

UNIVERZITA KARLOVA

2. LÉKAŘSKÁ FAKULTA

ÚSTAV OŠETŘOVATELSTVÍ

Eliška Trnková

**Vliv současné terapie na kvalitu života rodin
dětí s onemocněním spinální svalová atrofie**

Bakalářská práce

Praha 2022

Autor práce: **Eliška Trnková**

Vedoucí práce: **PhDr. RNDr. Daniel Jirkovský, Ph.D., MBA**

Oponent práce: **Mgr. Vlachová Marie**

Datum obhajoby: **2022**

Bibliografický záznam

TRNKOVÁ, Eliška. Vliv současné terapie na kvalitu života rodin dětí s onemocněním spinální svalová atrofie. Praha: Univerzita Karlova, 2. lékařská fakulta, Ústav ošetrovatelství, 2022. 114 s., přílohy. Vedoucí bakalářské práce PhDr. RNDr. Daniel Jirkovský, Ph.D., MBA.

Abstrakt

Bakalářská práce se zabývá vlivem současné terapie na kvalitu života rodin dětí s onemocněním spinální svalová atrofie (SMA). Teoretická část práce přináší rodinám základní pohled na problematiku onemocnění a jeho léčbu.

Cílem bakalářské práce bylo posoudit případné změny ve vnímání kvality života rodin dětí s onemocněním spinální svalové atrofie před a po aplikaci léčivého přípravku Spinraza. Posuzovány byly jednotlivé dimenze kvality života a kategorie běžných denních činností.

Metody: Kvantitativní výzkum byl realizován formou dotazníkového šetření ve třech neuromuskulárních centrech a patientské organizaci SMÁci. Dotazník vlastní konstrukce se opíral o dotazník PedsQL (neuromuskulární modul). Výzkumný soubor tvořil 36 rodin dětí s SMA (typy I, II, III) léčených Spinrazou.

Výsledky: Spinraza má vliv na zlepšení některých dimenzí kvality života a na běžné denní činnosti. Zlepšení hrubé motoriky u 77,78 % dětí. Celkový stav dýchání byl zlepšen u 44,44 %. Polykání se zlepšilo u 34,29 % dětí, zejména v I. typu. Kvalitu života jako lepší uvádí 16,64 % rodin.

Závěr: Spinraza ovlivňuje kvalitu života rodin dětí. Pozitivní, někdy výrazný vliv, má na zlepšení v hodnocení běžných aktivit. Cílem pečujícího multidisciplinárního týmu je trvale zvyšovat kvalitu života rodin s SMA.

Klíčová slova

Spinální svalová atrofie, kvalita života, role sestry, Spinraza, dětská neurologie, PedsQL, ošetrovatelská péče v neurologii

Abstract

The bachelor thesis is focused on with the influence of current therapy on the quality of life of families of children with spinal muscular atrophy (SMA). The theoretical part of the thesis provides families a basic view of the issue of disease.

The aim of the bachelor thesis was to assess possible changes in the perception of quality of life of children with SMA before and after the application of the medicinal product Spinraza. Individual dimensions of quality of life and categories of common daily activities were assessed.

Methods: Quantitative research was carried out in the form of a questionnaire in three neuromuscular centers and the patient organizations SMÁci. Author's own questionnaire the design relies on a PedsQL touch screen (neuromuscular module). Research file consisted of 36 families of children with SMA (types I, II, III) treated with Spinraza.

Results: Spinraza has the effect of improving some dimensions of quality of life and on daily activities. Of gross motor skills in 77,78 % of children. The overall respiration condition was improved in 44,44 %. Swallowing improved in 34,29 % of children, especially in I. type. 16,64 % of families report their quality of life.

Conclusion: Spinraza affects quality of life of families of children. A positive, sometimes significant, effect led to improvement of the evaluation of daily life. The goal of healthcare multidisciplinary team is to permanently improve the quality of life of the SMA family.

Keywords

Spinal muscular atrophy, quality of life, Nurse's Role, Nusinersen, pediatric neurology, PedsQL, Nurse's care in neurology

Zadávací protokol

UNIVERZITA KARLOVA

2. lékařská fakulta

Ústav ošetrovatelství

Akademický rok: 2020/2021

ZADÁNÍ BAKALÁŘSKÉ PRÁCE

Jméno a příjmení: **Eliška Trnková**

Studijní program: **Pediatrické ošetrovatelství**

Studijní obor: **Pediatrické ošetrovatelství**

Děkan fakulty Vám podle zákona č. 111/1998 Sb. určuje tuto bakalářskou práci:

Název práce: **Vliv současné terapie na kvalitu života rodin dětí s onemocněním spinální svalová atrofie**

Zásady pro vypracování:

Bakalářská práce musí splňovat požadavky uvedené v platném opatření děkana.

Zpracováním bakalářské práce student/ka prokáže, že se umí samostatně orientovat ve studovaném oboru a že v průběhu studia získal/a a zároveň je i schopen/a v praxi uplatňovat teoretické poznatky a praktické postupy (metody).

Bakalářská práce musí být původním a samostatně zpracovaným odborným textem. Při zpracování bakalářské práce se student/ka může opírat o výsledky a zkušenosti získané jinými autory, avšak vždy musí tyto výsledky a zkušenosti konfrontovat s vlastními názory, úvahami, hodnoceními a závěry.

Rozsah bakalářské práce vyplývá z povahy zpracovávaného tématu, přičemž její minimální rozsah činí 40 stran normovaného textu.

Referenční seznam musí obsahovat nejméně 25 položek časopiseckých, literárních či elektronických zdrojů informací. Do referenčního seznamu se nezapočítávají pouhá abstrakta. Zpracováním bakalářské práce musí student prokázat schopnost pracovat s aktuální odbornou literaturou vztahující se k řešené problematice, včetně práce s cizojazyčnou literaturou a s dalšími prameny. Citace typu "ústní sdělení" a "nepublikovaná data" (s výjimkou vnitřních předpisů a standardů) nelze v bakalářské práci použít.

Seznam odborné literatury:

KOČOVÁ, Helena a kolektiv, Spinální svalová atrofie v souvislostech, 1. vydání, Praha: Grada Publishing, 2007, ISBN 978-80-247-5705-6.

HABERLOVÁ, Jana, Svalové spinální atrofie, Neurologie pro praxi, Solen, 2016, 17(6):349-353, DOI:10.36920/neu.2016.072.

KOČOVÁ, H. In Michalík et al., Kvalita života osob pečujících o člena rodiny se vzácným onemocněním. Olomouc 2010. [online] [cit.2010-12-20] Dostupný z WWW: http://www.vcizp.cz/doc/2010/KVAL_ZIV_VZ_ONEM_IRVS.pdf.

HABERLOVÁ, Jana, HEDVIČÁKOVÁ, P. Spinální svalové atrofie v dětském věku. Neurologie pro praxi, 2002, roč. 3, č. 4, s. 180-182. ISSN 1213-1814.

KOMÁREK, Vladimír, ZUMROVÁ, Alena, Dětská neurologie: vybrané kapitoly, 2. vydání, Praha: Galén, 2000, s.195, ISBN 80-7262-081-9.

SIKOROVÁ, Lucie, Potřeby dítěte v ošetrovatelském procesu, 1.vydání, Praha: Grada Publishing, 2011, ISBN 978-80-247-3593-1.

VAIDYA, S., Boes, S. Measuring quality of live in children with spinal muscular atrophy: a systematic literature review. Qual Life Res 27, 3087-3094(2018).
<https://doi.org/10.1007/s11136-018-1945-x>

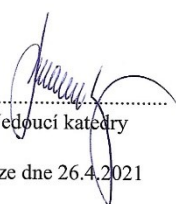
Vedoucí bakalářské práce: **PhDr. RNDr. Jirkovský Daniel, Ph.D., MBA**

Oponenti: **Mgr. Vlachová Marie**

Konzultanti:

Datum zadání bakalářské práce: 26.4.2021

Termín odevzdání bakalářské práce: dle harmonogramu příslušného akademického roku


.....
Vedoucí katedry

V Praze dne 26.4.2021


.....
Děkan

Univerzita Karlova
2. lékařská fakulta
Děkanát (5)
V Úvalu 84, 150 06 Praha 5
IČO: 00216208 DIČ: CZ00216208

Prohlášení

Prohlašuji, že jsem bakalářskou práci zpracovala samostatně pod vedením PhDr. RNDr. Daniela Jirkovského, Ph.D., MBA, uvedla jsem všechny použité literární a odborné zdroje a dodržovala zásady vědecké etiky. Prohlašuji, že elektronická verze práce vložená do studijního informačního systému je totožná s odevzdanou tištěnou verzí bakalářské práce. Dále prohlašuji, že stejná práce nebyla použita k získání jiného nebo stejného akademického titulu.

V Praze dne 27.4.2022

Trnková Eliška

Poděkování

Ráda bych na tomto místě vyjádřila úctu všem rodinám pečujících o děti se spinální svalovou atrofií. Děkuji PhDr. RNDr. Danielu Jirkovskému, Ph.D., MBA, za trpělivý přístup a odborné vedení při tvorbě bakalářské práce. Dalé také velmi děkuji svému manželovi, našim dětem a přátelům za vytvoření klidné a podporující atmosféry během celého období studia.

Obsah

1 ÚVOD	10
1.1 CÍLE PRÁCE.....	11
2. TEORETICKÁ ČÁST	12
2.1 SPINÁLNÍ SVALOVÁ ATROFIE.....	12
2.1.1 Definice spinální svalové atrofie.....	12
2.1.2 Klasifikace onemocnění.....	14
2.1.3 Diagnostika, novorozenecký screening, prognóza.....	15
2.1.4 Terapie, multioborová péče.....	16
2.1.5 Úloha sestry v ošetrovatelském procesu u dítěte s onemocněním SMA.....	19
2.1.6 Přehled dříve realizovaných studií.....	23
2.2 KVALITA ŽIVOTA.....	23
2.2.1 Definice, vymezení pojmů.....	23
2.2.2 Metody hodnocení kvality života.....	24
2.2.3 PedsQL Neuromuskulární modul.....	26
2.2.4 Pacientské organizace, raná péče, paliativní péče.....	27
2.2.5 Poskytování sociálních služeb.....	29
2.2.6 Využití pomůcek.....	30
3. EMPIRICKÁ ČÁST	31
3.1 CÍLE PRÁCE A PRACOVNÍ HYPOTÉZY.....	31
3.2 METODIKA SBĚRU DAT.....	31
3.3 CHARAKTERISTIKA VZORKU.....	33
3.4 ORGANIZACE ŠETŘENÍ.....	35
3.5 ZPŮSOB ZPRACOVÁNÍ DAT.....	37
3.6 VÝSLEDKY.....	38
3.7 DISKUSE.....	93
3.7.1 Diskuse – vlastní výsledky.....	93
3.7.2 Porovnání výsledků se studiemi na stejné, či obdobné téma.....	96
4. ZÁVĚR	99
5. REFERENČNÍ SEZNAM	102
6. SEZNAM ZKRATEK	108
SEZNAM PŘÍLOH	109
PŘÍLOHY	111

1 ÚVOD

Žijeme v době, kdy odborné znalosti a technické pokroky v medicíně pomáhají léčit mnohá dříve neléčitelná onemocnění dětí. Léčba závažných onemocnění dětí může být spojena s nutností hospitalizace, někdy je podávání léčivých přípravků bolestivé, a dokonce může být spojeno s výskytem nežádoucích účinků. Je tedy nutné zvažovat, zda je léčba pro pacienta a jeho rodinu opravdu přínosná.

Mezi závažná progredující onemocnění, která svým průběhem a klinickými projevy zásadním způsobem zasahují do života dětských pacientů a jejich rodin, patří spinální svalová atrofie. Léčba tohoto vzácného vrozeného onemocnění je dlouhodobá a náročná.

Cílem této práce je zjistit, jaký vliv má užívání léčivého přípravku Spinraza na kvalitu života rodin nemocných dětí a změřit rozdíly v jednotlivých dimenzích kvality života před a po aplikaci této léčby.

V teoretické části je popsána charakteristika onemocnění spinální svalové atrofie a limitace, se kterými se nemocné děti a jejich pečující rodiny denně potkávají. Jednotlivé kapitoly budou věnovány klasifikaci a diagnostice onemocnění, posunu v terapii, kvalitě života a roli sestry během ošetrovatelského procesu.

Empirická část pojednává o vlastním výzkumném šetření, kdy jsme prostřednictvím dotazníku vlastní konstrukce zjišťovali vliv současné terapie na kvalitu života rodin dětí. Zjištěné informace budou vyhodnoceny a porovnány s výsledky prací s podobným tématem.

Mou osobní motivací ke vzniku práce bylo prohloubit si znalosti dané problematiky onemocnění a zároveň zjistit, jaký vliv má Spinraza na vnímání kvality života v jednotlivých dimenzích. Na Klinice dětské neurologie, kde pracuji jako všeobecná sestra, se s rodinami dětí se spinální svalovou atrofií setkáváme. Hlavním podmětem konkretizace tématu práce byly chvíle strávené s dětmi před a během aplikace Spinrazy, kdy některé z nich reagovaly bojácně, plačtivě a spolu s nimi to nelehce prožívaly i jejich rodiny.

Doufám, že výsledky práce ověří, že ačkoliv je někdy pro děti aplikace bolestivá, tak terapie Spinrazou, i přes svou formu podání, zlepší kvalitu života, což dává naději dětem i jejich pečujícím rodinám.

Přínos v ošetrovatelské praxi vidím v rozšíření povědomí o spinální svalové atrofii mezi laickou i odbornou veřejností. Dalším přínosem může být případné zlepšení ošetrovatelské péče, pokud budeme vycházet z výsledků této práce, kde jsou uvedeny obtíže, se kterými se rodiny dětí s touto nemocí denně potýkají a jak vnímají například hospitalizaci, edukaci a samotnou aplikaci Spinrazy.

1.1 Cíle práce

Záměrem této bakalářské práce je posoudit případné změny ve vnímání kvality života rodin dětí s onemocněním spinální svalová atrofie před a po aplikaci léčivého přípravku Spinraza v České republice. Bakalářská práce vychází z tradiční struktury, je členěna na část teoretickou, empirickou a závěr, kde jsou prezentovány zobecněné výsledky vlastního výzkumného šetření a opomenut není ani přínos pro ošetrovatelskou praxi. K naplnění tohoto záměru byly stanoveny následující cíle bakalářské práce:

- přinést základní přehled souvisejících relevantních poznatků z odborných literárních a časopiseckých zdrojů;
- popsat dříve realizované významné studie na stejné nebo obdobné téma;
- prostřednictvím dotazníkového šetření zjistit subjektivní vnímání kvality života rodin dětí se spinální svalovou atrofií před a po aplikaci léčivého přípravku Spinraza;
- získaná data utřídit, zpracovat a interpretovat
- zjištěné závěry zobecnit a popsat přínos pro vlastní ošetrovatelskou praxi

2. TEORETICKÁ ČÁST

Teoretická část se zabývá onemocněním spinální svalová atrofie, klasifikací nemoci se specifickou problematikou, která svými dopady výrazně limituje kvalitu života rodin dětí s tímto onemocněním a v nejtěžších případech má vliv i na délku života dětí. V teoretické části je představena konceptualizace poskytované péče multidisciplinárním týmem, včetně aktuálních terapeutických a diagnostických metod. Je zde také prezentována ošetrovatelská péče o dítě se spinální svalovou atrofií.

2.1 Spinální svalová atrofie

2.1.1 Definice spinální svalové atrofie

Jak uvádí Kočová (2017), spinální svalová (muskulární) atrofie (SMA) spadá do degenerativních neuromuskulárních chorob na podkladě své etiologie a klinických projevů. Jedná se o progresivní typ vzácného, život limitujícího onemocnění, které svým průběhem a obtížemi s ním spojenými, zásadním způsobem ovlivňuje kvalitu života pacientů a rodin v dětském i dospělém věku (Kočová, 2017).

Při charakteristice onemocnění SMA se lze setkávat s několika různými odbornými definicemi. Například Šišková (2012) popisuje SMA jako „*Hereditární postižení, způsobující degeneraci motoneuronů předních rohů míšních*“, z 95 % se udává „*Proximální forma SMA s autozomálně recesivní dědičností*“ (Kraus a Hedvičáková, 2006), používána je také definice od kolektivu autorů Komárek a Zumrová (2008, str. 108), kteří píší, že SMA „*Jsou heterogenní skupinou nemocí, jejichž společným znakem je zánik alfa-motoneuronů v předních rozích míchy*“.

Jedna z nejnověji platných, celistvých definic týmu lékařů Kršek a kol. (2021) je formulována takto: „*Spinální muskulární atrofie (SMA) jsou skupinou dědičných degenerativních chorob postihujících α -motoneurony předních rohů míšních. ... Jde o heterogenní skupinu, až 95 % však tvoří tzv. proximální autosomálně recesivní forma způsobená mutací genu SMN1. ... Klinicky se SMA s vazbou na gen SMN1 dělí nejčastěji na čtyři základní typy, a to dle věku počátku obtíží a dosaženého motorického maxima pacienta. ... Příčinou této formy SMA je homozygotní delece 7. či 7. a 8. exonu genu SMN1, výjimečně složená heterozygota s bodovou mutací a delecí genu, která vede k poruše tvorby SMN proteinu. V důsledku nedostatku SMN (survivor motor neuron) proteinu dochází k degeneraci motoneuronů předních rohů míšních. Tíže obtíží je modifikována i jinými geny, podstatný je gen SNM2, který v přirozených podmínkách*

tvoří okolo 10 % SMN proteinu. Počet kopií genu SMN2 je v populaci variabilní, a právě je počet kopií genu SNM2 významným modifikátorem tíže obtíží. SMA je autosomálně recesivní onemocnění, ve většině případů jsou rodiče asymptomaticí přenašeči – výskyt přenašečů u kavkazské populace se odhaduje na 1:40.“ (Kršek, 2021, str. 117)

Jedná o typ vzácného onemocnění, u kterého je, dle Haberlové (2016), incidence onemocnění 1/10000. Svým průběhem a obtížemi s ním spojenými, zásadním způsobem ovlivňuje kvalitu života pacientů a rodin v dětském i dospělém věku, svými projevy limituje v nejtěžších případech i dobu délky života (Kočová, 2017).

Onemocnění SMA je uváděna jako hlavní příčina úmrtí dětí v kojeneckém věku na genetickém podkladě (Vaidya, 2018).

Přesné informace o počtu pacientů s diagnostikovanou SMA lze od roku 2012 zjistit v registru www.ready-regitry.cz. V dubnu 2022 bylo z České republiky v evidenci celkem 144 pacientů, převážně SMA II a SMA III.

Alfamotoneurony periferní motorické jednotky jsou zodpovědné za inervaci kosterních svalů (Vokurka, 2012), SMN protein je zodpovědný za normální funkci motorických neuronů, kde reguluje metabolické procesy v buňce. Při jeho nedostatku způsobenými mutacemi dochází k progredující atrofii svalstva (Ambler, 2011).

Charakteristickým projevem onemocnění SMA je nevratná progredující muskulární slabost. Důsledkem je snížená schopnost sebepéče, ztráta motorických funkcí. Onemocnění za plně zachovaných kognitivních funkcí spěje k výrazné invaliditě, snížené kvalitě života s limitujícím věkem dožití (Haberlová, 2018). Přidruženě se mohou vyskytovat svalové fascikulace a jedním z dalších možných klinických projevů postižení periferního motoneuronu je přítomnost snížení šlachosvalových reflexů (Vokurka, 2012).

