

Univerzita Karlova

1. lékařská fakulta

Studijní program: Specializace ve zdravotnictví

Studijní obor: Ergoterapie



Adéla Janatová

Role ergoterapie u osob s Duchennovou muskulární dystrofií

The Role Of Occupational Therapy In Duchenne Muscular Dystrophy

Bakalářská práce

Vedoucí závěrečné práce: Bc. Zuzana Rodová, M.Sc.

Praha, 2022

PODĚKOVÁNÍ

Tímto bych chtěla poděkovat vedoucí své bakalářské práce, paní Bc. Zuzaně Rodové, M.Sc., za vedení, cenné rady, odborné připomínky a podněty k mé práci, a také za její podporu a pomoc při hledání rodin pro kazuistiky.

Dále bych chtěla poděkovat organizaci Parent Project za velkou pomoc při oslovování rodin.

V neposlední řadě bych chtěla poděkovat svému manželovi a rodině, kteří mi byli vždy oporou.

ČESTNÉ PROHLÁŠENÍ

Prohlašuji, že jsem závěrečnou práci zpracovala samostatně a že jsem řádně uvedla a citovala všechny použité literární zdroje. Současně prohlašuji, že práce nebyla využita k získání jiného nebo stejného titulu.

Souhlasím s trvalým uložením elektronické verze mé práce v databázi systému meziuniverzitního projektu Theses.cz za účelem soustavné kontroly podobnosti kvalifikačních prací.

V Praze, 21. 07. 2022

.....

Adéla Janatová

JANATOVÁ, Adéla. *Role ergoterapie u osob s Duchennovou muskulární dystrofií. [The Role Of Occupational Therapy In Duchenne Muscular Dystrophy]*. Praha, 2022. 79 s, 2 přílohy. Bakalářská práce (Bc.). Univerzita Karlova, 1. lékařská fakulta, Klinika rehabilitačního lékařství. Vedoucí bakalářské práce Bc. Zuzana Rodová, M.Sc.

ABSTRAKT BAKALÁŘSKÉ PRÁCE

Jméno, příjmení: Adéla Janatová

Vedoucí práce: Bc. Zuzana Rodová, M.Sc.

Název bakalářské práce: Role ergoterapie u osob s Duchennovou muskulární dystrofií

Abstrakt bakalářské práce:

Duchennova muskulární dystrofie je nejčastější dětské neuromuskulární onemocnění, které se projevuje progresivní symetrickou svalovou slabostí pletencových a trupových svalů. Onemocnění je vázáno na X chromozom, a proto postihuje převážně mužské pohlaví. Toto progresivní svalové onemocnění vede postupně k omezení mobility a k vysoké závislosti ve všedních denních činnostech.

Chlapci s Duchennovou muskulární dystrofií vyžadují neustálou péči, jejímž základem je multidisciplinární přístup. Kolem desátého roku kvůli progresi onemocnění ztrácí schopnost samostatné chůze a stávají se tak závislí na vozíku. Ve druhé dekádě života se slabost rozšiřuje na horní končetiny, dochází k poklesu dechové kapacity a objevují se i srdeční abnormality. Osoby s Duchennovou muskulární dystrofií se dožívají kolem 35 let.

Cílem bakalářské práce je popsat roli ergoterapie u osob s Duchennovou muskulární dystrofií a ukázat na její nezastupitelnost.

Teoretická část bakalářské práce popisuje obecnou problematiku týkající se prevalence onemocnění, klinických charakteristik, diagnostiky a léčby. Dále se zabývá rolí ergoterapie u této diagnózy, popisuje ergoterapii a také obsahuje stručný popis organizací, které osobám s Duchennovou muskulární dystrofií pomáhají.

Praktická část obsahuje tři kazuistiky chlapců v pozdní chodící fázi, na nichž je představena role ergoterapie u tohoto onemocnění. U chlapců se ukázala velice podstatná, především při doporučení a výběru kompenzačních pomůcek a hodnocení domácího prostředí.

Práce potvrdila nezastupitelnost role ergoterapie u Duchennovy muskulární dystrofie.

Klíčová slova: ergoterapie, Duchennova muskulární dystrofie, neuromuskulární nemoci, role ergoterapie

ABSTRACT

Author of bachelor thesis: Adéla Janatová

Thesis supervisor: Bc. Zuzana Rodová, M.Sc.

Title of bachelor thesis: The Role of Occupational Therapy in Duchenne Muscular Dystrophy

Abstract of bachelor thesis:

Duchenne Muscular Dystrophy is the most common childhood neuromuscular disease and is characterised by progressive symmetrical muscular weakness of the girdle and trunk muscles. This disease is linked to the X chromosome and therefore affects mostly males. This progressive muscular disease gradually leads to limited mobility and high dependence in activities of daily living.

Boys with Duchenne Muscular Dystrophy need constant care based on a multidisciplinary approach. Around age 10, because of the progression of the disease, they lose the ability to walk independently and they become dependent on a wheelchair. In the second decade of their lives the weakness spreads to the upper limbs, their lung capacity decreases, and cardiac abnormalities begin to appear. Individuals with Duchenne Muscular Dystrophy have a life expectancy of about 35 years.

The goal of this bachelor thesis is to describe the role of occupational therapy in Duchenne Muscular Dystrophy and to show its irreplaceability.

The theoretical part of this bachelor thesis describes the general issues concerning the prevalence of the disease, clinical characteristics, diagnostics and treatment. It also addresses the role of occupational therapy in this diagnosis, describes the occupational therapy and contains a brief description of multiple organisations which help individuals with Duchenne Muscular Dystrophy.

The practical part contains three case studies of boys in the late ambulant phase upon whom the role of occupational therapy is demonstrated. The role of occupational therapy with the boys was shown to be very essential, mostly in recommending and selecting compensatory aids and in evaluating the home environment.

By this thesis the irreplaceability of the role of occupational therapy in Duchenne Muscular Dystrophy is confirmed.

Key words: Occupational Therapy, Duchenne Muscular Dystrophy, Neuromuscular Diseases, The Role of Occupational Therapy

OBSAH

1. ÚVOD	1
2. TEORETICKÁ ČÁST	2
2.1. Duchennova muskulární dystrofie	2
2.1.1. Klinický obraz	3
2.1.2. Diagnostika.....	5
2.1.3. Léčba	6
2.2. Role ergoterapie u osob s Duchennovou muskulární dystrofií.....	7
2.2.1. Všední denní činnosti	7
2.2.2. Funkce horní končetiny	11
2.2.3. Mobilita a přesuny.....	12
2.2.4. Muskuloskeletální management	14
2.2.5. Kognitivní funkce.....	16
2.2.6. Volnočasové aktivity	16
2.2.7. Školní prostředí	17
2.2.8. Domácí prostředí	19
2.2.9. Práce s rodinou	20
2.3. Organizace podporující osoby s Duchennovou muskulární dystrofií v České republice	21
2.3.1. Parent Project	21
2.3.2. Asociace muskulárních dystrofií v České republice	22
2.3.3. End Duchenne	22
2.3.4. SMART HELP	22
3. PRAKTICKÁ ČÁST	24
3.1. Cíl bakalářské práce.....	24
3.2. Metody zpracování bakalářské práce.....	24
3.2.1. Typ práce.....	24
3.2.2. Cílová populace.....	24
3.2.3. Etická hlediska bakalářské práce.....	24
3.2.4. Metody sběru dat.....	25
3.2.5. Postup realizace.....	25
3.3. Kazuistiky.....	27
3.3.1. Kazuistika číslo 1	27
3.3.2. Kazuistika číslo 2	34
3.3.3. Kazuistika číslo 3	42

3.4.	Výsledky	50
3.4.1.	Povědomí o ergoterapii	51
3.4.2.	Role ergoterapie u osob s Duchennovou muskulární dystrofií	51
4.	DISKUZE	53
5.	ZÁVĚR	58
6.	SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY	59
7.	SEZNAM ZKRATEK	66
8.	SEZNAM OBRÁZKŮ A TABULEK	68
9.	PŘÍLOHY	69
9.1.	Informovaný souhlas (vzor).....	69
9.2.	Oslovení rodin s chlapci s Duchennovou muskulární dystrofií.....	70

1. ÚVOD

Duchennova muskulární dystrofie (dále jen DMD) je nejčastější dětské neuromuskulární onemocnění. Řadíme jej mezi geneticky podmíněné myopatie projevující se progredující svalovou slabostí. Jedná se o recesivní chorobu, která je způsobena mutacemi v genu pro strukturální protein dystrofin. Absence dystrofinu způsobuje poškození struktury svalového vlákna a postupnou dystrofizaci svalu. Onemocnění je vázáno na chromozom X, a tak tato nemoc postihuje převážně mužské pohlaví. (Kršek, 2021)

DMD se projevuje progresivní symetrickou svalovou slabostí pletencových a trupových svalů (Kršek, 2021). Začíná se rozvíjet na svalech pánevního pletence, poté pletence ramenního a postupně postihuje všechny svalové skupiny, včetně dýchacích a srdečních svalů (Stone, 2007). Kolem desátého roku života chlapci ztrácejí schopnost samostatné chůze a usedají na vozík (Růžička, 2019).

Aby se alespoň částečně zpomalil rozvoj těchto změn, osoby s DMD vyžadují neurologickou, ortopedickou, kardiologickou, plicní a rehabilitační péči (Martini, 2018). Také se nesmí zapomenout na péči psychosociální (Rusková, 2016). Základem péče je však především multidisciplinární přístup.

Díky neustále se rozvíjející zdravotní péči se za posledních několik let významně zlepšila prognóza chlapců s DMD. I přesto je ale věk dožití těchto osob zkrácen, v západní Evropě je průměrný věk dožití 35 let (Ehler, 2019).

Toto progresivní svalové onemocnění vede k omezení mobility a vysoké závislosti v oblasti všedních denních činností. Chlapec s DMD ztrácí svou soběstačnost a nezávislost, a je tak odkázán na péči druhé osoby. Přesto existuje malé množství literatury, především české, o roli ergoterapie u osob s DMD. Věřím, že ergoterapeut má nezastupitelnou roli u této diagnózy, a proto bych v rámci své bakalářské práce chtěla zjistit a popsat, jak vypadá role ergoterapie u osob s DMD a jakým může být přínosem pro chlapce a jejich rodiny.

Ergoterapeut se soustředí na maximalizaci nezávislosti jedince, hlavním cílem je umožnit mu plně se účastnit veškerých svých každodenních činností (WFOT, 2007). Zabývá se maximalizací funkčních schopností, společně se zlepšením kvality života celé rodiny (Stone, 2007). DMD se dotýká nejenom chlapců, ale postupná ztráta jejich nezávislosti ovlivňuje kvalitu života celé rodiny (Uttley, 2018). Z toho lze usoudit, že ergoterapie má opravdu nezastupitelnou roli u osob s DMD a jejich rodin.

2. TEORETICKÁ ČÁST

Teoretická část bakalářské práce se nejprve zabývá samotnou Duchennovou muskulární dystrofií. Popisuje její klinický obraz a zabývá se její diagnostikou a možnostmi léčby.

Další podkapitolu tvoří informace o roli ergoterapie u osob s DMD. Věnuje se všedním denním aktivitám, funkci horní končetiny, mobilitě, muskuloskeletálnímu managementu, kognitivním funkcím, školnímu a domácímu prostředí. Pojednává také o práci s rodinou chlapce s DMD.

Třetí a poslední podkapitola obsahuje informace o organizacích a spolcích, které sdružují a pomáhají osobám s DMD.

2.1. Duchennova muskulární dystrofie

Martini (2018) definuje DMD jako nejčastější dětské neuromuskulární onemocnění. Stone (2007) souhlasí a dodává, že je obvykle také nejtěžší formou muskulární dystrofie. Spadá pod geneticky podmíněné myopatie, které se projevují progredující svalovou slabostí. Společně s Beckerovou muskulární dystrofií ji řadíme mezi dystrofinopatie (Růžička, 2019). Svůj název nese po francouzském neurologovi Guillaumeu Benjaminu Amandovi Duchennovi, který jako první popsal toto onemocnění roku 1861 (Plachá, 2017). Toto progresivní svalové onemocnění vede k omezení mobility a vysoké závislosti v oblasti všedních denních činností (Yi-Jing, 2017).

Jedná se o recesivní chorobu, která je způsobena mutacemi v genu pro strukturální protein dystrofin, lokalizovaném na krátkém raménku X chromozomu (Rohlenová, 2020). Vyznačuje se úplnou absencí funkčního dystrofinu (Růžička, 2019). Kršek (2021) popisuje dystrofin následovně: „*Dystrofin je strukturální cytoplazmatický protein, který váže kontraktilní bílkoviny k sarkolemě. Při poruše jeho funkce či úplné absenci dochází k poškození struktury vlákna a postupné dystrofizaci svalu*“ Podle Hodges (2010) postihuje buňky kosterního svalstva, což vede k poškození až smrti svalových buněk. Růžička (2019) udává, že dystrofin má podíl na stabilizaci sarkolemy při kontrakci a relaxaci svalu.

Protože DMD je onemocnění vázané na X chromozom, postižení bývají téměř výhradně muži (Kršek, 2021). Mutovaná alela X chromozomu není vyvážená normální alelou tak, jak tomu je u žen (Stone, 2007). Ženy jsou přenašečky, obvykle zdravé, ale mohou se u nich objevit mírné projevy slabosti (Rusková, 2016). Kršek (2021) specifikuje obtíže jako svalovou únavu, bolest svalů či lehké svalové slabosti, které se objevují u 30 % přenašeček.

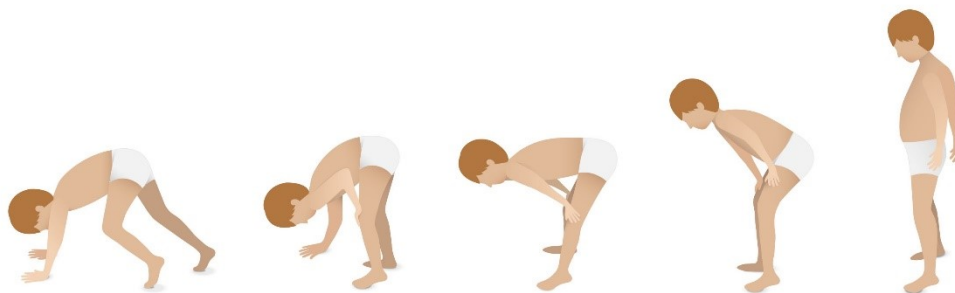
Mezi jednotlivými autory lze najít drobné odchylky, co se incidence onemocnění týče. Růžička (2019) a Wasilewska (2020) udávají, že DMD tvoří 85 % všech dystrofinopatií a postihuje 1:3 500 novorozenců mužského pohlaví. Oproti tomu Kršek (2021), Yiu (2015) a Juříková (2019) ve svých publikacích uvádějí incidenci 1:5000 narozených chlapců. Rohlenová (2020) udává celkové rozmezí 1:3000-5000 chlapců.

2.1.1. Klinický obraz

Společně s dalšími myopatiemi se DMD projevuje progresivní symetrickou svalovou slabostí pletencových a trupových svalů, zejména pletencových svalů dolních končetin, tzv. proximální pletencovou svalovou slabostí (Kršek, 2021). Klinicky se onemocnění začíná projevovat mezi 3. a 5. rokem věku, udává Růžička (2019) i Yiu (2015). Martini (2014) uvádí širší rozmezí 3. – 7. rok. Onemocnění se začíná rozvíjet na svalech pánevního pletence, poté pletence ramenního a postupně postihuje všechny svalové skupiny, včetně dýchacích a srdečních svalů (Stone, 2007).

Mezi první klinické příznaky nemoci může patřit opoždění vertikalizace, často s vynecháním fáze lezení, pozdní začátek samostatné chůze, dochází i k opoždění vývoje řeči (Juříková, 2019). Vyskytují se časté pády, klopýtání a dítě je lehce unavitelné (Rusková, 2016).

Typické příznaky DMD začínají být viditelné od 3. roku života a zahrnují poruchy chůze, které se akcentují při chůzi po schodech, problémy se vstáváním ze země, s během či skákáním (Parent Project, 2018a). Pozorujeme typický myopatický syndrom: kolébavá chůze, bederní hyperlordóza, povolené břišní svalstvo a myopatický šplh (viz obr. 1) neboli tzv. Gowersovo znamení (Ambler, 2011). Jedná se o jev, kdy dítě šplhá svými horními končetinami po dolních končetinách při vstávání z dřepu nebo ze země (Juříková, 2019).



Obrázek 2.1.1.1. Gowersovo znamení, převzato z <https://duchenneandyou.co.uk/>

Dochází také k tzv. pseudohypertrofii (zbytnění) lýtkových svalů, která je způsobena přeměnou aktivní svalové hmoty ve vazivo a tuk (Juříková, 2019). Na rozdíl od fyziologické hypertrofie nedochází k zvýšení svalové síly, ale ke jejímu snížení. Intersticiální tuková a vazivová tkáň nemá kontraktilní schopnosti, ztrácí se elasticita a pružnost, což má za následek vznik kontraktur (Kolář, 2009). Kontraktura Achillovy šlachy má za následek chůzi po špičkách (Rusková, 2016).

Pacienti s myopatií neudávají poruchu čítí. Při neurologickém vyšetření nacházíme mimo oslabené svalové síly také snížené až vyhaslé šlachosvalové reflexy, snížení svalového napětí, v pozdějších stádiích dochází k atrofii svalů s progresí kontraktur (Kršek, 2021).

Také údaje o tom, kdy dochází ke ztrátě schopnosti samostatné chůze, se mezi jednotlivými autory liší. Věkovou hranici 10 let uvádějí Růžička (2019) a Bray (2010). Kršek (2021) a Martini (2018) se shodují na hranici 10 až 14 let. Juříková (2019) píše, že chlapci usedají na vozík mezi 8. až 12. rokem života. Podle Ehlera (2019) se věk ztráty schopnosti samostatné chůze prodlužuje díky mezinárodním standardům symptomatické léčby a udává hranici 13 až 14 let. Když chlapci usednou na vozík, začínají se rozvíjet příznaky skoliózy (Růžička, 2019).

Ve druhé dekádě svalová slabost progreduje a rozšiřuje se i na horní končetiny, šijové a dechové svalstvo (Rusková, 2016). Dochází k poklesu vitální dechové kapacity s opakovanými respiračními infekcemi (Růžička, 2019). Začínají se projevovat i příznaky srdeční abnormality, zejména kardiomyopatie a srdeční arytmie (Juříková, 2019). Kardiomyopatie je prokazatelná u všech nemocných starších 18 let, většinou je bezpříznaková (Růžička, 2019).

Věk dožití osob s DMD je zkrácen. Na konci minulého století se chlapci dožívali pouhých 20 let, dnes se dožívají 30 až 40 let (Houwen-van Opstal, 2021). Díky neustále rozvíjející se zdravotní péči se významně zlepšuje prognóza chlapců s DMD a tím i věk dožití, v západní Evropě je průměrný věk dožití 35 let (Ehler, 2019). V článku Pacienti s Duchennovou svalovou dystrofií dnes žijí i dvojnásobně déle (2019) se dokonce uvádí, že díky správně vedené preventivní a symptomatické péči se nemocní dožívají čtvrté i páté dekády života.

Kršek (2021) a Parent Project (2018a) dělí přirozený průběh DMD do několika fází:

- První presymptomatická fáze

- Druhá časná chodící fáze
- Třetí pozdní chodící fáze
- Čtvrtá časná nechodící fáze
- Pátá pozdní nechodící fáze

První fáze začíná před 2. rokem věku a většina dětí zůstává v této fázi nediodagnostikována (Parent Project, 2018a). Výše zmíněné první klinické příznaky často nebývají rozpoznány. Diagnóza v této fázi bývá stanovena při odběru krve z jiného důvodu (např. při gastroenteritidě), kdy je objevena zvýšená hladina svalových enzymů v periferní krvi (Kršek, 2021).

Druhá fáze zahrnuje období od 2. do 6. roku, kde je již zjevná slabost pletencových svalů DKK (Kršek, 2021). Ta se začne více projevovat, protože se chlapci v této fázi začínají více pohybovat (Muscular Dystrophy UK, 2021). Dítě vykazuje typické příznaky DMD, které ale mohou být mírné, a také fyzicky nestačí svým vrstevníkům. Můžeme pozorovat počínající kontraktury Achillových šlach, zvětšení lýtek kvůli pseudohypertrofii svalu a vadnou posturu (Kršek, 2021).

