nezvládal samozřejmě chůzi. Když byly třeba jenom schody a bez zábradlí. Třeba do bazénu, z bazénu. Tak on nemohl jo. To on potřeboval někoho k sobě. Bud' někoho se chytit nebo prostě zábradlí. Nebo když byl žebřík prostě nejdřív za ním partner nohu mu pomáhal po jednotlivých šprušlích jo...takže spíš. Nebyl to problém jo. Určitě jsme nevybírali nějaké specifické. Prostě jakákoliv dovolená i když se jelo na hory nebo něco všechno se zvládlo. Jo samozřejmě s pomocí, ale vždycky se to zvládlo. A my jsme ani nechtěli nějak, aby on pocítil, že je nějaký jiný jo nebo, že je něco nějak jinak“.*

Julie popisuje cestování s Elen do půl roku věku dcery jako celkem bezproblémové. Později se však dceři zhoršil stav a pro rodinu bylo velmi náročné cestovat i kratší vzdálenosti, třeba jen k lékaři. Dovolené pro rodinu byly zcela nereálné. „*Do půli roka to vlastně docela šlo. Kdy vlastně jsme mohli cestovat, ale od půli roka měla dcerka problémy vlastně s dýcháním. Kdy, když byla při zvýšené poloze tak se nám dusila a strašně špatně se jí dechalo a padala jí vlastně saturace v krvi. Takže jsme měli i docela velkej problém třeba přejet 15 kilometrů jenom čistě k doktorce, protože vlastně měla vajíčko, že jo autosedačku. Tam přece jen ta poloha malinko zvýšená je. Tak už i to byl problém. Takže jako nějaký dovolený nebo nějaký cestování. To jako běžně nepřipadalo vůbec v úvahu“.*

Pro Denisu dovolená nepřipadala v úvahu. Problém pro ni byl bezbariérový přístup, zejména pak finance. Sama by dovolenou s dcerami nezvládla. Od doby, co o Anežku a Josefinu pečuje, nebyla maminka na žádné dovolené. „*Ano. Co se týče dovolené ano, protože se tam jedná o bezbariérové přístupy, ale prostě jak finančně jo? A nebo lidi, kteří by se mnou jeli pomohli mě s holkama tak to nepřipadá v úvahu. Takže doposud co su 13 let s dětmi. Mám je v péči tak jsem s nima nikde nebyla. Na žádné dovolené“.*

### **Vztah s partnerem po stanovení diagnózy**

„*Určitě se změnil. Myslím si, že jsme se spíš víc semkli, než aby nás to rozdělilo. Takže spíš tak jakože jsme začali táhnout tak jako za jeden provaz no“.*

Vztah s partnerem hodnotí Julie. Podobně vztah hodnotí Alena. „*No ze začátku to asi nebylo úplně moc jednoduché ani pro jednoho z nás. Ale myslím si, že nás to tak trošku semklo aj“.*

Negativně hodnotí vztah s bývalým partnerem Denisa. SMA dcer zapříčinila jejich rozchod. Otec dcer to psychicky nezvládal. Došlo to až do situace, kdy si chtěl ublížit. „*Ano. Po takových pěti letech si začal*

dávat za vinu, že je to z jeho strany, protože jsme byli i na genetice. No a právě proto to udělalo velký ten zvrát...velký ten zvrát v rodině, protože vlastně on to tak nemohl přenést přes srdce. Tak to těžce nesl, že už si potom chtěl aj ublížit. Ve finále to vyústilo tak, že jsme si každý našli jiného partnera a šli jsme od sebe pryč. Že to prostě neunesl“. Magdaléna vidí velkou oporu ve svém manželovi a jejich vztah se nezměnil. „Tak ne v žádném případě. Kluci...kluci ho brali jako víc...víc než svého tátu a pomáhal absolutně se vším a pomáhá, takže tam ne“.

### Nejčastější problémy při péči o dítě se SMA

Magdaléna hodnotí psychický stav Filipa dobře. Fyzický dopad této diagnózy je pro ni nejvíce problematický. „No tím, že... tím, že já nemusím řešit takovou nějakou tu psychickou stránku to jsme nemuseli a spíš tu fyzickou jo“. Pro Denisu je péče o dcery nezvladatelná. Partner je přes týden na pracovních cestách a Denisa je na veškerou péči sama. „Můj teď stálý přítel je furt pryč, je na cestách. Takže vlastně co se týče péče, starání prostě, všechno kolem dokola co se týče těch dětí tady toho prostě. To je nezvladatelné“. Julie považuje za největší problémy nedostatek informací, finanční náročnost a také měla špatnou zkušenost se zdravotními pojišťovnami. „Tak začátek jakoby počáteční nedostatek informací jako vůbec. Ze začátku, že vlastně člověk o tý nemoci vůbec nic nevěděl. A potom určitě ty rehabilitační pomůcky. A celkově schánění nějakých pomůcek. Je to finančně strašně náročný, a to je jak strašný pojišťovny jako spolupráce s pojišťovnami je hrozná“. Alena považuje za problém při péči o své dítě taky finance. „Tak určitě finance, že. Protože nic není zadarmo“. Dále vyjádřila nespokojenost plicním ventilátorem. Přestoupila k jiné firmě a nyní je spokojená. „No a teď jsme přestoupili pod jinou firmu jakoby co se týče ventilátorů, takže teď jsme spokojenější“.