Výrazným, život limitujícím projevem dědičného onemocnění je postupná degenerace svalů kosterních, mohou se také objevit vážné respirační obtíže, kdy u některých pacientů vzniká nutnost umělé plicní ventilace z důvodu respirační insuficience, která je hlavní příčinou v případě předčasného úmrtí. Polykací obtíže způsobené atrofováním polykacích svalů mohou mít za následek aspiraci. Postižen je pohybový aparát, dochází ke skoliotickým vadám a prevence je zaměřena proti kloubním kontrakturám (Kočová, 2017).

Spinální svalové atrofie v základním dělení podle věku manifestace projevů, rychlosti zhoršování se, oblasti postižení s maximální mírou projevů a způsobu

genetického přenosu lze rozlišit na distální a svalové atrofie (Jedlička a kol., 2005). Proximální typ má horší prognózu, častěji je přítomen u kojenců a dětí, distální forma se projevuje většinou postižením akrálních svalových skupin končetin a ve většině případů nelimituje nemocného vážnými projevy a sníženou délkou dožití (Kočová, 2017).

2.1.2 Klasifikace onemocnění

Klinické dělení SMA do tří, (někdy) pěti, základních typů probíhá na základě manifestace projevů obtíží a po zhodnocení motorických funkcí pacienta, kterých je schopen dosáhnout (sed, stoj, chůze). Dělení touto formou lze pokládat za orientační, neboť dochází k modifikaci závažnosti stavu vlivem různých proměnných, jako např. počtem kopií SMN2 genu, či dnes již dostupnou léčbou. V dětském věku se projevují příznaky prvních tří typů (SMA I, SMA II, SMA III), v dospělém věku dochází k manifestaci projevů čtvrtého typu (SMA IV), (Haberlová, 2021). Lze se setkat i s označením SMA 0, kdy mohou být první projevy onemocnění patrné v prenatalním období a jsou charakterizovány sníženou hybností plodu a nepříznivou prognózou (Šišková, 2012).

SMA I. typu (Werdingova-Hoffmannova nemoc) je nejzávažnější forma onemocnění s nejvýraznějšími obtížemi. Obtíže jsou často pozorovatelné již při narození, určitá část matek pocítovala snížené pohyby plodu. Projevuje se těžká a rychle postupující svalová slabost patrná na okrajových částech těla. Svalové napětí je snižené, reflexy ubývají nebo jsou nepřítomné. Tyto děti vývojově nepostupují do stadia samostatného sedu. Velký počet dětí umírá do 18 měsíců věku. Vymizení dávicího reflexu (bulbární syndrom) je indikátor zvláště závažné formy onemocnění s vysokou pravděpodobností úmrtí do 6 měsíců věku. Příčinou úmrtí je většinou respirační insuficience.

SMA II. typu je nejčastější formou SMA se středně těžkými projevy obtíží. Projevuje se do 18 měsíce života. Jejich motorický vývoj se opoždí oproti jejich zdravých vrstevníků. Svalová slabost se většinou objevuje symetricky na obou dolních končetinách. Dochází často k ochabování lýtkových svalů a vzniku svalových kontraktur. S postupem času se objevují i na horních končetinách. Tyto děti nejsou schopny samostatného stoje a samostatné chůze. Délka života je omezena na 20–30 let.

SMA III. typu (nemoc Kugelberga-Welanderové) je nejméně závažnou dětskou formou tohoto onemocnění. První obtíže se mohou objevovat mezi 1. a 3. rokem života. U dětí se zpomaluje jejich motorický vývoj. Mají obtíže při samostatné chůzi, ale jsou jí

schopné na krátké vzdálenosti. Svalové ochabování koncových částí dolních končetin postupuje pomalu, šíří se směrem vzhůru a v pokročilých fázích postihují jemnou motoriku horních končetin. Tento typ onemocnění je obtížně diagnostikovatelný a projevy onemocnění u dětí nemusí být laickému oku patrné. Tyto děti mají největší výhodu při integraci do většinové společnosti. Většinou nemá tento typ onemocnění vliv na délku života dětí.

SMA typu IV se projevuje v dospělosti a jedná se o nejlehčí formu onemocnění (Haberlová, 2016).

2.1.3 Diagnostika, novorozenecký screening, prognóza

Zásadním posunem v lepší prognóze kvalitě života a možnosti nezkráceného věku dožití je ve srovnání s minulými lety výrazný pokrok zejména v molekulární genetice, nových možnostech terapie a také časnost diagnostiky. Nasazení vhodné terapie v presymptomatické fázi onemocnění je předpokladem minimalizace projevů onemocnění. Pokud je nasazena v již symptomatické fázi, jejím hlavním přínosem je stabilizace dosavadních projevů a s tím spojené omezení délky života s limitacemi (Haberlová, 2021).

Podle Kočové (2017) je nutná prozíravost dětských lékařů, pokud dojde ke kontaktu s dítětem, které je hypotonické, slabé, či psychomotoricky opožděné. Měli by mít v paměti právě on. SMA, které je některými z řad svých klinických projevů snadno rozpoznatelné (Kočová, 2017).

V tvrzení se s ní shoduje (Bálintová, 2019), která tvrdí, že regres ve vývoji dítěte může být spojený s očkováním, či virovým infektem a může tak dojít ke ztrátě získaných motorických dovedností dítěte. Pediatr je s dítětem a jeho pečující rodinou v pravidelném kontaktu (Bálintová, 2019).

Při podezření na onemocnění dítěte SMA probíhá diagnostika následovně, jak uvádí (Haberlová, 2021):

- anamnéza dítěte a jeho rodiny,
- aktuální objektivní neurologické vyšetření,
- základní odběry, kde v biochemickém vyšetření séra může být nález lehce zvýšené kreatinkinázy, ASTRUP,
- molekulárně genetické vyšetření dítěte metodou MLPA (multiplex ligation-dependent probe amplification) za zjištěním přítomnosti delece exonů 7 a 8 v genu SMN, dle indikace lze pokračovat ve stanovení počtu kopií SMN 2 genu,

- po genealogické analýze probíhá vyšetření rodiny, především rodičů, prarodičů, sourozenců, či členů širší rodiny v reprodukčním věku,
- elektromyografie (EMG) – většinou u pozdních forem SMA,
- ve specifických případech svalová biopsie. (Christo, 2014)

U onemocnění SMA platí, že čím dříve dojde ke zjištění diagnózy a zahájení terapie, má dítě mnohem lepší prognostické vyhlídky na průběh onemocnění a kvalitu života. Časně zachycení onemocnění SMA má vliv na zachování motoenuronů. (Haberlová, 2021).

Z důvodu nutnosti časně detekce SMA se podařilo prosadit pilotní projekt novorozeneckého screeningu pracovní skupinou složenou z řad lékařů, zástupců odborných společností věnující se problematice SMA a členů patientských organizací. Projekt byl podporován všeobecnou zdravotní pojišťovnou a národním screeningovým centrem a byl spuštěn pilotní fází 1.1. 2022 a po podrobné analýze programu bude zvaženo zařazení do standardního screeningu (SMÁci, z. s.).

Na seznam tak k 18 vzácným a prognosticky závažným onemocněním přibyla po šesti letech od posledního rozšíření, formou pilotního projektu, další dvě onemocnění. Jsou to SCID (těžká kombinovaná imunodeficience) a SMA. Rodiče nově narozených dětí tak mohou udělit souhlas a nechat své dítě vyšetřit pomocí genové analýzy. Vyšetření se provádí po uděleném souhlasu v rámci celkového zjištění genetických onemocnění odběrem kapilární kapky krve z paty v rozmezí 48. až 72. hodiny po narození (Informační portál o novorozeneckém screeningu, 2022).

V rámci sekundární prevence, prováděné skrze prenatální screening, novorozenecký screening a pravidelné preventivní prohlídky, se monitorují všechny patrné odchylky v psychomotorickém vývoji dítěte. Cílem této prevence je zachytit co nejdříve příznaky SMA onemocnění a co nejdříve odeslat dítě s podezřením k odbornému vyšetření ve specializovaném pracovišti. (Bláhová a kol., 2019).

2.1.4 Terapie, multioborová péče

Konceptualizace péče o postižené s SMA je ukotvena v revidovaných standardech z roku 2018 (Finkel, 2018). Těmito standardy se při poskytování multidisciplinární péče řídí pečující obory a neuromuskulární centra, ve kterých je péče poskytována.

V České republice poskytují péči čtyři akreditovaná pracoviště, konkrétně Neuromuskulární centra (NM), některá z nich slučují jednotlivé pečující obory o dítě

s SMA. Neuromuskulární centra jsou ve NM při Klinice dětské neurologie FN Motol Praha, NM při Klinice dětské neurologie FN Brno, NM centrum při Oddělení dětské neurologie v FN Ostrava, NM centrum spadající pod Oddělení dětské neurologie fakultní Thomayerovy nemocnice v Praze (Společnost dětské neurologie, 2022).

Klinické projevy onemocnění si vyžadují součinnost multiprofesního týmu, který obtížím předchází, či je zmírňuje. Po potvrzení diagnózy dítěte probíhají základní vyšetření, kam lze zařadit např. EKG (elektrokardiografie), ECHO (echokardiografie), rentgenové vyšetření srdce, plic a páteře, sonografické vyšetření břicha, screening nočních hyposaturací, videofluroskopie, dále vyšetření pneumologická, kardiologická, RHB (rehabilitace), RHB neurovývojové testy, nutriční, genetické. Na komplexní péči se podílí neurolog, obvodní lékař, pneumolog, fyzioterapeut, ortoped, oční lékař, logoped, nutriční terapeuti, genetici, sociální pracovníci, v případě potřeby psycholog, paliativní (podpůrný) tým. (Haberlová, 2021).

Během sdělování diagnózy je rodičům citlivě představena forma a koncept celistvé péče o dítě s SMA, podstatnou roli v péči o dítě sehrává spolupráce s pečující rodinou nemocného dítěte (Haberlová, 2021).

Terapie byla dříve symptomatická se zaměřením na rehabilitaci a respirační fyzioterapii, v průběhu let byla testována léčiva cílená na ochranu nervového systému (valproát, riluzol) s neprokazatelně jistým účinkem (Bálintová, 2019). Zavedená kauzální léčba v ČR v roce 2017 je výrazným pokrokem v léčbě SMA. Kauzální léčba spočívá v aplikaci nusinersenu (Spinraza), je vhodná pro dětské i dospělé pacienty s SMA se spojitostí na gen SMN1 (Kršek, a kol., 2021).

K léčbě SMA jsou k roku 2021 využívány tři registrované léčivé přípravky, je tedy tak možné SMA léčit kauzálně. Prvním dostupným lékem v ČR využívaným k léčbě onemocnění SMA se stal v roce 2017 nusinersen (Spinraza) aplikován intratekálně formou. Jeho funkcí je zvýšit tvorbu SMN proteinu k podpoře modulace funkce SMN 2 genu v tvorbě plné délky SMN proteinu. Na stejném principu účinku je založen sirup risdiplam (Evrysdi) v perorální podobě podání, který byl v ČR k dostání v roce 2021. Indikací k podání je SMA s vazbou na SMN1 u dětí starších dvou měsíců. Aby byl efekt léčiva účinný, je nutné jeho celoživotní podávání v pravidelných intervalech (Chiriboga, 2016).

Od roku 2019 v USA a od roku 2020 v Evropě je dostupná genová terapie přípravkem Zolgensma, který dokáže nahradit zmutovaný SMN1 gen. Účinná látka onasemnogen abervevec je náhradní substituční gen. Virovým vektorem je

modifikovaný adenoasociovaný virus 9AAV9. Jednorázovou intravenózní infuzí je tak dodána plně funkční kopie SMN genu, díky němuž dojde k dostatečné a kontinuílní produkci SMN proteinu (Haberlová, 2018).

2.1.4.1 Spinraza (*nusinersen*)

Léčebný přípravek Spinraza s aktivní látkou nusinersen je antisence oligonukleotid. Jde o synteticky připravený genetický materiál, zaměřující se na odpovídající mRNA. Za normálních okolností je mRNA výsledkem transkripce DNA. Uměle připravená mRNA tedy slouží k ovlivnění splicingu genu SMN2, díky němuž je produkován funkční SMN protein. Tento protein je nutný pro koordinaci buněčného metabolismu motoneuronů předních rohů míšních (Haberlová, 2018).

Přípravek Spinraza neprochází hematoencefalickou bariérou, a proto musí být tento přípravek podáván přímo do mozkomíšního moku. Využívá se metody intratekálního podání přípravku. Vždy je nutno nejdříve odebrat odpovídající množství mozkomíšního moku (12ml) a nahradit ho přípravkem Spinraza. Hrozí nebezpečí zvýšení intrakraniálního tlaku v případě neodebrání dostatečného množství mozkomíšního moku. Je také nutno vyšetřit oční pozadí pro vyloučení městnání papily očního nervu, které je indikátorem zvýšeného intrakraniálního tlaku.

Možnými komplikacemi spojenými s intrathékálním podáním léčiv je krvácení z místa vpichu, riziko zavlečení infekce při narušení režimu sterility a postpunkční syndrom způsobený únikem mozkomíšního moku. Postpunkční syndrom se může projevit zejména silnými bolestmi hlavy (Christo, 2014).

Přípravek Spinraza je v Evropě je dostupný od května 2017 (Haberlová, 2016).

Přípravek je podáván v intervalech– první den nasycovací dávky v den 0., pak 14., 28., 63. den, a poté každé čtyři měsíce udržovací dávka (Bálintová, 2019).

Zhodnocení efektu Spinrazy probíhá realizovanými studii, je to podstatná součást sledování účinnosti léčiva. Testování se provádí před zahájením terapie, zhodnocení efektu probíhá opakovaně po šesti měsících. Testování probíhá formou neurorehabilitačních testů a spirometrie. Na testování a vyhodnocování neurorehabilitačních testů se podílí RHB oddělení a v součinnosti s NM centrem (SMÁci, z. s.).

Intratekální aplikace Spinrazy je spojena s krátkodobou hospitalizací, či ambulantním pobytem v nemocnicích při NM centrech. Během pobytu a aplikace Spinrazy se na péči o děti s onemocněním SMA a o jejich rodiny podílí

multidisciplinární tým, jehož součástí jsou sestry. Sestra poskytuje ošetrovatelskou péči formou ošetrovatelského procesu. Aby byl celý proces efektivní, je třeba znát specifika ošetrovatelské péče realizované u rodin dětí s onemocněním SMA.

2.1.5 Úloha sestry v ošetrovatelském procesu u dítěte s onemocněním SMA

2.1.5.1 Role sestry

Podávání Spinrazy je vždy spojeno s různě dlouhým pobytem v nemocničním zařízení v pravidelných, zpočátku týdenních, posléze měsíčních intervalech. Děti se tak v doprovodu pečující osoby vrací několikrát ročně na dané oddělení. Sestra může mít svým působením a realizací ošetrovatelské péče vliv na kvalitu života dětí a rodin přicházejících k aplikaci. Je třeba znát specifika dětského věku, připravit pro dítě vhodné prostředí, osvojit si vhodné komunikační dovednosti a vzbudit důvěru v dítěti a v jeho doprovázející osobě a umět vybudovat bezpečné zázemí pro děti a jejich rodiny (Staňková, 1978).

Sestra svým jednáním, empatickým přístupem a profesionálním chováním zastává a plní několik sesterských rolí během realizace ošetrovatelské péče. Například pod obrazem sestry poskytovatelky ošetrovatelské péče rozumíme holistické chápání jedince či skupiny, které bere v úvahu zdraví a prostředí v zájmu naplňování potřeb s respektováním jeho individuálních potřeb, jejichž pořadí se může průběžně měnit podle dané situace. Sestra nositelka změn reaguje na průběžný vývoj a změny v ošetrovatelství, přizpůsobuje se novým standardům a přístupům, sama by měla být aktivní ve vyhledávání takových podmětů (Farkašová, 2006). Tím se podílí na svém profesním rozvoji ve vztahu k vlastní ošetrovatelské praxi dle Etického kodexu sester (Česká asociace sester, 2017). Důležitou součástí ošetrovatelského péče je edukace. Sestra edukátorka (dle Závodné in Farkašová, 2006) svým působením formuje jedince k zodpovědnému a prospěšnému chování k sobě samému. V případě aplikace Spinrazy, která může být pro děti traumatizující, je například důležité, aby dítě chápalo, že je pro něj prospěšná. Aby byl celý edukační proces dítěte efektivní, musí sestra nejen chápat jeho smysl, ale také sama věřit jeho významu (Tomová, 2017).

Sestra poskytuje komplexní ošetrovatelskou péči kontinuálně, je to manažerka, v jejíž kompetenci je koordinace poskytované a realizované ošetrovatelské péče o dítě. Měla by reagovat pružně a operativně v interakcích s lékařem, který provádí svou odbornou lékařskou činnost, měla by umět předvídat a ovládat schopnost rychlého

rozhodování (Staňková, 1978). Také má dohled nad všemi proběhlými a lékařem naplánovanými úkony a vyšetřeními. Sestra svým chováním buduje důvěrný vztah mezi jí samotnou, dítětem, rodinou a lékařem. Svou advokátskou rolí taktně obhajuje zájmy a potřeby dětí. Zjišťuje, jak se člověk s onemocněním vyrovnává se svými limitacemi, který zdravý člověk nemá a svým konáním mu zajišťuje oporu a kvalitní ošetrovatelskou péči po identifikaci jeho potřeb (Závodná in Farkašová, 2006).

2.1.5.2 Plnění potřeb dítěte metodou ošetrovatelského procesu

Podle Sikorové (2011) by na dětském oddělení měly vykonávat ošetrovatelskou péči dětské sestry, nebo všeobecné sestry se specializací v oboru ošetrovatelství v pediatrii, které svým individuálním přístupem ke každému dítěti a formou ošetrovatelského procesu plní jeho potřeby a jde také o cestu k vzájemnému propojení mezi sestrou, dítětem a rodiči či jinou pečující osobou (Sedlářová a kol., 2008). Přístup sester vychází také ze společenských hodnot a potřeb, které jsou ukotveny v Etickém kodexu sester, se kterým se sestry seznamují již v průběhu studia ošetrovatelství (Česká asociace sester, 2017).

Sestra by se měla snažit vytvořit svým jednáním ideální podmínky pro otevřenou komunikaci mezi rodinou, dítětem a jí. Právě společná otevřená komunikace a současně profesionální přístup umožní ošetroující sestře rozpoznat a orientovat se ve stávajících i případných potřebách dítěte a rodiny (Sikorová, 2011). Podle Staňkové (1978) by měla být komunikace taktní, vlídná a trpělivá (Staňková, 1978).

2.1.5.3 Ošetrovatelská péče u dítěte s SMA

Aplikace Spinrazy prováděna terapeutickou lumbální punkcí je spojena s pobytem v nemocnici různé délky a je uskutečňována v pravidelných intervalech několikrát ročně. Poskytovaná ošetrovatelská péče je realizována v souladu s ošetrovatelskými standardy tak, aby ošetroující personál uměl adekvátně reagovat na potřeby dítěte a rodiny. Ošetrovatelské standardy jsou dle Staňkové (1978) domluvené závazné normy, které zajišťují dětem kvalitní ošetrovatelskou péči, poskytující objektivní hodnocení vykonané péče a jejich plnění probíhá formou auditů (Staňková, 1978).