Ve třetí fázi dochází k progresi svalové slabosti a objevuje se i slabost pletence HKK (Kršek, 2021). Přichází vyšší unavitelnost, především při chůzi na delší vzdálenost (Parent Project MD, 2022). Odpovídá době od 6 let věku do ztráty schopnosti samostatné chůze (Kršek, 2021).

Čtvrtá fáze se vyznačuje rozvojem skoliózy, kardiomyopatie a respirační insuficience (Kršek, 2021). Chlapec může být v této fázi schopen samostatně stát a udržet své tělo (Rusková, 2016). Trvá do konce druhé dekády věku (Kršek, 2021).

V páté fázi už jsou chlapci závislí na umělé plicní ventilaci i přes den, svalová slabost je generalizovaná a objevují se obtíže s polykáním (Kršek, 2021). Důležitou úlohu zde taky hraje paliativní péče (Parent Project, 2018a).

2.1.2. Diagnostika

Diagnostika svalových dystrofií se zakládá na vyšetření svalových enzymů v periferní krvi, kdy dochází ke zvýšení těchto enzymů. V případě svalové slabosti, kterou ale doprovází normální či jen lehce zvýšené svalové enzymy, je u dětských myopatií indikováno také EMG vyšetření pro vyloučení periferní neuropatie či poruchy nervosvalového přenosu. Během

posledních 15 let se při diagnostikování stále více využívají zobrazovací metody, především magnetická rezonance, kde je u vrozených myopatií patrný typický vzorec dystrofických změn svalu. (Kršek, 2021)

Diagnostika DMD je poměrně snadná, vidíme typický klinický obraz, dále nacházíme v séru 10 – 100násobné zvýšení kreatinkinázy. Na vyšetření EMG lze prokázat typický myogenní vzorec. Diagnóza je potvrzena výsledkem analýzy DNA, která potvrdí mutaci v genu DMD. Ve výjimečných případech je možné provést svalovou biopsii, která potvrdí deficit dystrofinu v sarkolemě. Je důležité diferenciatně diagnosticky odlišit svalové dystrofie a spinální svalovou atrofií. (Růžička, 2019)

K opoždění diagnostiky může dojít díky záměně za vývojové zpoždění nebo zvýšené koncentraci sérových enzymů. Výjimečně může být diagnostikování zpožděno kvůli zvýšeným hodnotám transferáz, které poukazují na poruchu funkce jater (Parent Project, 2018).

2.1.3. Léčba

DMD stále patří mezi nevyléčitelná onemocnění, ale existují léky, které mohou ovlivnit průběh onemocnění (Juříková, 2019).

Ještě před 3 lety Růžička (2019) udává, že neexistuje kauzální léčba pro toto onemocnění, ale Kršek (2021) píše, že v posledních 5 letech se léčba vyvíjí velmi dynamicky a pro určité typy mutací je nyní dostupná kauzální léčba. Jedná se o léčbu na úrovni RNA, která modifikuje transkripci či translaci. Avšak jako u spinální muskulární atrofie, tak i u dystrofie platí, že kauzální léčba u symptomatického pacienta nenapraví již proběhlé svalové změny. Může ale stabilizovat stav pacienta a zpomalit progresi. (Kršek, 2021)

Pro všechny typy mutací jsou jediným lékem kortikoidy, a to konkrétně prednison nebo defazacort (Kršek, 2021). Při dlouhodobém užívání těchto kortikosteroidů od počátku onemocnění je možné oddálit neschopnost chůze o 3 roky (Růžička, 2019). Bohužel jsou však spojeny s mnohými nežádoucími účinky, a tak se nyní v humánních klinických studiích testují molekuly s protizánětlivým účinkem, ale menším množstvím vedlejších nežádoucích účinků (Kršek, 2021).

Důležitá není pouze medikamentózní léčba, zásadní je i multioborová symptomatická léčba (Juříková, 2019). Proto by chlapci měli být sledováni v neuromuskulárních centrech (Ehler, 2019). Neuromuskulární centra zajišťují monitorování na pneumologii, kardiologii,

gastroenterologii, ortopedii či spondylochirurgii, k dispozici je také psycholog i sociální podpora (Kršek, 2021). Protože hlavní příčinou předčasného úmrtí pacientů s DMD jsou respirační a kardiální insuficience, péče kardiologa a pneumologa je obzvláště podstatná (Růžička, 2019). Základem léčby všech myopatií je také pravidelná fyzioterapie (Kršek, 2021).

2.2. Role ergoterapie u osob s Duchennovou muskulární dystrofií

Ergoterapeut se soustředí na maximalizaci nezávislosti jedince, hlavním cílem je umožnit mu plně se účastnit veškerých svých každodenních činností neboli zaměstnávání (WFOT, 2007). Zabývá se maximalizací funkčních schopností, společně se zlepšením kvality života celé rodiny (Stone, 2007). DMD se dotýká nejenom chlapců, ale postupná ztráta jejich nezávislosti ovlivňuje kvalitu života celé rodiny (Uttley, 2018). Z toho vyplývá, že ergoterapeut má dlouhodobou roli u chlapců s DMD (Stone, 2007).

Cílem ergoterapie u pacientů s DMD je co nejdelší udržení pohybové nezávislosti, vybavit pacienta pomůckami, které udrží/zvýší jeho nezávislost, prevence kontraktur a skoliózy, popřípadě i trénink kognitivních funkcí (Voglová, 2005).

Ergoterapeut se u chlapců s DMD zabývá také hodnocením domácího prostředí a navržením vhodných úprav, v neposlední řadě je důležitá také práce s celou rodinou (Stone, 2007).

2.2.1. Všední denní činnosti

Osoba s disabilitou čelí situacím, kdy jí porucha znemožňuje nebo omezuje schopnost nezávislosti v běžném životě. Má pak problém při vykonávání všedních denních činností (ADL), které zaujímají velkou část každodenního života člověka (Krivošíková, 2011).

ADL rozdělujeme na personální, které se vztahují k základním fyzickým funkcím a probíhají bezprostředně v domácím prostředí, a instrumentální ADL, které zahrnují komplexnější aktivity v širším sociálním prostředí jedince (Edemekong, 2022).

2.2.1.1. Personální ADL

Ztráta funkce v personálních ADL dítěti i jeho rodině neustále připomíná progresi DMD. Pro všechny zapojené osoby je to časově i fyzicky náročné, ale pro dítě s DMD, které je závislé na ostatních v základních životních potřebách je v ohrožení také pocit důstojnosti a

soukromí. Přístup k cestě za soběstačností, přijatelnými facilitujícími strategiemi a praktikování osobní péče se může velmi lišit. (Stone, 2007)

Vždy musíme brát v potaz hodnoty a postoje jedince, sociální praxi a odlišnost kultury. Bez toho by terapeutická intervence mohla být urážlivá a neefektivní, protože by došlo ke konfliktu s hodnotami jedince, jeho rodiny a komunity (AOTA, 2020). Kvůli všem těmto důvodům se v oblasti osobní péče musí postupovat velice citlivě. Je důležité plánovat dopředu, aby bylo postaráno o potřeby dítěte a jeho rodiny, které se budou proměňovat (Stone, 2007).

V prvních stádiích ztráty funkce mohou být užitečné menší kompenzační pomůcky pro udržení soběstačností v personálních ADL. S progresí onemocnění se pro dítě s DMD personální činnosti stávají více pasivními, a tak pečovatelé (obvykle tuto funkci zastávají rodiče dítěte) musí zastávat aktivní roli. To může způsobit napětí ve vztahu rodič-dítě, protože rodič se stará o osobní péči dítěte ve věku, kdy už to není běžné. Je proto vhodné vyhledat podporu, aby byla zajištěna asistence v této oblasti. (Stone, 2007)

2.2.1.1.1. Sebesycení

Sebesycení je jedna z personálních aktivit, ke které je potřeba funkčnost horní končetiny. Tato činnost se postupně pro chlapce s DMD stává velmi náročnou kvůli progresi svalové slabosti, oslabení stisku ruky a problémem s pohybem horní končetiny proti gravitaci. (Stone, 2007)

Je proto důležité zvážit alternativní způsoby jzení a pití za pomoci kompenzačních pomůcek. Pro jednodušší úchop a zvedání příboru k ústům je vhodný příbor lehčí, s rozšířenou rukojetí. Dále je možné snížit míru aktivního pohybu dítěte pomocí vyvýšení talíře nebo nastavitelného příboru. Aby se jídlo lépe nabíralo, je možné využít přídavný vyvýšený okraj na talíř nebo talíř s vyvýšeným okrajem. K pití je užitečná sportovní lahev, u které nehrozí vylití, nebo lehké hrnečky s ušima na obou stranách. (Rusková, 2016)

S postupným ochabováním svalů horní končetiny, když už není dítě schopné zvednout ruce až k ústům, začne kompenzovat funkci předsunem hlavy. V této fázi je dobré začít používat brčka, ideálně s mechanismem, který zabraňuje navracení tekutiny. Pomoci také může zvednutí výšky stolu až pod axilu, který tak vytvoří oporu pro předloktí a zmenší vzdálenost k obličejí. (Stone, 2007)

Schopnost dítěte zvednout příbor k ústům se bude postupně snižovat a je potom vhodné zvážit využití podpěrek předloktí (více v kapitole [2.2.2.](#)). Další možností je pomůcka, která vykonává tento pohyb za dítě, např. „elegantní jedlík“ (z anglického Neater Eater). Tato pomůcka se přichytí na stůl, skládá se z desky a prodloužené „ruky“, která má speciální úchyt pro lžici nebo vidličku. Může být ovládána různými způsoby, např. ovladačem nebo joystickem. (Stone, 2007)



Obrázek 2.2.1.1. Neater Eater, převzato z: <https://www.neater.co.uk/neater-eater>

2.2.1.1.2. Oblékání

V brzkém věku dítěte ve většině případů není potřeba speciálních pomůcek pro oblékání. Pro lepší posturální stabilitu, rovnováhu a ušetření energie je vhodná pozice v sedě s nohama pevně na zemi. S postupným zhoršováním funkce horní končetiny se zvyšuje potřeba asistence při oblékání, a mohou tak být užitečné menší kompenzační pomůcky jako „dressing stick“ (v češtině nalezneme pod názvem Pomůcka pro oblékání a svlékání). Oblečení by mělo být pohodlné a snadno oblékatelné, ideální je volné oblečení s velkým výstřihem a bez zapínání. (Stone, 2007)



Obrázek 2.2.1.2 Pomůcka pro oblékání a svlékání, převzato z: <https://www.arthritissupplies.com/dressing-stick.html>

2.2.1.1.3. Koupání

V počátečních stádiích dítě potřebuje pouze drobné kompenzační pomůcky jako je protiskluzová podložka nebo madla (Stone, 2007). Při progresi nemoci je nezbytná větší míra podpory a asistence, je nutné zvažovat dlouhodobé řešení vybavení koupelny (Rusková, 2016).

Pokud je upřednostňovaná vana, bude potřeba zvedák (ideálně zvedák se stropním systémem) společně s podpurným vybavením vany. Pokud je preferován sprchový kout, bezprahový sprchový kout a speciální koupací židle s adekvátní mírou podpory budou nezbytné. Důležitá je také vhodná teplota koupelny, a tudíž zajištění adekvátního topení, aby dítě neprochladlo během oblékání nebo svlékání, osušení a přesunu. (Stone, 2007)

2.2.1.1.4. Osobní hygiena

Progredující svalová slabost ovlivňuje i provádění osobní hygieny. Pomoci mohou menší kompenzační pomůcky, jako hřeben s prodlouženou rukojetí, který vyžaduje minimální pohyb. Měli bychom věnovat pozornost i designu, váze a typu úchopu u pomůcek k holení, česání a čištění zubů. K činnostem, ke kterým je potřeba umyvadlo, je nutné zajistit dobrý přístup na vozíku a dostatečnou oporu loktů po obou stranách. (Stone, 2007)

2.2.1.1.5. Toaleta

Existuje více produktů, které mohou prodloužit nezávislost a zmenšit potřebu přesunů na toaletu. Vždy musí být zváženo, jaká varianta je nejlepší vzhledem k individuálním potřebám jedince a pečovatele. Jedná se např. o láhev na moč, tzv. bažant, a urinální sáček (Uribag). (Stone, 2007)

Bažant je pravděpodobně nejvíce dostupná pomůcka pro chlapce s DMD. Dítě může skladovat bažanta v sáčku od bot a vozit ho všude s sebou. Je nezbytné bažanta doma sterilizovat. Bažant se používá v sedě na vozíku podle tohoto postupu: dítě se posadí na kraj vozíku, opěrky nohou se posunou na stranu, dítě roznoží (popř. pomůže pečovatel), pak se sundají kalhoty a spodní prádlo (ideální je volnější oblečení), bažant se umístí a je připraven pro použití. Někteří chlapci budou preferovat použití toalety a nepoužívání žádných pomůcek, je proto důležité je edukovat o benefitech těchto pomůcek jak pro chlapce, tak pro pečovatele. (Stone, 2007)



Obrázek 2.2.1.3. Láhev na moč – bažant, převzato z: <https://www.medplus.cz/lahev-na-moc-s-vickem-bazant/>

Pro vyprázdnění stolice je bohužel vždy vyžadován přesun dítěte na toaletu nebo na gramofon. U chlapců, kteří již usedli na vozík, bude potřeba využít zvedák (Stone, 2007). Mnoho chlapců trpí zácpou kvůli imobilitě, omezené dietě a pomalé peristaltice (Singh, 2021). To společně s nezbytnými přesuny dělá z vykonávání potřeby velmi dlouhý proces, který může být pro chlapce stresující. Proto je důležité mít na vědomí, že dítě může začít omezovat svůj přísun jídla a pití, aby oddálilo nutnost potřeby jít na toaletu. Pravidelná rutina v této oblasti pomáhá vyhnout se narušení, diskomfortu a stresu. (Stone, 2007)

Dokud je chlapec schopen přesunu s pomocí osoby, je obvykle dostačující zajistit madla, zvýšit záchodové prkénko anebo využívat přídatné podpěry. Při postupném snižování posturální kontroly je zapotřebí zvýšená podpora pro správnou a uvolněnou pozici na toaletě (Stone, 2007). Při rozhodování je důležité zvážit individuální potřeby chlapce, například zdali potřebuje opěrky nohou. Dále se musí zvážit, jestli toaletu používá pouze chlapec s DMD nebo i ostatní členové domácnosti, od toho se poté odvíjí výběr správného typu pomůcek pro toaletu (Stone, 2007).

Je důležité plánovat vše dopředu, vzhledem k financím i manipulačnímu prostoru. Při přesunu na toaletu bude za potřebí prostor pro pojízdný zvedák, vozík a 2 pečovatele. Standardní invalidní toaleta není často dostatečně prostorná. (Stone, 2007)

2.2.2. Funkce horní končetiny

Funkce horní končetiny je velice podstatná ve všedních denních činnostech (Bartels, 2011). S postupným zhoršením funkce horní končetiny je pro chlapce s DMD náročné zvednout ruce nad hlavu. Tíha paží stěžuje pohyb v rameni a lokti. Dospělí jedinci už nejsou vůbec schopni zvednout paži proti gravitaci. (Stone, 2007)

Progrese DMD začíná od kořenových svalů a posouvá se na periferii (Mazzone, 2012). Proto nemají chlapci s DMD obtíže s jemnou motorikou ještě nějaký čas poté, co už mají obtíže s hybností ramene a pohybu proti gravitaci (Suslov, 2022). Dospělí s DMD jsou díky částečně zachované hybnosti v distální oblasti horní končetiny schopni vykonávat důležité funkční činnosti (Bartels, 2011).

Pro udržení nezávislosti v jemné motorice a funkčního rozsahu horní končetiny je vhodné využívat podpěrky předloktí. Existují dva typy podpěrek, jeden typ facilite pohyb pouze v horizontální poloze a má fixní výšku, druhý facilite pohyb jak v horizontální, tak ve vertikální poloze a je ovládán pomocí ovladače. (Stone, 2007)

2.2.3. Mobilita a přesuny

Pro co nejdější udržení nezávislosti mobility chlapců s DMD jsou vyžadovány různé asistivní technologie (Stuberg, 2002). Ergoterapeut je obvykle součástí výběru pomůcek pro mobilitu a přesuny, je zodpovědný za výběr vyhovující pomůcky a také provedení edukace o jejím správném používání (Stone, 2007). V podkapitolách udávám ty nejpodstatnější z nich.

2.2.3.1. *Vozíky*

Protože chlapci okolo desátého roku života ztrácejí schopnost samostatné chůze (viz. kapitola 2.1.1.), potřebují pro mobilitu vozík (Růžička, 2019; Mannlein, 2008).

Chlapec s DMD potřebuje různý typ vozíku v různých fázích onemocnění (Stone, 2007). Nejprve je zapotřebí pouze vozík mechanický, ze začátku pouze pro venkovní užití, když je za potřebí chůze na delší vzdálenost (Stone, 2007). Postupně je vyžadován vozík elektrický, a to ve vnitřním i venkovním prostředí (Rusková, 2016).

Musíme brát v potaz, že tato fáze onemocnění je velice citlivá jak pro chlapce, tak pro celou rodinu (Stone, 2007). Je to velký projev zhoršující se kondice a snižující se úroveň mobility, což může být těžké přijmout (Rusková, 2016). Proto by se při představení vozíku rodičům měl klást důraz na jeho přínosy jako snížení svalové únavy a úspora energie (Stone, 2007).

Vozík musí chlapci poskytovat maximální míru soběstačnosti, a tak by elektrický vozík měl být snadno ovladatelný, s minimálním pohybem horních končetin a síly. (Rusková, 2016). Měl by poskytovat adekvátní posturální podporu a eliminovat tlak, aby se předešlo vzniku deformit, kontraktur a dekubitů, zároveň tak pomůže funkci plic (Stone, 2007).

Chlapci s DMD potřebují v různé fázi onemocnění úpravy a doplňky vozíku, jako například hlavovou opěrku (Rusková, 2016). Ta se využívá jako opora při neschopnosti udržet hlavu, po operacích páteře, a také přispívá k bezpečnosti při převážení chlapce vozidlem (Stone, 2007).

Protože chlapci s DMD mají zhoršenou trupovou kontrolu a deformity páteře, zaujímají pak asymetrickou pozici při sedu ve vozíku (Rusková, 2016). Pro docílení symetrické polohy při sedu se využívají hrudní peloty (Stone, 2007).

Při pořizování vozíku je důležité taky nezapomínat na praktické záležitosti: kde bude mít vozík úložný prostor, kde se bude moct nabíjet, lze pro převoz přizpůsobit stávající vozidlo nebo bude potřeba zajistit nové vozidlo (Rusková, 2016).

Při manipulaci s vozíkem je důležitá je i bezpečnost. Pro elektrický vozík je na začátku vhodné nastavit rychlostní limit, který postupně rodiče upraví, až se chlapec naučí svůj vozík ovládat. To pomáhá předejít úrazu chlapce a poškození vozíku. (Stone, 2007).

2.2.3.2. *Zvedáky a závěsy*

Chlapec s DMD bude během svého života využívat různé zvedáky, protože je nepravděpodobné, že by na každém místě byl stejný typ (Stone, 2007). Nejpodstatnější je, aby zvedák chlapce bezpečně zvedl a nenastalo žádné riziko zranění (Rusková, 2016). To může nastat při výběru špatného typu závěsu nebo při těsné blízkosti ramene zvedáku k chlapcovu obličejí (Stone, 2007).

Existují dva základní typy zvedáků, a to pojízdný a stropní. Pojízdný zvedák může být použit kdekoliv v domě, kde to prostor a typ podlahy dovoluje. Stropní zvedák má danou trasu, například z koupelny do ložnice (Ciafaloni, 2008). Pojízdný typ je vhodný při využívání zvedáku na více místech v jedné budově nebo v exteriéru (Rusková, 2016). Pokud bude zvedák využíván v jedné místnosti, je doporučen stropní typ, který nezabere tolik prostoru (Stone, 2007).

Závěsů na zvedák je veliké množství, které slouží pro různé účely (Rusková, 2016). Závěsy je třeba pravidelně vyměňovat, protože fyzické potřeby chlapců se postupem času mění (Stone, 2007). Proto je nutné často kontrolovat, jestli závěs dobře sedí, pro bezpečí a pohodlí chlapců.