### Plánování dalšího potomka

„Máme další tři děti“ uvedla Alena. Julie s partnerem asi půl roku po smrti Elenky začali plánovat další dítě. Nyní mají 6měsíčního Lukáška. „Když nám dcerka pak zemřela. Asi půl roku potom. Jsme začli přemýšlet vlastně o dalším mimču. A to už je teda teď na světě. Takže dobrý“. Stejně tak Magdaléna má další dítě. „Jo. Já jsem porodila další“. Denisa také porodila další dítě. Jako jediná z maminek před dalším otěhotněním nebyla na genetických testech. V té době nevěděla, že dcery mají SMA. „No my jsme plánovali. Ani neplánovali. To bylo spíš takové jedna měla my budeme mít taky jo, ale když se mě narodil syn. Tak holky prostě byly zatím pořád v pořádku jo. Takže ani jsem to nevěděla“. (Tabulka 6).

Tabulka 6: Celkový dopad na rodinu

Respondent	Alena	Magdaléna	Denisa	Julie
Sdělení diagnózy	N	N	-	N
Vyrovnaní se s diagnózou	-	-	-	-
Vztah s partnerem	+	+	-	+
Péče o dítě se SMA	-	-	-	-
Plánování dalšího potomka	+	+	+	+

+ hodnoceno pozitivně, - hodnoceno negativně, N neutrální vyjádření

### 3. Psychická podpora rodinných příslušníků a nejbližšího okolí rodiny

#### Postavení rodiny k onemocnění SMA

Alena si chválila pomoc manžela a babičky. „*No já myslím, že dobře. Jako no nejvíc asi takhle pomáhal manžel s babičkou jakoby jo. Že babička se vlastně naučila veškerou péči, co já. Abych vůbec mohla občas taky vypadnout ven*“. Rodina Denisy přijala onemocnění dvojčat dobře. „*Úplně výborně. Výborně. Všecko přijali a snažili se mě prostě co nejvíc podporovat*“. Julii rodina byla ze začátku v šoku a nevěděla, jak má reagovat. „*Tak ze začátku i pro ně to byl takovej šok, kdy nevěděli, jestli jakoby o tý nemoci vůbec nějak maj mluvit nebo se ptát nebo vůbec nevěděli jak...jak reagovat kvůli nám jo. Nevěděli, jestli o tom chceme mluvit. Nechceme. Nechtěli se nás ptát nebo. Začátek nevěděli vůbec jak se chovat, ale jakoby, kdykoliv jsme potřebovali pomoci nebo cokoliv tak vlastně bylo to super no. Pomáhali, co šlo*“. Podobnou reakci na Filipovo onemocnění měla také rodina Magdalény. „*Tak spíš tak jako kladli otázky, na které jsme odpovídali. Viděli sami, co jak to progreduje, co to dělá*“.

#### Seznámení okolí rodiny s onemocněním SMA

Aleny okolí bere Klárku jako miminko. Považuje za složitější vysvětlit svým známým, že Klárka se nemůže hýbat, ale její intelekt není postižen „*Všecí ju tak berou jakoby miminko. Je spíš takový složitější jim vysvětlit to, že ona se sice nehýbe, leží, ale mozeček má jakoby zdravěj no, že jakoby vnímá, že tu situaci celkovou jakoby vnímá, tak to je asi takové složitější*“. Magdaléna naopak tvrdí, že pro ni nebylo náročné vysvětlit svému okolí onemocnění syna „*Není. Já myslím, že to široké mé okolí nebo jako mý známí to ví. Není problém tam*“.

Stejného názoru je Denisa. „*Ne. Za mě problém není*“. Pro Julii byl začátek těžký. O onemocnění měla málo informací. Nevěděla, jak nemoc bude rychle progredovat. Postupem času pro ni bylo vysvětlování jednodušší. „*Tak ten začátek, když jsme...když jsme byli diagnostikováni tak jako říct tomu okolí tak to nebylo úplně příjemný říct. Hele já nemůžu mám nemocnou malou a otázka co jí je tak vysvětlovat, když jakoby člověk přesně ani nevěděl, jak bude, co bude. Jak ta nemoc bude rychle postupovat. Tak to nebylo úplně jednoduchý, ale vlastně čím dýl s tou nemocí ta rodina žije tak tím mi přišlo už jakoby to vysvětlování méně horší. Už to bylo taký lepší no*“. (Tabulka 7).