Ošetrovatelská sesterská péče o dítě přicházející k aplikaci Spinrazy:

- Začíná formalitami jako je příjem k hospitalizaci či ambulantní pobyt dítěte a doprovázející/ pečující osoby. Zajištění bezbariérového pokoje s toaletou

a koupelnou by vzhledem k přítomnosti možných kompenzačních pomůcek mělo být samozřejmostí. Na oddělení probíhá příprava pokoje s časovým předstihem v rámci plánování příjmů na Kliniku. Sestra by se měla rodině představit celým svým jménem a pokusit se nastavit hned v úvodu hospitalizace příjemnou atmosféru. Společně s dítětem a doprovázející osobou (většinou rodič) vyplní ošetřovatelskou anamnézu, hodnotící škály, dítě dostane identifikační náramek, objedná adekvátní stravu, změří fyziologické funkce, připraví souhlasy potřebné k hospitalizaci a výkonům pro lékaře. V době vzniku bakalářské práce jsou součástí příjmu i odběry na vyšetření přítomnosti viru SARS-CoV-2 u dítěte a doprovázející osoby, případně probíhá kontrola testů a platných očkování, či potvrzení o prodělané nemoci ve stanovených lhůtách.

- Dítě a pečující rodinu provede oddělením, informuje je o Chartě práv dětí. Po celou dobu s rodinou komunikuje, zodpovídá jejich případné otázky. Seznámí je s chodem oddělení.
- Ošetřovatelskou péči si sestra plánuje v kooperaci s ošetřujícím lékařem dítěte. Zná naplánovanou lékařskou péči, ve které mohou být indikovány např. odběry krve, oční vyšetření, spirometrie, fyzioterapie, rehabilitační testy, nutriční a další doprovodná vyšetření v ambulancích dle individuální domluvy lékaře s rodinou a harmonogram péče sladí jak časově, tak s ohledem na fyzický a psychický stav dítěte.
- Bezprostřední příprava dítěte před aplikací Spinrazy: dochází k péči o psychickou pohodu dítěte i rodiny a eliminuje se případný strach dítěte před výkonem, ev. po dohodě s lékařem využije možnosti podání premedikace dle ordinace lékaře. Před lumbální punkcí dojde k nanesení lokálního anestetika Emla ve formě pasty a fóliového krytí v místě vpichu v bederní krajině. Zejména u prvních aplikací je kladen důraz na edukaci dítěte a pečujících osob, sestra je otevřena komunikaci. S dítětem sestra nacvičí polohu, v jaké bude aplikace probíhat. Společně zvolí vhodné příjemné oblečení, pobídne dítě k vykonání vyprázdnění. Uchování Spinrazy je dle doporučených předpisů, které sestra zná a dodržuje je. Sterilní stolek je připraven a plně vybaven před výkonem tak, aby nebyla potřeba odbíhat během lumbální punkce pro pomůcky.
- Během aplikace Spinrazy je standardně přítomen lékař a dvě sestry, z čehož jedna se plně věnuje dítěti, hlídá správnou polohu k provedení lumbální punkce, stará se o potřeby dítěte, vysvětluje mu, co se právě odehrává, povzbuzuje ho do uvolněného

dýchání. Druhá ze sester ve sterilních podmínkách asistuje lékaři během intratekální aplikace (dbá na vhodnost použití pomůcek, stará se o dezinfekci).

- Péče o dítě po aplikaci Spinrazy – po lumbální punkci je kladen důraz na dodržování režimových opatření k prevenci možných postkomočních nežádoucích účinků po aplikaci. Zvolí pro dítě vhodnou polohu, dbá na dostatečný příjem tekutin. Průběžně si všímá projevů dítěte (Staňková, 1978), eventuální potíže ohlásí lékaři a zaznamená do dokumentace. Dochází ke kontrole místa vpichu. Pokud dojde k nežádoucím účinkům, jako je např. bolest hlavy či zad, podává sestra dítěti analgetika dle ordinace lékaře a opět provede zápis do dokumentace dítěte.
- V případě skoliotických vad dítěte dochází k aplikaci Spinrazy pod CT v souladu s bezpečností práce RTG pracoviště pod vedením zkušeného radiologa, ošetrovatelská péče zůstává neměnná.

2.1.5.4 Ošetrovatelské diagnózy

Sestry by měly umět uplatnit získané zkušenosti a teoretické znalosti v praxi formou realizace ošetrovatelského procesu s vykonáváním stanovených aktuálních a potencionálních ošetrovatelských diagnóz uplatňovat.

Ošetrovatelské diagnózy stanovené v rámci komplexní ošetrovatelské péče poskytované dítěti s onemocněním SMA by byly příliš obsáhlé i přes podíl péče doprovázejících pečujících osob, proto jsou v této bakalářské práci zmíněny ty diagnózy, které úzce souvisí s aplikací Spinrazy, včetně hospitalizace (Slezáková, 2014).

- Zhoršená pohyblivost související s neuromuskulárním poškozením (polohování, přesuny, manipulace, volba vhodných pomůcek, zajištění prostoru na oddělení pro uskladnění pomůcek, bezbariérový pokoj s bezbariérovým přístupem na toaletu a do koupelny)
- Zhoršená spontánní ventilace
- Deficit sebepéče-oblékání, koupání, stravování
- Únava v souvislosti s onemocněním
- Zhoršená verbální komunikace
- Zhoršená artikulace
- Neefektivní průchodnost dýchacích cest-poruchy dýchání, zvýšené množství hlenu, vytékání slin a pěny z úst
- Cizí prostředí
- Riziko pádu

➤ Inkontinence moči a stolice

2.1.6 Přehled dříve realizovaných studií

Diplomová práce autorky Bc. Kamily Slabákové pojednává na téma „*Kvalita života rodiny dítěte s diagnózou spinální svalové atrofie*“. Autorka se zabývala jak problematikou onemocnění, tak vlivem, jaký má nemoc dítěte na kvalitu života rodiny. Cíle její práce bylo mimo jiné zjistit úroveň a dostupnost opory ve zdravotnictví a emoční podporu rodin.

Od října 2012 do února 2013 vedla polostrukturované rozhovory s šesti matkami šesti dětí s diagnostikovanou SMA I s nejtěžšími projevy v domácí péči.

Výsledkem bylo, že rodiny postrádaly ve fázi zjištění diagnózy dostatek informací a praktických rad. Nemoc jim výrazně změnila kvalitu života. Jedním ze zjištění této studie bylo, že zkvalitnění multidisciplinární péče vede ke zlepšení kvality života rodin.

Druhá studie se zabývala vlivem nusinersenu (Spinrazy) na případné změny ve vnímání kvality života rodin a dětí od kolektivu autorů Osredkar, Jílková et al. (2020) ve své studii „*Děti a mladí dospělí se spinální svalovou atrofií léčení Nusinersenem*“. (Osredkar et al., 2020)

Lékaři ČR a ve Slovinska sledovali 61 dětí od 2 měsíců do 19 let věku v typech SMA 1 (16 dětí), SMA 2 (32 dětí), SMA 3 (13 dětí). Formou dotazníkového šetření zjišťovali a hodnotili pomocí škál motorickou úroveň se zaměřením na aktivity každodenního života dětí. Hodnocení proběhlo po 14 měsících terapie Spinrazou.

Výsledky udávaly zlepšení u dětí, u kterých byla zahájena terapie Spinrazou v nižším věku. U jednoho dítěte došlo během sledování k úmrtí, u jednoho došlo k přerušení léčby. Rodinami dětí nebyly uvedeny závažné nežádoucí účinky.

2.2 Kvalita života

2.2.1 Definice, vymezení pojmů

Zájem autorů o uchopení problému kvality života můžeme pozorovat již u filosofů antického Řecka. Platón a později jeho žák Aristoteles se snažili vytvořit koncept „*dobrého (kvalitního) života*“. Většinou se zabývali postojem člověka vůči společnosti a okolnímu světu. Koncept kvality života byl spojen s etickým pohledem na

jednání člověka na jeho cestě k dosažení blahobytu pro sebe, svou rodinu a širší společnost (Haas, 1999).

Koncept kvality života jako ukazatele ekonomické vyspělosti se objevuje v roce 1920 u ekonomy A. C. Pigou. Další vědní disciplíny začaly využívat konceptu kvality života při analýze společnosti, k ekonomice se přidala sociologie, demografie, psychologie. Přes tyto vědní obory se pojem kvality života dostal do medicíny a ošetrovatelství.

Ravens-Sieberer et al. (2001) definovali ve své studii Kvalita života u dětí a adolescentů pohled na Evropské zdravotnictví následovně: „*Multidimenzionální konstrukt zahrnující somatické, emoční, mentální, sociální a behaviorální složky pohody a fungování, jak je vnímají pacienti, a/nebo individuální pocity pacientů spojené se zdravím.*“ (Ravens-Sieberer et al., 2001)

Zaměřují svoji definici na koncept well-being, subjektivní prožívání a pohodu, vhodně vystihující individuální aspekt prožívání života jako determinantu jeho kvality.

Individuální vnímání kvality života patří k důležitým pohledům na člověka v prostředí poskytované péče v moderním ošetrovatelství. Zde se uplatňují prvky holismu – vnímání fenoménu lidského prožívání zdraví a nemoci v její celistvosti a nikoli jen jako výčtu dílčích částí. Dalším prvkem moderního ošetrovatelství je důkaz založená výzkumná činnost (evidence-based research). Kvalita života patří k předním ukazatelům změny prožívání v průběhu nemoci a léčby a praxe zaměřená na zvyšování kvality života pacientů je jedním z předních cílů ošetrovatelství (Olišarová, 2013).

Health-related quality of life (HRQoL)- Kvalita života zaměřená na zdraví je pojem spojený s vnímáním zdraví a nemoci a jejich dopady na kvalitu života. Tento pojem se speciálně zaměřuje na medicínu a ošetrovatelství oproti více ekonomicky nebo sociologicky orientovaným oblastem zkoumání (Řehulková, 2008).

2.2.2 Metody hodnocení kvality života

Po druhé světové válce se pro medicínu a obzvláště ošetrovatelství otvírá nový prostor zkoumání a vyhodnocování kvality péče. V předcházejícím období bylo prioritou udržovat co největší část společnosti schopnou pracovat, výsledky industriální revoluce, nebo u mužské populace schopnou bojovat a co nejdříve se do boje vrátit. Mnozí zranění v bojovém nasazení nebo pracovních nehodách prožili traumatizující

zkušenosti a tlak na navrácení do aktivní služby společnosti dále zhoršoval jejich každodenní prožívání (Elder, 1994).

V 70. a 80. letech 20. století se společnost začíná s doposud nepoznaným ekonomickým růstem a značným technologickým pokrokem v medicíně, zabírat novým pohledem na nemoc a zdraví, začíná tedy sledovat kvalitu života pacientů.

Celkově se prodlužuje průměrný věk obyvatelstva a díky novým terapeutickým postupům je k dispozici větší počet intervencí, mezi kterými musí lékař a pacient volit správnou volbu pro každého individuálního pacienta. Kvalita života v této oblasti nabývá na prioritě. Každý pacient musí zvážit, jaké léčebné intervence chce podstoupit a predikce vlivu těchto intervencí na kvalitu života pacienta se stávají cenným podkladem pro toto rozhodování. Zdravotnictví tak stojí před problémem, jak kvalitu života hodnotit a jak ji co nejlépe uchopit a změřit (Pennacchini, 2011).

Obzvláště obory s novými radikálními intervencemi vyžadovali výzkum dopadů těchto intervencí na kvalitu života. Příkladem může být onkologie, neboť v tomto oboru proběhla jedna z prvních klinických studií kvality života a to „*Měření kvality života a přežití rakoviny prsu*“, která v roce 1966 v Londýně zkoumala kvalitu života patientek s rakovinou prsu po radikální mastektomii. Jednotlivé části sestávaly z každodenní aktivity, postoje pacientky k zákroku a hodnocení subjektivního vnímání pocitů před a po zákrokem (Eisenberg, 1966).

Velký nárůst počtu studií zaměřených na kvalitu započal rokem 1986, kdy ve Spojených státech amerických organizace FDA (Food and Drug Administration, Organizace pro kontrolu obsahu potravin a léčiv) zavedla standard povinného šetření dopadu na kvalitu života konzumentů potravin a léčiv. Obzvláště byly sledovány nově vyvinuté onkologické přípravky, u nichž byl nezbytný dlouhodobý výzkum dopadů na zdraví a s nimi spojené ovlivnění kvality života pacientů (Johnson, 1985).

V průběhu 80. let byl vytvořen standardizovaný dotazník MOS SF-36 (Medical outcome study Short form). Tento dotazník obsahuje 36 otázek rozdělený do 8 sekcí mapující kvalitu života pacientů. Primární využití tohoto dotazníku byla analýza nákladů a přínosů pro vyhodnocování jednotlivých intervencí využívaných ministerstvy zdravotnictví pro financování oboru zdravotnictví.

Světová zdravotnická organizace (WHO) dlouhodobě shromažďuje statistické údaje ze zdravotnictví členských států. V 90. letech formulovala Světová zdravotnická organizace vlastní standardizovaný dotazník WHOQOL 100–100 otázek ve 6 doménách a WHOQOL Brev – zkrácená verze s 26 otázkami. Tyto dotazníky byly testovány ve 36

zemích světa ve významných mezinárodních nemocnicích a zdravotnických institutech, přeloženo do 29 jazyků (The WHOQOL Group, 1998).

Ze základního modulu WHOQOL 100 byly vytvořeny speciální dotazníky pro určité populace, například PedSql pro výzkum kvality života dětí v pediatrii, WHOQOL-OLD zaměřený na výzkum kvality života seniorů (The WHOQOL Group, 1998).

V roce 1992 byl založen mezinárodní časopis Quality of Life Research mezinárodní společnosti pro výzkum kvality života (Official Journal of the International Society of Quality of Life Research) Zde vychází každoročně velké množství studií zabývajících validizací dotazníků kvality života v klinické praxi, výsledky studií z jednotlivých zemí světa aplikovaný v různých specializacích medicíny. Dotazníky SF-36 a WHOQOL jsou dodnes považovány za „standard“ měření kvality života (Gurková, 2011).

2.2.3 PedsQL Neuromuskulární modul

Skupina pro kvalitu života Světové zdravotnické organizace (WHO, Quality of life Group) zformulovala postupně několik dotazníků zkoumajících kvalitu života dětí. PedsQL 4.0 je nejnovější variantou. Pro specifické onemocnění byly přizpůsobeny verze PedsQL 3.0. Pro onemocnění SMA byl vytvořen PedsQL 3.0 Neuromuskulární modul.

„Dotazníky byly původně v anglickém jazyce, nicméně dr. Varni, autor dotazníků vlastní veškerá licenční práva, umožňuje, aby si výzkumníci pro své vlastní potřeby dotazníky přeložili. Česká verze vznikla na Zdravotně sociální fakultě Jihočeské univerzity v Českých Budějovicích a prošla lingvistickou verifikací, kterou autor požaduje pro uznání a následné využití dotazníků v praxi.“ (Kočová, 2017)

Tento dotazník má varianty dle věku dítěte. 2-4 roky, 5-7 let, 8-12 let a 13-18 let. Škálování je u mladších dětí (2-7 let) ve 3 stupních (hodnoty 0; 2; 4) a u starších dětí 8-18 let) v pěti stupních (0; 1; 2; 3; 4). Dotazník pokládá otázky na situaci za poslední jeden měsíc.

Dotazník je rozdělen do tří kategorií: somatické fungování, komunikační schopnosti a sociální fungování dítěte v rodinném prostředí. Nejvíce otázek je v oblasti somatického fungování – sedmnáct, popisující příznaky onemocnění (dýchací obtíže, bolesti) a problémy v každodenním fungování (trvá dlouho se najíst, hygiena, neúmyslné poranění). Komunikační oblast sestává ze tří otázek – problémy s popsáním

pocitů, problémy s kladením otázek o zdravotním stavu a schopnost vysvětlit ostatním svoji nemoc. Sociální oblast dotazníku mapuje v pěti otázkách integraci rodiny do společnosti, zátěž, kterou rodina prožívá v souvislosti s onemocněním a podporu, která se rodině a dítěti dostává (peníze, pomůcky). Výsledkem z 25 otázek je skóre od 0-100, kde 100 představuje žádné obtíže, a čím blíže nule, tím jsou obtíže závažnější. Výše kvality života je přímo úměrná výsledku skóre (Iannaccone et al., 2009).

2.2.4. Pacientské organizace, raná péče, paliativní péče

2.2.4.1 Pacientské organizace

Pacientské organizace fungují na principu sdružování pacientů, pečujících osob a někdy i lékařů a jsou podstatnou a nedílnou součástí zkvalitňování života rodin dětí potýkajících se s SMA. Propojují rodiny nemocných dětí, pomohou jim zorientovat se v terapeutické intervenci v kooperaci s multidisciplinárním týmem, spolupodílí se na zajištění účinné léčby, poskytují odborné poradenství v sociálních službách, bojují za legislativu a prosazování práv, potřeb a zájmů pacientů, organizují odlehčovací pobyty. Cílem je trvale zvyšovat kvalitu života pacientům s onemocněním SMA, rodinným příslušníkům a pečujícím osobám, hájit a podporovat jejich potřeby (Kočová, 2017).

O existenci pacientských organizací bývají rodiny dětí s onemocněním SMA v současné době zpravidla informovány svým ošetřujícím lékařem.

SMÁci – pacientská organizace spustila svou činnost na počátku roku 2017 s jasně definovaným cílem hájit zájmy pacientů s SMA, podporovat rodiny pacientů s SMA a ostatní pečující osoby. Jedním z důvodů vzniku organizace byla podpora aktivit souvisejících se schválením a dostupností nově vzniklé léčby pacientů s SMA (MZČR, 2021) a urychlení vstupu prvního léčiva na SMA v ČR. Mezi činnosti organizace, se kterými se lze seznámit na jejich webových stránkách, patří:

- poskytování podstatných informací o SMA,
- spolupodílí se na zajištění účinné léčby,
- prezentace nových pravidelně aktualizovaných informací, článků, odkazů a tiskových zpráv,
- nabídka krizové intervence,
- možnost konzultací,
- komunikace s pojišťovnami, se zdravotnickými zařízeními,
- pořádání konferencí, workshopů,

- nabídka odlehčujících a psychorehabilitačních pobytů, táborů,
- uveřejňování plánů pro další roky- např. pro rok 2022/2023 je to realizace projektu *Zlepšení péče pro pacienty s SMA ve zdravotnických zařízeních* a rozšíření služeb patientské organizace z Fondů EHP 2014-2021 (SMÁci, z. s.).

K 1.1. 2022 došlo v rámci novorozeneckého screeningu k rozšíření diagnostiky a záchytu závažných onemocnění, kdy právě časná diagnostika v presymptomatické fázi a vhodná adekvátní terapie zásadním způsobem ovlivní kvalitu života dítěte a pečujících osob. Novorozenecký screening se v pilotní fázi rozšířil o SCID a o SMA (ÚZIS,2022).

Organizace SMÁci je součástí pracovní skupiny, která se se svou činností a dlouhodobým vyjednáváním zasazovala o nutnost časného záchytu a plošného dobrovolného screeningu v ČR (SMÁci, z. s.). K průlomové dohodě ohledně novorozeneckého screeningu a testování na on. SMA a SCID došlo v červnu 2021. Pilotní program v délce trvání dvou let se plně zahájil v lednu 2022. Více viz kapitola 2.1.3.