Při výběru je důležité myslet na oporu hlavy. Pokud jsou svaly krku ochablé nebo dítě bude podstupovat operaci páteře, pak jsou vhodné závěsy s napůl pevnou opěrkou pro krk a hlavu. Jsou k dispozici i závěsy speciálně pro použití toalety, které ale neposkytují dostatečnou oporu pro delší použití. (Stone, 2007)

Vzhledem k časové i fyzické náročnosti a určitému diskomfortu při používání zvedáku může chlapec chtít si pod sebou závěs nechávat po celou dobu při sezení na vozíku. Tato preference není vůbec ideální, může mít za příčinu vznik odřenin a dekubitů. Při používání zvedáku je vždy nutné věnovat pozornost faktorům, které narušují integritu kůže, jako je prodyšnost materiálu a zamezit tlakovým bodům způsobeným přehyby na závěsu. (Stone, 2007)

2.2.4. Muskuloskeletální management

Předběžný preventivní muskuloskeletální management je zaměřen na zachování protažitelnosti svalů, kloubního rozsahu, předcházení a minimalizování kontraktur a deformit, a měl by být zahrnut do péče ve všech fázích onemocnění (Case, 2018).

Kloubní kontraktury a snížená protažitelnost svalů pramení z omezení plného rozsahu pohybu a zůstávání ve statických polohách. Fibrotické změny ve svalech začínají vznikat už u novorozenců, a proto je důležitý včasný preventivní muskuloskeletální management (Case, 2018).

Pro zachování co největšího rozsahu pohybu, protažitelnosti svalů a pro prevenci vzniku kontraktur jsou nezbytné následující intervence: denní protahování kloubního rozsahu, svalů a měkkých tkání, které jsou již tužší, a tudíž v riziku; prolongovaný strečink; optimální polohování podpořeno dlahami, ortézami, vertikalizačními stojany a dalšími pomůckami (Case, 2018).

2.2.4.1. *Protahování*

Protahování jako prevence a minimalizace kontraktur by mělo být prováděno minimálně 4 až 6 dnů v týdnu v oblastech, kde jsou klouby a svalové skupiny v riziku kvůli své hypomobilitě (Case, 2018). Protahování by nemělo být bolestivé, rodina by měla mít sestaven preventivní protahovací plán před snížením pasivního rozsahu ergoterapeutem nebo fyzioterapeutem (Case, 2018).

S preventivním protahováním dolních končetin by se mělo začít brzy, již v chodících fázích a mělo by se s ním pokračovat až do dospělosti. Protahování horních končetin a krku se stane velmi důležité v nechodících fázích (Case, 2018).

2.2.4.2. Polohování

Polohování a správná postura podporují schopnost jedince fungovat. Trvalá špatná poloha může mít vážné důsledky a ohrozit život těch, kteří mají omezenou schopnost změnit vlastní polohu. Vede k omezené schopnosti věnovat se smysluplným činnostem, což má dopad na kvalitu života jedince. (Crawford, 2015)

O posturální potřeby dítěte musí být dobře postaráno, což zahrnuje i noční polohování. Dítě by mělo mít sestavený 24hodinový posturální plán, který zahrnuje sezení, stání a polohy v leže, které dítě potřebuje. Plán musí být sestaven podle potřeb jedince, jeho aktivit, společně s ergoterapeutem a fyzioterapeutem. (Crawford, 2015)

U dítěte s DMD je velmi důležité polohování jak přes den, tak noční polohování ve spánku. Jakmile dojde k instabilitě pánve, je důležité polohovat tak, aby byla dosažena optimální postura. Polohování je nezbytné pro minimalizaci vzniku deformit, omezení kloubního rozsahu, rozvinutí kontraktur, které způsobují bolest kloubů, nebo zakřivení páteře, které ovlivňují kapacitu plic a dýchací systém. (Stone, 2007)

Je velmi důležité dosáhnout určité rovnováhy v plánování polohování. Je zapotřebí nevytvářet nereálná očekávání ohledně prevence deformit, které jsou nevyhnutelné vzhledem k progresivnímu ochabování svalů a ztrátě hybnosti, ale zároveň nevyvolávat pocit bezmoci a zanedbání důležitosti polohování. Je důležité edukovat rodiče a jiné pečující o vysoké pravděpodobnosti vzniku deformit, ale také o širokých možnostech prevence. (Stone, 2007)

Při polohování v leže je vhodné použít polštářky, které poskytnou oporu pro udržení dobré polohy pro spaní, zároveň se také snadno dají přemístit nebo dát pryč. V prvních fázích onemocnění je chlapec schopen pomoci při polohování a manipulování s polštářky. Jejich nevýhodou je, že se mohou posunout během spánku. (Stone, 2007)

Pro chlapce s DMD je vhodné pořídit polohovací postel, díky které může být při polohování částečně nezávislý. Výhodou může být i nastavitelná výška postele, jak pro chlapce v prvních fázích, kdy si usnadní vstávání z postele zvýšenou polohou postele, tak i pro rodiče

nebo pečovatele, kteří si budou moci postel zvýšit do optimální pozice při manipulaci s chlapcem. (Stone, 2007)

2.2.5. Kognitivní funkce

I když je DMD obvykle popisována jako onemocnění, které postihuje především svalstvo, původní popis nemoci z roku 1868 zahrnoval kognitivní deficit jako nedílnou součást DMD (Darmahkasih, 2020).

Banihani (2015) ve své publikaci píše, že jedna třetina dětí s DMD má kognitivní deficit, jeho incidence se zvyšuje s delecí exonu 45 až 52, postihující isoformy Dp140 i Dp427. To potvrzuje Battini (2018), který udává, že mnoho studií prokázalo výskyt poruchy kognitivních funkcí u přibližně 30 % chlapců s DMD. Byla prokázána různorodost úrovně kognitivních funkcí u jedinců s DMD a také, že oproti muskulárním symptomům nedochází u stavu kognitivních funkcí k progresi (Wicksell, 2004).

Dále se u dětí s DMD mohou projevovat neurobehaviorální komorbidity. Až 50 % chlapců trpí poruchou pozornosti s hyperaktivitou (ADHD), 33 % poruchami autistického spektra a 5 % obsesivně kompulzivními poruchami (Battini, 2018). Verbální IQ je většinou více postižené než výkonnostní IQ (Banihani, 2015).

Ergoterapeut se ve spolupráci s dalšími odborníky zabývá rehabilitací kognitivních funkcí, soustředí se primárně na dopad kognitivního deficitu na vykonávání ADL. Kognitivní rehabilitace má docílit zlepšení kognitivní funkce anebo zastavení progresu kognitivní dysfunkce. (Holeňová, 2018)

2.2.6. Volnočasové aktivity

Být aktivní a zapojen ve volnočasových aktivitách dle výběru dítěte je nezbytné pro vývoj kompetencí, socializace s vrstevníky, zkoumání osobních zájmů a užívání si života. Bez příležitostí účastnit se volnočasových aktivit nejsou lidé schopni objevit jejich sociální, intelektuální, komunikativní a fyzický potenciál a jsou méně schopni růst jako individuální bytosti. Zapojení do volnočasových aktivit přispívá ke kvalitě života dětí a mladistvých. Děti s fyzickou disabilitou se zapojují méně než jejich zdraví vrstevníci, navíc jejich aktivity se často odehrávají pouze doma a jsou organizovány rodiči. (Bult, 2011)

Ergoterapeut může pomoci rodinám najít informace ohledně volnočasových aktivit, dovolených, a také se mohou zapojit do hledání financí a praktické podpory, která pomůže členům rodiny sdílet jejich zájmy. (Stone, 2007)

2.2.7. Školní prostředí

Děti a adolescenti s DMD jsou vystaveni mnoha výzvám napříč jejich studiem ve škole. S pečlivým řízením a včasným plánováním může žák s DMD dosáhnout jeho plného potenciálu v rámci studijního plánu a sociální prostředí školy. (Stone, 2007)

V mateřské škole může mít dítě s DMD problém s adaptací do prostředí plného interakcí a sdílené pozornosti dospělé osoby s ostatními dětmi, obzvláště pokud bylo zvyklé být středem pozornosti doma (Stone, 2007). Mohou se také začít objevovat potíže s učením, které jsou často přidružené s touto diagnózou (Battini, 2018).

Při nástupu do školy se dítě musí naučit zvládat pohybovat se po škole, dosáhnout vyšší soběstačnosti v sebezpečí a personálních ADL, soustředit se na úkoly, poslouchat instrukce a vydržet sedět na místě pevně danou dobu, splnit strukturované vzdělávací požadavky, být ve větším kolektivu dětí a být více soběstačný v interakci s vrstevníky. Získávání psacích dovedností je velmi důležité, proto může být zapotřebí navrhnout pomůcky a strategie pro grafomotoriku. Také je třeba zaopatřit osobní asistenci v takové míře, aby dítě dostalo správný stupeň podpory. (Stone, 2007)

Přestup na druhý stupeň klade na dítě spoustu požadavků – fyzicky, sociálně i emocionálně (Shaffer, 2014). Na základní škole je dítě zvyklé být v jedné třídě s jedním učitelem. Střední školy jsou obvykle ve větších budovách, s větším počtem žáků ve třídě. Žáci se musí přesouvat ze třídy do třídy v krátkých časových intervalech, což znamená větší fyzickou zátěž. Dítě musí navázat vztahy s více učiteli a spolužáky (Stone, 2007). Pracovní vytížení se zvyšuje a od žáků se očekává větší vyspělost, nezávislost a zodpovědnost (Shaffer, 2014). Dítě s DMD se ale nachází v období, kdy se snižuje jeho svalová síla a zvyšuje se jeho fyzická závislost, což může ovlivnit jeho sociální interakci, sebevědomí a motivaci. Citlivý přístup a neustálá komunikace mezi všemi zapojenými je nezbytná pro zajištění naplnění potenciálu dítěte s DMD ve školním systému. (Muscular Dystrophy UK, 2021)

Chlapci s DMD nemusí na začátku vypadat odlišně od jejich vrstevníků, takže na ně mohou být kladena větší očekávání, než jsou jejich skutečné schopnosti. Naopak od dětí s výraznou fyzickou disabilitou může být očekáváno méně, a tím je jim bráněno v naplnění

jejich potenciálu. Na všechny děti by měla být kladena očekávání odpovídající jejich dovednostem. (Stone, 2007)

Chlapci se mohou snadněji unavit, protože ve všech činnostech musí vynaložit větší úsilí. Časový rozvrh práce by se měl rozvrhnout tak, aby se fyzické a kognitivní činnosti prováděly v dobu, kdy je dítě nejvíce bdělé a vnímavé. Zároveň to pomůže do režimu dne zařadit odpočinkové bloky. (Stone, 2007)

Prostředí by mělo být adaptováno tak, aby dítě mohlo být integrováno, jak nejvíc to je možné. Zajistit, aby dítě mohlo vstoupit a opustit třídu s minimem asistence. Je možné přidělat madla ke schodům. Může být potřeba adaptovat dveře – pozici a typ kliky, aby dítě na ni dosáhlo, šířku dveří, aby dítě na vozíku mohlo projet, povolit panty, aby se dveře lépe pohybovaly (Stone, 2007).

2.2.7.1. *Grafomotorika*

Děti s DMD mohou mít problémy s grafomotorikou kvůli následujícím faktorům: snížená svalová síla, omezený rozsah pohybu, snížená síla stisku, snížená výdrž, posturální potíže a potíže s koordinací (Stone, 2007). V počátečních fázích mohou být řešením nástavce na tužku, naklonění desky stolu nebo stojánky na papír (Rusková, 2016). Dále je dobré redukovat množství psaní pomocí pracovních listů, kde dítě pouze doplní chybějící informace, nebo nechat zapisovat asistenta (Stone, 2007).

Různé textové procesory mohou sloužit jako doplněk k běžnému psaní rukou (Rusková, 2016). Je možné využít technologii se zpracováváním slov, která má i program „aktivace hlasem“ (Stone, 2007). S postupnou progresí slabosti horních končetin je obtížné pro chlapce psát na klávesnici, a tak je vhodné využít různé adaptace a úpravy (Rusková, 2016). Jedna z možností je ovládat klávesnici pomocí myši na obrazovce počítače, dále využít kompaktní klávesnici, která je podobná běžné klávesnici, ale má menší velikost (Stone, 2007). Existuje také systém, který umožňuje převod řeči na text (Rusková, 2016).

Stone (2007) udává, že je při psaní důležité zkoumat tyto faktory:

- Rychlost psaní
- Posturální změny
- Čitelnost
- Následky psaní (únava, křeče)

- Preference dítěte (technologie, zapisovatel, ...)

2.2.8. Domácí prostředí

Domácí prostředí můžeme definovat jako prostředí, kde provádíme především naše personální každodenní aktivity (Macháčová, 2014). Hodnocení domácího prostředí probíhá formou domácí návštěvy (Krivošíková, 2011).

Hodnocení domácího prostředí se nejčastěji provádí právě u osob se sníženou soběstačností kvůli motorické disabilitě, kdy se ergoterapeut soustředí na hodnocení architektonických bariér a bezpečnosti prostředí (Rohlenová, 2018).

Mnoho faktorů musí být bráno v potaz, než může ergoterapeut navrhnout doporučení pro osoby s DMD a jejich rodiny (Stone, 2007). Dům není jen budova, ale vytváří domov a každá rodina vnímá jejich domov jinak. Na to nesmíme při hodnocení domácího prostředí zapomenout (Stone, 2007).

Proto, aby mohla být ergoterapeutická intervence přizpůsobena individuálním potřebám chlapce s DMD, musíme posoudit jeho soběstačnost (Stone, 2007).

Ergoterapeutické hodnocení domácího prostředí znamená posouzení bezbariérovosti domácího prostředí a navržení řešení těchto bariér pomocí facilitačních prostředků, které umožní soběstačnost jedince ve vlastní domácnosti (Krulová, Vacková, Švestková, 2017). Ergoterapeut dále také hodnotí ergonomii a bezpečnost provádění všedních denních aktivit (Krulová, Švestková, 2017a). Řeší rizika vycházející z funkčních problémů jedince (Krivošíková, 2011).

V exteriéru posuzujeme například vstup do domu, schody, okolní terén, rozměry výtahu, dostupnost služeb. Vstup o domu musí být minimálně 90-100 cm široký, aby se mohlo dítě na elektrickém vozíku bez problému dostat dovnitř (Stone, 2007). V interiéru jsou pak časté bariéry toaleta, vana, prahy, koberce, nevyhovující šířka dveří, úzké prostory a také například absence menších kompenzačních pomůcek jako jsou madla a protiskluzové podložky (Krivošíková, 2011). Pro osoby s DMD je velmi důležitý úložný prostor pro pomůcky, nabíjení elektrického vozíku apod. (Stone, 2007).

Výstup hodnocení tvoří především návrh vhodných facilitačních prostředků, což může být návrh pomůcek nebo dokonce větší úpravy interiéru, např. přestavba koupelny, toalety,

vstupu do domu apod. Pokud nelze domov z jakéhokoliv důvodu upravit, řeší se výměna za bezbariérový byt ve spolupráci se sociálním pracovníkem (Krivošíková, 2011).

2.2.9. Práce s rodinou

Život s dítětem s nevyлéčitelným onemocněním představuje výzvu nad rámec běžného rodičovství, protože nemoc dítěte často vyžaduje specifické požadavky (Smith, 2015).

Potvrzení diagnózy DMD je pro chlapce i celou rodinu velkou psychosociální zátěží (Parent Project, 2018). Častá reakce rodiny je popření diagnózy. Rodiče mohou jednat agresivně, úzkostně, pociťovat zlost, smutek nebo vinu, ale také často hledají vinu u druhých (Rusková, 2016). Proto je při práci s rodinou velmi důležitá empatie, naslouchání a poskytnutí emoční podpory (Parent Project, 2018).

Nakonec by rodina měla vynaložit snahu o přijetí tohoto nezměnitelného faktu, to ale trvá měsíce a nemusí toho nikdy dosáhnout. Rodiče se učí přizpůsobovat, hledat řešení nové životní situace. Ideálně by rodina měla zachovat aktivní život, který podpoří sociální začlenění chlapce (Rusková, 2016). Když se rodina nepřizpůsobí, může pak dojít k odmítání chlapce s DMD, kladení příliš vysokých nároků nebo naopak zanedbávání zdravých sourozenců (Parent Project, 2018). Někdy nemoc také ovlivní vztah samotných rodičů natolik, že se jejich cesty rozejdou (Rusková, 2016).

Parent Project (2022) také píše o tom, jak je důležité mluvit se svým dítětem o jeho nervosvalovém onemocnění. Někteří rodiče se totiž s úmyslem uchránit své dítě snaží vyhýbat rozhovorům o DMD. Děti ale potřebují, aby s nimi rodiče o jejich nemoci mluvili otevřeně. Různé výzkumy ukázaly, že pokud dítě od svých rodičů dostává informace o onemocnění přiměřené k jeho věku a na své otázky dostane upřímné a srozumitelné odpovědi, dokáže se se svým zdravotním stavem vyrovnat významně lépe. (Parent Project, 2022)

Ergoterapeut při práci s dětmi uplatňuje principy na rodinu zaměřené péče, kde rodič je ten, co rozhoduje a expert, který zná své dítě nejlépe ze všech (Novak, 2019). Při zapojení rodiny do programu péče jsou děti mnohem úspěšnější (Jelínková, 2009).

Novak (2019) ve své studii zjistil, že 13 % ergoterapeutických intervencí u dětí je zaměřeno na rodiče, s cílem edukovat je, aby mohli provádět terapie s dítětem každý den. Studie dále prokázala, že terapie prováděná rodičem je rovnocenně efektivní jako terapie prováděná

terapeutem, což dává smysl vzhledem ke znalostem preferencí svého dítěte a množství péče, které dítěti poskytují (Novak, 2019).

Přestože na rodinu zaměřená terapie existuje od 90. let minulého století, rodiče stále občas pocítují nezáměr ze strany zdravotníků o jejich přínos a informace o jejich dítěti (Smith, 2015). Nejasné vymezení role rodiče může rodiče uvádět do stresu (Coyne, 2015). Proto musí mít ergoterapeuti na paměti zkušenosti rodičů a snažit se jasně sdělovat informace, učit rodiče, jak vést péči, aby optimalizovali výsledky rodiny (Novak, 2019). Rodiče potřebují a vyžadují edukaci o stavu svého dítěte a možnostech intervence, pomoc při výběru pomůcek, edukaci o strategiích zvládnání této zátěže a vyrovnání se s ní (Smith, 2015).

2.3. Organizace podporující osoby s Duchennovou muskulární dystrofií v České republice

2.3.1. Parent Project

„Parent Project je patientská nezisková organizace založená rodiči, jejichž děti se narodily se svalovou dystrofií Duchenne/Becker a dalšími vzácnými nervosvalovými onemocněními raného věku.“ (Parent Project, 2022)

Spolek sdružuje pacienty, jejich rodiče a příbuzné. Parent Project v České republice funguje od roku 2001. Navázal na stejnojmennou organizaci v USA, která byla založena roku 1994. Posláním organizace je hájit zájmy členů, snažit se o vytváření podmínek pro lepší a kvalitnější život, obstarávat komplexní péči a podporovat dostupnost účinné léčby. (Parent Project, 2022)

Jako své cíle udává podporu výzkumu, zařazování pacientů do klinických studií, spolupráci se zahraničními výzkumnými centry, podporu vzniku center vysoce specializované péče pro nervosvalová onemocnění, zvyšování povědomí o nemoci a informování o nových možnostech péče a léčby. Také si za cíl klade pořádání pobytových akcí, odborných konferencí, vzdělávacích akcí aj. V neposlední řadě se snaží o prosazování zájmu pacientů v oblastech sociální a zdravotní péče.

Podrobnější informace jsou k dispozici na webových stránkách organizace: <https://www.parentproject.cz/>

2.3.2. Asociace muskulárních dystrofií v České republice

Asociace muskulárních dystrofií v ČR má celostátní působnost. Sdružuje osoby s muskulární dystrofií a jinými nervosvalovými onemocněními (Asociace muskulárních dystrofií v ČR, 2022).

Jejím cílem je podporovat jak děti, tak dospělé s nervosvalovým onemocněním a být nápomocní při integraci těchto osob do společnosti, dále jim poskytnout informace potřebné k udržení co nejlepší kvality života a také se snaží o zlepšení multidisciplinární péče (Asociace muskulárních dystrofií v ČR, 2022).

Provádí osvětu v oblasti zdravotní i sociální a také pořádá tuzemské i zahraniční rekondiční pobyty, různé sportovní akce a spolupracuje s národními organizacemi, které mají podobné zaměření (Asociace muskulárních dystrofií v ČR, 2022).