**Tabulka 7: Psychická podpora rodinných příslušníků a nejbližšího okolí**

Respondent	Alena	Magdaléna	Denisa	Julie
Postavení rodiny k onemocnění SMA	+	N	+	+
Seznámení okolí rodiny s onemocněním SMA	-	+	+	N

+ hodnoceno pozitivně, - hodnoceno negativně, N neutrální vyjádření

#### 4. Informovanost o SMA

##### Získávání informací

Alena získávala informace o onemocnění zejména z internetu, anebo vyhledávala maminky na internetu ve stejné situaci. „*No ze začátku většinou jsem si tak jako internet nebo jsem si pohledala přátele jakoby a kamarády co už tyto děti mají. Takže tak nějak ve skupinkách na internetu*“. Denisa vyhledávala informace stejnou cestou jako Alena. „*Tak jsem to získávala na internetu, přes různé maminky*“. Stejně informace vyhledávala i Magdaléna „*Více méně jenom z internetu*“. Julie dostala v Motole kontakt na paní z rané péče, která působí ve Smečně. Julie si velmi chválila spolupráci. Rodině pomohla se zdravotnickými pomůckami pro Elen. Seznámila rodinu s onemocněním, postupným průběhem onemocnění, připravila je na budoucnost a pomohla i s psychickým vyrovnáním. „*My jsme v Motole hned dostali kontakt na paní z ranné péče, která působí ve Smečně. od ní jsme vlastně dostávali úplně veškerý informace. A s ní jsme řešili veškerý pomůcky. Průběh nemoci. Vlastně co nás čeká a jaký...jaký jakoby dopady i psychický to pak má i třeba na staršího synka. Takže veškerý informace a šlo s nima a byla to úžasná spolupráce teda musím říct, že bez nich by to nebylo tak jakoby i ta informovanost i schánění těch pomůcek. Ti nám strašně pomohli no*“.



### Preferované zdroje informací

Alena preferuje informace od rodin, které mají také dítě se SMA. „*Myslím si, že jakoby ty rodiny, takhle jsou nejlepší ty rodiny, které si stejnou situaci jakoby procházejou, že si tak předáváme informace jeden na druhého*“. Denisa preferuje internetový zdroj. „*Asi ten internet Tak prostě z vlastních jo zdrojů. Co kde člověk sežene na internetu*“. Magdaléna považuje za nejlepší zdroj informací internet. Uvítala by semináře, přednášky, na kterých by se účastnili odborníci k dané problematice nebo další maminky, které mají také děti se SMA. „*Tím, že jsem čerpala jenom z toho internetu. Tak já jsem neměla jinou možnost, ale asi bych brala třeba i nějaké setkání jo...nebo přímo nějaký...nějaký seminář. Něco...nějakou přednášku ze stran toho. To bych určitě přivítala jo. Kde třeba budou i druzí rodiče a zkušenosti jako z jejich strany a odborníci jo. Spíš asi...asi...asi by to bylo lepší takové to mluvené slovo, živé. Než jenom nějaký ten čtený článek než ten internet*“. Julie také využívala internet, ale jako jediná maminka považuje za nejlepší zdroj informací Kolpingovu rodinu Smečno. „*Tak přímo pro mě ten nejlepší zdroj jako by byl jako přímo ten kontakt s tou ranou péčí. A pak nějaký internetový zdroj jsem si taky procházela*“.

### Informovanost od zdravotnického personálu

Maminka Julie s informovaností zdravotnického personálu byla spokojená. „*Já myslím, že v tudle dobu už o té nemoci ano, že už to dostačující je, a hlavně už i ta informovanost co se týče nemoci je větší a už i mediálně je víc zohledněná, takže teď myslím, že už ta informovanost je dobrá*“. Magdaléna ze stran zdravotnického personálu dostala pouze stručné informace o onemocnění SMA. „*To si myslím, že ne. Protože jako stran toho těch lékařských informací. Tak tam to dostanete víceméně tak jako v kostce řečeno, co a jak. Co se bude dít. Co se může dít. A jako tečka*“. Alena uvádí, že informace od zdravotnického personálu jsou odlišné. „*Jeden řekne tak a druhý zase jinak no*“. Denisa s informacemi od zdravotnického personálu také není spokojená. „*Ne. Ne. Nejsou*“. (Tabulka 8).