Pacientská organizace SMÁci se začlenila do několika prospěšných organizací jako např.: SMA Europe (sdružení evropských patientských organizací s SMA), ČAVO (Česká asociace pro vzácná onemocnění), AIP (Aliance pro individualizovanou podporu) a také jsou členy APO (Akademie patientských organizací). V závěru roku 2021 skýtala organizace SMÁci 186 členů z řad nezletilých i zletilých pacientů, členy jsou též zákonní zástupci a také se do chodu organizace aktivně zapojují jednotlivci se zájmem o problematiku SMA (SMÁci, z. s.).

Kolpingova rodina Smečno – organizace vznikající v letech 1993-1995 se vyprofilovala v organizaci poskytující sociální služby s cílem podpory funkční rodiny napříč celou Českou republikou. Od roku 2007 poskytuje podporu pečujícím rodinám o děti s SMA. Rozcestník poskytovaných služeb je uveden na webových stránkách organizace (Kolpingova rodina Smečno, 2022). Podle zákona 108/2006 Sb. O sociálních službách, v plném znění, došlo k registraci dvou sociálních služeb:

- odborné sociální poradenství,
- raná péče.

2.2.4.2 Raná péče

Raná péče cílí na podporu dítěte a jeho rodiny, pokud je ohrožen jeho vývoj na podkladě tíživé sociální situace, nebo pokud je dítě zdravotně postižené, či je zde riziko

ohrožení zdravotního stavu dítěte. Bezplatné služby jsou poskytovány dětem a pečujícími osobám od narození dítěte do dosažení sedmých narozenin (Hradilková a kol., 2018).

Služby rané péče jsou sestavovány vždy individuálně pro konkrétní rodinu po důkladné analýze jejich potřeb. Raná péče je stěžejním bodem u dětí s SMA v ČR v rámci projektu *Podpora rodin s onemocněním SMA* Kolpingovy rodiny Smečno (Kočová, 2017).

2.2.4.3 Paliativní péče

Dětská paliativní péče je komplexní a aktivně poskytovaná péče orientovaná na kvalitu života (Kočová, 2017) zahrnující současně poskytování podpory rodinám. Je zaměřena na rodiny, u jejichž dítěte byla stanovena diagnóza s život limitujícím onemocněním (Cesty domu, 2020) v období prenatálního života dítěte po narození dítěte do 19 let. Péče tohoto druhu připadá ke zvažování zvláště u těžkých forem onemocnění SMA (Haberlová, 2021).

Dětská paliativní péče funguje v součinnosti multiprofesního týmu ve složení lékařů, zdravotníků, sociálních pracovníků, psychologů, terapeutů a duchovních (Kočová, 2017).

WHO definuje dětskou paliativní péči jako celistvou péči o dětské tělo, jeho mysl i spirituálně s poskytnutím podpory rodině s přihlédnutím k individualitám jedince a aktuálním potřebám. Zahájení péče je poskytováno od stanovení diagnózy a trvá nepřetržitě i přes aplikaci léčby cílené na onemocnění (Bužková a kol., 2019).

Protože je třeba vyvážit a rovnoměrně pokrýt dostupnost poskytovaných služeb napříč ČR, definovat a sjednotit systém péče o dítě a rodinu v paliativní péči, reagovat na dynamický rozmach paliativní péče a také pomoci s orientací v zdravotně-sociálních službách, vznikl „Koncept péče o děti a dospívající se závažnou a limit ohrožující diagnózou a jejich rodiny“ (Krejčí a kol., 2022). I přesto, že se jedná o téma, které lidé mohou mít spojené s bolestí a smutkem, je třeba o něm mluvit. Mluvit o něm s laskavostí, vnímavostí.

2.2.5 Poskytování sociálních služeb

Jak se uvádí v Zákoně o sociálních službách (Zákon č. 108/2006 Sb.), v plném znění, nárok na využití služby poskytující sociální poradenství má každá osoba v ČR a to zdarma (Zákonyprolidi.cz, 2010). Sociální pracovníci v souladu s výše uvedeným

zákonem v § 54 a v § 37 mohou pomoci rodině v orientaci nabízených služeb a zajistit jim využívání jak základních, tak odborných služeb. Využitelné odborné služby jsou např. příspěvky na péči o dítě, možnost vyřízení a zapůjčení kompenzačních pomůcek rodinám, raná péče. Sociální pracovníci svým konáním rodině mohou pomoci jak časově, provozně, tak i finančně (Bužgová a kol., 2019). Kompenzační pomůcky nejsou dotovány z veřejného zdravotního pojištění, případně jsou spojeny s vysokými doplatky, proto je v péči o dítě s SMA poskytovanou vhodnou sociální službou právě i půjčovna pomůcek (Kočová, 2017).

Péče o dítě s tělesným postižením je dlouhodobě náročná, rodiny se mohou potýkat s fyzickou, psychickou a ekonomickou zátěží, proto je na místě podpora sociální péče s poskytováním sociálních služeb rodině s individuálním přístupem (Bláhová a kol., 2021).

Sociální poradenství a ranou péči pro rodiny dětí s SMA zajišťuje Kolpingova rodina Smečno (Kolpingova rodina Smečno, 2022).

2.2.6 Využití pomůcek

Vhodně zvolenými kompenzačními pomůckami lze přispět ke zlepšení kvality života dítěte a jeho blízké, pečující rodiny jak po stránce fyzické, tak psychické (Kočová, 2017). V současnosti je v ČR poměrně široká nabídka kompenzačních pomůcek používaných u dětí s tělesným postižením (Kolpingova rodina Smečno, 2022), které se od sebe liší účelem použití (vozíky různých typů s opěrkami hlavy, standery, ortézy, sedáky, zvedáky či respirační pomůcky), finanční nákladností a dostupností.

Dle typu SMA a jeho progresi se individualizuje potřeba využití kompenzačních pomůcek (Kočová, 2011), s výběrem vhodné pomůcky dítěti pomáhá tým odborníků specializujících se na danou problematiku. Primárními faktory pro vhodnou volbu dodavatele by měla být profesionalita spojená s předvedením výrobku, dostupným servisem, individuálním přístupem ke klientovi, možností vyzkoušet si pomůcky v domácím prostředí. Financování je řešeno formou úhrad zdravotních pojišťoven, jednorázového příspěvku úřadů práce a za pomoci příspěvků nadací a sponzorů. Lze využít i nabídku sociální služby a pořízení kompenzační pomůcky získat z půjčovny (Kočová, 2017).

3. EMPIRICKÁ ČÁST

Empirická část bakalářské práce vychází z tradiční struktury. Nejprve budou definovány cíle a pracovní hypotézy, které se vztahují k této části práce. V empirické části je detailně popsána metodika sběru dat, charakteristika vzorku, organizace dotazníkového šetření a způsob, jakým byla data zpracována. Respondenti zhodnotili případný rozdíl stavu svého dítěte před a po podání léčivého přípravku Spinraza v uvedených kategoriích a jaký dopad měl tento případný rozdíl na kvalitu života jejich rodiny. V závěru empirické části jsou přehledně uvedeny vlastní zjištěné výsledky, navazuje diskuse se zahrnutím studií na obdobné téma, je zmíněn přínos pro ošetrovatelskou praxi.

3.1 Cíle práce a pracovní hypotézy

K naplnění záměru bakalářské práce zjistit vliv současné terapie na subjektivní vnímání kvality života rodin dětí s onemocněním spinální svalová atrofie byly stanoveny následující dílčí cíle bakalářské práce:

- sestavit dotazník vlastní konstrukce,
- zadat dotazníky cílové skupině respondentů,
- získaná data utřídit, zpracovat a interpretovat,
- komparace výsledků vlastního šetření s dříve realizovanými studii na stejné či obdobné téma,
- zjištěné závěry zobecnit a popsat přínos vlastního šetření pro ošetrovatelskou praxi.

Na základě analýzy dostupných odborných literárních a časopiseckých zdrojů informací a výše uvedených cílů, byla k naplnění záměru bakalářské práce stanovena jedna pracovní hypotéza:

Hypotéza 1: Lze předpokládat, že současná terapie může mít pozitivní vliv na vnímání kvality života rodin s onemocněním spinální svalová atrofie.

3.2 Metodika sběru dat

Podkladem pro empirickou část předkládané studie byl kvantitativní výzkum realizovaný formou dotazníkového šetření s malým souborem otevřených (nestrukturovaných) otázek bez možnosti výběru z volitelných odpovědí. V samém úvodu dotazníku bylo zjištění typu SMA, zjištění věku dítěte v letech a doba terapie

léčivým přípravkem Spinraza v letech. Dotazník vlastní konstrukce byl dále rozdělen do tří částí:

První část přesnými a jednoduše formulovanými otázkami zjišťovala subjektivní hodnocení v jednotlivých každodenních kategoriích, kde lze předpokládat možný posun na základě nastudované odborné literatury. První část byla sestavena z 28 strukturovaných otázek s možností polynomického výběru odpovědí. Oslovení respondenti vybírali z nabízených možností: výrazné zhoršení, mírné zhoršení, beze změny, mírné zlepšení, výrazné zlepšení. Bodování každé položky bylo určeno následovně: Výrazné zhoršení - 1, mírné zhoršení - 2, beze změny - 3, mírné zlepšení - 4, výrazné zlepšení-5.

Druhá část byla tvořena šesti otevřenými otázkami, jejichž účelem bylo zjistit konkrétní zkušenosti a prožitky, které v souvislosti s podáváním léčivého přípravku Spinraza v nemocničním prostředí mohou ovlivnit nejen stav dítěte, ale i chod celé rodiny. Otevřené otázky zejména týkající se hospitalizace a aplikace Spinrazy byly pojaty a formulovány tak, aby jejich případné odpovědi mohly být přínosem pro sestry a ošetřovatelskou praxi.

Třetí část byla zaměřena na subjektivní hodnocení vnímání kvality života před absolvováním terapií Spinrazou (11 otázek) a poté následovalo hodnocení aktuální po poslední podané dávce Spinrazy (11 otázek). Respondenti vybírali z jednotlivých odpovědí s bodovým hodnocením: Velmi dobrá - 1, dobrá - 2, stejná - 3, spíše špatná - 4 a špatná - 5.

Sestavení víceúrovňového dotazníku vycházelo z teoretických poznatků z dostupné odborné literatury, kdy bylo využito rešeršní služby Národní lékařské knihovny. Několik položek se opíralo o standardizovaný dotazník PedsQL 3.0 neuromuskulární model (Iannaccone, 2009).

3.3 Charakteristika vzorku

Výzkumný soubor této bakalářské práce byl sestaven z 36 rodin dětí s onemocněním SMA, jejichž dítě je léčeno přípravkem Spinraza v České republice. Byly osloveny rodiny s dětmi všech věkových kategorií bez ohledu na pohlaví, s dětmi SMA typů SMA I, SMA II a SMA III (dále SMA 1, SMA 2, SMA 3) v různé délce terapie Spinrazou. Byly osloveny i rodiny dětí, kteří Spinrazou léčeni byly a přecházely na jiný druh terapie a hodnotily pouze období, které je spojeno s terapií Spinrazou.

Tab. 1 Popisná statistika věku

n platn.	Průměr	Medián	Modus	Četnost modu	Min.	Max.	Rozpětí	Rozptyl	Sm. od.
36	9,33	8,415	4	3	1	18,75	17,75	30,79	5,47

Průměrný věk všech respondentů ve výzkumném souboru byl 9,33 let, medián byl 8,42. Nejmladšímu dítěti byl 1 rok a nejstaršímu 18,75 let. Směrodatná odchylka byla 5,47.

Tab. 2 Přehled všech typů SMA ve výzkumném souboru

Typ SMA	N	%
1. typ	9	25
2. typ	19	52,8
3. typ	8	22,2
Celkem	36	100

Ve výzkumném souboru převládaly rodiny dětí s onemocněním SMA 2. typu v počtu 19 rodin (52,8 %), 1. typ je zastoupen 9 rodinami dětí s on. SMA (25 %), 3. typ zastupuje 8 rodin dětí s onemocněním SMA (22,2 %).

Tab. 3 Přehled jednotlivých typů SMA, průměrný věk respondentů, průměrná doba terapie Spinrazou

	Průměrný věk léčby Spinrazou	Průměrná doba léčení	Počet respondentů
SMA 1. typ	6,33	3,28	9
SMA 2. typ	9,99	2,58	19
SMA 3. typ	11,13	2,25	8
Celkem	9,33	2,68	36

V typu SMA 1 bylo nejmladšímu dítěti 1 rok a naopak nejstaršímu 18 let věku. Průměrný věk všech 9 dětí v 1. typu bylo 6,33 let s průměrnou dobou terapie Spinrazou 3,28 let. V typu SMA 2 byl nejmladší věk dítěte 1 a půl roku, nejstarší věk dítěte byl 18,75 let. Průměrný věk všech dětí v 2. typu byl 9,99 let. Průměrná doba terapie Spinrazou v 2. typu činila 2,58 let. Ve 3. typu SMA byl nejmladší věk dítěte 4 a půl let, nejstaršímu bylo 18,5 let. Průměrný věk všech dětí ve 3. typu byl 11,13 let s průměrnou délkou terapie Spinrazou 2,25 let. Průměrný věk všech dětí s SMA činil 9,33 let s délkou trvání terapie Spinrazou 2,68 let.

3.4 Organizace šetření

Po zvážení a stanovení kritérií výzkumného souboru byla zmapována síť neuromuskulárních center v ČR. Náměstkyním pro ošetrovatelskou péči byly podány oficiální žádosti o povolení dotazníkového šetření. Touto cestou byla oslovena FNM (Fakultní nemocnice Motol), poté pro nízký počet respondentů byla následovně oslovena FTN (Fakultní Thomayerova nemocnice), FNO (Fakultní nemocnice Ostrava) a FN Brno (Fakultní nemocnice Brno). Do probíhajícího výzkumu se po oslovení zapojila také patientská organizace SMÁci.

- Jako první byla žádost o povolení dotazníkového šetření podána náměstkyni ošetrovatelské péče ve FNM, které bylo vyhověno a sběr dat začal v lednu 2022. O probíhající výzkumu na Klinice dětské neurologie bylo informováno také její vedení v čele s přednostou Kliniky, vrchní sestrou a vedoucí lékařkou neuromuskulárního centra a se sběrem dat taktéž souhlasili. Distribuce dotazníků probíhala na oddělení během hospitalizace rodin dětí s SMA za účelem aplikace Spinrazy, či během návštěvy neuromuskulárního centra. Rodinám, tedy dítěti a jeho doprovázející/ pečující osobě (ve všech případech to byl zákonný zástupce dítěte) byly dotazníky představeny. Rodiny byly seznámeny s účelem zkoumání a k čemu bude předkládaný víceúrovňový dotazník sloužit. Byly ujistěny o anonymním využití dat a ochraně osobních dat. V úvodu vyplňování byla přítomna sestra, která se jim věnovala a na kterou se rodiny mohly obracet v případě možných otázek. Nevyplňovaly otázky, které se jich netýkaly (např.: využívání kompenzačních pomůcek). Během dotazníkového šetření probíhala na území ČR pandemie onemocněním COVID- 19, stávalo se tedy, že někdy byly domluvené hospitalizace rušeny a aplikace Spinrazy se překládaly. Distribuce dotazníků tedy částečně přešla i do e-mailové formy, či telefonické formy, kde byli respondenti zdvořile požádáni ve spolupráci s neuromuskulárním centrem, zda by se výzkumu zúčastnili i touto cestou. Celkem bylo ve FNM v období 10.1.2022- 31.3.2022 osloveno 35 rodin dětí s SMA léčených Spinrazou, návratnost byla 24 vyplněných dotazníků (68,57 % návratnost).
- Žádost o umožnění sběru dat byla také předložena náměstkyni pro ošetrovatelskou péči ve FTN. Před schválením náměstkyní byl dotazník předložen vrchní sestře oddělení dětské neurologie, která vyjádřila písemný souhlas s dotazníkovým šetřením, poté byla žádost schválena náměstkyní pro ošetrovatelskou péči. Dotazník

byl předložen i lékařce z nervosvalové ambulance, která se spolu s vrchní sestrou spolupodílela na distribuci dotazníků a edukaci rodin. V období 20. 1.2022 až 28. 2.2022 byly osloveny 3 rodiny, kterým byl dotazník předán. Do výzkumného souboru byla zařazena 1 rodina (33,33 % návratnost).

- Žádosti podané ve FN Brno vyhověno nebylo. K souhlasu náměstkyně byl potřebný souhlas lékařky neuromuskulárního centra a s tou se, bohužel, nepodařilo spojení i přes četné pokusy, navázat.
- Kladné vyjádření bylo uděleno žádosti o umožnění sběru dat ve FNO náměstkyní pro ošetrovatelskou péči. Na distribuci a edukaci se podílel lékař dětského neuromuskulárního centra. Během měsíce března předal 5 dotazníků, z toho 4 byly zařazeny do výzkumného souboru (80,00 % návratnost).
- Jako poslední byla oslovena patientská organizace SMÁci se zdvořilou prosbou o zapojení se do výzkumu, dále byl předán kontakt na autorku bakalářské práce dalšími rodiči mezi sebou a podařilo se tak e-mailovou či telefonickou formou komunikace vyplnit 7 dotazníků.

Celkem se tedy v měsících leden až březen 2022 podařilo nashromáždit 36 vyplněných dotazníků, které byly podkladem pro empirickou část bakalářské práce.

3.5 Způsob zpracování dat

Získaná data byla utříděna a vložena do datového listu v Microsoft Excel 2010. Během zpracování dat bylo upuštěno od statistické analýzy zjištěných dat, neboť je nelze z důvodů nedostatečného množství respondentů a nízké návratnosti statisticky vyhodnotit. Přesto se domnívám, že posun v současné terapii může mít vliv na kvalitu života rodin dětí s onemocněním SMA a mohl by se tak promítnout v jednotlivých dimenzích. Zjištěná data byla dále rozdělena dle jednotlivých typů SMA, vyhodnocování 1. a 3. části víceúrovňového dotazníku probíhalo pomocí tabulek s četnostmi (tabelární přehledy). 2.část dotazníku, kde respondenti odpovídali na otevřené otázky jsou po obsahové analýze doplněny o malý soubor konkrétních odpovědí rodin dětí s onemocněním SMA.

3.6 Výsledky

1.část dotazníku – subjektivní hodnocení jednotlivých každodenních kategorií.

Položka č. 1 Držení hlavy

Cílem této položky bylo zjistit, jaký vliv měla terapie Spinrazou na držení hlavy v jednotlivých typech SMA. Odpovědělo 36 (100 %) respondentů. Výrazné ani mírné zhoršení neuvedl nikdo v žádném z typů. Stav beze změny v 1. typu neuvedl žádný respondent, v 2. typu 9 respondentů, ve 3. typu 6 respondentů, celkově 15 respondentů (41,67 %). Mírné zlepšení uvedlo v 1. typu 6 respondentů, ve 2. typu shodně 6 respondentů, nejméně - 2 respondenti ve 3. typu, celkem 14 respondentů (38,89 %), výrazné zlepšení uvedli v 1. typu 3 respondenti, ve 2. typu 4 respondenti, ve 3. typu žádný respondent, celkem 7 respondentů (19,44 %). Z výsledků je patrné, že ke zhoršení nedošlo u nikoho, výrazné zlepšení v držení hlavy dominovalo u 1. typu a 2. typu.