Podrobnější informace jsou k dispozici na webových stránkách asociace: <http://www.amd-mda.cz/>

2.3.3. End Duchenne

End Duchenne je patientská organizace, která pomáhá dětem i dospělým se svalovou dystrofií typu Duchenne a Becker (End Duchenne, 2022).

Podporuje pacienty v rámci tzv. „mentorských rodin“, zaměřují se na vzdělávání pacientů, pečujících i lékařů v oblasti specializované péče zaměřené na tyto dystrofie. Má dlouhodobou spolupráci s odborníky z Neurologické kliniky 1. LF UK a VFN v Praze a s Klinikou dětské neurologie Brno. Iniciovala vytvoření registru pacientů pro DMD a vznik specializovaného nervosvalového centra v Praze. (End Duchenne, 2022)

Většinu cílů sdílí s předchozími organizacemi, ale navíc udává, že se podílí na urychlení vývoje léků pro DMD/BMD (End Duchenne, 2022).

Podrobnější informace jsou k dispozici na webových stránkách organizace: <https://www.endduchenne.cz/>

2.3.4. SMART HELP

SMART HELP je spolek, který pomáhá dětem s DMD a spinální svalovou atrofií (SMA) a jejich rodinám. Jeho účelem je organizace akcí pro děti, mládež a jejich rodiny a

poskytnout veřejně prospěšné činnosti, které podpoří děti nebo dospělé se zdravotním postižením při začleňování do společnosti (SMART-HELP, 2022).

Organizuje speciální tábor pro děti, kde mohou děti s DMD a SMA zažít pocit samostatnosti, protože na tábor jedou sami, rodiče ani sourozenci je nedoprovází. Děti jsou celý týden v péči vyškolených asistentů. (SMART-HELP, 2022)

Kromě tábora organizuje také pobyty pro celé rodiny, kde si mohou pečující navzájem vyměňovat zkušenosti, popřípadě konzultovat problémy a vzájemně se tak inspirovat. O děti se starají vyškolení asistenti, a tak si rodiče mohou odpočinout (SMART-HELP, 2022).

Dále poskytuje odborné poradenství pro rodiny s dětmi ve věku 7 let a výše při řešení problémů vznikajících v souvislosti s nervosvalovými onemocněními, především se jedná o poradenství v oblasti sociální a vzdělávání (SMART-HELP, 2022).

Podrobnější informace jsou k dispozici na webových stránkách spolku: <https://smart-help-spolek.webnode.cz/>

3. PRAKTICKÁ ČÁST

3.1. Cíl bakalářské práce

Cílem mé bakalářské je ukázat nezastupitelnost role ergoterapie u osob s Duchennovou muskulární dystrofií v oblasti všedních denních činností, hodnocení domácího prostředí, ale i volnočasových aktivit a školním či pracovním prostředí.

3.2. Metody zpracování bakalářské práce

3.2.1. Typ práce

Praktická část bakalářské práce zabývající se rolí ergoterapie u osob s DMD je zpracována jako kazuistický typ práce. K naplnění cíle práce byly vypracovány tři kazuistiky chlapců s DMD ve věku 9 let, 9 let a 15 let.

3.2.2. Cílová populace

Cílovou populací byly osoby s DMD. Sběr dat jsem provedla v domácím prostředí rodin v Praze a ve vesnici nedaleko Liberce.

Do kritérií výběru jsem zahrnula chlapce s DMD starší 9 let, u kterých se již objevují obtíže v rámci mobility, částečná ztráta soběstačnosti v ADL a je zapotřebí provést úpravy domácího prostředí. Sběr dat proběhl u první rodiny 28. 2. 2022, u druhé rodiny 6. 4. 2022 a u třetí rodiny 9. 6. 2022.

Dvě rodiny (kazuistika 1 a 3) byly osloveny skrze organizaci Parent Project, konkrétně přes sociální pracovníci paní Bc. Moniku Frantlovou, která rozeslala mnou vytvořený oslovovací email s žádostí spolupráce (viz příloha). Kontakt na třetí rodinu (kazuistika 2) jsem získala díky své vedoucí práce, paní magistře Bc. Zuzaně Rodové, Msc., která dostala kontakt na rodinu s chlapcem s DMD přes své příbuzné.

3.2.3. Etická hlediska bakalářské práce

V průběhu realizace praktické části bakalářské práce byly dodržovány všechny zásady Etického kodexu studenta ergoterapie. Každá rodina, která se rozhodla spolupracovat, podepsala Informovaný souhlas (viz Příloha 9.1). Jednotlivé kazuistiky byly zpracovány anonymně a v práci následně zveřejněny pod číslem, které bylo testovaným přiděleno při podepisování Informovaného souhlasu. Před samotným testováním byly rodiny seznámeny s důvodem vyšetření a s následným postupem zpracování jejich výsledků.

Pro potřeby bakalářské práce byly získávány následující osobní údaje probandů: pohlaví, věk, diagnóza dle MKN-10, nynější onemocnění, osobní anamnéza, rodinná anamnéza, sociální anamnéza, bytová anamnéza, školní anamnéza, farmakologická anamnéza, alergologická anamnéza, předchozí rehabilitace a status praesens, denní režim, zájmy, využívání kompenzačních pomůcek, hodnocení postavy, mobilita a lokomoce, vyšetření horních končetin (dominance, držení, rozsahy pohybů, svalová síla, čítí, taxe, diadochokineze, jemná motorika: úchopy, grafomotorika), kognitivní a psychosociální funkce, informace ohledně soběstačnosti v ADL, hodnocení domácího prostředí, silné a slabé stránky, cíl probanda, cíl rodiny.

3.2.4. Metody sběru dat

Zpracování teoretické i praktické části bylo podmíněno studiem odborné literatury především v anglickém, ale také českém jazyce. Bylo nastudováno několik monografií a množství článků v odborných časopisech. K vyhledávání odborných článků bylo využito několik databází: Medvik, Google Scholar, PubMed a Medline. Základem vyhledávání bylo klíčové slovo Duchenne Muscular Dystrophy, které bylo kombinováno s dalšími klíčovými slovy pomocí booleovských operátorů, například Duchenne Muscular Dystrophy OR DMD AND Activities of Daily Living OR ADL, Duchenne Muscular Dystrophy OR DMD AND Occupational Therapy nebo Duchenne Muscular Dystrophy OR DMD AND Cognition Disorders.

V praktické části práce bylo použito několik metod sběru dat. Značnou část dat jsem získala díky semistrukturovanému rozhovoru s chlapcem a rodiči při odebírání anamnézy. Dále bylo klíčové pozorování chlapce v kombinaci s domácí návštěvou, takže chlapec prováděl ADL přímo ve svém domácím prostředí. Zároveň jsem tak získala data o samotném domácím prostředí. Kvůli upřesnění některých informací byla také využita emailová a telefonní komunikace s rodiči chlapců.

3.2.5. Postup realizace

Pro praktickou část bylo nezbytné získat rodiny s chlapci s DMD pro spolupráci. Zamýšleno bylo získat 5 rodin, ideálně s chlapci různých věkových kategorií, které budou ochotné podstoupit vstupní ergoterapeutické vyšetření společně s edukací a doporučeními ideálně v domácím prostředí chlapce. To se ale bohužel nepodařilo vzhledem k vytíženosti

rodin a doznívající pandemii Covid-19. A tak v praktické části představuji pouze 3 kazuistiky chlapců s DMD, přestože bylo osloveno velké množství organizací a rodin.

Pro získání rodin pro spolupráci bylo nutné oslovit organizace, které s chlapci s touto diagnózou pracují. Po nějaký čas byla mou konzultantkou práce paní magistra Patricie Rusková, ergoterapeutka v rámci organizace Parent Project, která ale v lednu 2021 nastoupila na mateřskou dovolenou a ukončila tak naši spolupráci.

A tak jsem oslovila organizaci Kolpingova rodina Smečno, která byla ochotna pomoci s hledáním chlapců pro kazuistiku, ale po několika týdnech emailové korespondence přestala reagovat.

Poté jsem získala kontakt na paní Bc. Moniku Frantlovou, sociální pracovníci Parent Projectu, která v prosinci 2021 rozeslala oslovovací email 50 rodinám po celé republice, které splňovaly věkové kritérium. Na tento email odpověděly v lednu 2022 pouze dvě rodiny (kazuistika č. 1 a č. 3) s ochotou spolupracovat. První rodina (kazuistika č. 1) splňovala kritéria, a tak se v únoru 2022 uskutečnila domácí návštěva. Chlapec z kazuistiky 3 měl ale toho času zlomenou stehenní kost a odjížděl do lázní, a tak spolupráce nebyla navázána.

Dále jsem oslovila paní magistru Markétu Vlčkovou z organizace SMART HELP, kterou znám díky několikaleté spolupráci na letních táborech pro děti s DMD a SMA. Ta oslovila konkrétní rodiny, u kterých věděla, že splňují kritérium, ale žádná z nich nebyla ochotná se setkat.

Oslovena byla i Asociace muskulárních dystrofií v ČR, která také rozeslala oslovovací email členům s DMD splňujícím věkové kritérium. Nikdo ze členů na oslovení nezareagoval.

Stále bylo ale potřeba najít další rodiny, které budou ochotné spolupracovat. Jedna rodina byla oslovena příbuznou mé vedoucí práce a paní magistra Bc. Zuzana Rodová, M.Sc. mi poté předala telefonní kontakt a email na matku chlapce z kazuistiky číslo 2. Rodina dostala i oslovovací email od Parent Projectu, ale kvůli své vytíženosti nereagovala. Po několika zrušených termínech se podařilo sejít se s rodinou na začátku dubna.

V květnu tohoto roku jsem znovu oslovila matku chlapce z kazuistiky číslo 3, vzhledem k uplynulé době, zdali už jsou zpátky z lázní a byli by ochotní podstoupit ergoterapeutické vyšetření. Matka chlapce velmi rychle zareagovala, a tak proběhla na začátku června domácí návštěva.

Všechna setkání probíhala v domácím prostředí rodin. Každé setkání trvalo přibližně 3 hodiny.

3.3. Kazuistiky

3.3.1. Kazuistika číslo 1

Pohlaví: muž

Datum narození: 21.3. 2012

Vstupní ergoterapeutické vyšetření

Semistrukturovaný rozhovor a pozorování

Datum vyšetření: 28.02.2022

Anamnéza

Nynější onemocnění: Duchennova svalová dystrofie, diagnostikována teprve roku 2020 na základě klinického obrazu

Osobní anamnéza: v 1 roce rotavirová infekce, operace nosních mandlí, časté záněty středního ucha, hůře slyší na pravé ucho

Rodinná a sociální anamnéza: žije s rodiči a starší sestrou (13 let), pobírá příspěvek na mobilitu, vlastní průkaz ZTP

Bytová anamnéza: žije v bytě ve 2. patře bez výtahu na kraji Prahy, v koupelně vana i sprcha bez kompenzačních pomůcek.

Školní anamnéza: chodí do 4. třídy běžné základní školy, nemá svého asistenta, sedí na rostoucí židli, do školy i ze školy jezdí na koloběžce

Farmakologická anamnéza: léčba kortikoidy: prednison

Alergologická anamnéza: neguje

Předchozí rehabilitace a status praesens: s ergoterapií se nesešel, dochází 1x týdně na fyzioterapii (protahování + balanční cvičení), nárazově na hippoterapii v 3měsíčních cyklech, sledování v Motole u paní doktorky Haberlové

Denní režim: jezdí do školy MHD společně se starší sestrou, po škole kromě čtvrtka vždy nějaká aktivita: ukulele, keramika, fyzioterapie nebo oddíl

Zájmy: lego, kolo, koloběžka, keramika, ukulele, ninjové

Kompenzační pomůcky: rostoucí židle, stolička do koupelny, protiskluzová podložka do vany, elektrické kolo, koloběžka

Hodnocení postavy: stoj o širší bazi na špičkách, předsun hlavy, ramena v protrakci, hyperlordóza bederní páteře, vyklenuté břicho, pánev v antevertzi, výrazná pseudohypertrofie lýtkových svalů

Mobilita, lokomoce:

Tabulka 3.3.1.1 Mobilita a lokomoce, kazuistika 1

Mobilita vleže	Samostatně mobilní při posunech na lůžku i při přetáčení
Vertikalizace do sedu	Samostatně, využívá vertikalizaci přes bok
Vertikalizace do stoje	Objevuje se typické Gowersovo znamení, ale zvládne samostatně
Lokomoce	Chůze kolébavá po špičkách, kratší kroky, omezená dorzální flexe v hlezenním kloubu

Vyšetření horních končetin (HKK)

Dominance: levá HK

Držení: mírná protrakce ramen

Funkční rozsahy pohybů:

Tabulka 3.3.1.2. Funkční rozsahy pohybů, kazuistika 1

Ruce za hlavu	provede
Ruce na ústa	provede

Ruce na ramena	provede
Ruce na protilehlá ramena	provede
Ruce na kolena	provede
Ruce za záda	provede

Aktivní a pasivní rozsahy pohybů (vyšetření probíhalo vsedě):

Ramenní kloub: aktivní i pasivní pohyb orientačně do plného rozsahu ve všech segmentech kromě ventrální flexe – vpravo i vlevo aktivně i pasivně omezena do 170, při pasivním pohybu v ramenním kloubu do VF těsně před koncem rozsahu odpor –kontraktura

Loketní kloub: aktivní i pasivní pohyb bez omezení ve všech segmentech kromě extenze – vpravo i vlevo aktivně i pasivně omezena o 5°, pasivně ke konci pohybu odpor – kontraktura

Zápěstí: aktivní i pasivní pohyb bez omezení ve všech segmentech

Svalová síla: orientačně vyšetřena, zvládá pohyb proti gravitaci s mírným odporem, síla odpovídá věku, pouze slabší stisk obou HKK

Čítí: orientačně vyšetřeno taktilní a hluboké čítí (polohocit, pohybocit), bez patologického nálezu

Taxe: bez patologického nálezu

Diadochokineze: bez patologického nálezu

Jemná motorika

- **Úchopy:** chlapec provede úchopy statické: válcový, kulový, pinzetový (ale musí vynaložit větší úsilí při přiblížení palce a malíku), špetkový, klíčový; i dynamické: klavír, lusknutí
- **Fáze úchopu:** hodnoceny dle válcového úchopu při pití z hrnku: Při fázi přiblížení pohyb nevychází z ramene, ale chlapec zapojuje celý trup, zacílení předmětu bez obtíží. Bez obtíží rozevře, uchopí hrnek a sevře. Nemá problém s volením adekvátní síly pro uzvednutí hrnku. Ve fázích rozevření a oddálení chlapec také nemá obtíže.

- **Grafomotorika:** levák, provede tužkový úchop, pohyb vychází ze zápěstí, písmo čitelné, nevyužívá speciální nástavce, sed: chabé držení těla, sedí na rostoucí židli s nohama opřenýma o spodní část židle, správně nastavená výška stolu

Kognitivní funkce a psychosociální funkce: chlapec přátelský, komunikativní, mírně pomalejší psychomotorické tempo, orientován místem, časem, osobou. Kolísavá pozornost, odbíhání od tématu. Paměť při orientačním vyšetření v normě. Porozumění i exprese bez patologického nálezu. Velmi náročné odečítání z hlavy 7 od 100: 93 – 83 – 73, ale při odečítání na papíru to zvládl.

Všední denní činnosti (ADL)

Personální ADL

Sebesycení: Chlapec se zvládne samostatně najíst, k sebesycení využívá vidličku a nůž, ale potřebuje pomoci s nakrájením tvrdšího jídla – především maso (brambory a měkčí věci zvládne nakrájet). Polykání stravy bez obtíží.

Oblékání: Chlapec si zvládne obléknout horní i dolní polovinu těla. Nepotřebuje žádnou dopomoc, zvládne si zavázat tkaničky i zapnout knoflíčky.

Osobní hygiena: Samostatně si myje ruce, čistí zuby, češe se, nehty mu stříhá maminka.

Koupání: Koupe se samostatně ve vaně i ve sprše. Potřebuje supervizi při přesunu do sprchy – bez madel, s vysokou vaničkou, bez sedačky. Do vany a z vany zvládne vlézt/vylézt samostatně, ale přesun je pro chlapce náročný, a ne zcela bezpečný. Vana také nemá madla, nemají ani protiskluzovou podložku.

Toaleta: Zvládá samostatně, občas potřebuje pomoci očistit po vykonání potřeby.

Chůze po rovině: Chodí bez kompenzačních pomůcek. Občas chodí s rodinou na výlety, kde zvládne ujít až 10 km.

Chůze do schodů: Zvládá, ale je to pro chlapce velmi náročné. Poslední dobou už většinou vylézá schody po 4, nezvládne střídavý krok, potřebuje zábradlí/druhou osobu pro oporu HK.

Kontinence moči a stolice: kontinentní, občas po zátěži tmavě zbarvená moč (např. po lyžování)

Instrumentální ADL

Příprava jídla: většinou připravuje maminka, ale občas pomáhá v kuchyni s vařením, rád peče

Finance: rodiče se starají o finance

Péče o domácnost: skládá prádlo, čistí záchod kočky

Péče o druhé: stará se o kočku

Transport: vždy s doprovodem: s rodiči nebo se sestrou, využívají auto i MHD

Braní léků: bere si sám, ale rodiče ho kontrolují

Nakupování: nakupují rodiče

Funkční komunikace: využívá počítač, mobilní telefon, obě zařízení umí samostatně ovládat

Hodnocení domácího prostředí:

Chlapec bydlí s rodiči a mladší sestrou v bytě na kraji Prahy. Byt se nachází ve druhém patře v bytovém domě, do bytu vedou 2 patra točitého schodiště, které aktuálně představují velkou bariéru. Chlapec leze po schodech po čtyřech nebo ho vynášejí rodiče. Při vstupu do domu je nutné překonat jeden vysoký schod, který chlapec zvládá překonat, dveře jsou dostatečně široké i pro průjezd s vozíkem.

Při vstupu do domácnosti je šířka dveří dostatečná i pro budoucí používání vozíku, je k dispozici i dostatečný manipulační prostor, dveře se snadno odemykají. Byt je bezprahový.

Byt se skládá z koupelny, toalety, dětského pokoje, ložnice rodičů a obývacího pokoje s kuchyní.

V koupelně se nachází sprchový kout i vana. Sprchový kout je s vaničkou, bez madla, chlapec se při přesunu do sprchy přidržuje pohyblivých sprchových dveří. Do vany je vložena protiskluzová podložka (krokodýl), nejsou přidělaná madla, rodina nemá sedačku na vanu ani protiskluzovou podložku před vanu. Vstup do koupelny je nyní bez obtíží, ale do koupelny vedou úzké dveře, kterými neprojde vozík.

Přístup k toaletě je bez obtíží, ale šířka dveří neumožňuje průjezd vozíku. Před toaletou se nachází kobereček, toaleta je bez madel.

Dětský pokoj je společný pro obě děti, chlapec spí na spodní posteli palandy. Má svůj vlastní stůl, u kterého sedí na rostoucí židli.

Kuchyň je spojena s obývacím pokojem. Chlapec nedosáhne na police s hrnečky, využívá plastovou stoličku. Obývací pokoj slouží k relaxaci a k cvičení (protahování).

Shrnutí: Největší bariéra je dvoupatrové točité schodiště, které vede do bytu. Při nutnosti užívání vozíku bude nutné provést úpravy: nájezd ke vchodu, rozšíření dveří do koupelny a k toaletě.

Silné a slabé stránky

Silné stránky: veselá povaha, komunikativní, přátelský, schopen samostatné chůze, soběstačný ve většině všedních denních aktivit, dobré rodinné zázemí, pravidelně se protahuje

Slabé stránky: progresivní svalové slabosti, obtíže s chůzí do schodů, bariéry v domácím prostředí

Cíl klienta: zvládnout překonat schody

Cíl dle rodičů: zařízení bezbariérového domácího prostředí

Edukace a režimová opatření:

Na začátku proběhla edukace o oboru ergoterapie, jaká je jeho role a jak může rodině pomoci. Rodina se doposud s ergoterapií nesetkala.

Rodiče chlapce byli edukováni o důležitosti nepřetěžování chlapce a k omezení sportovních aktivit jako lyžování a turistika, které mohou urychlit progresi onemocnění. Byli edukováni o důležitosti protahování, které pravidelně provádějí, byli poučeni, k čemu protahování slouží.