Tabulka 8: Informovanost o SMA

Respondent	Alena	Magdaléna	Denisa	Julie
Získávání informací	Internetový zdroj	Internetový zdroj	Internetový zdroj	Kolpingova rodina Smečno
Preferovaný zdroj informací	Maminky s dítětem SMA	Internetový zdroj	Internetový zdroj	Kolpingova rodina Smečno
Informovanost od zdravotnického personálu	-	-	-	+

+ hodnoceno pozitivně, - hodnoceno negativně

## 5 DISKUZE

Diskuze se věnuje cílům bakalářské práce, které byly stanoveny již na začátku praktické části této práce. K dosažení cílů práce byla použita metoda polostrukturovaných rozhovorů s respondenty. Hlavním cílem výzkumu bylo zjistit k jakým změnám v rodině dítěte se spinální svalovou atrofií dochází (psychické změny, změny v partnerském vztahu, naplánování volnočasových aktivit, ...).

Pokud se narodí do rodiny dítě se SMA, ovlivní to její chod. Při zaměření se na onemocnění jsme se v první linii zabývali zejména prvotním impulzem, který rodiče upozornil na to, že se jejich dítě nevyvíjí, tak jak by mělo. U každého dítěte byl první varovný signál rozpoznám v jiném vývojovém období dítěte. U dvou maminek byly změny zaznamenány již v kojeneckém věku. Progrese onemocnění jejich dítěte byla horší než progrese u dalších dvou dětí, u kterých maminky pozorovaly změny v jejich školním věku.

Z rozhovorů vyplynulo, že začátek klinických projevů a progrese onemocnění se liší v závislosti na typu spinální svalové atrofie. Dvě z oslovených maminek uvedly, že jejich dítě trpí spinální svalovou atrofií I. typu. Jedná se o jednu z nejtěžších forem SMA, u které dochází k rychlé progresi onemocnění. Děti jsou zcela nesoběstačné. K zajištění výživy dítěte je nutné zavedení gastrostomie. Pro zajištění dýchacích funkcí zavedení tracheostomické kanyly. Ve většině případů pak i trvalou plicní ventilaci, bez které by se dožily zhruba dvou let života. Potřebují každodenní 24hodinovou péči svých rodičů nebo druhé osoby. Další dvě maminky pečují o děti s mírnější formou SMA. Jedná se o III. typ. Onemocnění se projevuje v pozdějším věku než SMA I. typu a jeho průběh je klinicky mírnější. V porovnání výsledků výzkumu této práce s výzkumem Lysé (2014), maminky rovněž uvádějí, že náročnost péče o děti závisí na formě SMA.

V oblasti celkového dopadu onemocnění SMA na rodinu byly maminky dotazovány na to, jakým způsobem a kdy jim byla tato diagnóza dítěte sdělena. Z rozhovorů s maminkami bylo zjištěno, že třem z nich byla diagnóza oznámena po podrobnějším vyšetření dítěte. Jedné mamince byla diagnóza sdělena až po jedenácti letech od doby, co se s dcerami začala léčit.

Dotazované maminky reagovaly na sdělení diagnózy svého dítěte s určitými odlišnostmi, každá se s novou informací vyrovnávala jiným způsobem. Zpětně své reakce na sdělení diagnózy dítěte označují jako šok, zhroucení. „*Smířit se s tím, že Vám doktoři říknou, že není lék a Vaše dítě onemocní a vlastně časem umře*“. Nejlépe na diagnózu reagovala maminka chlapce, u kterého bylo SMA prokázáno v nejvyšším věku oproti ostatním dětem. Maminka

ze začátku netušila, o jaké onemocnění se jedná a co vůbec pro její rodinu znamená do budoucna. Obavy maminek narůstaly s postupnou informovaností o SMA.

Z rozhovoru vyplynulo, že tři maminky si kvůli zdravotnímu stavu svých dětí nemohou dovolit dlouhodobější dovolenou. Pouze jedné mamince dovoluje mírnější typ onemocnění jejího syna absolvovat dovolené tak, jak byla rodina zvyklá před stanovením diagnózy.

Změny ve vztahu s partnerem hodnotí dotazované spíše jako pozitivní. Dvě maminky uvádějí, že je nemoc více semkla. „*Myslím si, že jsme se spíš víc semkli, než aby nás to rozdělilo*“. U jedné maminky to vztah s partnerem nijak neovlivnilo. V dalším případě SMA onemocnění zapříčinilo rozvrat vztahu.

Nejčastější problémy při péči o dítě se SMA maminky uvádějí finanční náročnost, nedostatek informací, špatnou komunikaci se zdravotními pojišťovkami a dvě maminky se shodují v názoru, že je pro ně náročné pečovat o děti zejména po fyzické stránce. Bubalová (2015) ve svém výzkumu, zabývající se sociální situací rodiny uvádí jako jeden ze značných problémů finanční náklady rodiny, které souvisejí s péčí o dítě se SMA. Stejný výsledek výzkumu uvádí Slabáková (2013).