Tab. 4 Držení hlavy

Držení hlavy	SMA 1. typ	SMA 2. typ	SMA 3. typ	n	Relativní četnost %
Výrazné zhoršení 1	0	0	0	0	0
Mírné zhoršení 2	0	0	0	0	0
Beze změny 3	0	9	6	15	41,67
Mírné zlepšení 4	6	6	2	14	38,89
Výrazné zlepšení 5	3	4	0	7	19,44
Celkem	9	19	8	36	100

Položka č. 2 Motorické schopnosti – jemná motorika

Cílem této položky bylo zjistit, jaký vliv měla terapie Spinrazou na jemnou motoriku v jednotlivých typech SMA. Odpovědělo 36 (100 %) respondentů. Výrazné zhoršení nevedl nikdo, stejně tak jako nikdo nevedl mírné zhoršení. Stav beze změny v 1. typu nevedl nikdo, v 2. typu 4 respondenti, ve 3. typu 5 respondentů, celkem 9 respondentů (25,00 %), mírné zlepšení uvedlo v 1. typu 5 respondentů, ve 2. typu 9 respondentů, ve 3. typu žádný z respondentů, celkem 14 respondentů (38,89 %). Výrazné zlepšení uvedli v 1. typu 4 respondenti, ve 2. typu 6 respondentů, ve 3. typu 3 respondenti, celkem 13 respondentů (36,11 %). Mírné ani výrazné zhoršení nebylo detekováno v žádném z typů. Mírné zlepšení uvedlo 5 respondentů z 1. typu a 9 respondentů z 2. typu. Nejvýraznější zlepšení se projevilo v 2. typu - 6 dětí.

Tab. 5 Motorické schopnosti – jemná motorika

Motorické schopnosti - jemná motorika	SMA 1. typ	SMA 2. typ	SMA 3. typ	n	Relativní četnost %
Výrazné zhoršení 1	0	0	0	0	0
Mírné zhoršení 2	0	0	0	0	0
Beze změny 3	0	4	5	9	25
Mírné zlepšení 4	5	9	0	14	38,89
Výrazné zlepšení 5	4	6	3	13	36,11
Celkem	9	19	8	36	100

Položka č. 3 Motorické schopnosti – hrubá motorika

Cílem této položky bylo zjistit, jaký vliv měla terapie Spinrazou na hrubou motoriku v jednotlivých typech SMA. Odpovědělo 36 (100 %) respondentů. Výrazné zhoršení nebylo uvedeno u žádného z respondentů, mírné zhoršení pouze 1 (2,78 %) respondent ve 2. typu. Stav beze změny uvedli v 1. typu 3 respondenti, ve 2. typu 3 respondenti, ve 3. typu 1 respondent, celkem 7 (19,44 %) respondentů, mírné zlepšení uvedli v 1. typu 4 respondenti, ve 2. typu 7 respondentů, ve 3. typu 5 respondentů, celkem 16 (44,44 %) respondentů. Výrazné zlepšení uvedli v 1. typu 2 respondenti, ve 2. typu 8 respondentů, ve 3. typu 2 respondenti, celkem 12 (33,34 %) respondentů. Výrazné zhoršení nebylo v žádném z typu zaznamenáno, mírné zhoršení uvedl 1 respondent ve 2. typu. Celkem 16 rodin dětí uvedlo mírné zlepšení napříč typy, výrazné zlepšení se projevilo nejvíce v 2. typu nad ostatními typy.

Tab. 6 Motorické schopnosti – hrubá motorika

Motorické schopnosti - hrubá motorika	SMA 1. typ	SMA 2. typ	SMA 3. typ	n	Relativní četnost %
Výrazné zhoršení 1	0	0	0	0	0
Mírné zhoršení 2	0	1	0	1	2,78
Beze změny 3	3	3	1	7	19,44
Mírné zlepšení 4	4	7	5	16	44,44
Výrazné zlepšení 5	2	8	2	12	33,34
Celkem	9	19	8	36	100

Položka č. 4 Pohyblivost na vozíku

Cílem této položky bylo zjistit, jaký vliv měla terapie Spinrazou na pohyblivost na vozíku v jednotlivých typech SMA. Odpovědělo 24 (66,72 %) respondentů z 36 respondentů a to ti, kteří vozík užívají. Výrazné ani mírné zhoršení neuvedl nikdo z dotazovaných. Stav beze změny uvedl v 1. typu 1 respondent, ve 2. typu 5 respondentů, ve 3. typu 3 respondenti, celkem 9 respondentů (37,50 %). Mírné zlepšení uvedli v 1. typu 2 respondenti, ve 2. typu 6 respondentů, nejméně - 1 respondent ve 3. typu, celkem 9 respondentů (37,50 %). Výrazné zlepšení uvedli v 1. typu 2 respondenti, ve 2. typu 4 respondenti, ve 3. typu žádný respondent, celkem 6 respondentů (25,00 %). Z 24 respondentů (66,72 %) nedošlo ke zhoršení pohyblivosti u nikoho z dotazovaných, beze změny a mírné zlepšení udává stejný počet respondentů (37,50 % + 37,50 %), výrazné zlepšení se projevilo u dětí v 1. a ve 2. typu.

Tab. 7. Pohyblivost na vozíku

Pohyblivost na vozíku	SMA 1. typ	SMA 2. typ	SMA 3. typ	n	Relativní četnost %
Výrazné zhoršení 1	0	0	0	0	0
Mírné zhoršení 2	0	0	0	0	0
Beze změny 3	1	5	3	6	37,5
Mírné zlepšení 4	2	6	1	9	37,5
Výrazné zlepšení 5	2	4	0	9	25
Celkem	5	15	4	24	100

Položka č. 5 *Má problém se někam dostat s pomůckami*

Cílem této položky bylo zjistit, jaký vliv měla terapie Spinrazou na možné problémy dostat se někam s pomůckami v jednotlivých typech SMA. Odpovědělo 30 (83,40 %) z 36 respondentů. Výrazné zhoršení neuvedl nikdo, mírné zhoršení pouze u 2. typu 1 respondent (3,33 %). Stav beze změny uvedli v 1. typu 4 respondenti, ve 2. typu 11 respondentů, ve 3. typu 6 respondentů, celkem 21 respondentů (70 %). Mírné zlepšení uvedli v 1. typu 2 respondenti, ve 2. typu 5 respondentů a 0 respondentů ve 3. typu, celkem tedy 7 respondentů (23,34 %). Výrazné zlepšení v 1. typu neuvedl žádný respondent, ve 2. typu 1 respondent, ve 3. typu žádný respondent (3,33 %). Nejpočetněji je zde zastoupena odpověď beze změny a to v 70 % odpovědích. Jednou došlo k mírnému zhoršení u 2. typu a jen jednou došlo naopak k výraznému zlepšení (2. typ).

Tab. 8. *Má problém se někam dostat s pomůckami?*

Má problém se někam dostat s pomůckami?	SMA 1. typ	SMA 2. typ	SMA 3. typ	n	Relativní četnost %
Výrazné zhoršení 1	0	0	0	0	0
Mírné zhoršení 2	0	1	0	1	3,33
Beze změny 3	4	11	6	21	70
Mírné zlepšení 4	2	5	0	7	23,34
Výrazné zlepšení 5	0	1	0	1	3,33
Celkem	6	21	6	30	100

Položka č. 6 Udržení se v sedu

Cílem této položky bylo zjistit, jaký vliv měla terapie Spinrazou na udržení se v sedu v jednotlivých typech SMA. Odpovědělo 36 (100 %) respondentů. Výrazné zhoršení neuvedl nikdo, mírné zhoršení uvedl 1 respondent ve 2. typu (2,78 %). Stav beze změny uvedli v 1. typu 3 respondenti, ve 2. typu 10 respondentů, ve 3. typu 4 respondenti, celkem 17 (47,22 %) respondentů. Mírné zlepšení uvedli v 1. typu 4 respondenti, ve 2. typu 5 respondentů, ve 3. typu 2 respondenti, celkem tedy 11 (30,56 %) respondentů. Výrazné zlepšení uvedli v 1. typu 2 respondenti, ve 2. typu 3 respondenti, ve 3. typu 2 respondenti, celkem 7 (19,44 %) respondentů. Z tabulky je patrné, že ke zhoršení nedošlo u nikoho, 1 respondent (2. typ) uvedl mírné zhoršení, celkem 17 respondentů (47,22 %) nepocítilo změnu a mírné zlepšení uvedlo 11 respondentů (30,56 %).

Tab. 9 Udržení se v sedu

Udržení se v sedu	SMA 1. typ	SMA 2. typ	SMA 3. typ	n	Relativní četnost %
Výrazné zhoršení 1	0	0	0	0	0
Mírné zhoršení 2	0	1	0	1	2,78
Beze změny 3	3	10	4	17	47,22
Mírné zlepšení 4	4	5	2	11	30,56
Výrazné zlepšení 5	2	3	2	7	19,44
Celkem	9	19	8	36	100

Položka č. 7 *Je schopné se samo najíst?*

Cílem této položky bylo zjistit, jaký vliv měla terapie Spinrazou na samoobslužnost v jídle, zda je dítě schopné se samo najíst v jednotlivých typech SMA. Odpovědělo 36 (100 %) respondentů. Výrazné ani mírné zhoršení neuvedl nikdo. Stav beze změny se projevil v 1. typu u 5 respondentů, ve 2. typu u 8 respondentů, ve 3. typu u 7 respondentů, celkem 20 (55,56 %) respondentů. Mírné zlepšení v 1. typu neuvedl nikdo, ve 2. typu 7 respondentů a žádný ve 3. typu, celkem 7 (19,44 %) respondentů, výrazné zlepšení udávají v 1. typu 4 respondenti, ve 2. typu shodně také 4 respondenti a ve 3. typu 1 respondent, celkem 9 (25,00 %) respondentů. U 7 dětí (19,44 %) došlo k mírnému zlepšení co se týče samoobslužnosti a byly schopny se samy lépe najíst. Shodně byly všechny děti z 2. typu. Výrazné zlepšení bylo zaznamenáno dokonce u 9 dětí (25 %), z toho byly 4 děti v 1. typu.

Tab. 10 *Je schopné se samo najíst?*

Je schopné se samo najíst?	SMA 1. typ	SMA 2. typ	SMA 3. typ	n	Relativní četnost %
Výrazné zhoršení 1	0	0	0	0	0
Mírné zhoršení 2	0	0	0	0	0
Beze změny 3	5	8	7	20	55,56
Mírné zlepšení 4	0	7	0	7	19,44
Výrazné zlepšení 5	4	4	1	9	25
Celkem	9	19	8	36	100

Položka č. 8 *Je schopné samo rozkousat stravu?*

Cílem této položky bylo zjistit, jaký vliv měla terapie Spinrazou na případnou změnu v kousání stravy, zda je dítě schopno ji samo rozkousat v jednotlivých typech SMA. Odpovědělo 36 (100 %) respondentů. Výrazné zhoršení uvedl pouze v 2. typu 1 (2,78 %) respondent, mírné zhoršení neuvedl nikdo. Stav beze změny uvedli v 1. typu 4 respondenti, v 2. typu 13 respondentů, ve 3. typu 7 respondentů, celkem 24 (66,66 %) respondentů. Mírné zlepšení uvedli v 1. typu 4 respondenti, ve 2. typu shodně 4 respondenti a 1 respondent ve 3. typu, celkem 9 (25,00 %) respondentů. Výrazné zlepšení se projevilo v 1. typu u 1 respondenta, ve 2. typu taktéž u 1 respondenta, ve 3. typu 0 (5,56 %) respondentů. Jak je z tabulky patrné, 24 (66,66 %) rodin dětí uvedlo stav rozkousávání stravy beze změny. U jednoho v 2. typu (2,78 %) došlo k výraznému zhoršení rozkousání stravy. K výraznému zlepšení došlo u 2 respondentů (1. a 2. typ, 5,56 %).

Tab. 11 *Je schopné samo rozkousat stravu?*

Je schopné samo rozkousat stravu?	SMA 1. typ	SMA 2. typ	SMA 3. typ	n	Relativní četnost %
Výrazné zhoršení 1	0	1	0	1	2,78
Mírné zhoršení 2	0	0	0	0	0
Beze změny 3	4	13	7	24	66,66
Mírné zlepšení 4	4	4	1	9	25
Výrazné zlepšení 5	1	1	0	2	5,56
Celkem	9	19	8	36	100

Položka č. 9 Polykání stravy

Cílem této položky bylo zjistit, jaký vliv měla terapie Spinrazou polykání stravy v jednotlivých typech SMA. Odpovědělo 35 (97,30 %) respondentů. Výrazné ani mírné zhoršení nebylo zaznamenáno v nikým z respondentů. Stav beze změny uvedli v 1. typu 2 respondenti, ve 2. typu 14 respondentů, ve 3. typu 7 respondentů, celkem 23 (65,71 %) respondentů. Mírné zlepšení uvedli v 1. typu 4 respondenti, ve 2. typu 3 respondenti, ve 3. typu 0 respondentů, celkem 7 (20,00 %) respondentů, výrazné zlepšení v 1. typu 3 respondenti, ve 2. typu 1 respondent, ve 3. typu také 1 respondent, celkem 5 (14,29 %) respondentů. Žádná změna neproběhla u 23 respondentů (65,71 %), lepších výsledků bylo dosaženo u dětí 1. typu (4krát bylo uvedeno mírné zlepšení, 3krát výrazné zlepšení), oproti tomu u dětí 3. typu proběhlo pouze 1krát výrazné zlepšení v polykání stravy.

Tab. 12 Polykání stravy

Polykání stravy	SMA 1. typ	SMA 2. typ	SMA 3. typ	n	Relativní četnost %
Výrazné zhoršení 1	0	0	0	0	0
Mírné zhoršení 2	0	0	0	0	0
Beze změny 3	2	14	7	23	65,71
Mírné zlepšení 4	4	3	0	7	20
Výrazné zlepšení 5	3	1	1	5	14,29
Celkem	9	18	8	35	100

Položka č. 10 *Dochází k neúmyslným zraněním?*

Cílem této položky bylo zjistit, jaký vliv měla terapie Spinrazou na možná neúmyslná poranění dětí v jednotlivých typech SMA. Odpovědělo 35 (97,30 %) respondentů z celkových 36 respondentů. Výrazné zhoršení neuvedl nikdo, mírné zhoršení uvedl 1 respondent v 2. typu (2,86 %). Neměnný stav uvedlo v 1. typu 8 respondentů, v 2. typu 15 respondentů, ve 3. typu 6 respondentů, celkem 29 (82,85 %) respondentů, mírné zlepšení uvedlo v 1. typu žádný, ve 2. typu 2 respondenti a ve 3. typu shodně také 2 respondenti, celkem 4 (11,43 %) respondenti. Výrazné zlepšení neuvedl v 1. typu nikdo, ve 2. typu 1 respondent, ve 3. typu žádný respondent, celkem 1 (2,86 %) respondent. Shodně došlo jednou k mírnému zhoršení a jednou naopak k výraznému zlepšení u 2. typu. Nejvíce zaznamenaných odpovědí napříč typy bylo v kolonce beze změny (82,25 %). U 1. typu nedošlo ani ke zhoršení ani ke zlepšení.

Tab. 13 *Dochází k neúmyslným zraněním?*

Dochází k neúmyslným zraněním?	SMA 1. typ	SMA 2. typ	SMA 3. typ	n	Relativní četnost %
Výrazné zhoršení 1	0	0	0	0	0
Mírné zhoršení 2	0	1	0	1	2,86
Beze změny 3	8	15	6	29	82,85
Mírné zlepšení 4	0	2	2	4	11,43
Výrazné zlepšení 5	0	1	0	1	2,86
Celkem	8	19	8	35	100

Položka č. 11 *Jsou jeho/její ruce slabé?*

Cílem této položky bylo zjistit, jaký vliv měla terapie Spinrazou na slabost rukou dětí v jednotlivých typech SMA. Odpovědělo 35 (97,30 %) respondentů z 36 respondentů. Výrazné zhoršení uvedl 1 respondent v 1. typu (2,86 %), mírné zhoršení nezaznamenal nikdo. Stav beze změny uvedli v 1. typu 3 respondenti, v 2. typu 3 respondenti, ve 3. typu 5 respondentů, celkem tedy 11 respondentů (31,43 %), mírné zlepšení uvedli v 1. typu 4 respondenti, ve 2. typu 10 respondentů, ve 3. typu nikdo, celkem 14 (40,00 %) respondentů. Výrazné zlepšení uvedli v 1. typu 2 respondenti, ve 2. typu 5 respondentů, ve 3. typu 2 (25,71 %) respondenti. Interpretací výsledků bylo zjištěno, že u 14 dětí došlo k mírnému zlepšení v slabosti rukou, tedy k jejich posílení (40,00 %). 2. typ v těchto výsledcích dominuje (10 dětí). K výraznému zlepšení došlo u 9 dětí (25,71 %), ve 2. typu 5 dětí, v ostatních dvou shodně 2 děti. Jedno výrazné zhoršení bylo patrné u 2. typu.

Tab. 14 *Jsou jeho/její ruce slabé?*

Jsou jeho/její ruce slabé?	SMA 1. typ	SMA 2. typ	SMA 3. typ	n	Relativní četnost %
Výrazné zhoršení 1	0	1	0	1	2,86
Mírné zhoršení 2	0	0	0	0	0
Beze změny 3	3	3	5	11	31,43
Mírné zlepšení 4	4	10	0	14	40
Výrazné zlepšení 5	2	5	2	9	25,71
Celkem	9	19	7	35	100

Položka č. 12 *Má problém používat ruce?*

Cílem této položky bylo zjistit, jaký vliv měla terapie Spinrazou na problémy s používáním rukou u dětí v jednotlivých typech SMA. Odpovědělo 35 (97,30) % respondentů z celkových 36 respondentů. K výraznému zhoršení nedošlo u nikoho z respondentů, mírné zhoršení uvedl ve 2. typu 1 respondent (2,86 %). Stav beze změny uvedli v 1. typu 2 respondenti, ve 2. typu 5 respondentů, ve 3. typu shodně také 5 respondentů, celkem 12 (34,29 %) respondentů. Mírné zlepšení uvedli v 1. typu 3 respondenti, ve 2. typu 9 respondentů, ve 3. typu 1 respondenti, celkem 13 (37,14 %) respondentů, výrazné zlepšení uvedli v 1. typu 4 respondenti, ve 2. typu 3 respondenti, ve 3. typu 2 respondenti, celkem 9 (25,71 %) respondentů. Z výsledků vyplývá, že Spinraza u 9 (25,71 %) respondentů výrazně zlepšila používání rukou a že k mírnému zlepšení došlo u 13 dotazovaných (37,14 %). K jednomu zhoršení došlo u 2. typu (2,86 %).