Rodina byla edukována o smyslu kompenzačních pomůcek. Byla edukována o zvýšení bezpečnosti provádění činností díky pomůckám a o snížení náročnosti činností pro chlapce. Konkrétně byli edukováni o využívání sedačky na vanu nebo o sprchy společně s madly a protiskluzovou podložkou. Byli také edukováni o využití plastové stoličky, kterou již vlastní, pro usnadnění vstupu do sprchového koutu. Dále byli edukováni o možnosti předepsání mechanického vozíku a o možnostech výběru vhodného vozíku s ergoterapeutem.

Dále proběhla edukace ohledně možnosti řešení točitého schodiště pomocí plošiny nebo schodolezu, pokud se rozhodnou nepřestěhovat.

V neposlední řadě proběhla edukace o důležitosti překonat strach a mluvit s chlapcem o jeho diagnóze otevřeně a postupně. Rodiče zatím s chlapcem o nemoci skoro nemluví, ví o pouze tom, že má slabší svaly. Byli odkázáni na stránky Parent Projectu, kde jsou dobře sepsané důvody, proč je důležité s dětmi o diagnóze mluvit.

Doporučení:

Z kompenzačních pomůcek byla doporučena sedačka na vanu nebo do sprchového koutu pro usnadnění koupání a protiskluzová podložka pro zvýšení bezpečnosti. Bylo doporučeno také zvážit pořízení mechanického vozíku pro překonávání delších vzdáleností.

Rodina momentálně zvažuje svou bytovou situaci, jestli byt zrekonstruovat nebo se přestěhovat. Při rozhodnutí zůstat v tomto bytě doporučuji začít v brzké době s rekonstrukcí koupelny a toalety (je v plánu je spojit v jednu místnost), aby byl byt připravený včas pro potřeby chlapce.

Závěr vyšetření

Chlapec s Duchennovou muskulární dystrofií (narozen 21.3. 2012) absolvoval dne 28. 2. 2022 ergoterapeutické vyšetření, které probíhalo v domácím prostředí. Onemocnění bylo diagnostikováno ve 8. roce života, léčba kortikoidy: prednison. Chlapec vlastní průkaz ZTP. Žije s rodiči a starší sestrou v bytě na kraji Prahy, do bytu vede dvoupatrové točité schodiště, které chlapec obtížně překonává, koupelna je vybavena vanou i sprchovým koutem bez kompenzačních pomůcek. U chlapce lze pozorovat typický klinický obraz: hyperlordóza bederní páteře, výrazná pseudohypertrofie lýtkových svalů, vyklenuté břicho, pánev v antevertzi, stoj o širší bazi, chůze po špičkách. Chlapec je schopen samostatné chůze bez kompenzačních pomůcek, při chůzi do schodů potřebuje oporu (zábradlí/druhá osoba). HKK: levák, funkční rozsahy bez patologického nálezu, aktivní a pasivní rozsahy pohybu omezeny kvůli kontrakturám pouze při VF ramene: do 170° vpravo i vlevo, a při extenzi lokte: 175° vpravo i vlevo z důvodu. Zvládá statické i dynamické úchopy, při fázi přiblížení pohyb nevychází z ramene, ale chlapec zapojuje celý trup. Částečně soběstačný v pADL, potřebuje dopomoc při sebesycení: nakrájení tužšího masa, osobní hygieně: nehty stříhá matka, koupání: supervize při přesunu do sprchového koutu, toaleta: občas pomoc s očištěním po vykonání potřeby. Z položek iADL si sám bere léky (rodiče kontrolují), skládá prádlo a čistí záchod kočce, o kterou se stará, občas pomáhá s vařením a pečením, samostatně ovládá dotykový telefon a počítač, doprava vždy s doprovodem, ostatní položky obstarávají rodiče. chlapec přátelský, komunikativní, mírně pomalejší psychomotorické tempo, orientován místem, časem,

osobou. Kolísavá pozornost, odbíhání od tématu. Paměť při orientačním vyšetření v normě. Porozumění i exprese bez patologického nálezu. Rodina byla edukována o vhodných úpravách domácího prostředí, důležitosti nepřetěžování chlapce a byly doporučeny vhodné kompenzační pomůcky.

ZÁVĚR KAZUISTIKY

U chlapce s Duchennovou muskulární dystrofií (narozen 21. 3. 2012) proběhlo vyšetření v domácím prostředí, které má za cíl ukázat důležitost role ergoterapie a odhalit, co je konkrétně náplní práce ergoterapeuta u této diagnózy.

Chlapec vykazuje typický klinický obraz DMD, nachází se v pozdně chodící fázi, která se vyznačuje vyšší unavitelností, především při chůzi na delší vzdálenost, objevuje se slabost pletence HKK. To vše chlapec splňuje.

Za zásadní u této kazuistiky pokládám hodnocení domácího prostředí, navržení vhodných úprav a doporučení vhodných kompenzačních pomůcek, které mohou usnadnit provádění ADL a tím zlepšit kvalitu života celé rodiny. Velmi podstatná byla také edukace o ergoterapii a jak ergoterapeut může rodině pomoci nyní, ale i v budoucnu např. při výběru dalších pomůcek a při řešení bytové situace.

V této rodině byla také podstatná edukace o důležitosti informování chlapce o jeho diagnóze, aby se chlapec mohl vyrovnat se svým zdravotním stavem a pokládat otázky, na které od rodičů dostane srozumitelné a upřímné odpovědi. Předejít tak frustraci, kdyby se chlapec o svém zdravotním stavu dozvěděl na internetu či jinde a nemusel mít pocit, že před ním rodiče něco skrývají, což by mohlo narušit rodinné vztahy.

3.3.2. Kazuistika číslo 2

Pohlaví: muž

Datum narození: 11. 4. 2012

Diagnóza: Duchennova muskulární dystrofie G71.0

Vstupní ergoterapeutické vyšetření

Semistrukturovaný rozhovor a pozorování

Datum vyšetření: 06. 04. 2022

Anamnéza

Nynější onemocnění: Duchenneova muskulární dystrofie, diagnostikována ve 13. měsíci

Osobní anamnéza: zlomený levý loket roku 2018, jizvy se vyhojují keloidně

Rodinná a sociální anamnéza: žije s matkou a otcem, pobírá invalidní důchod 2. stupeň, příspěvky od MDA ride (motorkářská charitativní akce pro osoby s DMD)

Bytová anamnéza: žije v bytě v panelovém domě v Praze v 5. patře s výtahem, byt z větší části bezbariérový, koupelna s vanou – bez kompenzačních pomůcek

Školní anamnéza: chodí do 4. třídy běžné základní školy, pedagogický asistent pro celou třídu

Farmakologická anamnéza: kortikoidy: prednison, vitaminy

Alergologická anamnéza: pyly

Předchozí rehabilitace a status praesens: dochází pravidelně 1x týdně na fyzioterapii v Jedličkově ústavu, (cvičení Borůvka) kde se zaměřují především na uvolnění zad, využívají masírovací vanu, dostávají protahovací cviky pro prevenci vzniku kontraktur, dochází na logopedii, dále absolvují předgenovou terapii v FN Motol,

Denní režim: ve všední dny chodí do školy, každý pátek trénink florbalu, odpoledne dělá úkoly, hraje si s legem, venčí psa

Zájmy: florbal na elektrickém vozíku, lego, filmy, hry deskové i na mobilu

Kompenzační pomůcky: mechanický vozík Zippie –pořizován před 2 lety, záda vyrobena extra na míru, elektrokolo J mini trike, motren (přístroj pro pasivní, asistované i aktivní cvičení DKK i HKK)

Hodnocení postavy: hyperlordóza bederní páteře, výrazná pseudohypertrofie lýtkových svalů, vyklenuté břicho, pánev v antevertzi, stoj o širší bazi

Mobilita, lokomoce:

Tabulka 3.3.2.1. Mobilita a lokomoce, kazuistika 2

Mobilita vleže	Samostatně mobilní při posunech na lůžku i při přetáčení
----------------	--

Vertikalizace do sedu	Samostatně
Vertikalizace do stoje	Samostatně, při zvedání se ze země využívá přetočení na břicho, poté do kleku a z kleku se o ruce vzepře a postaví, Gowersovo znamení až při opakované vertikalizaci
Lokomoce	Chůze kolébavá po špičkách, kratší kroky, nedochází k souhybu HKK

Vyšetření horních končetin (HKK)

Dominance: pravá HK

Držení: při statické pozici v normě, při chůzi/běhu nedochází k fyziologickému souhybu HKK, ale zůstávají vzadu za tělem v extenčním postavení

Funkční rozsahy pohybů:

Tabulka 3.3.2.2. Funkční rozsahy pohybů, kazuistika 2

Ruce za hlavu	provede
Ruce na ústa	provede
Ruce na ramena	provede
Ruce na protilehlá ramena	provede
Ruce na kolena	provede
Ruce za záda	provede

Aktivní a pasivní rozsahy pohybů (vyšetření probíhalo vsedě):

Ramenní kloub: aktivní i pasivní pohyb orientačně do plného rozsahu ve všech segmentech kromě ventrální flexe – aktivně omezena vpravo i vlevo do 160°, pasivně do plného rozsahu (snížená svalová síla)

Loketní kloub: aktivní i pasivní pohyb bez omezení ve všech segmentech

Zápěstí: aktivní i pasivní pohyb bez omezení ve všech segmentech

Svalová síla: orientačně vyšetřena, mírně snížená svalová síla na obou HKK – zvládá pohyb proti gravitaci a ve většině segmentech i proti mírnému odporu, kromě vnější rotace a flexe v ramenním kloubu

Čítí: orientačně vyšetřeno taktilní a hluboké čítí (polohocit, pohybovit), bez patologického nálezu

Taxe: bez patologického nálezu

Diadochokineze: bez patologického nálezu

Jemná motorika

- **Úchopy:** chlapec provede úchopy statické: válcový, kulový, pinzetový, špetkový, klíčový; i dynamické: klavír, lusknutí
- **Fáze úchopu:** hodnoceny dle válcového úchopu při pití z hrnku: Při fázi přiblížení vychází pohyb z ramene, plynulý, chlapec zvládne zacílit hrnek. Bez obtíží rozevře prsty, hrnek uchopí a sevře. Nemá problém s volením adekvátní síly pro zvednutí hrnku. Ve fázích rozevření a oddálení nepozorují obtíže.
- **Grafomotorika:** pravák, využívá normální tužkový úchop, pohyb vycházející ze zápěstí, nevyužívá speciální nástavce, písmo čitelné, sed: nohy pevně na zemi, správně nastavená výška stolu, židle nelze zabrzdít a občas odjíždí od stolu – chlapec poté sedí daleko od stolu

Kognitivní funkce a psychosociální funkce: chlapec je komunikativní, přátelský, ochoten spolupracovat bez přítomnosti rodičů, mírně pomalejší psychomotorické tempo, pozornost kolísá – občas odbíhá (přiměřeně k věku), orientován místem, časem, osobou, porozumění bez obtíží, při expresi zhoršená výslovnost (dochází na logopedii)

Všední denní činnosti (ADL)

Personální ADL

Sebesycení: Chlapec zvládá jíst samostatně s příborem bez dopomoci a polykání také zvládá bez obtíží, ale nezvládne ukrojit ani sníst hodně tvrdé maso

Oblékání: Chlapec si zvládne obléknout horní i dolní polovinu těla. Zvládne si zavázat tkaničky a zapnout knoflíčky, ale má problém s knoflíkem u kalhot – chybí dostatečná svalová síla na zapnutí, problém se objevuje u čerstvě vypraných kalhot (nejsou tak elastické), po opakovaném nošení knoflík zapne

Osobní hygiena: Chlapec si myje ruce, češe se a čistí si zuby po slovním připomenutí rodičů, maminka stříhá nehty.

Koupání: Chlapec se koupe samostatně ve vaně, u vany je připevněno nefunkční madlo (při přidržení se za něj spadne dolů) nemají sedačku na vanu, nemají protiskluznou podložku.

Toaleta: Samostatně, záchod je vysoký a chlapec při vykonání potřeby nemá nohy na zemi.

Chůze po rovině: Chodí bez kompenzačních pomůcek, ale na delší vzdálenost využívá vozík. Občas ujde pěšky až 1 kilometr, ale poté následuje veliká únava.

Chůze do schodů: Při nutnosti schody vyjít zvládne, ale využívá výtah. Je to velmi náročná aktivita, dolů zvládá schody snadněji, při chůzi zapojuje celý trup a HKK

Kontinence moči a stolice: kontinentní

Instrumentální ADL

Příprava jídla: připraví si sám mraženou pizzu v troubě, kuře v mikrovlnce

Finance: rodiče se starají o finance

Péče o domácnost: zastává matka, občas pomůže

Péče o druhé: stará se o psa, potkana

Transport: vždy s doprovodem, především matka chlapce, využívají auto i MHD

Braní léků: bere sám, dohlíží matka

Nakupování: obstarává matka

Funkční komunikace: vlastní dotykový telefon, který umí samostatně ovládat

Hodnocení domácího prostředí:

Chlapec žije s rodiči v panelovém domě v Praze, ke kterému vede rovná betonová cesta. V blízkosti je autobusová zastávka i metro, v pěší vzdálenosti cca 5 minut. Byt se nachází v 5. patře s výtahem, skládá se z předsíně, koupelny, ložnice rodičů, dětského pokoje, obývacího pokoje a kuchyně.

Byt je bezprahový, mají úložný prostor pro vozík a další pomůcky.

Koupelna je spojená s toaletou, toaleta je vysoká, vedle toalety je přidělané madlo, je tu dostatečně velký prostor pro manipulaci s vozíkem. Vana s nefunkčním madlem, není u ní protiskluzová podložka ani sedačka na vanu.

Dětský pokoj se nachází vedle koupelny. Chlapec spí na jednolůžkové nepolohovací posteli. V pokoji se nachází stůl a výškově nastavitelná židle, která nelze zabrzdit. Dále úložný prostor pro chlapcovo oblečení a hračky.

Obývací pokoj je spojen s kuchyní. Pokoj je velice prostorný, bez koberce, chlapec ho využívá ke cvičení cviků od fyzioterapeutky a k relaxaci s rodinou.

Shrnutí: byt je z větší části bez bariér, koupelnu je vhodné doplnit kompenzačními pomůckami jako sedačka na vanu, protiskluzová podložka a funkční madlo, k toaletě stoličku pro oporu nohou.

Silné a slabé stránky

Silné stránky: komunikativní, přátelský, soběstačný ve většině všedních denních činností, schopen samostatné chůze, téměř bezbariérové prostředí, vybaven mechanickým vozíkem, dobré rodinné zázemí

Slabé stránky: progresse svalové slabosti, obtíže s chůzí do schodů, bariéry v koupelně

Cíl klienta: nemá

Cíl dle rodičů: vybrat vhodný vertikalizační stojan, mít vlastní elektrický vozík pro hraní florbalu, docházení na hippoterapii, plavání, výběr auta

Edukace a režimová opatření:

Na začátku proběhla edukace o oboru ergoterapie, jaká je jeho role a jak může rodině pomoci. Rodina se doposud s ergoterapií nesetkala.

Rodiče chlapce se mu důkladně věnují, jsou edukováni o důležitosti nepřetěžování chlapce a pravidelném protahování, které pečlivě provádějí.

Matka chlapce byla edukována o vhodných úpravách v koupelně pro zvýšení bezpečnosti a usnadnění provádění činností (viz doporučení). Zároveň proběhla edukace o možnosti využívání plastové stoličky, kterou vlastní, při přesunech do vany a při používání toalety.

Rodiče chtějí pořídit vertikalizační stojan pro chlapce, byli edukováni o fungování předepisování kompenzačních pomůcek – jaký lékař může pomůcku předepsat.

Dále rodiče také chtějí do budoucna elektrický vozík pro syna, společně s bezbariérovým vozidlem, do kterého bude moct chlapec s vozíkem najet. Byli edukováni o možnosti řešení těchto záležitostí s ergoterapeutem, který jim pomůže vybrat vhodný vozík vzhledem k potřebám chlapce i rodiny, odkázat na specializované prodejny pro vozík i vozidlo, až nastane potřebný čas.

Doporučení:

V koupelně bylo doporučeno opravit madlo u vany pro zvýšení bezpečnosti provádění přesunu do vany a pro zjednodušení činnosti pro chlapce. Poté také zakoupení protiskluzové podložky a sedačky na vanu, která usnadní vylézání z vany a sníží náročnost činnosti.

Dále bylo doporučeno pořídit do dětského pokoje židli, kterou lze zabrzdit, aby neodjížděla od stolu a chlapec tak nezaujímal nevhodnou pozici při práci u stolu.

Rodiče chtějí pořídit vertikalizační stojan pro chlapce, proto byl doporučen Leckey Mygo Stander, který doporučuje i organizace Parent Project. Při předpisu lékaře je plně hrazen zdravotní pojišťovnou a je možné si i zdarma objednat předvedení stojanu.

Dále bylo doporučeno pokračovat v pravidelném protahování a dodržování režimových opatření (nepřetěžování, využívání pomůcek).

Závěr vyšetření

Chlapec s Duchennovou muskulární dystrofií (narozen 11. 4. 2012) absolvoval dne 6. 4. 2022 ergoterapeutické vyšetření, které probíhalo v domácím prostředí. Onemocnění bylo diagnostikováno ve 13. měsíci života, léčba kortikoidy: prednison a předgenová léčba ve FN Motol. Chlapec pobírá invalidní důchod 2. stupně. Žije s rodiči v bytě v Praze, v 5. patře s výtahem. Byt je z větší části bezbariérový: koupelna s vanou s nefunkčním madlem, bez protiskluzové podložky a sedačky na vanu, vysoká toaleta. Chodí do čtvrté třídy běžné základní školy. 1x týdně dochází na fyzioterapii do Jedličkova ústavu. U chlapce lze pozorovat typický klinický obraz: hyperlordóza bederní páteře, výrazná pseudohypertrofie lýtkových svalů, vyklenuté břicho, pánev v anteverzi, stoj o širší bazi, chůze po špičkách. Chlapec je schopen samostatné chůze po rovině bez kompenzačních pomůcek, na delší vzdálenost využívá aktivní mechanický vozík. Zvládne chůzi do schodů, ale s obtížemi. HKK: pravák, při chůzi nedochází k souhybu HKK, ale zůstávají v extenčním postavení, funkční rozsahy bez patologického nálezu, aktivní rozsahy pohybu omezeny pouze v ramenním kloubu: VF do 160°vpravo i vlevo, pasivní rozsah plný ve všech segmentech. Svalová síla mírně snižena. Čítí, taxe, diadochokineze bez patologického nálezu. Zvládá statické i dynamické úchopy, během všech fází úchopu nenachází obtíže. V oblasti pADL částečně soběstačný, potřebuje dopomoc při sebesycení: nenakrájí ani nepolkne tvrdé maso, oblékání: obtíže se zapínáním knoflíku u kalhot, osobní hygiena: neprovádí střihání nehtů. Z položek iADL si zvládne připravit jednodušší jídla (mražená pizza), bere si léky, stará se o psa a potkana, ovládá dotykový telefon, doprava společně s další osobou, ostatní položky obstarávají rodiče. Chlapec komunikativní, přátelský, ochoten spolupracovat bez přítomnosti rodičů, mírně pomalejší psychomotorické tempo, pozornost kolísá, orientován místem, časem, osobou, porozumění bez obtíží, při expresi zhoršená výslovnost (dochází na logopedii). Rodina byla edukována o vhodných úpravách domácího prostředí, byly doporučeny vhodné kompenzační pomůcky.

ZÁVĚR KAZUISTIKY

U chlapce s Duchennovou muskulární dystrofií (11. 4. 2012) proběhlo vyšetření v domácím prostředí, které má za cíl ukázat důležitost role ergoterapie a odhalit, co je konkrétně náplní práce ergoterapeuta u této diagnózy.

Chlapec vykazuje typický klinický obraz DMD, nachází se v pozdně chodící fázi, která se vyznačuje vyšší unavitelností, především při chůzi na delší vzdálenost, objevuje se slabost pletence HKK. To vše chlapec splňuje.

Za zásadní u této kazuistiky pokládám hodnocení domácího prostředí, navržení vhodných úprav a doporučení vhodných kompenzačních pomůcek, které mohou usnadnit provádění ADL a tím zlepšit kvalitu života celé rodiny. Velmi podstatná byla také edukace o ergoterapii a jak ergoterapeut může rodině pomoci nyní, ale i v budoucnu např. při výběru dalších pomůcek.