V práci bylo dále zjištěno, že stanovení diagnózy SMA u jednoho dítěte v rodině nemělo víceméně negativní dopad na plánování dalšího potomka. Zde bylo rozhodování rodičů jistě ovlivněno možností provedení prenatálních genetických testů. Tři maminky o SMA svého dítěte věděly, když plánovali dalšího potomka. Jedna maminka při plánování dalšího dítěte ještě nevěděla, že její dcery mají SMA.

Psychická podpora je důležitým elementem při zvládnání náročných životních situací. Proto jsme zjišťovali, jak se po psychické stránce rodina k danému onemocnění postavila. Tři maminky si chválily pomoc svých nejbližších. Jedna z nich však popisuje počáteční šok rodiny, která nevěděla, jak se má v dané situaci zachovat. Špatná prognóza onemocnění byla důvodem nejistoty nejbližších v rozhovorech z rodiny. Rodina poslední maminky spíše pokládala rodičům otázky o onemocnění. Výzkumné šetření Bubalové (2015) se shoduje, podporu maminky nalézají ve své blízké rodině.

V dané problematice jsme se dále zaměřili i na reakce širší rodiny a okolí. Dvě maminky uvádí, že pro ně není nijak náročné vysvětlit svému okolí onemocnění dítěte. Další dvě maminky se v názoru odlišují. Pro jednu byl náročnější začátek, kdy sama o onemocnění neměla dostatek informací a nevěděla, jak rychle bude SMA progredovat. Postupem času se to

stalo méně náročné a dokázala o onemocnění více mluvit. Poslední maminka považuje za náročné vysvětlit, že její dítě je zcela imobilní, ale jeho intelekt je v pořádku.

Do jaké míry jsou informace rodinám o onemocnění poskytovány jsme zkoumali v další části. V té nás především zajímalo, kde přesně maminky získávají informace o onemocnění. Tři maminky volily cestu vyhledávání informací z internetových zdrojů. Zde dvě z nich považují za dobrý zdroj informací jiné rodiny se stejnou nebo podobnou diagnózou. Pouze jedna maminka si chválila informace od Kolpingovy rodiny Smečno, která jim v jejich situaci velmi pomohla.

Dále nás v dané oblasti zajímalo, který zdroj informací maminky považují za nejlepší. Zde se znovu předchozí tři maminky shodli na internetu jako nejlepším zdroji informací. Jedna maminka se znovu odkazovala na Kolpingovu rodinu Smečno. „*Ti nám strašně pomohli no*“.

Jako poslední nás v oblasti informovanosti rodiny o onemocnění zajímalo, zda jsou maminky spokojené s rozsahem podávaných informací o SMA od zdravotnického personálu. Jedna maminka považuje informace za dobré. Ostatní tři jsou opačného názoru. Jedna dokonce uvádí, že informace od jednoho lékaře jí byly podávány v rozporu s informacemi druhého lékaře. V porovnání s výsledky výzkumu Slabákové (2013) jsme dospěli k neuspokojivé shodě maminek, které uvedly nedostatečnou informovanost zdravotnického personálu.

## ZÁVĚR

Spinální svalová atrofie se i přes řadu výzkumů stran léčby řadí do nevléčitelných onemocnění. Různé typy tohoto onemocnění jsou diagnostikovány v odlišném vývojovém období dítěte. Jedinou modalitou je v současnosti léčba symptomatická. Tato se snaží zmírnit přirozený průběh onemocnění, rozvoj komplikací a zejména zlepšit kvalitu života dítěte a jeho rodiny. Děti se spinální svalovou atrofií nemají postižený intelekt. Svě okolí zcela vnímají. Můžeme říci, že jsou "uvěznění" ve vlastním těle.

Cílem této práce bylo zjistit celkový dopad onemocnění na rodinu, zejména pak psychickou podporu a informovanost rodin o SMA.

Z výsledků výzkumu vyplývá, že v rodinách dochází k významným změnám v partnerském vztahu, a to často již po samotném sdělení diagnózy. Rodiče popisují spíše vzájemné semknutí a podporu jeden druhého. Stanovení diagnózy SMA u jednoho dítěte v rodině nemělo podstatný negativní efekt na plánování dalších potomků. Ve všech případech se rodiče rozhodli pro další dítě.

Z výsledků výzkumu je dále zřejmé, že rodiče ve velké míře nalézají pochopení a psychickou podporu ve své nejbližší rodině.

Péče o takto nemocné dítě je časově velmi náročná. Rodiče jsou často psychicky a fyzicky vyčerpaní. Odpočinek si z důvodu zdravotního stavu dítěte nemohou dovolit. Také finanční náklady na péči mají rostoucí tendenci vzhledem k progresivnímu průběhu onemocnění.

Mezi negativní faktory patří nedostatečná informovanost zdravotnického personálu. Ten často poskytuje rodičům neucelené informace o onemocnění a rodiče jsou tak ve většině případů nuceni vyhledávat informace na internetovém zdroji.