Tab. 15 *Má problém používat ruce?*

Má problém používat ruce?	SMA 1. typ	SMA 2. typ	SMA 3. typ	n	Relativní četnost %
Výrazné zhoršení 1	0	0	0	0	0
Mírné zhoršení 2	0	1	0	1	2,86
Beze změny 3	2	5	5	12	34,29
Mírné zlepšení 4	3	9	1	13	37,14
Výrazné zlepšení 5	4	3	2	9	25,71
Celkem	9	18	8	35	100

Položka č. 13 Celkové zhodnocení stavu dýchání

Cílem této položky bylo zjistit, jaký vliv měla terapie Spinrazou na celkový stav dýchání dětí v jednotlivých typech SMA. Odpovědělo 36 (100 %) respondentů. Shodně mezi typy nedošlo k výraznému ani k mírnému zhoršení. Stav beze změny uvedlo v 1. typu 3 respondentů, ve 2. typu 11 respondentů, ve 3. typu 6 respondentů, celkem 20 (55,56 %) respondentů, mírné zlepšení uvedlo v 1. typu 2 respondenti, ve 2. typu 8 respondentů a 1 respondent ve 3. typu, celkem 11 (30,56 %) respondentů. Výrazné zlepšení uvedli v 1. typu 4 respondenti, ve 2. typu žádný respondent, ve 3. typu 1 respondent, celkem 5 (13,88 %) respondentů. Je velmi uspokojivé, že nikdo nehodnotil celkový stav dýchání jako zhoršený. U 11 dětí (30,56 %) došlo k mírnému zlepšení celkového stavu dýchání, s převahou 8 dětí ve 2. typu. Celkem u 4 dětí v 1. typu došlo k výraznému zlepšení celkového stavu dýchání.

Tab. 16 Celkové zhodnocení stavu dýchání

Celkové zhodnocení stavu dýchání	SMA 1. typ	SMA 2. typ	SMA 3. typ	n	Relativní četnost %
Výrazné zhoršení 1	0	0	0	0	0
Mírné zhoršení 2	0	0	0	0	0
Beze změny 3	3	11	6	20	55,56
Mírné zlepšení 4	2	8	1	11	30,56
Výrazné zlepšení 5	4	0	1	5	13,88
Celkem	9	19	8	36	100

Položka č. 14 Četnost infekcí dýchacích cest

Cílem této položky bylo zjistit, jaký vliv měla terapie Spinrazou na četnost infekcí dýchacích cest v jednotlivých typech SMA. Odpovědělo 35 (97,30 %) respondentů z 36 respondentů. K výraznému zhoršení nedošlo u nikoho, mírné zhoršení se projevilo u 1 respondenta ve 2. typu a u 1 respondenta ve 3. typu, celkem 2 (5,71 %) respondenti. Stav beze změny uvedli v 1. typu 2 respondenti, ve 2. typu 12 respondentů, ve 3. typu 5 respondentů, celkem 19 (54,28 %) respondentů. Mírné zlepšení v 1. typu uvedlo 5 respondentů, ve 2. typu 3 respondenti, nejméně - 2 respondenti ve 3. typu, celkem 10 (28,57 %) respondentů. Výrazné zlepšení uvedli v 1. typu 2 respondenti, ve 2. typu 2 respondenti, ve 3. žádný, celkem (11,44 %) respondentů. Z výsledků je patrné, že k výraznému zhoršení nedošlo u nikoho, mírné zhoršení četnosti infekcí bylo evidováno u 2 respondentů (2. a 3. typ). Více jak polovina respondentů (54,28 %) zhodnotila stav četnosti infekcí jako neměnný. U 10 dětí (28,57 %) došlo téměř vyrovnaně mezi jednotlivými typy k mírnému zlepšení, mírná převaha je u 1. typu (5 dětí).

Tab. 17 Četnost infekcí dýchacích cest

Četnost infekcí dýchacích cest	SMA 1. typ	SMA 2. typ	SMA 3. typ	n	Relativní četnost %
Výrazné zhoršení 1	0	0	0	0	0
Mírné zhoršení 2	0	1	1	2	5,71
Beze změny 3	2	12	5	19	54,28
Mírné zlepšení 4	5	3	2	10	28,57
Výrazné zlepšení 5	2	2	0	4	11,44
Celkem	9	18	8	35	100

Položka č. 15 Četnost používání dýchacích pomůcek a přístrojů ke zlepšení dýchání

Cílem této položky bylo zjistit, jaký vliv měla terapie Spinrazou na četnost pomůcek a přístrojů využívaných ke zlepšení dýchání v jednotlivých typech SMA. Odpovědělo 25 (69,50 %) respondentů z 36 respondentů. K výraznému či mírnému zhoršení nedošlo ani v jednom případě. Stav beze změny uvedl v 1. typu 1 respondent, ve 2. typu 7 respondentů, ve 3. typu 4 respondenti, celkem 12 (48,00 %) respondentů. Mírné zlepšení uvedlo v 1. typu 5 respondentů, ve 2. typu 4 respondenti a ve 3. typu žádný respondent, celkem 9 (36,00 %) respondentů. Výrazné zlepšení uvedli v 1. typu 2 respondenti, ve 2. typu 1 respondent, ve 3. typu shodně také 1 respondent, celkem 4 (16,00 %) respondenti. Nižší záznam odpovědí byl dán množstvím dětí, které dýchací pomůcky využívaly. Tuto otázku vyplňovaly pouze ty rodiny, které dýchací pomůcky a přístroje aktivně používaly. Jak z tabulky vyplývá, u nikoho nedošlo ke zhoršení, beze změny v četnosti používání pomůcek bylo 12 (48 %) dětí, mírné zlepšení pozorovalo 9 (36 %) dětí, z toho pouze v 1. a 2. typu.

Tab. 18 Četnost používání dýchacích pomůcek a přístrojů ke zlepšení dýchání

Četnost používání dýchacích pomůcek a přístrojů ke zlepšení dýchání	SMA 1. typ	SMA 2. typ	SMA 3. typ	n	Relativní četnost %
Výrazné zhoršení 1	0	0	0	0	0
Mírné zhoršení 2	0	0	0	0	0
Beze změny 3	1	7	4	12	48
Mírné zlepšení 4	5	4	0	9	36
Výrazné zlepšení 5	2	1	1	4	16
Celkem	8	12	5	25	100

Položka č. 16 Změny v síle hlasu

Cílem této položky bylo zjistit, jaký vliv měla terapie Spinrazou na změny v síle hlasu v jednotlivých typech SMA. Odpovědělo 36 (100 %) respondentů. Výrazné zhoršení neuvedl žádný respondent. Mírné zhoršení bylo pozorováno u 1 respondenta v 2. typu (2,78 %). Stav beze změny uvedli v 1. typu 3 respondenti, ve 2. typu 13 respondentů, ve 3. typu 6 respondentů, celkem 22 (61,11 %) respondentů, mírné zlepšení uvedli v 1. typu 4 respondenti, ve 2. typu shodně 4 respondenti, nejméně - 2 respondenti ve 3. typu, celkem 10 (27,78 %) respondentů. Výrazné zlepšení uvedli v 1. typu 2 respondenti, ve 2. typu 1 respondent, ve 3. typu žádný respondent, celkem 3 (8,33 %) respondentů. Vyhodnocením bylo zjištěno, že nejvíce odpovědí - 22 (61,11 %) respondentů, bylo zaznamenáno v odpovědi beze změny. Mírné zhoršení bylo uvedeno jedním respondentem (2. typ). Na rozdíl od toho, bylo 10 rodinami zjištěno mírné zlepšení v síle hlasu (27,78 %) a 3 rodiny změnu v síle hlasu hodnotily jako výrazně lepší (8,33 %).

Tab. 19 Změny v síle hlasu

Změny v síle hlasu	SMA 1. typ	SMA 2. typ	SMA 3. typ	n	Relativní četnost %
Výrazné zhoršení 1	0	0	0	0	0
Mírné zhoršení 2	0	1	0	1	2,78
Beze změny 3	3	13	6	22	61,11
Mírné zlepšení 4	4	4	2	10	27,78
Výrazné zlepšení 5	2	1	0	3	8,33
Celkem	9	19	9	36	100

Položka č. 17 Řeč a komunikační schopnosti

Cílem této položky bylo zjistit, jaký vliv měla terapie Spinrazou na řeč a komunikační schopnosti v jednotlivých typech SMA. Odpovědělo 34 (94,58 %) respondentů z 36 respondentů. Výrazné ani mírné zhoršení neuvedl nikdo z respondentů. Mírné zhoršení neuvedl žádný z respondentů. Stav beze změny uvedli v 1. typu 2 respondenti, ve 2. typu 12 respondentů, ve 3. typu 5 respondentů, celkem 19 (55,88 %) respondentů, mírné zlepšení uvedli v 1. typu 4 respondenti, ve 2. typu 3 respondenti, ve 3. typu 3 respondenti, celkem 10 (29,41 %) respondentů. Výrazné zlepšení uvedli v 1. typu 3 respondenti, ve 2. typu 2 respondenti, ve 3. typu žádný z respondentů, celkem 5 (14,71 %) respondentů. Z výsledků je patrné, že ke zhoršení nedošlo u nikoho, mírné zlepšení pozorovalo 10 rodin (29,41 %) a to téměř vyrovnaně mezi jednotlivými typy.

Tab. 20 *Řeč a komunikační schopnosti*

Řeč a komunikační schopnosti	SMA 1. typ	SMA 2. typ	SMA 3. typ	n	Relativní četnost %
Výrazné zhoršení 1	0	0	0	0	0
Mírné zhoršení 2	0	0	0	0	0
Beze změny 3	2	12	5	19	55,88
Mírné zlepšení 4	4	3	3	10	29,41
Výrazné zlepšení 5	3	2	0	5	14,71
Celkem	9	17	8	34	100

Položka č. 18 *Je pro ni/něj těžké vysvětlit ostatním svoji nemoc?*

Cílem této položky bylo zjistit, jaký vliv měla terapie Spinrazou na vysvětlení své nemoci ostatním v jednotlivých typech SMA. Odpovědělo 29 (80,62 %) respondentů z 36 respondentů. Výrazné zhoršení neuvedl nikdo z respondentů. Stav beze změny uvedli v 1. typu 4 respondenti, ve 2. typu 12 respondentů a ve 3. typu 7 respondentů, celkem 23 (79,32 %) respondentů. Mírné zlepšení uvedli v 1. typu 3 respondenti, ve 2. typu shodně také 3 respondenti, ve 3. typu nikdo, celkem 6 (20,68 %) respondentů. Výrazné zlepšení neuvedl žádný respondent. Ve výsledcích má převahu odpověď 'beze změny', která byla uvedena 23 rodinami (79,32 %). Mírné zlepšení bylo pozorováno u 1. a 3. typu shodně třemi rodinami v každém typu (20,68 %). Některé rodiny nevyplnily na tuto otázku odpověď z důvodu toho, že bylo dítě v batolecím, či mladším předškolním věku.

Tab. 21 *Je pro ni/něj těžké vysvětlit ostatním svoji nemoc?*

Je pro ni/něj těžké vysvětlit ostatním svoji nemoc?	SMA 1. typ	SMA 2. typ	SMA 3. typ	n	Relativní četnost %
Výrazné zhoršení 1	0	0	0	0	0
Mírné zhoršení 2	0	0	0	0	0
Beze změny 3	4	12	7	23	79,32
Mírné zlepšení 4	3	3	0	6	20,68
Výrazné zlepšení 5	0	0	0	0	0
Celkem	7	15	7	29	100

Položka č. 19 *Je pro ni/něj těžké klást lékařům otázky?*

Cílem této položky bylo zjistit, jaký vliv měla terapie Spinrazou na kladení otázek lékařům v jednotlivých typech SMA. Odpovědělo 30 (83,40 %) respondentů z 36 respondentů. Výrazné ani mírné zhoršení neuvedl žádný respondent. Stav beze změny uvedlo v 1. typu 6 respondentů, ve 2. typu 14 respondentů, ve 3. typu 8 respondentů, celkem 28 (93,34 %) respondentů, pouze 1. respondentem bylo uvedeno mírné zlepšení u 2. typu (3,33 %) a výrazné zlepšení také u 1. respondenta u 2. typu (3,33 %). Beze změny uvedlo 28 rodin (93,34 %). 1 zaznamenaná odpověď se objevila u mírného a 1 odpověď u výrazného zlepšení, shodně u dětí 2. typu.

Tab. 22 *Je pro ni/něj těžké klást lékařům otázky?*

Je pro ni/něj těžké klást lékařům otázky?	SMA 1. typ	SMA 2. typ	SMA 3. typ	n	Relativní četnost %
Výrazné zhoršení 1	0	0	0	0	0
Mírné zhoršení 2	0	0	0	0	0
Beze změny 3	6	14	8	28	93,34
Mírné zlepšení 4	0	1	0	1	3,33
Výrazné zlepšení 5	0	1	0	1	3,33
Celkem	6	16	8	30	100

Položka č. 20 Četnost polohování během spánku pečující osobou

Cílem této položky bylo zjistit, jaký vliv měla terapie Spinrazou na četnost polohování během spánku pečující osobou v jednotlivých typech SMA. Odpovědělo 29 (80,62 %) respondentů z 36 respondentů. Výrazné zhoršení neuvedl nikdo. Mírné zhoršení uvedl 1 respondent v 1. typu, celkem 1 (3,44 %) respondent. Stav beze změny uvedli v 1. typu 4 respondenti, ve 2. typu 15 respondentů, ve 3. typu 6 respondentů, celkem 25 (86,21 %) respondentů. Mírné zlepšení uvedli v 1. typu 3 respondenti, ve 2. a 3. typu nevedl mírné zlepšení nikdo, celkem 3 (10,35 %) respondenti. Výrazné zlepšení neuvedl nikdo z respondentů. Dle zaznamenaných odpovědí měla Spinraza na četnost polohování ve spánku jen nepatrný vliv, mírné zlepšení uvedly celkem v 1. typu 3 rodiny (10,35 %), 1 hodnocení bylo jako mírné zhoršení (3,44 %). Celých 86,21 % rodin uvedlo, že nezpozorovaly žádnou změnu v četnosti polohování.

Tab. 23 Četnost polohování během spánku pečující osobou

Četnost polohování během spánku pečující osobou	SMA 1. typ	SMA 2. typ	SMA 3. typ	n	Relativní četnost %
Výrazné zhoršení 1	0	0	0	0	0
Mírné zhoršení 2	1	0	0	1	3,44
Beze změny 3	4	15	6	25	86,21
Mírné zlepšení 4	3	0	0	3	10,35
Výrazné zlepšení 5	0	0	0	0	0
Celkem	8	15	6	29	100

Položka č. 21 *Budí se ráno odpočatá/ý?*

Cílem této položky bylo zjistit, jaký vliv měla terapie Spinrazou na ranní odpočatost dětí v jednotlivých typech SMA. Odpovědělo 34 (94,52 %) respondentů z 36 respondentů. K výraznému ani mírnému zhoršení nedošlo. Stav beze změny uvedli v 1. typu 4 respondenti, ve 2. typu 13 respondentů, ve 3. typu 5 respondentů, celkem 22 (64,71 %) respondentů. Mírné zlepšení uvedlo v 1. typu 2 respondenti, ve 2. typu 3 respondenti, ve 3. typu shodně také 3 respondenti, celkem 8 (23,53 %) respondentů. Výrazné zlepšení uvedli v 1. typu 3 respondenti, ve 2. typu 1 respondent, ve 3. typu žádný ze respondentů, celkem 4 (11,76 %) respondentů. Z výsledků lze interpretovat, že 22 rodin (64,71 %) nezaznamenalo jakoukoliv změnu. Ke zhoršení nedošlo u nikoho. Došlo jak k mírnému zlepšení u 8 rodin (23,53 %) téměř vyrovnaně mezi všemi třemi typy, tak k výraznému zlepšení, které uvedly 4 rodiny (11,76 %), zde dominuje 1. typ se třemi rodinami a v 2. typu se výrazně zlepšilo 1 dítě.

Tab. 24 *Budí se ráno odpočatá/ý?*

Budí se ráno odpočatá/ý?	SMA 1. typ	SMA 2. typ	SMA 3. typ	n	Relativní četnost %
Výrazné zhoršení 1	0	0	0	0	0
Mírné zhoršení 2	0	0	0	0	0
Beze změny 3	4	13	5	22	64,71
Mírné zlepšení 4	2	3	3	8	23,53
Výrazné zlepšení 5	3	1	0	4	11,76
Celkem	9	17	8	34	100

Položka č. 22 Bolí ji/ho záda

Cílem této položky bylo zjistit, jaký vliv měla terapie Spinrazou na bolest zad v jednotlivých typech SMA. Odpovědělo 33 (91,74 %) respondentů z 36 respondentů. Výrazné zhoršení uvedl v 1. typu 1 (3,03 %) respondent. Mírné zhoršení v 2. typu 1 respondent, ve 2. typu také 1 respondent, celkem 2 (6,06 %) respondenti. Stav beze změny uvedli v 1. typu 4 respondenti, ve 2. typu 10 respondentů, ve 3. typu 6 respondentů, celkem 20 (60,61 %) respondentů. Mírné zlepšení uvedli v 1. typu 2 respondenti, ve 2. typu 5 respondentů a ve 3. typu 1 respondent, celkem 8 (24,24 %) respondentů. Výrazné zlepšení uvedli v 1. typu 1 respondent, ve 2. typu 1 respondentů, ve 3. typu žádný z respondentů, celkem 2 (6,06 %) respondenti. Z výsledků je patrné, že u 1 respondenta došlo v 1. typu k výraznému zhoršení bolesti zad. Ve dvou případech bylo uvedeno mírné zhoršení (2. a 3. typ). Žádnou změnu nezpůsobovalo 20 rodin (60,61 %). Jako mírné zlepšení ohodnotilo bolestivost zad 8 rodin (24,24 %), nejvíce ve 2. typu - 5 rodin.

Tab. 25 Bolí ji/ho záda

Bolí ji/ho záda	SMA 1. typ	SMA 2. typ	SMA 3. typ	n	Relativní četnost %
Výrazné zhoršení 1	1	0	0	1	3,03
Mírné zhoršení 2	0	1	1	2	6,06
Beze změny 3	4	10	6	20	60,61
Mírné zlepšení 4	2	5	1	8	24,24
Výrazné zlepšení 5	1	1	0	2	6,06
Celkem	8	17	8	33	100

Položka č. 23 Změny v náladě

Cílem této položky bylo zjistit, jaký vliv měla terapie Spinrazou na změny v náladě v jednotlivých typech SMA. Odpovědělo 34 (94,52 %) respondentů z 36 respondentů. Výrazné a mírné zhoršení neuvedl nikdo. Stav beze změny uvedlo v 1. typu 7 respondentů, v 2. typu 13 respondentů, ve 3. typu 5 respondentů, celkem 25 (73,54 %) respondentů, Mírné zlepšení uvedl v 1. typu 1 respondent, ve 2. typu 3 respondenti, ve 3. typu 2 respondenti, celkem 6 (17,64 %) respondentů. K výraznému zlepšení došlo u 1. typu u 1 respondenta, ve 2. typu u 1 respondenta, ve 3. typu u 1 respondenta, celkem 3 (8,82 %) respondenti. Z této tabulky vyplývá, že u nikoho nedošlo ke zhoršení nálady, naopak došlo v 6 (17,64 %) případech k mírnému zlepšení a k výraznému zlepšení nálad shodně došlo v každé rodině ve všech typech (8,82 %).