3.3.3. Kazuistika číslo 3

Pohlaví: muž

Datum narození: 27.8. 2006

Diagnóza: Duchennova muskulární dystrofie G71.0

Vstupní ergoterapeutické vyšetření

Semistrukturovaný rozhovor a pozorování

Datum vyšetření: 09. 06. 2022

Anamnéza

Nynější onemocnění: Duchennova muskulární dystrofie, diagnostikovaná během prvního roku života náhodně díky odběrům krve kvůli zánětu ledvin

Osobní anamnéza: zlomená pravá stehenní kost v prosinci 2021 (spadnul na schodech před domem) v 6 letech zlomené pravé předloktí

Rodinná a sociální anamnéza: žije s matkou, otcem a mladší sestrou (12,5 let), teprve od 14 let vlastní průkaz ZTP/P, příležitostně příspěvky od nadací (např. na elektrický vozík)

Bytová anamnéza: žije ve velkém rodinném domě v malé vesnici kousek od Liberce, ke vchodu vede strmější kopec, nutno překonat jeden schod. Dům má 2 patra, dříve měl dětský pokoj v patře, po zlomenině stehenní kosti se přestěhoval do přízemí. Přízemí je momentálně pro chlapce bezbariérové.

Školní anamnéza: chodí do deváté třídy běžné základní školy bez asistenta

Farmakologická anamnéza: léčba kortikoidy: prednison – od 7 let, na doporučení paní doktorky Haberlové, prášky prenessa na srdeční problémy, doplňky stravy – Q10 koenzym, omega 3, vápník

Alergologická anamnéza: neguje

Předchozí rehabilitace a status praesens: fyzioterapie 2x týdně – jednou v místě bydliště, jednou v Mladé Boleslavi: zaměřují se především na rehabilitaci po zlomenině, ale občas i protahování – především Achillových šlach; 2x ročně dojíždí do lázní v Klimkovicích společně s matkou - obvykle na jaře a na podzim; jednou za půl roku dojíždí do FN Motol k paní doktorce Haberlové na kontrolu; nárazově hippoterapie

Denní režim: v 6:45 vstává, budí ho pes, dále hygiena (má rovnátka, čištění zubů mu trvá až 30 minut), následuje snídaně, poté se jde obléknout, přichystat si tašku do školy, většinou je vozí matka autem do školy i ze školy, poté tráví čas buď doma na počítači, dělá si úkoly, jde na procházku se psem, nebo dojíždí na fyzioterapii

Zájmy: před úrazem 2021 chodil 1x týdně na dílny, nyní nedochází, hodně unavitelný, počítačové hry, procházky se psem, ve škole ho nejvíce zajímá zeměpis a dějepis

Kompenzační pomůcky: po úraze pořídili narychlo elektrický vozík flexithron, určitou částku přispěla nadace, nyní už nevyužívají, chvíli využíval i čtyřkolové chodítko

Hodnocení postavy: chabé držení těla, výrazný předsun hlavy, ramena v protrakci, levé rameno výše než pravé, typický klinický obraz: výrazná hyperlordóza bederní páteře, pseudohypertrofie lýtkových svalů

Mobilita, lokomoce:

Tabulka 3.3.3.1. Mobilita a lokomoce, kazuistika 3

Mobilita vleže	Samostatně mobilní při posunech na lůžku i při přetáčení
Vertikalizace do sedu	Samostatně, ale je potřeba větší úsilí
Vertikalizace do stoje	Objevuje se typické Gowersovo znamení, často si pomáhá o nábytek/ pomoc druhé osoby, ale zvládne samostatně
Lokomoce	Při chůzi mírný úklon hlavy i lateroflexe trupu doprava, chůze po špičkách, kratší

	kroky, omezená dorzální flexe v hlezenním kloubu
--	--

Vyšetření horních končetin (HKK)

Dominance: pravá HK

Držení: ramena mírně v protrakci, levé rameno a lopatka výše než vpravo, HKK v pronačním postavení

Funkční rozsahy pohybů:

Tabulka 3.3.3.2. Funkční rozsahy pohybů, kazuistika 3

Ruce za hlavu	Provede s námahou, ramena zůstávají ve vnitřní rotaci
Ruce na ústa	provede
Ruce na ramena	provede
Ruce na protilehlá ramena	provede
Ruce na kolena	provede
Ruce za záda	provede

Aktivní a pasivní rozsahy pohybů (vyšetření probíhalo vsedě):

Ramenní kloub:

Tabulka 3.3.3.3. Rozsahy pohybu ramenního kloubu

	Ventrální flexe	Abdukce	Extenze	Zevní rotace	Vnitřní rotace
aktivně	Vpravo 120° Vlevo 160°	Vpravo 120° Vlevo 155°	Plný rozsah na obou HKK	Vpravo 12° Vlevo 15°	Plný rozsah na obou HKK

pasivně	Vpravo 130° Vlevo 170°	Vpravo 130° Vlevo 170°	Plný rozsah na obou HKK	Vpravo 15° Vlevo 15°	Plný rozsah na obou HKK
---------	---------------------------	---------------------------	-------------------------------	-------------------------	-------------------------------

Loketní kloub: aktivně i pasivně plné rozsahy ve flexi, extenzi, supinaci i pronaci

Zápěstí: dorzální flexe aktivně 60° vpravo i vlevo, pasivně plný rozsah na obou HKK, palmární flexe, ulnární a radiální dukce v plném rozsahu vpravo i vlevo

Svalová síla: orientačně vyšetřena, zvládá pohyb ve všech segmentech proti gravitaci s mírným odporem

Čítí: orientačně vyšetřeno taktilní a hluboké čítí (polohocit, pohybocit), bez patologického nálezu

Taxe: bez patologického nálezu

Diadochokineze: bez patologického nálezu

Jemná motorika

- **Úchopy:** chlapec provede úchopy statické: válcový, kulový, pinzetový, špetkový, klíčový; i dynamické: klavír, lusknutí
- **Fáze úchopu:** hodnoceny dle válcového úchopu při pití z hrnku: Při fázi přiblížení vychází pohyb z ramene, plynulý, chlapec zvládne zacílit hrnek. Bez obtíží rozevře prsty, hrnek uchopí a sevře. Nemá problém s volením adekvátní síly pro uzvednutí hrnku. Ve fázích rozevření a oddálení chlapec také nemá obtíže.
- **Grafomotorika:** pravák, provede tužkový úchop, píše psacími písmeny, čitelně, neergonomický sed: kyfotické postavení hlavy, nohy nejsou na podložce, židle moc daleko od stolu

Kognitivní a psychosociální funkce: Zpočátku chlapec velmi ostýchavý, těžší spolupráce, vážnul oční kontakt, informace jsem získala především z rozhovoru s matkou; na otázky často odpovídá vtípem, po celou dobu dobře naladěný, v průběhu vyšetření se komunikace zlepšuje, řeč fluentní, porozumění bez obtíží, rychle ztrácí pozornost

Všední denní činnosti (ADL)

Personální ADL

Sebesycení: Chlapec se zvládne samostatně najíst, k sebesycení využívá vidličku a nůž, ale potřebuje občasnou pomoc při krájení tužšího masa. Polykání stravy bez obtíží.

Oblékání: Chlapec si zvládne samostatně obléknout horní i dolní polovinu těla. Obtížné je pro něj oblékání ponožek – obtížná manipulace při rolování ponožek a následné vytahování nahoru. Tkaničky zaváže, ale nezvládne dostatečně utáhnout smyčku a tkaničky se rychle rozvazují, potřebuje pomoc. Knoflík u kalhot zvládne zapnout, ale menší knoflíčky ne (nenosí nic s knoflíčky), odmítá předvést na košili.

Osobní hygiena: Samostatně si myje ruce, čistí zuby (kvůli rovnátkům si čistí zuby 30 minut), nezvládne si ostříhat nehty, provádí maminka

Koupání: koupe se samostatně ve sprchovém koutu, po úrazu pořízena sedačka do sprchy, madla ani protiskluznou podložku nemají

Toaleta: zvládá samostatně, toaleta oddělena od koupelny, není madlo

Chůze po rovině: v domě chodí bez kompenzačních pomůcek, při chůzi v exteriéru využívá trackové hole

Chůze do schodů: zvládne překonat pár schodů, ale je to velmi náročné, z toho důvodu se přestěhoval z patra do přízemí

Kontinence moči a stolice: kontinentní

Instrumentální ADL

Příprava jídla: většinu jídla připravuje matka, dokáže si uvařit brambory, nakrájet zeleninu, připravit studenou svačinu

Finance: rodiče se starají o finance

Péče o domácnost: pravidelně vysává a vytírá podlahu

Péče o druhé: stará se o psa společně s rodinou

Transport: do školy ho většinou vozí matka, občas využívá autobus společně s mladší sestrou. Dříve jezdil i sám, teď už pouze s doprovodem.

Braní léků: bere sám, rodiče mu je nepřipomínají

Nakupování: jen pro vlastní potřeby, svačinky ve škole

Funkční komunikace: počítač, telefon dotykový: oboje umí ovládat samostatně

Hodnocení domácího prostředí:

Velký rodinný dům stojí na strmějším kopci ve vesnici. Do domu vedou 2 betonové cesty, kratší se skládá z vysokých schodů, delší je rovná a až na jejím konci je nutné překonat jeden schod ke vstupu do domu. Dům je dvoupatrový, v dolním patře se nachází předstíň, toaleta, koupelna, pokoj chlapce, kuchyň a obývací pokoj. V horním patře je ložnice rodičů, pokoj sestry a chlapcův bývalý pokoj, který už nevyužívá. Dům je bezprahový.

Toaleta je oddělena od koupelny, bez madla, nachází se v malé místnosti: do budoucna nemožnost manipulace s vozíkem.

Koupelna prostorná, sprchový kout bez vaničky, sedačka do sprchy bez opěrátko, nejsou přítomna madla ani protiskluzová podložka. Umyvadlo nízké, dobrý přístup i pro vozík.

Dětský pokoj se nachází naproti koupelně, těsně vedle domového vchodu. Chlapec spí na jednolůžkové nepolohovací nízké posteli. V pokoji se nachází stůl a vyměkčená polohovací židle s opěrkami. Dále police s hračkami snadno přístupné pro chlapce. Pokoj není velký, ale je uzpůsoben na možnou manipulaci s vozíkem.

Kuchyň a obývací pokoj jsou spojeny, velice prostorné, snadný přístup. Mezi televizí a sedačkou leží větší koberec.

Do horního patra vedou točité schody se zábradlím, které chlapec už obtížně překonává, do patra chodí zřídkka (za sestrou).

Shrnutí: Aktuálně je dům téměř bezbariérový, obtížná je přístupová cesta k domu (stoupání a schod na konci). Při nutnosti užívání vozíku bude nutné provést úpravy: přístup k toaletě, nájezd před vchodem, vyšší postel.

Silné a slabé stránky

Silné stránky: veselá povaha, schopen samostatné chůze, soběstačný ve většině všedních denních aktivit, dobré rodinné zázemí, bezbariérové prostředí, motivovaný,

Slabé stránky: progresse svalové slabosti, obtíže s chůzí (obzvláště do schodů), ostýchavý

Cíl klienta: zvládnout utáhnout tkaničky u bot

Cíl dle rodičů: zachování co největší mobility, nejvíce udržet schopnost chůze co nejdéle

Edukace a režimová opatření:

Na začátku proběhla edukace o oboru ergoterapie, jaká je jeho role a jak může rodině pomoci. Rodina se setkala s ergoterapií pouze v lázních v rámci kreativních technik.

Rodiče dítěte se snaží používat co nejméně kompenzačních pomůcek a dalších možných odlehčení, dokud to chlapec zvládá. Matka chlapce byla edukována o důležitosti nepřetěžování chlapce a vhodnosti využívání určitých kompenzačních pomůcek již nyní, i jako formu prevence urychlení tkáňové přeměny a zpomalení progresse onemocnění. Dále byla edukována o vhodnosti dalších kompenzačních pomůcek.

Konkrétně byla edukována o využívání sedačky do sprchy i nadále (měla v úmyslu ji opět odstranit, protože to chlapec zvládá), pro bezpečnější provádění aktivity (snížení rizika pádu) a zároveň snížení náročnosti sprchování.

Dále proběhla edukace o důležitosti pravidelného každodenního protahování pro udržení rozsahu pohybu a prevenci vzniku dalších kontraktur. Konkrétně bylo zaučeno protahování m. triceps surae: jak autoterapie samostatně ve stoji, tak pasivně matkou vleže. Dále protahování svalů HKK, především svaly pletence ramenního: protahování do zevní rotace, ventrální flexe a abdukce; a pohyb do dorzální flexe v zápěstí. Chlapec i matka byli edukováni o správném způsobu protahování: dovést do pozice tahu, nechodit přes bolest.

Chlapec i matka byli edukováni o správném sedu u stolu, využití možnosti polohování židle – ideální 90° úhel v loketním kloubu při sezení u stolu, tak, nohy pevně na zemi (popřípadě využití stoličky pod nohy), dostatečném osvětlení místa. Při hraní počítačových her byla doporučena podložka pod zápěstí, nesetrvávat v jedné poloze moc dlouho – zařadit mezi hraní přestávky na protahování.

Doporučení:

Během návštěvy proběhla společně s edukací také doporučení.

Bylo doporučeno pořídit protiskluzovou podložku a madlo do sprchy, i na toaletu (pro usnadnění vstávání). Při nutnosti překonání delší vzdálenosti bylo doporučeno využívat elektrický vozík, který pořizovali kvůli úrazu.

Dále byly doporučeny gumové tkaničky s brzdou nebo spirálové tkaničky, které se nebudou rozvazovat.

Závěr vyšetření

Chlapec s Duchennovou muskulární dystrofií (narozen 27. 8. 2006) absolvoval 9. 6. 2022 ergoterapeutické vyšetření, které probíhalo v domácím prostředí. Onemocnění bylo diagnostikováno v prvním roce života, léčba kortikoidy: prednison, dále prenessa pro kardiomyopatii. Chlapec je držitelem průkazu ZTP/P. Žije s rodiči a mladší sestrou ve velkém rodinném domě v malé vesnici kousek od Liberce, ke vchodu vede strmější kopec, nutno překonat jeden schod. Dům má 2 patra, po zlomenině stehenní kosti se přestěhoval do přízemí. Přízemí je momentálně pro chlapce bezbariérové. Chodí do deváté třídy běžné základní školy bez asistenta. 2x týdně dochází na fyzioterapii. U chlapce lze pozorovat chabé držení těla, hlava ve výrazně kyfotickém postavení, ramena v protrakci, levé rameno výše než pravé, typický klinický obraz: výrazná hyperlordóza bederní páteře, pseudohypertrofie lýtkových svalů, myopatický šplh při zvedání ze země. Chlapec je schopen samostatné chůze po rovině, v exteriéru využívá trackové hole, při chůzi mírný úklon hlavy i lateroflexe trupu doprava, chůze po špičkách, kratší kroky, omezená dorzální flexe v hlezenním kloubu. Chůze do schodů možná, ale velice obtížná. HKK: pravák, funkční rozsahy pohybu bez patologického nálezu, omezení aktivního i pasivního pohybu v ramenním kloubu: VF: vpravo aktivně 120°, pasivně 130°; vlevo aktivně 160°, pasivně 170°; ABD: vpravo aktivně 120°, pasivně 130°; vlevo aktivně 155°, pasivně 170°; ZR: vpravo aktivně 12°, pasivně 15°; vlevo aktivně i pasivně 15°; dále omezena DF zápěstí aktivně vpravo i vlevo 60°, pasivně plný rozsah. Svalová síla mírně snižená. Čítí, taxe, diadochokineze bez patologického nálezu. Zvládá statické i dynamické úchopy, během všech fází úchopu nenacházím obtíže. Při grafomotorice zaujímá neergonomický sed: kyfotické postavení hlavy, nohy nejsou na podložce, židle moc daleko od stolu. V oblasti pADL částečně soběstačný, potřebuje dopomoc při sebesycení: krájení tužšího masa, osobní hygieně: stříhání nehtů, oblékání: utáhnout tkaničky, občas obléknout ponožky,

nezvládá zapnout knoflíčky. Z položek iADL samostatně bere léky, zvládá uvařit jednodušší pokrm, z domácích prací pravidelně vysává a vytírá, stará se o psa, nakupuje pro vlastní potřeby (svačiny), ovládá dotykový telefon a počítač, doprava společně s další osobou, ostatní položky obstarávají rodiče. Chlapec stydlivý, informace jsem získala především z rozhovoru s matkou, na otázky často odpovídá vtípem, po celou dobu dobře naladěný, v průběhu vyšetření se komunikace zlepšuje, řeč fluentní, porozumění bez obtíží, rychle ztrácí pozornost. Rodina byla edukována o důležitosti nepřetěžování, využívání kompenzačních pomůcek a správného protahování.

ZÁVĚR KAZUISTIKY

U chlapce s Duchennovou muskulární dystrofií (narozen 27. 8. 2006) proběhlo vyšetření v domácím prostředí, které má za cíl ukázat důležitost role ergoterapie a odhalit, co je konkrétně náplní práce ergoterapeuta u této diagnózy.

V tomto věku už jsou chlapci obvykle závislí na vozíku, a tak mým plánem bylo ukázat roli ergoterapie především v edukaci o správném provádění přesunů, polohování, doporučení kompenzačních pomůcek (např. polohovací postel, zvedák), zhodnocení sedu ve vozíku. Předpokládala jsem menší soběstačnost v ADL, vzhledem k větším motorickým obtížím, které v tomto věku bývají.

Chlapec ale nevykazuje standardně pozorovanou progresi u DMD, ve svých 15 letech je schopný samostatné chůze, není závislý na vozíku. Je stále z větší části soběstačný v pADL, vzhledem k věku značnou část iADL obstarávají rodiče.

Jako zásadní u této kazuistiky vnímám zhodnocení domácího prostředí, navržení vhodných úprav a doporučení kompenzačních pomůcek, které by usnadnily provádění ADL a zlepšily tak kvalitu života chlapce i rodiny. Dále edukaci rodiny i chlapce o důležitosti nepřetěžování, vzhledem k diagnóze, aby nedocházelo k urychlení svalové progresi. A v neposlední řadě edukaci ohledně ergonomie pracovního/herního prostředí.

3.4. Výsledky

Cílem bakalářské práce je popsat roli ergoterapie u osob s DMD a ukázat tak její důležitost u této diagnózy. Praktická část je zpracována 3 kazuistikami chlapců s tímto onemocněním. Tato kapitola obsahuje zhodnocení získaných poznatků vzhledem k stanovenému cíli.

3.4.1. Povědomí o ergoterapii

Při všech setkáních byla zjišťováno, jestli rodiny vědí, co je to ergoterapie a jestli mají osobní zkušenost s tímto oborem. U rodin byl rozdíl jak v míře povědomí o tomto oboru, tak i ve zkušenosti s ergoterapií.

Rodina z kazuistiky 1 se doposud s ergoterapií nesešla a neměla žádné povědomí o oboru. Proto v rámci edukace došlo i k edukaci ohledně oboru, aby rodina pochopila, jakým přínos pro ně může ergoterapie mít.

Rodina z kazuistiky 2 před oslovením o ergoterapii slyšela, ale nevěděla přesně, co je role ergoterapie a jakým přínosem může být. Osobní zkušenost s ergoterapií neměla. Proto proběhla edukace.

Rodina z kazuistiky 3 se s ergoterapií setkala v lázních v rámci kreativních technik, a tak měla zkreslenou představu o oboru. Proto proběhla edukace o práci ergoterapeuta a o tom, v jakých všech oblastech se ergoterapie může uplatnit.

Edukaci o ergoterapii pokládám při práci s rodinami s chlapci s DMD za velmi důležitou, i vzhledem k progresi onemocnění, aby věděly, s čím vším jim ergoterapie může pomoci.

3.4.2. Role ergoterapie u osob s Duchennovou muskulární dystrofií

Při práci s chlapci a jejich rodinami se ve všech kazuistikách ukázaly jako velmi důležité tyto oblasti: doporučení vhodných kompenzačních pomůcek, hodnocení domácího prostředí a navržení vhodných úprav. To vše je potřebné pro zlepšení kvality života těchto chlapců a jejich rodin a pro zvýšení soběstačnosti především v ADL.