**Doporučením pro praxi**

- Zajistit rodinám odbornou psychologickou péči.
- Dostatečně vzdělávat zdravotníky pro poskytování ucelených informací o onemocnění.
- Doporučit rodinám sociálního pracovníka ranné péče.
- Informovat rodiny o již existujících organizacích, které se věnují podpoře rodin se SMA.
- Zajistit seznámení rodičů s jinými rodinami, kteří si procházejí stejnou situací.
- Zavést více seminářů pro rodiče, kterých by se účastnili odborníci, jenž se zabývají danou problematikou.

## SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY

- [1] AMBLER, Zdeněk, Josef BEDNAŘÍK a Evžen RŮŽIČKA, 2010. *Klinická neurologie*. Praha: Triton. ISBN 978-80-7387-389-9.
- [2] BAUMAN, Zygmunt, 2013. *Tekutá láska: o křehkosti lidských pout*. Praha: Academia. XXI. Století. ISBN 978-80-200-2270-7.
- [3] BUBALOVÁ, Petra, 2015. *Problematika ošetrovatelské péče o dítě se Spinální svalovou atrofií* [online]. České Budějovice [cit. 2019-02-28]. Diplomová práce. Jihočeská univerzita v Českých Budějovicích, Zdravotně sociální fakulta, Katedra ošetrovatelství a porodní asistence. Dostupné z: [https://theses.cz/id/hl9wgo/Diplomov\\_prce\\_-\\_Bc.\\_Petra\\_Bubalov.pdf](https://theses.cz/id/hl9wgo/Diplomov_prce_-_Bc._Petra_Bubalov.pdf)
- [4] DOKOUPILOVÁ, Ivana et al., 2017. *Rodina a dítě se zdravotním postižením*. Brno: Paido. ISBN 978-80-7315-262-8.
- [5] EHLER, Edvard, 2014. *Vzácná onemocnění*. Olomouc: Solen. ISBN 978-80-7471-089-6.
- [6] FITZNEROVÁ, Ivana, 2010. *Máme dítě s handicapem*. Praha: Portál. Rádci pro rodiče a vychovatele. ISBN 978-80-7367-663-6.
- [7] GÖRIGOVÁ, Terezie, 2014. *Ošetrovatelská péče u dětí se spinální svalovou atrofií v domácím prostředí* [online]. Zlín [cit. 2019-02-28]. Bakalářská práce. Univerzita Tomáše Bati ve Zlíně, Fakulta humanitních studií, Ústav ošetrovatelství. Dostupné z: <https://theses.cz/id/u95yn3>
- [8] HABERLOVÁ, Jana et al., 2016. Spinální svalové atrofie – diagnostika, léčba, výzkum. *Neurologie pro praxi* [online]. **17**(6), 350. [cit. 2019-02-17]. ISSN 1213-1814. Dostupné také z: <https://www.neurologiepropraxi.cz/pdfs/neu/2016/06/03.pdf>
- [9] HARTL, Pavel a Helena HARTLOVÁ, 2000. *Psychologický slovník*. Praha: Portál. ISBN 80-7178-303-x.
- [10] JANDOUREK, Jan, 2001. *Sociologický slovník*. Praha: Portál. ISBN 80-7178-535-0
- [11] KESLAROVÁ, Zuzana, 2018. *Komprehensivní terapie pacientů se spinální svalovou atrofií* [online]. Olomouc [cit. 2019-01-19]. Diplomová práce. Univerzita Palackého v Olomouci, Fakulta tělesné kultury, Katedra fyzioterapie. Dostupné z: <https://stag.upol.cz/portal/studium/prohlizeni.html>
- [12] KLÍMA, Jiří et al., 2006. *Pediatric*. Eurolex Bohemia. ISBN: 80-86432-38-6