Tab. 26 Změny v náladě

Změny v náladě	SMA 1. typ	SMA 2. typ	SMA 3. typ	n	Relativní četnost %
Výrazné zhoršení 1	0	0	0	0	0
Mírné zhoršení 2	0	0	0	0	0
Beze změny 3	7	13	5	25	73,54
Mírné zlepšení 4	1	3	2	6	17,64
Výrazné zlepšení 5	1	1	1	3	8,82
Celkem	9	17	8	34	100

Položka č. 24 Ovládnání/udržení močení

Cílem této položky bylo zjistit, jaký vliv měla terapie Spinrazou na ovládnání/ udržení močení v jednotlivých typech SMA. Odpovědělo 34 (94,52 %) respondentů z 36 respondentů. Výrazné zhoršení neuvedl žádný z respondentů. Mírné zhoršení nastalo pouze u 1 respondenta ve 3. typu (2,95 %). Stav beze změny uvedlo v 1. typu 9 respondentů, v 2. typu 13 respondentů, ve 3. typu 7 respondentů, celkem 29 (85,29 %) respondentů. Mírné zlepšení neuvedl v 1. a ve 3. typu nikdo, ve 2. typu 4 respondenti, celkem 4 (11,76 %) respondentů. K výraznému zlepšení nedošlo u nikoho. Z výsledků lze vyvodit, že nejvíce rodin - 29 (85,29 %) ohodnotilo ovládnání/ udržení močení beze změny. Ke zhoršení došlo v jednom případě a to u 3. typu. Naopak 4 rodiny uvedly u dětí v hodnocení mírné zlepšení, a to shodně u 2. typu (11,76 %).

Tab. 27 Ovládnání/ udržení močení

Ovládnání/udržení močení	SMA 1. typ	SMA 2. typ	SMA 3. typ	n	Relativní četnost %
Výrazné zhoršení 1	0	0	0	0	0
Mírné zhoršení 2	0	0	1	1	2,95
Beze změny 3	9	13	7	29	85,29
Mírné zlepšení 4	0	4	0	4	11,76
Výrazné zlepšení 5	0	0	0	0	0
Celkem	9	17	8	34	100

Položka č. 25 Ovládní/udržení vyprazdňování

Cílem této položky bylo zjistit, jaký vliv měla terapie Spinrazou na ovládní/ udržení vyprazdňování v jednotlivých typech SMA. Odpovědělo 33 (91,74 %) respondentů z 36 respondentů. Výrazné zhoršení nenastalo u nikoho. Mírné zhoršení nastalo u 1 respondenta v 1. typu, celkem 1 (3,03 %) respondentů. Stav beze změny uvedlo v 1. typu 7 respondentů, ve 2. typu 13 respondentů, ve 3. typu 8 respondentů, celkem 28 (84,85 %) respondentů. Mírné zlepšení nevedl v 1. typu a ve 3. typu žádný respondent, ve 2. typu 4 respondenti, celkem 4 (12,12 %) respondenti. Výrazné zlepšení nevedl nikdo z respondentů. Z tabulky je tak zcela patrné, že vliv nepocítilo 28 rodin dětí (85,29 %). Nedošlo k výraznému zhoršení, ale ani tak k výraznému zlepšení. Stejně jako v předchozí tabulce (ovládání/ udržení močení), proběhlo identické zhodnocení ovládní/ udržení vyprazdňování uvedením mírného zlepšení čtyřmi rodinami dětí v 2. typu.

Tab. 28 Ovládní/udržení vyprazdňování

Ovládní/udržení vyprazdňování	SMA 1. typ	SMA 2. typ	SMA 3. typ	n	Relativní četnost %
Výrazné zhoršení 1	0	0	0	0	0
Mírné zhoršení 2	1	0	0	1	3,03
Beze změny 3	7	13	8	28	84,85
Mírné zlepšení 4	0	4	0	4	12,12
Výrazné zlepšení 5	0	0	0	0	0
Celkem	8	17	8	33	100

Položka č. 26 Samoobslužnost v oblékání

Cílem této položky bylo zjistit, jaký vliv měla terapie Spinrazou na samoobslužnost v oblékání v jednotlivých typech SMA. Odpovědělo 33 (91,74 %) respondentů z 36 respondentů. Výrazné ani mírné zhoršení neuvedl nikdo. Jako stav beze změny uvedlo v 1. typu 7 respondentů, ve 2. typu 13 respondentů, ve 3. typu 6 respondentů, celkem 26 (78,78 %) respondentů. Mírné zlepšení nebylo v 1. typu uvedeno nikým, ve 2. typu 3 respondenty, ve 3. typu 2 respondenty, celkem 5 (15,16 %) respondentů. Výrazné zlepšení neuvedl v 1. a ve 3. typu nikdo, ve 2. typu 2 respondenti, celkem 2 (6,06 %) respondenti. Z výsledků je zcela patrné, že tendenci ke zhoršení neměl v době aktuálního hodnocení nikdo, výrazné zlepšení v samoobslužnosti oblékání dominovalo u 2. typu (mírné zlepšení 3 respondenti a výrazné zlepšení 2 respondenti z celkových 7 respondentů). Jako stavem neměnným ohodnotilo stav 26 rodin dětí (78,78 %).

Tab. 29 Samoobslužnost v oblékání

Samoobslužnost v oblékání	SMA 1. typ	SMA 2. typ	SMA 3. typ	n	Relativní četnost %
Výrazné zhoršení 1	0	0	0	0	0
Mírné zhoršení 2	0	0	0	0	0
Beze změny 3	7	13	6	26	78,78
Mírné zlepšení 4	0	3	2	5	15,16
Výrazné zlepšení 5	0	2	0	2	6,06
Celkem	7	18	8	33	100

Položka č. 27 Samoobslužnost v osobní hygieně

Cílem této položky bylo zjistit, jaký vliv měla terapie Spinrazou na samoobslužnost v hygieně v jednotlivých typech SMA. Odpovědělo 33 (91,74 %) respondentů z 36 respondentů. Výrazné zhoršení nenastalo u nikoho, stav beze změny uvedlo v 1. typu 7 respondentů, v 2. typu 13 respondentů, ve 3. typu 5 respondentů, celkem 24 (75,76 %) respondentů. Mírné zlepšení nevedl nikdo z respondentů, ve 2. typu 3 respondenti, ve 3. typu 3 respondenti, celkem 6 (18,18 %) respondentů. Výrazné zlepšení proběhlo ve 2. typu u dvou respondentů, v ostatních typech se nepromítlo, celkem 2 (6,06 %) respondenti. Nezhoršil se nikdo z dotázaných, stav beze změny byl vyjádřen celkem u 25 rodin (75,76 %). Mírné zlepšení nastalo shodně ve 2. a v 3. typu po třech dětech (celkem 6). Ve 2. typu proběhlo u 2 dětí v hodnocení rodinami zlepšení výrazné.

Tab. 30 Samoobslužnost v osobní hygieně

Samoobslužnost v osobní hygieně	SMA 1. typ	SMA 2. typ	SMA 3. typ	n	Relativní četnost %
Výrazné zhoršení 1	0	0	0	0	0
Mírné zhoršení 2	0	0	0	0	0
Beze změny 3	7	13	5	25	75,76
Mírné zlepšení 4	0	3	3	6	18,18
Výrazné zlepšení 5	0	2	0	2	6,06
Celkem	7	18	8	33	100

Položka č. 28 Udržení tělesné váhy

Cílem této položky bylo zjistit, jaký vliv měla terapie Spinrazou na udržení tělesné váhy v jednotlivých typech SMA. Odpovědělo 34 (94,52 %) respondentů z 36 respondentů. Výrazné zhoršení uvedl v 1. typu 1 (2,94 %) respondent, mírné zhoršení taktéž uvedl 1 respondent, ale v 2. typu (2,94 %). Stav beze změny uvedlo v 1. typu 7 respondentů, ve 2. typu 13 respondentů, ve 3. typu 7 respondentů, celkem 27 (79,42 %) respondentů. Mírné zlepšení bylo uvedeno v 1. typu 1, ve 2. typu 2 respondenty, ve 3. typu 1 respondentem, celkem 4 (11,76 %) respondenti. Výrazné zlepšení v 1. typu nevedl nikdo, ve 2. typu 1 respondent, ve 3. typu žádný z respondentů, celkem 1 (2,94 %) respondent. V hodnocení udržení tělesné váhy se nic nezměnilo u 27 dětí (79,42 %). U 1 respondenta došlo k výraznému zhoršení udržení váhy u 1. typu, u jednoho respondenta došlo k mírnému zhoršení stability váhy ve 2. typu. Udržení tělesné váhy bylo mírně zlepšeno u 4 dětí s převahou dvou dětí v 2. typu, výrazné zlepšení udržení tělesné váhy bylo potvrzeno u jednoho dítěte v 2. typu.

Tab. 31 Udržení tělesné váhy

Udržení tělesné váhy	SMA 1. typ	SMA 2. typ	SMA 3. typ	n	Relativní četnost %
Výrazné zhoršení 1	1	0	0	1	2,94
Mírné zhoršení 2	0	1	0	1	2,94
Beze změny 3	7	13	7	27	79,42
Mírné zlepšení 4	1	2	1	4	11,76
Výrazné zlepšení 5	0	1	0	1	2,94
Celkem	9	17	8	34	100

2. část dotazníku je tvořena šesti otevřenými otázkami, jejichž účelem bylo zjistit konkrétní zkušenosti a prožitky, které v souvislosti s podáváním léčivého přípravku Spinraza v nemocničním prostředí, mohou ovlivnit nejen stav dítěte, ale i chod celé rodiny.

Otázka číslo 1: *Ovlivnila léčba přípravkem Spinraza vztahy ve Vaší rodině? Pokud ano, jak?*

Patnáct rodin s dětmi uvedlo (44,44 %), že terapie Spinrazou neměla na vztahy v rodině žádný vliv. Druhou nejčastější shodnou odpovědí byla, že rodiny pozorovaly u svých dětí osamostatnění (16,66 %). Celkem 11,11 % rodin bylo uvedeno, že jim terapie Spinrazou posílila rodinné vztahy. Z 36 odpovědělo 34 rodin (94,44 %). Dalších pět rodin (13,9 %) uvedlo tyto odpovědi: lepší socializace, upevnění vztahů, vztahy považují za stejné, více si váží rodiny a vznikla závislost na matce. Některé rodiny byly ve svých odpovědích více konkrétní:

- *„Léčba neovlivnila vztahy v naší rodině, ale jsme moc rádi, že přišla léčba Spinrazou. Protože před tím nebylo nic, a to bylo ničující.“*
- *„Vážíme si více rodiny a jeden druhého díky nemoci. Jsme silnější vše zvládnout, i když je to těžké.“*
- *„Diagnóza nemoci je nová, musíme se všemu přizpůsobit, i cestování. Jezdíme vlakem, tam si lehne. Jsme rádi, že víme, co se děje a že je léčba. Nově umí dcera poposkočit.“*
- *„Psychicky jsme na tom v rodině lépe, že vůbec existuje lék a nemoc se nebude zhoršovat!“*
- *„Děti si vypěstovaly větší závislost na matce, nemocný syn, protože jsme spolu trávili hodně času v nemocnici, druhý syn (zdravý bratr) protože jsme se mu nemohli tolik věnovat.“*
- *„Dala nám naději!“*
- *„Vztahy ovlivnila skvěle, máme přival energie, začal kreslit a psát, není unavený. Nově umí zapnout a vypnout vypínač.“*

Otázka číslo 2: *Jaký vliv má léčba na trávení volného času Vaší rodiny?*

Pozitivní vliv uvedlo 19,44 % rodin a vnímání zlepšení kvality života uvedlo 13,89 % rodin. Na tuto otázku odpovědělo všech 36 rodin (100 %). Dalších 58,33 % rodin uvedlo, že terapie nemá vliv na trávení volného času. Tři rodiny (7,34 %) uvedly, že vliv je zanedbatelný. Konkrétní odpovědi rodin dětí s on. SMA:

- *„Žádný, pokud je myšlena aplikace, kladný, pokud je myšlen výsledek, a to zlepšení kvality života. Více aktivit, například florbal pro vozíčkáře.“*
- *„Vydržíme déle na procházce.“*
- *„Loňské jaro, kdy byl syn na léčbě Spinrazou, jsem s ním trávil vždy pár dnů v nemocnici na hospitalizaci. Máme ještě starší dceru, musel s ní vždy zůstat manžel doma na ošetřovně. Bylo to náročnější období na čas strávený spolu.“*
- *„Zatím je hodně věcí podřízeno častému cvičení.“*
- *„Zpočátku nám zabralo hodně času dojíždění a shánění hlídání pro brášku. Nyní jsme po genové léčbě a jezdíme už jen na kontroly.“*
- *„Bez léčby by byla dcera slabší a vše by bylo komplikovanější. Takže pozitivní vliv.“*
- *„Vzhledem ke stabilizaci zdravotního stavu dětí díky Spinraze ovlivnila náš volný čas velmi pozitivně. Troufneme si jezdit na výlety i dovolené letecky, nebojíme se tolik kolektivu.“*
- *„Více aktivit provozovaných společně.“*
- *„Jen stres spojený s aplikací, jiný vliv nepozorujeme.“*
- *„Beze změny, nutný celodenní dohled a pomoc se vším.“*
- *„Díky Spinraze dcera velmi ráda píše a kreslí. Je schopna hrát karty a další deskové hry. Díky celkovému zesílení se lépe vypořádává s infekty a nemusíme se jako rodina tolik izolovat.“*

Otázka číslo 3: *Jste před a po každé aplikaci léčiva dostatečně edukováni o průběhu hospitalizace a aplikace léčiva?*

Cílem otázky bylo zjistit, jestli jsou rodiny dětí přicházejících k aplikaci Spinrazy do nemocničního zařízení edukováni jak o průběhu hospitalizace, tak i o samotné aplikaci Spinrazy. Odpovědělo 36 (100 %) respondentů. Z toho odpověď ano uvedlo 91,66 % rodin, 2 rodiny uvedly, že jsou edukovány až moc (5,56 %), 1 rodina uvedla ne (2,78 %). Některé rodiny byly více konkrétní:

- *„Ano, v nemocnici nám pokaždé vše vysvětlí, nebojíme se zeptat na otázky ohledně léčby. Dceři udělají různá vyšetření v nemocnici, pro nás je to výhoda.“*
- *„Ano, má bezproblémovou aplikaci.“*
- *„Ano, vždycky nám vše perfektně vysvětlili a poučili o dalších věcech.“*
- *„Ano, pokaždé!“*
- *„Ve velké míře o všem.“*
- *„Ne!“*
- *„Ano, všichni jsou velmi vstřícní!“*
- *„Ano a již jsme sehraní.“*
- *„Ano, sestřičky jsou výborné. Hezky dceři vše řeknou a tím se přestává bát. Cítíme v Motole téměř rodinné zázemí.“*

Otázka číslo 4: *Ovlivňuje samotná aplikace Spinrazy a s ní spojená hospitalizace chod Vaší rodiny?*

Cílem otázky bylo zjistit, zda nějakým vlivem může aplikace Spinrazy a hospitalizace s ní spojená ovlivnit chod rodiny dětí s on. SMA. Odpovědělo 36 (100 %) respondentů. 36,11 % rodin uvedlo neměnný stav chodu rodiny. Mírný vliv pocítilo 27,79 % (konkrétní odpovědi viz. níže), sociální izolaci před aplikací uvedlo 8,33 % rodin. Volno v práci si musí zařídit 11,11 % rodin. 5,55 % rodin uvedlo, že je to ovlivňuje ve vztahu k zajištění hlídání sourozenců nemocných dětí. 8,33 % rodin uvedlo, že jsou ovlivněny postpunkčním syndromem, jedna rodina (2,78 %) uvedla ambulantní pobyt. Některé rodiny byly v odpovědích konkrétní:

- *„Ne, akorát si manžel bere dva dny dovolené.“*
- *„Před podáním dodržujeme sociální odstup, jinak nic.“*
- *„Ne, syn zvládá pobyt v nemocnici sám.“*
- *„Ovlivňuje – celodenní pobyt v nemocnici!“*
- *„Na aplikace jsme jezdili s dcerou většinou celá rodina, jeden zůstal s dcerou v nemocnici a přesпали jsme na ubytovně. Dcera byla spokojená a my s ní. S covidem nemůžeme jezdit všichni, ale vždy tam někoho u sebe z nás má.“*
- *„Jen částečně.“*
- *„Akorát v létě máme trochu problémy s plánováním, ale za ty pozitivy to rozhodně stojí!“*
- *„Dcera nejde do školky, manžel si udělá volno na návštěvu očního lékaře ve dnech před aplikací.“*
- *„Musíme si zařídit hlídání ostatních dětí, což je problematické.“*
- *„Někdy zažíváme trochu nervy před aplikací, brečí a bojí se jehly a bolesti.“*
- *„Jen cestování do Prahy. Náročnější je to autem, lepší vlakem, tam si může lehnout.“*
- *„Dcera trpěla na postpunkční syndrom (14 dní nechutenství a strnutí šije).“*
- *„Hospitalizace je trochu otravná, zbytečně aplikaci otravuje komplikacemi.“*
- *„Mírně, nutnost vzít si v práci volno (ale to není problém).“*
- *„Jezdit na hospitalizace nám nevadí.“*

Otázka číslo 5: *Pozorujete na Vašem dítěti některý z nežádoucích účinků spojených s aplikací Spinrazy?*

Cílem otázky bylo zjistit, zda děti v doprovodu rodin pozorují možné nežádoucí účinky spojené s aplikací Spinrazy. Odpovědělo 36 (100 %) respondentů. Negativně čili že nepozorují nežádoucí účinky zaznamenalo 63,89 % rodin. 27,78 % rodin uvedlo, že u nich proběhl výskyt nežádoucích účinků. Jinou odpověď uvedlo 8,33 %. Nejčastěji zmiňované nežádoucí účinky:

- *bolest hlavy* je uvedena 7krát
- *zvracení* je uvedeno 4krát
- *bolest zad* je uvedena 5krát
- *nevolnost* je uvedena 2krát
- *kombinované obtíže* byly rodinami uvedeny celkem 7krát
- *otok v místě vpichu* je jednou rodinou uveden 2krát

Konkrétní nežádoucí účinky s uvedenými časovými intervaly:

- *„Bolest hlavy, občas bolest v oblasti beder a kyčlí.“*
- *„Dcera snáší Spinrazu dobře, ze začátku ji bolela hlava, také zvracela. Teď nejsou žádné nežádoucí účinky, proto u Spinrazy zůstáváme.“*
- *„Samá pozitiva.“*
- *„Pozorovali jsme zhoršení stavu před nadcházející dávkou.“*
- *„Občasné zvracení a nevolnost. Do týdne po aplikaci odezní.“*
- *„Bolesti zad max týden po aplikaci. Rodinu to neovlivňuje.“*
- *„1 den bolest nevolnost a bolest hlavy po punkci.“*
- *„Pouze po 1. dávce měl bolest hlavy, horečku a zvracení.“*
- *„1 týden bolest hlavy po jedné aplikaci, od té doby ne. 2krát otok v místě vpichu s možným únikem moku, nosil pak 2-3 dny bederní pás. Přecházíme na sirup.“*

Otázka číslo 6: *Máte v souvislosti s podáváním Spinrazy nějaké další zkušenosti, které nebyly výše uvedené, a o které byste se rádi podělili?*

Na poslední otevřenou otázku odpovědělo 32 rodin (88,96 %), z odpovědí, které uvedeny byly, bylo zaznamenáno v 66,66 % negativních odpovědí v tom smyslu, že rodiny neuvedly ke sdílení jiné zkušenosti a do kolonky k odpovědi napsaly ne. 16,67 % rodin uvedlo, že u nich došlo ke zlepšení kvality života. 1 rodina (2,78 %) uvedla, že u nich mezi dávkami došlo ke zhoršení stavu dítěte. 13,89 % rodin uvedlo jinou (neutrální) odpověď. Některé rodiny byly více konkrétní:

- *„Jednoznačně zlepšení kvality života, fyzická stránka ovlivňuje i psychickou, pozorujeme větší motivaci např. pro studium, zaměstnání.“*
- *„Na dceři je vidět zlepšení.“*
- *„1,5 měsíce po podání pozorujeme pozvolné zhoršování stavu až do další aplikace. Rozestup mezi dávkami je příliš dlouhý.“*
- *„Neskutečně se zlepšila kvalita života syna i naší rodiny jako celku.“*
- *„Výrazné zlepšení jemné motoriky.“*
- *„Jistější chůze, jezdí na koloběžce, dále ujde po rovině.“*
- *„Nejlepší byl příval energie a přestal mít zápal plic, nejsme vůbec v nemocnici, zvládáme vše doma. Začal kreslit a psát.“*

3. část dotazníku – subjektivní hodnocení vnímání kvality života v jednotlivých dimenzích před terapií Spinrazou a po poslední podané dávce (aktuální hodnocení)

Položka č. 1 *Kvalita odpočinku Vaší rodiny před/po podání Spinrazy*

Cílem této položky bylo zjistit, jaký vliv měla terapie Spinrazou na vnímání kvality odpočinku rodiny před a po podání Spinrazy. Odpovědělo 36 (100 %) respondentů. Tabulka vyjadřuje možné rozdíly hodnocení ve vnímání kvality odpočinku. Odpovědi rodinami byly zaznamenány takto:

- velmi dobrá před Spinrazou 2 (5,56 %), velmi dobrá po Spinraze 2 (5,56 %)
- dobrá před Spinrazou 18 (50,00 %), po Spinraze 18 (50,00 %)
- stejná před Spinrazou 3 (8,33 %), po Spinraze 7 (19,44 %)
- spíše špatná před Spinrazou 10 (27,78 %), po Spinraze 8 (22,22 %)
- špatná před Spinrazou 3 (8,33 %), po Spinraze 1 (2,78 %)

U 1. typu došlo ke zhodnocení vnímání kvality odpočinku jako dobré, či velmi dobré po Spinraze u 6 rodin, ve 2. typu u 11 rodin, ve 3. typu u 3 rodin, celkem tedy došlo k dobrému vnímání odpočinku u 20 rodin (55,56 %). Kvalita vnímání odpočinku byla dobrá, či velmi dobrá u 20 rodin i před Spinrazou (shodně 55,56 %). Hodnocení kvality jako stejné, bylo uvedeno před Spinrazou 3 rodinami (8,33 %), po Spinraze 7 rodinami (19,44 %). Odpověď špatná, či spíše špatná byla uvedena před Spinrazou u 13 rodin (36,11 %), po Spinraze tuto variantu odpovědi uvedlo 9 rodin (25,00 %). Jako spíše špatná po Spinraze byla uvedena odpověď u 6 rodin 2. typu, na rozdíl od 1. typu, kde tuto variantu neuvedla žádná rodina a ve 3. typu byla zaznamenána u 2 rodin.