Při všech 3 setkáních se jako velmi podstatné ukázalo pracovat nejen se samotnými chlapci, ale s celou rodinou. Rodiče chlapců byli edukováni o protahování, nepřetěžování chlapců, dále o vhodných kompenzačních pomůčkách a úpravách prostředí. S rodinou z kazuistiky 1 bylo otevřeno téma o důležitosti mluvení o diagnóze se synem otevřeně a postupně. To vnímám jako důležitý aspekt pro zlepšení kvality života chlapce, protože výzkumy ukázaly, že otevřená komunikace o nemoci vede ke snazšímu vyrovnání se se svým zdravotním stavem.

Všichni 3 chlapci se nacházely v pozdní chodící fázi, a tak nebyla vyčerpána role ergoterapeuta u této diagnózy. V pozdějších fázích onemocnění je důležitá edukace rodičů a jiných pečovatelů o správném provádění přesunů, výběru elektrického vozíku, edukace o manipulaci se zvedákem, a další, jak vyplývá z teoretické části práce. I tak ale v těchto pozdních fázích zůstává velice důležité doporučení vhodných pomůcek a hodnocení domácího prostředí, což bylo ukázáno na 3 vypracovaných kazuistikách.

K tomu, aby byl cíl kompletně naplněn by bylo potřeba představit kazuistiky chlapců jak v pozdní chodící fázi, tak ve včasné i pozdní nechodící fázi. To ale nebylo možné z důvodu malé ochoty oslovených rodin spolupracovat. Z 50 oslovených rodin byly ochotné spolupracovat pouze tyto 3 rodiny s chlapci v představených kazuistikách. Chlapec z kazuistiky 3 sice věkově (15 let) odpovídá včasné nechodící fázi, ale klinicky vykazuje symptomy odpovídající pozdní nechodící fázi.

U všech kazuistik probíhalo setkání formou domácí návštěvy, což považuji za velice přínosné vzhledem k důležitosti hodnocení domácího prostředí.

4. DISKUZE

Duchennova muskulární dystrofie je nejčastější dětské neuromuskulární onemocnění (Martini, 2018). Cílem této bakalářské práce je popsat roli ergoterapie u osob s DMD a poukázat na její nezastupitelnost. Toto progresivní svalové onemocnění vede k omezení mobility a k vysoké závislosti v oblasti všedních denních činností (Yi-Jing, 2017), a proto se domnívám, že je role ergoterapie u těchto osob velmi důležitá. Ke zvolení tohoto tématu mě vedla osobní zkušenost s touto diagnózou v rámci několikaleté asistence na speciálních táborech zajišťovanými organizací SMART HELP. Vedoucí organizace mě přivedla na myšlenku nedostatku zdrojů o roli ergoterapie u DMD a povzbudila mě tak k vypracování této bakalářské práce.

Pro zpracování praktické části jsem zvolila kazuistiky osob s DMD, na kterých je představena role ergoterapie u této diagnózy. Bylo zamýšleno vypracovat 5 kazuistik s chlapci a muži rozdílného věku, aby byla ukázána role ergoterapie ve všech fázích onemocnění. To se podařilo pouze částečně, a to skrze kazuistiky 2 chlapců ve věku 9 let a jednoho ve věku 15 let. Přestože bylo osloveno přes 50 rodin s chlapci splňujícími věkové kritérium 9 let a výše, ochotu spolupracovat měly pouze 3 rodiny. Malý zájem se zapojit do bakalářské práce ze stran rodin mohl nastat z několika důvodů. Nemoc chlapců vyžaduje specifické požadavky a stává se tak výzvou nad rámec běžného rodičovství (Smith, 2015). Chlapci vyžadují neustálou péči, dochází na kontroly k lékařům, často mají pravidelně fyzioterapii a pro rodiče je to často vyčerpávající. To mi potvrdila i matka chlapce z kazuistiky 2, která na rozeslaný email od Parent Projectu nereagovala kvůli velké vytíženosti. Až po oslovení přes příbuznou mé vedoucí práce, která je kamarádkou matky chlapce, se rodina rozhodla spolupracovat. Dalším důvodem mohla být doznívající pandemie COVID-19, která může mít u osob s DMD horší průběh, a proto byl problém navázat s více rodinami spolupráci.

DMD je progresivní svalové onemocnění, které je způsobeno mutacemi v genu pro strukturální protein dystrofin. Absence dystrofinu způsobuje poškození struktury svalového vlákna a postupnou dystrofizaci svalu (Kršek, 2021). Jedná se o chorobu recesivní vázanou na chromozom X, proto bývají postiženi téměř výhradně muži (Stone, 2007). Ženy jsou pouze přenašečky a obvykle zdravé, ale Rusková (2016) udává, že v některých případech se u nich mohou objevit mírné projevy slabosti. Kršek (2021) specifikuje obtíže jako svalovou únavu, bolest svalů či lehké svalové slabosti, které se objevují u 30 % přenašeček.

Mezi jednotlivými autory lze najít mírné odchylky, co se incidence onemocnění týče. Růžička (2019) a Wasilewska (2020) se shodují, že DMD tvoří 85 % všech dystrofinopatií a postihuje 1:3 500 novorozenců mužského pohlaví. Zatímco Kršek (2021), Yiu (2015) a Juříková (2019) udávají incidenci 1:5000 narozených chlapců. Rohlenová (2020) udává celkové rozmezí 1:3000-5000 chlapců.

Základním symptomem DMD je progredující svalová slabost. Onemocnění se začíná rozvíjet na svalecth pánevního pletence, poté pletence ramenního a postupně postihuje všechny svalové skupiny, včetně dýchacích a srdečních svalů (Stone, 2007). Typické příznaky DMD začínají být viditelné již od 3. roku života a zahrnují poruchy chůze, které se akcentují při chůzi po schodech, problémy se vstáváním ze země, s během či skákáním (Parent Project, 2018a). Pozorujeme typický myopatický syndrom: kolébatvá chůze, bederní hyperlordóza, povolené břišní svalstvo, pseudohypertrofie lýtkových svalů a myopatický šplh. Tento klinický obraz jsem mohla pozorovat i v praxi u všech 3 chlapců z vypracovaných kazuistik.

Jak je již uvedeno v teoretické části práce, mezi autory najdeme odchylky ohledně informace, kdy dochází ke ztrátě samostatné chůze. Věkovou hranici 10 let uvádějí Růžička (2019) a Bray (2010). Kršek (2021) a Martini (2018) se shodují na hranici 10 až 14 let. Juříková (2019) píše, že chlapci usedají na vozík mezi 8. až 12. rokem života. Podle Ehlera (2019) se věk ztráty schopnosti samostatné chůze prodlužuje díky mezinárodním standardům symptomatické léčby a udává hranici 13 až 14 let. Při vypracování praktické části jsem se setkala dokonce s vyšší věkovou hranicí. Chlapec z kazuistiky 3 je ve svých 15 letech stále schopen samostatné chůze bez kompenzačních pomůcek, což potvrzuje neustále se zlepšující standardy symptomatické léčby.

Symptomatická léčba je stále zásadní u této diagnózy, přestože je nyní pro určité typy mutací dostupná i kauzální léčba (Kršek, 2021). Ještě před 3 lety ale Růžička ve své monografii uvádí, že kauzální léčba neexistuje. To potvrzuje neustálý vývoj léčby, o kterém píše Kršek (2021). Medikamentózní léčba však nestačí, zásadní je multioborová péče. Chlapci s DMD jsou sledováni na pneumologii, kardiologii, gastroenterologii, ortopedii či spodylochirurgii ve speciálních neuromuskulárních centrech (Ehler, 2019). V centrech je k dispozici i psycholog a sociální podpora. Pro všechny osoby s myopatií je nezbytná také pravidelná fyzioterapie (Kršek, 2021).

V žádné z uvedených českých monografií zabývající se i tímto onemocněním není zmínka o ergoterapii jako důležité součásti péče o tyto chlapce. Stone (2007) ve své monografii

udává, že ergoterapeuti mají unikátní roli v podpoře a práci s osobami s Duchennovou muskulární dystrofií a jejich rodinami, protože mohou posoudit a vyhodnotit fyzické, psychické i sociální potřeby jedince. Stone (2007) i Rusková (2016) se shodují, že ergoterapeut navrhuje různé kompenzační pomůcky, které mohou usnadnit chlapcům s DMD všední denní aktivity, ale i aktivity školní nebo pracovní. Tím pomáhá osobám s DMD k dosažení co největší možné soběstačnosti. Při práci se 3 chlapci a jejich rodinami v představených kazuistikách zaujímal doporučení vhodných kompenzačních pomůcek podstatnou část setkání. Všichni 3 chlapci již potřebují v určitých položkách ADL dopomoc a jsou tak částečně závislí na pomoci druhé osoby. Menší kompenzační pomůcky mohou v prvních fázích ztráty funkce udržet soběstačnost v personálních ADL, jak píše Stone (2007). Rodinám proto byly doporučeny především pomůcky jako sedačka na vanu nebo do sprchy, madla, protiskluzová podložka pro soběstačnost v koupání, které je pro všechny 3 chlapce obtížné a potřebují dohled či dopomoc rodiče při přesunu. Díky pomůckám zvládnou chlapci aktivitu vykonávat samostatně, bezpečně a zároveň pro přesun nebude potřeba vynaložit takové úsilí.

Case (2018) ve své publikaci vyzdvihuje důležitost muskuloskeletálního managementu, na jehož plánu se podílí i ergoterapeut. Uvádí, že pro chlapce s DMD je nezbytně nutné již od prvotních chodících fázích dodržovat stanovený protahovací plán pro prevenci kontraktur a deformit, omezení rozsahu pohybu a zkrácení svalových skupin. To vše totiž vede k omezení při vykonávání ADL. Oblast protahování zaujímá podstatnou část i v představených 3 kazuistikách. Mezi chlapci a jejich rodinami byly rozdíly mezi prováděním protahování a také informovaností o jeho důležitosti. Rodiče chlapců z kazuistik 1 a 2 měli, navzdory nižšímu věku chlapců oproti chlapci z kazuistiky 3, stanovený protahovací plán od svých fyzioterapeutů, který poctivě dodržovali. Jediný rozdíl mezi rodiči z kazuistik 1 a 2 byl, že rodiče z kazuistiky 1 nebyli předtím důkladně edukováni, proč je protahování tolik důležité a k čemu všemu slouží. Proto jsem tuto edukaci zahrnula do našeho setkání. U chlapce z kazuistiky 3 neprobíhalo téměř žádné protahování, zaměřovali se neustále na rehabilitaci po zlomenině stehenní kosti. Proto součástí edukace bylo zaučení protahování konkrétních svalových skupin.

Na začátku plánování postupu realizace bakalářské práce jsem zamýšlela s rodinami provést vstupní ergoterapeutické vyšetření a následně několik týdnů navazující terapie. Po studiu odborné literatury a konzultaci s paní magistrou Patricí Ruskovou jsem zjistila, že pro tento typ onemocnění je důležitá především edukace a doporučení různých kompenzačních pomůcek (Stone, 2007; Voglová, 2005). Dále, jak již zmiňuji výše, jsou rodiny velice zaneprázdněny a pravidelné setkávání by bylo velice těžké zařadit do jejich nabitého programu.

Proto nakonec u všech chlapců proběhlo vstupní ergoterapeutické vyšetření společně s hodnocením domácího prostředí formou domácí návštěvy a poté následovala edukace a doporučení vhodných kompenzačních pomůcek a úprav prostředí.

Vzhledem k důležitosti hodnocení domácího prostředí u chlapců s DMD považuji za velkou výhodu možnost domácí návštěvy u všech 3 rodin. Kdyby setkání proběhlo na jiném místě, z rozhovoru bych zcela jistě nezískala tak přesné informace jako z přímého pozorování domácího prostředí. Zároveň jsem také měla možnost pozorovat u chlapců provádění personálních ADL přímo v prostředí, kde tyto aktivity běžně vykonáváme (Macháčová, 2014).

Všichni 3 chlapci v představených kazuistikách vykazují klinicky příznaky, které se řadí do pozdní chodící fáze onemocnění. Ta trvá od 6 let věku do ztráty schopnosti samostatné chůze (Kršek, 2021). Před setkáním s chlapcem z kazuistiky 3 a jeho rodinou jsem na základě nastudované literatury předpokládala, že se již bude nacházet v další fázi, a to časné nechodící fázi. Tím bych mohla ukázat roli ergoterapie také při výběru/zhodnocení elektrického vozíku, doporučení zvedáku při přesunech a zároveň edukaci o jeho správném užívání, edukaci rodičů o správném provádění přesunů pro jejich i chlapcovu bezpečnost, využívání pomůcek pro zmenšení potřeb přesunů na toaletu a lépe tak ukázat na důležitost roli ergoterapie i v dalších fázích onemocnění. Chlapec je ale stále schopen samostatné chůze, a tak se intervence podobala intervencím s mladšími chlapci. Tím byla tato práce ochuzena o ukázání role ergoterapie u chlapce s DMD v časné nechodící fázi. Na druhou stranu jsem se díky chlapcově schopnosti samostatné chůze v jeho 15 letech mohla přesvědčit o velkém pokroku v léčbě DMD, jak je již zmíněno výše (Ehler, 2019). Pro úplné naplnění cíle by bylo potřeba představit kazuistiky chlapců a mužů v dalších fázích onemocnění, kdy progresse onemocnění stále více a více ovlivňuje ADL a chlapci se tak stávají více závislí na péči druhé osoby (Rusková, 2016).

Z výše uvedených informací vyplývá, že ergoterapeut u osob s DMD má důležitou dlouhodobou roli, která spočívá především v doporučení kompenzačních pomůcek, které chlapcům usnadní vykonávání ADL a prodlouží tak jejich nezávislost. Ergoterapeut musí pracovat nejen s chlapcem s DMD, ale s celou rodinou (Stone, 2007). Díky hodnocení domácího prostředí a navržení vhodných úprav může ergoterapeut chlapcům i celé rodině zvýšit kvalitu života, zvýší se i bezpečnost provádění ADL.

Věřím, že téma bakalářské práce nebylo vyčerpáno a že ergoterapeut u chlapců a jejich rodin má velkou roli, která v této práci nebyla zcela popsána. V dalších pracích by se ergoterapeut mohl soustředit na chlapce a muže v časné a pozdní nechodící fázi, které tato práce

postrádá. Domnívám se, že při práci s dospělými muži by ergoterapeut mohl zastávat velice důležitou roli při řešení situací jako jsou možnost samostatného bydlení, hledání vhodného zaměstnání a další. Myslím si, že v poslední fázi onemocnění bude důležitá i paliativní péče u těchto osob, což považuji za velmi zajímavé a podstatné téma v souvislosti s touto diagnózou.

5. ZÁVĚR

Tato bakalářská práce pojednává o roli ergoterapie u Duchennovy muskulární dystrofie. Téma bakalářské práce jsem si zvolila kvůli zájmu o tuto problematiku, především kvůli osobní zkušenosti s touto diagnózou. Cílem této bakalářské práce bylo popsat roli ergoterapie u osob s DMD a prokázat tak její důležitost při péči o osoby s touto diagnózou. DMD je progresivní svalové onemocnění způsobené nedostatkem proteinu dystrofín, které postupně vede k omezení mobility a ztrátě soběstačnosti ve všedních denních činnostech.

Teoretická část práce se věnuje základním informacím o DMD, popisuje problematiku týkající se prevalence onemocnění, klinických charakteristik, diagnostiky a možností léčby. Dále obsahuje informace o roli ergoterapie u tohoto onemocnění, konkrétně se zabývá všedními denními činnostmi, funkcí horní končetiny, mobilitě, muskuloskeletálním managementem, školním a domácím prostředím. Představuje také důležitost práce s celou rodinou. Na konci zmiňuje organizace a spolky, které sdružují a pomáhají osobám s tímto i jiným typem nervosvalových onemocnění.

Praktická část je zpracována formou kazuistik u chlapců s DMD. Jsou představeny tři kazuistiky chlapců v pozdní chodící fázi onemocnění, dva jsou ve věku 9 let a jeden ve věku 15 let. Kazuistiky se skládají ze vstupního ergoterapeutického vyšetření, hodnocení domácího prostředí, edukace a doporučení. Všechny kazuistiky probíhaly formou domácí návštěvy. Při setkání byla důležitá nejen práce s chlapci, ale s celou rodinou. Ergoterapeutické intervence, které jsou zde představeny, vycházejí většinou z poznatků ze zahraničních zdrojů.

Diskuze hodnotí naplnění cíle této práce. Polemizuje nad možnými důvody obtížného získávání rodin pro kazuistiky. Role ergoterapie u Duchennovy muskulární dystrofie je velice podstatná a ergoterapeut se může uplatnit v mnoha oblastech. Role ergoterapie u této diagnózy byla v praktické části popsána pouze u chlapců v pozdní chodící fázi onemocnění, a proto bych si přála, aby bylo na toto téma navázáno. Věřím, že ergoterapeut má u osob s DMD velice podstatnou roli a že zapojení ergoterapie do systému péče o chlapce povede k zvýšení kvality života chlapců i jejich rodin.

6. SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY

AMBLER, Zdeněk. *Základy neurologie*. 7. vydání. Praha: Galén, 2011. ISBN 978-80-7262-707-3.

AMERICAN OCCUPATIONAL THERAPY ASSOCIATION. Educator's guide for addressing cultural awareness, humility, and dexterity in occupational therapy curricula. *The American Journal of Occupational Therapy* [online]. 2020, 74(3), 1-19 [cit. 2020-06-12]. Dostupné z: https://research.aota.org/ajot/article-abstract/74/Supplement_3/7413420003p1/6693/Educator-s-Guide-for-Addressing-Cultural-Awareness?redirectedFrom=fulltext

Asociace muskulárních dystrofií v ČR [online]. Praha: JANMDESIGN, 2022 [cit. 2022-07-01]. Dostupné z: <http://www.amd-mds.cz/>

BANIHANI, Rudaina a kol. Cognitive and neurobehavioral profile in boys with Duchenne muscular dystrophy. *Journal of child neurology* [online]. 2015, 30(11), 1472-1482 [cit. 2021-11-14]. Dostupné z doi:10.1177/0883073815570154

BATTINI, R. Cognitive profile in Duchenne muscular dystrophy boys without intellectual disability: The role of executive functions. *Neuromuscular Disorders* [online]. 2018, 28(2), 122-128 [cit. 2022-06-23]. Dostupné z: <https://www.sciencedirect.com.ezproxy.is.cuni.cz/science/article/pii/S0960896617313615#!>

BRAY, Paula et al. Health-related Quality of Life in Boys With Duchenne Muscular Dystrophy: Agreement Between Parents and Their Sons. *Journal of Child Neurology* [online]. 2010, 25(10), 1188-1194 [cit. 2020-06-10]. Dostupné z: <https://journals-sagepub-com.ezproxy.is.cuni.cz/doi/abs/10.1177/0883073809357624>

BULT, Maureen K. a kol. What influences participation in leisure activities of children and youth with physical disabilities? A systematic review. *Research in developmental disabilities* [online]. 2011, 32(5), 1521-1529 [cit. 2022-02-01]. Dostupné z: <https://www.sciencedirect-com.ezproxy.is.cuni.cz/science/article/pii/S0891422211000461>

CASE, Laura E. Rehabilitation Management of the Patient With Duchenne Muscular Dystrophy. *Pediatrics* [online]. 2018, 142(2), 17-33 [cit. 2020-06-14]. Dostupné z: https://pediatrics.aappublications.org/content/142/Supplement_2/S17.long

CIAFALONI, Emma a Richard T. MOXLEY. Treatment options for Duchenne muscular dystrophy. *Current treatment options in neurology* [online]. 2008, 10(2), 86-93 [cit. 2021-12-12]. Dostupné z: <https://link-springer-com.ezproxy.is.cuni.cz/article/10.1007/s11940-008-0010-4>

COYNE, I. Families and health-care professionals' perspectives and expectations of family-centred care: Hidden expectations and unclear roles. *Health Expectations* [online]. 2015, 18 (5), 796–808 [cit. 2022-07-03]. Dostupné z: <https://doi-org.ezproxy.is.cuni.cz/10.1111/hex.12104>.