- [13] KOČOVÁ, Helena, 2017. *Spinální svalová atrofie v souvislostech*. Praha: Grada Publishing. ISBN 978-80-247-5705-6.
- [14] KUNHARTOVÁ, Monika, Miloň POTMĚŠIL a Petra POTMĚŠILOVÁ, 2017. *Národní otcovství: být otcem dítěte s postižením*. Praha: Univerzita Karlova, nakladatelství Karolinum. ISBN 978-80-246-3600-9.
- [15] LENGÁLOVÁ, Marie, 2015. *Spinální svalová atrofie, možnosti molekulární diagnostiky* [online]. Brno [cit. 2019-01-19]. Bakalářská práce. Masarykova univerzita v Brně, Lékařská fakulta. Dostupné z: <https://is.muni.cz/th/hr7r5/>
- [16] LYSÁ, Silvie, 2014. *Vliv spinální svalové atrofie na život dítěte a jeho rodiny* [online]. Brno [cit. 2019-02-25]. Bakalářská práce. Masarykova univerzita v Brně, Pedagogická fakulta, Katedra speciální pedagogiky. Dostupné z: <https://is.muni.cz/th/u3z1h/>
- [17] MATĚJČEK, Zdeněk, 2001. *Psychologie nemocných a zdravotně postižených dětí*. 3. vydání. Jinočany: H&H. ISBN 80-86022-92-7.
- [18] MIKULÁŠKOVÁ, Klára, 2015. *Rodina pečující o dítě s tělesným postižením* [online]. Brno [cit. 2019-02-15]. Bakalářská práce. Masarykova univerzita v Brně, Pedagogická fakulta, Katedra speciální pedagogiky. Dostupné z: <https://is.muni.cz/th/nn8nc/>
- [19] NAKONEČNÝ, Milan, 2009. *Sociální psychologie*. Vyd. 2., rozš. a přeprac. Praha: Academia. ISBN 978-80-2001679-9.
- [20] NAVRÁTILOVÁ, Ivana, 2017. *Individuální forma výuky dítěte se Spinální svalovou atrofií* [online]. Brno, 2017 [cit. 2019-01-19]. Bakalářská práce. Masarykova univerzita, Pedagogická fakulta, Katedra speciální pedagogiky. Dostupné z: <https://is.muni.cz/th/a5uyo/>
- [21] NOVOSAD, Libor, 2011. *Tělesné postižení jako fenomén i životní realita: diskurzivní pohledy na tělo, tělesnost, pohyb, člověka a tělesné postižení*. Praha: Portál. ISBN 978-80-7367-873-9.
- [22] OŠLEJŠKOVÁ, Hana, 2011. *Učebnice speciální dětské neurologie pro studenty 4. a 5. ročníku LF MU s rozšířenou výukou pediatrie*. Brno: Masarykova univerzita. ISBN 978-80-210-5659-6
- [23] OŠLEJŠKOVÁ, Hana a Marie VÍTKOVÁ, 2013. *Východiska, podmínky a strategie ve vzdělávání žáků s těžkým postižením na základní škole speciální: Bases, conditions*

- and strategies for teaching pupils with severe disabilities in special schools*. Brno: Masarykova univerzita. ISBN 978-80-210-6673-1.
- [24] PRŮCHA, Jan, Eliška WALTEROVÁ a Jiří MAREŠ, 2001. *Pedagogický slovník*. 3., rozš. a aktualiz. vyd. Praha: Portál. ISBN 80-7178-579-2.
- [25] PRŮCHA, Jan, Jiří MAREŠ a Eliška WALTEROVÁ, 2003. *Pedagogický slovník*. 4. aktualiz. vyd. Praha: Portál. ISBN 80-7178-772-8.
- [26] QU, Yuan et al., 2019. *Characteristics and advantages of adenoassociated virus vector-mediated gene therapy for neurodegenerative diseases*. *Neural Regeneration Research* [online]. 14(6) [cit. 2019-02-23]. DOI: 10.4103 / 1673-5374.250570.
- [27] SLABÁKOVÁ, Kamila, 2013. *Kvalita života rodiny dítěte s diagnózou spinální svalová atrofie* [online]. Olomouc [cit. 2019-02-19]. Diplomová práce. Univerzita Palackého v Olomouci, Pedagogická fakulta, Ústav speciálně pedagogických studií. Dostupné z: [https://theses.cz/id/eiccn0/DP\\_-\\_Slabkov\\_2013.pdf](https://theses.cz/id/eiccn0/DP_-_Slabkov_2013.pdf)
- [28] SMA News Today, 2019. *Spinraza (Nusinersen)* [online]. [cit. 2019-03-02]. ©2013. Dostupné z: <https://smanewstoday.com/spinraza-nusinersen-ionis-smnrx/>
- [29] SUMNER, Charlotte J, Sergey PAUSHKIN a Chien-ping KO, 2017. *Spinal muscular atrophy: disease mechanisms and therapy*. Amsterdam: Elsevier Science Publishing Co Inc. ISBN 978-0-12-803685-3.
- [30] ŠEBKOVÁ, Alena, 2018. *Kasuistiky (nejen) z primární pediatrické praxe II*. Praha: Current Media. Medicus. ISBN 978-80-88129-28-8.
- [31] TREAT-NMD. *Standardy péče o pacienty se SMA* [online]. [2019-02-20]. Dostupné z: [http://www.treat-nmd.eu/downloads/file/standardso-care/sma/czech/sma\\_soc\\_cz.pdf](http://www.treat-nmd.eu/downloads/file/standardso-care/sma/czech/sma_soc_cz.pdf)
- [32] VÁGNEROVÁ, Marie, 2010. *Základy psychologie*. Praha: Karolinum. ISBN 978-80-246-0841-9
- [33] VÁGNEROVÁ, Marie, Iva STRNADOVÁ a Lenka KREJČOVÁ, 2009. *Náročné mateřství: být matkou postiženého dítěte*. Praha: Karolinum. ISBN 978-80-246-1616-2
- [34] VONDRA, Vladimír, 2015. *Dušnost: problém mnoha oborů*. Praha: Mladá fronta. Aeskulap. ISBN 978-80-204-3659-7.