CRAWFORD, Shelley a May STINSON. Management of 24-h-Body Positioning. *International Handbook of Occupational Therapy Interventions* [online]. Springer, Cham, 2014, s. 189-203 [cit. 2022-01-22]. ISBN 978-3-319-08141-0. Dostupné z: https://link-springer-com.ezproxy.is.cuni.cz/chapter/10.1007/978-3-319-08141-0_14

DARMAHKASIH, Andrew J. a kol. Neurodevelopmental, behavioral, and emotional symptoms common in Duchenne muscular dystrophy. *Muscle & nerve* [online]. 2020, 61(4), 466-474 [cit. 2022-06-07]. Dostupné z: <https://onlinelibrary-wiley-com.ezproxy.is.cuni.cz/doi/full/10.1002/mus.26803>

EDEMEKONG, Peter F. a kol. Activities of Daily Living. *StatPearls* [online]. 2022 [cit. 2022-06-21]. Dostupné z: <https://www-ncbi-nlm-nih-gov.ezproxy.is.cuni.cz/books/NBK470404/>

EHLER, Edvard, Petr RIDZONĚ a Ivana ŠTĚTKÁŘOVÁ. *Neuromuskulární choroby v kazuistikách*. Praha: Maxdorf, [2019]. Jessenius. ISBN 978-80-7345-612-2.

End Duchenne [online]. Horní Branná: End Duchenne, 2022 [cit. 2022-07-01]. Dostupné z: <https://www.endduchenne.cz/>

HOLEŇOVÁ, Martina. Kognitivní rehabilitace u pacientů s roztroušenou sklerózou z pohledu ergoterapeuta: Testování nové aplikace pro dotyková zařízení [Cognitive Rehabilitation in Multiple Sclerosis Patients by an Occupational Therapist: Testing a New Application for Touch Devices]. Praha, 2018. 84 s., 5 příl. Bakalářská práce (Bc.). Univerzita Karlova, 1. lékařská fakulta, Klinika rehabilitačního lékařství. Vedoucí práce: Mgr. Klára Novotná.

HOUWEN-VAN OPSTAL, Saskia L. S. a kol. Occurrence of symptoms in different stages of Duchenne muscular dystrophy and their impact on social participation. *Muscle &*

Nerve [online]. 2021, 64(6), 701-709 [cit. 2022-06-18]. Dostupné z: <https://onlinelibrary-wiley-com.ezproxy.is.cuni.cz/doi/full/10.1002/mus.27406>

JAMES, W. V a J. F. ORR. Upper limb weakness in children with Duchenne muscular dystrophy—a neglected problem. *Prosthetics and orthotics international* [online]. 1984, 8(2), 111-113. [cit. 2022-03-15]. Dostupné z: DOI: [10.3109/03093648409145360](https://doi.org/10.3109/03093648409145360)

JELÍNKOVÁ, Jana et al. *Ergoterapie*. Praha: Portál, 2009. ISBN 978-80-7367-583-7.

JUŘÍKOVÁ, Lenka, Zdenka BÁLINTOVÁ a Jana HABERLOVÁ. Duchennova svalová dystrofie. *Neurologie pro praxi*. 2019, 20(3), 180-182. ISSN 1213-1814. Dostupné z: [doi:10.36290/neu.2019.111](https://doi.org/10.36290/neu.2019.111)

KOLÁŘ, Pavel. *Rehabilitace v klinické praxi*. 1. vyd. Praha: Galén, 2009, ISBN 978-80-7262-657-1.

KRIVOŠÍKOVÁ, M., 2011. *Úvod do ergoterapie*. Praha: Grada. ISBN 978-80-247-2699-1.

KRŠEK, Pavel a Alena ZUMROVÁ. *Základy dětské neurologie*. Třetí, doplněné a přepracované vydání. Praha: Galén, 2021. ISBN 978-80-7492-510-8.

KRULOVÁ, A., ŠVESTKOVÁ, O., 2017a. Význam intervence ergoterapeuta v rámci komunitní rehabilitace u osob s polytraumatem. In: JANKO, V. et al. (eds). *IX. Janskolázeňské sympozium, Oficiální program. Sborník abstrakt*, Jánské Lázně 11.-14.1.2017. Vydaly Státní léčebné lázně Jánské Lázně, státní podnik. s. 42-44. ISBN 978-80-270-0970-1.

KRULOVÁ, A., VACKOVÁ, J., ŠVESTKOVÁ, O., 2017. Ergoterapie v kontextu koordinované komunitní rehabilitace. In: *NEUROREHAB 2017: Monografia s tematickým zameraním na neurorehabilitáciu*. Kútники: Almil, s. 67-75. ISBN 978-80-971938-6-7.

MACHÁČOVÁ, K. a kol. 2014. SEMAFOR home: Smart Evaluation Methodology of Accessibility FOR home. Praha: ILA, s.r.o., 2014.

MANNLEIN, Julie a Percival H. PANGILINAN. Wheelchair seating for children with Duchenne Muscular Dystrophy. *Journal of Pediatric Rehabilitation Medicine* [online]. 2008, 1(3), 225-235 [cit. 2022-07-01]. Dostupné z: <https://content.iospress.com/articles/journal-of-pediatric-rehabilitation-medicine/prm00043>

MARTINI, Joyce et al. The clinical relevance of timed motor performance in children with Duchenne muscular dystrophy. *Physiotherapy Theory and Practice* [online]. 2014, **31**(3), 173-181 [cit. 2020-06-15]. DOI: 10.3109/09593985.2014.989294. Dostupné z: <http://web.b.ebscohost.com.ezproxy.is.cuni.cz/ehost/detail/detail?vid=0&sid=bcfad35-bcc6-42fd-a54f-309495540a3d%40pdc-v-sessmgr04&bdata=JkF1dGhUeXBIPWlwLHNNoaWImbGFuZz1jcyZzaXRIPWVob3N0LWxpdmUmc2NvcGU9c2l0ZQ%3d%3d>

MARTINI, Joyce et al. Boys With Duchenne Muscular Dystrophy: 1-Year Locomotor Changes in Relation to a Control Group. *Perceptual and Motor Skills* [online]. 2018, **125**(1), 40-56 [cit. 2020-06-05]. DOI: 10.1177/0031512517740684. Dostupné z: https://eds-b.ebscohost.com.ezproxy.is.cuni.cz/plink?key=10.81.11.195_8000_1794668660&site=eds&scope=site&db=s3h&AN=127240091&msid=-419413440

MAZZONE, Elena S. a kol. A critical review of functional assessment tools for upper limbs in Duchenne muscular dystrophy. *Developmental Medicine & Child Neurology* [online]. 2012, **54**(10), 879-885 [cit. 2022-04-29]. Dostupné z: <https://onlinelibrary-wiley-com.ezproxy.is.cuni.cz/doi/pdf/10.1111/j.1469-8749.2012.04345.x>

MCCABE, Marita P.; CUMMINS, Robert A. a Amada DEEKS. Sexuality and quality of life among people with physical disability. *Sexuality and Disability* [online]. 2000, **18**(2), 115-123. [cit.2022-04-12]. Dostupné z: <https://link-springer-com.ezproxy.is.cuni.cz/content/pdf/10.1023/A:1005562813603.pdf>

Muscular Dystrophy UK [online]. London: Muscular Dystrophy UK Registered Charity No. 205395, Scottish Registered Charity No. SC039445, 2021 [cit. 2021-11-10]. Dostupné z: <https://www.muscular dystrophyuk.org/>

NOVAK, Iona a Ingrid, HONAN. Effectiveness of paediatric occupational therapy for children with disabilities: A systematic review. *Australian occupational therapy journal* [online]. 2019, **66** (3), 258-273. [cit. 2022-01-10] Dostupné z: <https://onlinelibrary-wiley-com.ezproxy.is.cuni.cz/doi/full/10.1111/1440-1630.12573>

Pacienti s Duchenneovou svalovou dystrofií dnes žijí i dvojnásobně déle. *Medical tribune*. 2019, **15**(18). ISSN 1214-8911. [cit. 2022-01-10] Dostupné také z: <https://www.tribune.cz/tituly/mtr/archiv/736>

PARENT PROJECT. *Diagnostika a péče o pacienty s Duchennovou svalovou dystrofií: příručka pro rodiny* [online]. Droužkovice: Parent Project, 2018a [cit. 2022-05-02]. Dostupné z: <https://www.parentproject.cz/files/brozura-prirucka-pro-rodiny-v2-fin.pdf>

PARENT PROJECT. *Standardy péče o pacienty s Duchennovou svalovou dystrofií* [online]. Droužkovice: Parent Project, 2018 [cit. 2022-05-02]. Dostupné z: <https://www.parentproject.cz/files/dmd-standardy-fin-nahled.pdf>

Parent Project Czech republic [online]. Droužkovice: PARENT PROJECT, 2022 [cit. 2022-07-01]. Dostupné z: <https://www.parentproject.cz/>

PLACHÁ, Petra a Petr KAŇOVSKÝ. Guillaume-Benjamin-Amand Duchenne (1806–1875). *Neurologie pro praxi*. 2017, **18**(6), 437-438. ISSN 1213-1814. Dostupné také z: <http://www.neurologiepropraxi.cz/archiv.php>

ROHLENOVÁ, Eva. Hodnocení domácího prostředí z pohledu ergoterapie: Dotazníkové šetření mezi českými i zahraničními ergoterapeuty o hodnocení domácího prostředí a domácích návštěvách pacientů/klientů [Home Assessment from the View of Occupational Therapy: A Survey among Occupational Therapists from the Czech Republic and Abroad on Home Assessments and Home Visits]. Praha, 2018. 148 s., 6 příl. Diplomová práce (Mgr.). Univerzita Karlova, 1. lékařská fakulta, Klinika rehabilitačního lékařství. Vedoucí práce Rodová, Zuzana

ROHLENOVÁ, Marie, K. MACHOVÁ, Veronika STARÁ a kol. Charakteristika souboru chlapců s Duchennovou a Beckerovou svalovou dystrofií – studie z jednoho nervosvalového centra. *Česká a slovenská neurologie a neurochirurgie*. 2020, **83/116**(3), 305-314. ISSN 1210-7859. Dostupné z: doi:10.14735/amcsnn2020305

RUSKOVÁ, Patricie. Využití kompenzačních pomůcek u svalové dystrofie z pohledu ergoterapie. Plzeň, 2016. Bakalářská práce. Fakulta zdravotnických studií. Vedoucí práce Mgr. Ilona Zahradnická.

RŮŽIČKA, Evžen. *Neurologie*. Praha: Triton, 2019. ISBN 978-80-7553-681-5.

SHAFFER, David R. a Katherine KIPP. *Developmental psychology: Childhood and adolescence* [online]. 9th edition. Belmont: Wadsworth, 2014 [cit. 2022-06-07]. ISBN 978-1-11-83452-4. Dostupné z: <https://books.google.cz/books?id=qTgLA AAAAQBAJ&printsec=frontcover&hl=cs#v=onepage&q&f=false>

SINGH, Kulpreet, a kol. Decreased smooth muscle function, peristaltic activity, and gastrointestinal transit in dystrophic (mdx) mice. *Neurogastroenterology & Motility* [online]. 2021, 33(2), e13968 [cit.2022-04-12]. Dostupné z: <https://onlinelibrary-wiley-com.ezproxy.is.cuni.cz/doi/pdf/10.1111/nmo.13968>

SMART-HELP [online]. Praha: Charitativní nadace, 2022 [cit. 2022-07-01]. Dostupné z: <https://smart-help-spolek.webnode.cz/>

SMITH, J. a kol. Parents' experiences of living with a child with a long-term condition: A rapid structured review of the literature. *Health Expectations* [online]. 2015, 18 (4), 452–474 [cit. 2020-06-12]. Dostupné z: <https://doi-org.ezproxy.is.cuni.cz/10.1111/hex.12040>.

STUBERG, Wayne. Home Accessibility and adaptive equipment in Duchenne muscular dystrophy: A case report. *Pediatric Physical Therapy* [online]. 2001, 13(4), 169-174 [cit. 2022-06-22]. Dostupné z: https://journals.lww.com/pedpt/Abstract/2001/13040/Home_Accessibility_and_Adaptive_Equipment_in.4.aspx

SUSLOV, Vasily a kol. MRI Assessment of Motor Capabilities in Patients with Duchenne Muscular Dystrophy According to the Motor Function Measure Scale. *Tomography* [online]. 2022, 8(2), 948-960 [cit. 2022-06-22]. Dostupné z: <https://www.mdpi.com/2379-139X/8/2/76/htm>

UTTLEY, Lesley a kol. *A review of quality of life themes in Duchenne muscular dystrophy for patients and carers.* [online]. 2018, 16(1), 237 [cit. 2022-06-18]. Dostupné z: <https://web-s-ebscohost-com.ezproxy.is.cuni.cz/ehost/pdfviewer/pdfviewer?vid=0&sid=9749ad76-cbcf-4b07-8d9e-636378bc987f%40redis>

VOGLOVÁ, Martina. *Ergoterapeutická intervence u klientů s myopatií: Vyšetření a využití kompenzačních pomůcek.* Praha, 2005. Diplomová práce. 1. lékařská fakulta Univerzity Karlovy. Vedoucí práce Doc. MUDr. Jana Sussová, CSc.

WASILEWSKA, Eliza a kol. Transition from Childhood to Adulthood in Patients with Duchenne Muscular Dystrophy. *Medicina* [online]. 2020, 56(9), s.426. [cit.2022-04-12]. Dostupné z: <https://www.mdpi.com/1648-9144/56/9/426>

World Federation of Occupational Therapists: Definitions of Occupational Therapy from Member Organisations [online]. 2013 [cit. 2020-04-23]. Dostupné z: <https://wfot.org/resources/definitions-of-occupational-therapy-from-member-organisations>

WICKSELL, Rikard K. a kol. Specific cognitive deficits are common in children with Duchenne muscular dystrophy. *Developmental medicine and child neurology* [online]. 2004, 46(3), 154-159 [cit.2022-04-25]. Dostupné z: <https://onlinelibrary-wiley-com.ezproxy.is.cuni.cz/doi/pdf/10.1111/j.1469-8749.2004.tb00466.x>

YI-JING, Lue. Quality of life of patients with Duchenne muscular dystrophy: from adolescence to young men. *Disability and Rehabilitation* [online]. 2017, **39**(14), 1408-1413 [cit. 2020-06-12]. DOI: 10.1080/09638288.2016.1196398. Dostupné z: <https://www.tandfonline.com/doi/full/10.1080/09638288.2016.1196398>

YIU, Eppie M. a Andrew J. KORNBERG. Duchenne muscular dystrophy. *Journal of paediatrics and child health* [online]. 2015, **51**(8), 759-764 [cit. 2022-06-07]. Dostupné z: <https://onlinelibrary-wiley-com.ezproxy.is.cuni.cz/doi/abs/10.1111/jpc.12868>

7. SEZNAM ZKRATEK

ABD = abdukce

ADHD = porucha pozornosti s hyperaktivitou

ADL = všední denní činnosti

AMD = Asociace muskulárních dystrofií

BMD = Beckerova muskulární dystrofie

BP = bakalářská práce

ČR = Česká republika

DF = dorzální flexe

DKK = dolní končetiny

DMD = Duchennova muskulární dystrofie

DNA = Deoxyribonukleová kyselina

EMG = elektromyografie

FN = fakultní nemocnice

HK = horní končetina

HKK = horní končetiny

iADL = instrumentální všední denní činnosti

IQ = inteligenční kvocient

Koenzym Q10 = ubichinon, druh benzochinonu

MHD = městská hromadná doprava

MKN-10 = 10. revize Mezinárodní klasifikace nemocí

pADL = personální všední denní činnosti

RNA = Ribonukleová kyselina

SMA = spinální svalová atrofie

USA = Spojené státy americké

VF = ventrální flexe

VFN = Všeobecná fakultní nemocnice

ZR = zevní rotace

ZTP = zvlášť těžké postižení

ZTP/P = zvlášť těžké postižení s průvodcem

1. LF UK = 1. lékařská fakulta Univerzity Karlovy

8. SEZNAM OBRÁZKŮ A TABULEK

Seznam obrázků:

Obrázek 2.1.1.1. Gowersovo znamení, převzato z https://duchenneandyou.co.uk/	3
Obrázek 2.2.1.1. Neater Eater, převzato z: https://www.neater.co.uk/neater-eater	9
Obrázek 2.2.1.2 Pomůcka pro oblékání a svlékání, převzato z: https://www.arthritissupplies.com/dressing-stick.html	9
Obrázek 2.2.1.3. Láhev na moč – bažant, převzato z: https://www.medplus.cz/lahev-na-moc-s-vickem-bazant/	11

Seznam tabulek:

Tabulka 3.3.1.1 Mobilita a lokomoce, kazuistika 1	28
Tabulka 3.3.1.2. Funkční rozsahy pohybů, kazuistika 1	28
Tabulka 3.3.2.1. Mobilita a lokomoce, kazuistika 2	35
Tabulka 3.3.2.2. Funkční rozsahy pohybů, kazuistika 2	36
Tabulka 3.3.3.1. Mobilita a lokomoce, kazuistika 3	43
Tabulka 3.3.3.2. Funkční rozsahy pohybů, kazuistika 3	44
Tabulka 3.3.3.3. Rozsahy pohybu ramenního kloubu	44

9. PŘÍLOHY

9.1. Informovaný souhlas (vzor)

Informovaný souhlas pacienta

Název bakalářské práce (dále jen BP): Role ergoterapie u osob s Duchennovou muskulární dystrofií

Stručná anotace BP:

Má bakalářská práce s názvem „Role ergoterapie u osob s Duchennovou muskulární dystrofií“ se zabývá důležitostmi role ergoterapie u dětí s DMD. Sestává z teoretické a praktické části.

Mou motivací k výběru tohoto tématu bylo především málo české literatury o této problematice, vztahu ergoterapie a DMD. Chtěla bych touto prací poukázat na její význam a přínos pro děti s DMD i jejich blízké.

Praktická část mé BP bude tvořena kazuistikami, které budou demonstrovat práci ergoterapeuta s dítětem i celou rodinou. Bude se jednat o vstupní ergoterapeutické vyšetření, kde si dítě vyšetřím, zhodnotím/doporučím kompenzační pomůcky, zhodnotím domácí prostředí, navrhu terapii, které by byly pro děti vhodné a mohly by tak zvýšit kvalitu života celé rodiny.

Jméno a příjmení pacienta:

Datum narození:

Kazuistika pacienta pod číslem:

- 1) Já, níže podepsaný/á souhlasím s účastí mého dítěte v BP/DP, jejíž výsledky budou anonymně zpracovány.
- 2) Byl/a jsem podrobně a srozumitelně informován/a o cíli BP a jejích postupech, a o tom, co se od nás očekává. Byl mi vysvětlen očekávaný přínos BP.
- 3) Porozuměl/a jsem tomu, že účast mého dítěte v BP mohu kdykoliv přerušit či zcela zrušit, aniž by to jakkoliv ovlivnilo průběh jeho další léčby. Naše spolupráce při tvorbě BP je dobrovolná.
- 4) Informace získané o mém dítěti budou zpracovány a zveřejněny přísně anonymně. Souhlasím s publikováním anonymizovaných dat i jinde než v samotné BP.
- 5) S naší spoluprací při tvorbě BP není spojeno poskytnutí žádné finanční ani jiné odměny.
- 6) Obdržím podepsaný a datem opatřený stejnopis Informovaného souhlasu.

Datum:

Podpis zákonného zástupce:

Podpis autora BP:

9.2. Oslovení rodin s chlapci s Duchennovou muskulární dystrofií

Dobrý den,

Jmenuji se Adéla Janatová a jsem studentkou 3. ročníku bakalářského studia ergoterapie na 1. lékařské fakultě Univerzity Karlovy.

Má bakalářská práce s názvem „Role ergoterapie u osob s Duchennovou muskulární dystrofií“ se zabývá důležitostí role ergoterapie u osob s DMD. Sestává z teoretické a praktické části.

Praktická část mé BP by měla být tvořena kazuistikami, které by demonstrovaly práci ergoterapeuta s dítětem/dospělým i celou rodinou. A proto hledám rodiny, které by byly ochotné se do této praktické části zapojit. Jednalo by se o **vstupní ergoterapeutické vyšetření, kde bych si osobu vyšetřila, zhodnotila/doporučila kompenzační pomůcky, zhodnocení domácího prostředí, navržení terapií, které by byly vhodné a mohly by tak zvýšit kvalitu života jedince i celé rodiny.**

Mou motivací k výběru tohoto tématu bylo především málo české literatury o této problematice, vztahu ergoterapie a DMD. Chtěla bych touto prací poukázat na její význam a přínos pro osoby s DMD i jejich blízké.

Kritérium: věk 9+

Ideálně Praha a okolí (ale není případně problém dojet i dál)

Pokud byste byli ochotní se zapojit, prosím kontaktujte mě na email xy@seznam.cz nebo popřípadě na telefonní číslo *** ***,

Budu vděčná za jakoukoliv spolupráci.