- [35] VYTEJČKOVÁ, Renata, 2011. *Ošetrovatelské postupy v péči o nemocné I: obecná část*. Praha: Grada. Sestra (Grada). ISBN 978-802-4734-194.
- [36] VYTEJČKOVÁ, Renata, 2013. *Ošetrovatelské postupy v péči o nemocné II: speciální část*. Praha: Grada. Sestra (Grada). ISBN 978-802-4734-200.
- [37] ZWYRTKOVÁ, Michaela, 2018. *Alternativní komunikační metody u lidí s tracheostomickou kanylou* [online]. Brno [cit. 2019-02-23]. Diplomová práce. Masarykova univerzita, Lékařská fakulta, Katedra ošetrovatelství. Dostupné z: [https://is.muni.cz/th/d8vy3/ZWYRTKOVA\\_DP\\_tisk.pdf](https://is.muni.cz/th/d8vy3/ZWYRTKOVA_DP_tisk.pdf)

**SEZNAM POUŽITÝCH SYMBOLŮ A ZKRATEK**

CK	Kreatinkináza
DNA	Deoxyribonukleová kyselina
MLPA	Multiplex ligation-dependent probe amplification
MR	Magnetická rezonance
EMG	Elektromyografie
mRNA	Jednovláknová nukleová kyselina
PBA	Fenylbutyrát sodný
pre-mRNA	Prekurzorová mRNA
RNP	Ribonukleoprotein
SMA	Spinální muskulární atrofie
SMN	Survival Motor Neuron
snRP	Small nuclear ribonukleoprotein
UPV	Umělá plicní ventilace
VPA	Valproát sodný

**SEZNAM OBRÁZKŮ**

<b>Obrázek 1: Brzká generalizovaná hypotonie .....</b>	<b>16</b>
<b>Obrázek 2: Rodokmen rodiny se spinální svalovou atrofií, probabilita nosičství jedné mutace, tj. predispozice ke SMA u příbuzných pacientů, je vyjádřena v procentech .....</b>	<b>19</b>
<b>Obrázek 3: Diagnostická evaluace .....</b>	<b>21</b>
<b>Obrázek 4: Přirozená plicní anamnéze, posuzování a zákrok.....</b>	<b>22</b>
<b>Obrázek 5: Přehled vybraných kategorií a podkategorií u problematiky rodin pečujících o děti se SMA .....</b>	<b>40</b>

**SEZNAM TABULEK**

<b>Tabulka 1: Klasifikace SMA</b> .....	15
<b>Tabulka 2: Charakteristika respondentů</b> .....	38
<b>Tabulka 3: Základní informace</b> .....	41
<b>Tabulka 4: První impuls</b> .....	42
<b>Tabulka 5: Typ SMA</b> .....	42
<b>Tabulka 6: Celkový dopad na rodinu</b> .....	47
<b>Tabulka 7: Psychická podpora rodinných příslušníků a neblížšího okolí</b> .....	48
<b>Tabulka 8: Informovanost o SMA</b> .....	50

## **SEZNAM PŘÍLOH**

**Příloha P I: Informovaný souhlas s rozhovorem**

# PŘÍLOHA P I: INFORMOVANÝ SOUHLAS S ROZHOVOREM



## Informovaný souhlas s rozhovorem

Vážená paní, vážený pane,

jmenuji se Barbora Dohnalová a jsem studentkou 3. ročníku na Fakultě humanitních studií Univerzity Tomáše Bati ve Zlíně, kde studuji obor Všeobecná sestra.

Téma mé bakalářské práce je *Problematika rodin pečujících o děti se spinální svalovou atrofií*. Hlavním cílem výzkumu je zjistit, jak moc se rodině změní život, pokud se jim narodí dítě se SMA. Zda je rodinám poskytována dostatečná podpora od rodinných příslušníků a zda je informovanost o onemocnění pro rodiny dostatečná.

Předem Vás chci informovat o nahrávání rozhovoru na mobilní telefon. Poté bude přepsán do textové podoby, kde bude anonymizován a bude sloužit pouze ke zpracování dat k výzkumu bakalářské práce. Je zcela na Vás, zda odpovíte na všechny otázky během rozhovoru a do jaké míry budete chtít sdělit Vaše zkušenosti.

Děkuji Vám za spolupráci,

Barbora Dohnalová.

Svým podpisem stvrzujete souhlas s poskytnutím rozhovoru pro účely výše popsaného výzkumu.

.....  
Datum rozhovoru

.....  
Podpis respondenta

Kontakt:  
Barbora Dohnalová  
Email: barbora39@seznam.cz