Tab. 32 Kvalita odpočinku Vaší rodiny před/po podání Spinrazy (aktuální hodnocení)

Kvalita odpočinku Vaší rodiny před/po podání Spinrazy	SMA 1. typ		SMA 2. typ		SMA 3. typ		Celkem			
	před	Po	před	po	před	po	před (n)	před %	po (n)	po %
Velmi dobrá	1	0	1	2	0	0	2	5,56	2	5,56
Dobrá	3	6	11	9	4	3	18	50,00	18	50,00
Stejná	1	2	0	2	2	3	3	8,33	7	19,44
Spíše špatná	2	0	6	6	2	2	10	27,78	8	22,22
Špatná	2	1	1	0	0	0	3	8,33	1	2,78
Celkem	9	9	19	19	8	8	36	100,00	36	100,00

Položka č. 2 Vnímání kvality života Vaší rodiny před/po Spinrazou

Cílem této položky bylo zjistit, jaký vliv měla terapie Spinrazou na vnímání kvality života rodiny před a po podání Spinrazy. Odpovědělo 36 (100 %) respondentů. Tabulka vyjadřuje možné rozdíly hodnocení ve vnímání kvality života. Odpovědi rodinami byly zaznamenány takto:

- velmi dobrá před Spinrazou 1 (2,78 %), velmi dobrá po Spinraze 9 (25 %)
- dobrá před Spinrazou 19 (52,78 %), po Spinraze 17 (47,22 %)
- stejná před Spinrazou 1 (2,78 %), po Spinraze 8 (22,22 %)
- spíše špatná před Spinrazou 11 (30,56 %), po Spinraze 2 (5,56 %)
- špatná před Spinrazou 4 (11,12 %), po Spinraze 0 (0 %)

U 1. typu došlo ke zhodnocení vnímání kvality života jako dobrá, či velmi dobrá po Spinraze u 5 rodin, ve 2. typu u 16 rodin, ve 3. typu u 5 rodin, celkem tedy došlo k vnímání kvality života jako dobrá, či velmi dobrá u 26 rodin (72,22 %). Kvalita života byla vnímána jako dobrá, či velmi dobrá u 20 rodin i před Spinrazou (55,56 %). Zde tedy u rodin došlo k posunu ve vnímání kvality života o 16,64 %. Hodnocení kvality jako stejné bylo uvedeno před Spinrazou 1 rodinou (2,78 %), po Spinraze 8 (22,22 %) rodinami. Odpověď špatná, či spíše špatná byla uvedena před Spinrazou u 15 rodin (41,68 %), po Spinraze tuto variantu odpovědi uvedly 2 rodiny (5,56 %), což je o 36,12 % rodin méně než před Spinrazou.

Tab. 33 Vnímání kvality života Vaší rodiny před/po Spinraze (aktuální hodnocení)

Vnímání kvality života Vaší rodiny před/po Spinrazou	SMA 1. typ		SMA 2. typ		SMA 3. typ		Celkem			
	před	po	před	po	před	po	před (n)	před %	po (n)	po %
Velmi dobrá	0	2	1	6	0	1	1	2,78	9	25,00
Dobrá	2	3	11	10	6	4	19	52,78	17	47,22
Stejná	1	3	0	3	0	2	1	2,78	8	22,22
Spíše špatná	3	1	6	0	2	1	11	30,56	2	5,56
Špatná	3	0	1	0	0	0	4	11,12	0	0
Celkem	9	9	19	19	8	8	36	100,00	36	100,00

Položka č. 3 Úroveň ekonomické situace v souvislosti s onemocněním dítěte před/po Spinraze

Cílem této položky bylo zjistit, jaký vliv měla terapie Spinrazou na úroveň ekonomické situace v souvislosti s on. dítěte před a po podání Spinrazy. Odpovědělo 36 (100 %) respondentů. Tabulka vyjadřuje možné rozdíly hodnocení ve vnímání úrovně ekonomické situace v souvislosti s onemocněním dítěte. Odpovědi rodinami byly zaznamenány takto:

- velmi dobrá před Spinrazou 0 (0 %), velmi dobrá po Spinraze 0 (0 %)
- dobrá před Spinrazou 18 (50,00 %), po Spinraze 13 (36,11 %)
- stejná před Spinrazou 12 (13,33 %), po Spinraze 17 (47,22 %)
- spíše špatná před Spinrazou 16 (16,67 %), po Spinraze 16 (16,67 %)
- špatná před Spinrazou 0 (0 %), po Spinraze 0 (0 %)

U 1. typu došlo k vnímání úrovně ekonomické situace jako dobré po Spinraze u 3 rodin, ve 2. typu u 6 rodin, ve 3. typu u 4 rodin, celkem tedy došlo k hodnocení vnímání úrovně ekonomické situace u 13 rodin (36,11 %). Kvalita ekonomické úrovně byla dobrá u 18 rodin před Spinrazou (50,00 %). Zde je tedy patrný rozdíl. Hodnocení úrovně jako stejné bylo uvedeno před Spinrazou 12 rodinami (33,33 %), po Spinraze 17 (47,22 %) rodin. Odpověď spíše špatná byla uvedena před Spinrazou u 6 rodin (16,67 %) z toho 1 rodina v 1. typu a 5 rodin v 2. typu, po Spinraze tuto variantu odpovědi shodně uvedlo 6 rodin (16,67 %). Nikdo z dotazovaných neuvedl odpověď špatná ve vnímání úrovně ekonomické situace. Jak je však z tabulky patrné, došlo vlivem terapie Spinrazou ke zhoršení vnímání ekonomické úrovně. Rodiče v 2. části dotazníku popisují dojíždění na aplikaci, pokrytí hlídání sourozenců nemocných dětí, nutnost druhé pečující osoby nastoupit na OČR (ošetřování člena rodiny) pro sourozence v rodině.

Tab. 34 Úroveň ekonomické situace v souvislosti s onemocněním dítěte před/po Spinraze (aktuální hodnocení)

Úroveň ekonomické situace v souvislosti s on. dítěte před/po Spinraze	SMA 1. typ		SMA 2. typ		SMA 3. typ		Celkem			
	před	po	před	po	před	po	před (n)	před %	po (n)	po %
Velmi dobrá	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
Dobrá	3	3	9	6	6	4	18	50,00	13	36,11
Stejná	5	5	5	8	2	4	12	33,33	17	47,22
Spíše špatná	1	1	5	5	0	0	6	16,67	6	16,67
Špatná	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
Celkem	9	9	19	19	8	8	36	100,00	36	100,00

Položka č. 4 *Úroveň sociální situace v souvislosti s onemocněním dítěte před/po Spinraze*

Cílem této položky bylo zjistit, jaký vliv měla terapie Spinrazou na úroveň sociální situace v souvislosti s on. dítěte před a po podání Spinrazy. Odpovědělo 35 (97,30 %) respondentů z 36 respondentů. Tabulka vyjadřuje možné rozdíly hodnocení ve vnímání úrovně sociální situace v souvislosti s onemocněním dítěte. Odpovědi rodinami byly zaznamenány takto:

- velmi dobrá před Spinrazou 2 (5,71 %), velmi dobrá po Spinraze 2 (5,71 %)
- dobrá před Spinrazou 18 (51,43 %), po Spinraze 19 (54,29 %)
- stejná před Spinrazou 5 (14,28 %), po Spinraze 10 (28,58 %)
- spíše špatná před Spinrazou 10 (25,58 %), po Spinraze 4 (11,42 %)
- špatná před Spinrazou 0 (0 %), po Spinraze 0 (0 %)

U 1. typu došlo ke zhodnocení vnímání sociální úrovně jako dobrá po Spinraze u 6 rodin, ve 2. typu proběhlo hodnocení jako dobrá, či velmi dobrá u 10 rodin, ve 3. typu u 5 rodin, celkem tedy došlo k vnímání sociální situace jako dobré, či velmi dobré u 21 rodin (60,00 %). Kvalita vnímání sociální úrovně byla vnímána jako dobrá, či velmi dobrá u 20 rodin i před Spinrazou (57,14 %). Zde tedy u rodin došlo k posunu ve vnímání sociální úrovně života o 2,86 %. Hodnocení úrovně jako stejné bylo uvedeno před Spinrazou 5 rodinami (14,28 %), po Spinraze 10 rodinami (28,58 %). Odpověď spíše špatná byla uvedena před Spinrazou u 10 rodin (25,58 %), po Spinraze tuto variantu odpovědi uvedly 4 rodiny (11,42 %), což je o 14,16 % rodin méně než před Spinrazou. Volba odpovědi spíše špatná před i po převládala u 2. typu. Jako špatnou nehodnotil vnímanou sociální úroveň nikdo z dotazovaných.

Tab. 35 Úroveň sociální situace v souvislosti s onemocněním dítěte před/po Spinraze (aktuální hodnocení)

Úroveň sociální situace v souvislosti s on. dítěte před/po Spinraze	SMA 1. typ		SMA 2. typ		SMA 3. typ		Celkem			
	před	po	před	po	před	po	před (n)	před %	po (n)	po %
Velmi dobrá	0	0	2	1	0	1	2	5,71	2	5,71
Dobrá	4	6	8	9	6	4	18	51,43	19	54,29
Stejná	3	3	1	4	1	3	5	14,28	10	28,58
Spíše špatná	2	0	7	4	1	0	10	28,58	4	11,42
Špatná	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
Celkem	9	9	18	18	8	8	35	100,00	35	100,00

Položka č. 5 Dostupnost pomůcek před/ po Spinraze

Cílem této položky bylo zjistit, jaký vliv měla terapie Spinrazou na dostupnost pomůcek před a po podání Spinrazy. Odpovědělo 33 (91,74 %) respondentů z 36 respondentů. Tabulka vyjadřuje možné rozdíly hodnocení v dostupnosti pomůcek. Odpovědi rodinami byly zaznamenány takto:

- velmi dobrá před Spinrazou 4 (12,12 %), velmi dobrá po Spinraze 8 (24,24 %)
- dobrá před Spinrazou 15 (45,46 %), po Spinraze 15 (39,39 %)
- stejná před Spinrazou 6 (18,18 %), po Spinraze 9 (27,28 %)
- spíše špatná před Spinrazou 7 (21,21 %), po Spinraze 3 (9,09 %)
- špatná před Spinrazou 1 (3,03 %), po Spinraze 0 (0 %)

U 1. typu došlo ke zhodnocení dobré či velmi dobré dostupnosti pomůcek po Spinraze u 5 rodin, ve 2. typu u 12 rodin, ve 3. typu 4 rodin. Celkem tedy vnímalo jako dobrou, či velmi dobrou dostupnost pomůcek 21 rodin (63,63 %). Dostupnost pomůcek byla vnímána jako dobrá, či velmi dobrá u 19 rodin před Spinrazou (57,58 %). Zde tedy u rodin došlo ke kladnému posunu v dostupnosti pomůcek a to o 6,05 %. Hodnocení dostupnosti jako stejné bylo uvedeno před Spinrazou 6 rodinami (18,18 %), po Spinraze 9 rodinami (27,28 %). Odpověď spíše špatná byla uvedena před Spinrazou u 7 rodin (21,21 %), po Spinraze tuto variantu odpovědi uvedly 3 rodiny (9,09 %), což je o 12,12 % rodin méně než před Spinrazou. Špatná dostupnost pomůcek byla zaznamenána jednou rodinou dítěte v 1. typu.

Tab. 36 Dostupnost pomůcek před/po Spinraze (aktuální hodnocení)

Dostupnost pomůcek před/po Spinraze	SMA 1. typ		SMA 2. typ		SMA 3. typ		Celkem			
	před	po	před	po	před	po	před (n)	před %	po (n)	po %
Velmi dobrá	0	3	3	3	1	2	4	12,12	8	24,24
Dobrá	3	2	10	9	2	2	15	45,46	13	39,39
Stejná	2	3	2	4	2	2	6	18,18	9	27,28
Spíše špatná	3	1	2	1	2	1	7	21,21	3	9,09
Špatná	1	0	0	0	0	0	1	3,03	0	0
Celkem	9	9	17	17	7	7	33	100,00	33	100,00

Položka č. 6 *Jak hodnotíte dostupnost služeb (např.: dojezd k lékaři) před/po Spinraze*

Cílem této položky bylo zjistit, jaký vliv měla terapie Spinrazou na dostupnost služeb před a po podání Spinrazy. V hodnotící kategorii odpovědělo 35 (97,30 %) respondentů 36 respondentů. Tabulka vyjadřuje možné rozdíly hodnocení v dostupnosti služeb. Odpovědi rodinami byly zaznamenány takto:

- velmi dobrá před Spinrazou 6 (17,14 %), velmi dobrá po Spinraze 6 (17,14 %)
- dobrá před Spinrazou 16 (45,71 %), po Spinraze 14 (40,00 %)
- stejná před Spinrazou 8 (22,86 %), po Spinraze 11 (31,34 %)
- spíše špatná před Spinrazou 5 (14,29 %), po Spinraze 4 (11,43 %)
- špatná před Spinrazou 0 (0 %), po Spinraze 0 (0 %)

U 1. typu došlo ke zhodnocení dobré či velmi dobré dostupnosti služeb po Spinraze u 4 rodin, ve 2. typu u 11 rodin, ve 3. typu 5 rodin. Celkem tedy vnímalo jako dobrou, či velmi dobrou dostupnost služeb 20 rodin (57,14 %). Dostupnost služeb byla vnímána jako dobrá, či velmi dobrá u 22 rodin před Spinrazou (62,85 %). Hodnocení dostupnosti jako stejné bylo uvedeno před Spinrazou 8 rodinami (22,86 %), po Spinraze 11 rodin (31,43 %). Odpověď spíše špatná byla uvedena před Spinrazou u 5 rodin (14,29 %), po Spinraze tuto variantu odpovědi uvedly 4 rodiny (11,43 %), což je o pouhých 2,86 % rodin méně než před Spinrazou. Špatná dostupnost služeb nebyla evidována.

Tab. 37 Jak hodnotíte dostupnost služeb (např.: dojezd k lékaři) před/po Spinraze (aktuální hodnocení)

Jak hodnotíte dostupnost služeb (např.: dojezd k lékaři) před/po Spinraze	SMA 1. typ		SMA 2. typ		SMA 3. typ		Celkem			
	před	po	před	po	před	po	před (n)	před %	po (n)	po %
Velmi dobrá	1	1	3	4	2	1	6	17,14	6	17,14
Dobrá	4	3	8	7	4	4	16	45,71	14	40,00
Stejná	3	4	4	6	1	1	8	22,86	11	31,43
Spíše špatná	1	1	3	1	1	2	5	14,29	4	11,43
Špatná	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
Celkem	9	9	18	18	8	8	35	100,00	35	100,00

Položka č. 7 Využití podpůrných skupin před/po Spinraze

Cílem této položky bylo zjistit, jaký vliv měla terapie Spinrazou na využívání podpůrných skupin rodinami před a po podání Spinrazy. Odpovědělo 33 (91,74 %) respondentů z 36 respondentů. Tabulka vyjadřuje možné rozdíly hodnocení ve využití podpůrných skupin. Odpovědi rodinami byly zaznamenány takto:

- velmi dobrá před Spinrazou 8 (24,24 %), velmi dobrá po Spinraze 6 (18,18 %)
- dobrá před Spinrazou 8 (24,24 %), po Spinraze 11 (33,33 %)
- stejná před Spinrazou 11 (33,33 %), po Spinraze 15 (45,46 %)
- spíše špatná před Spinrazou 5 (15,16 %), po Spinraze 1 (3,03 %)
- špatná před Spinrazou 1 (3,03 %), po Spinraze 0 (0 %)

1. typ hodnotil využití podpůrných skupin jako dobré či velmi dobré po Spinraze 2 rodinami, 2. typ 11 rodinami, 3. typ 4 rodinami. Celkem tedy vnímalo jako dobré či velmi dobré využívání podpůrných skupin 17 rodin (51,51 %). Využití podpůrných skupin byla vnímána jako dobré, či velmi dobré u 16 rodin před Spinrazou (48,48 %). Rozdíl je 3,03 %. Hodnocení využití jako stejné bylo uvedeno před Spinrazou 11 rodinami (33,33 %), po Spinraze 15 rodinami (45,46 %). Odpověď spíše špatná byla uvedena před Spinrazou u 5 rodin (15,16 %), po Spinraze tuto variantu odpovědi uvedla jedna rodina (3,03 %), což je o 12,13 % rodin méně než před Spinrazou. Špatné využití podpůrných skupin bylo zaznamenáno jednou rodinou dítěte v 1. typu.

Tab. 38 *Využití podpůrných skupin před/po Spinraze(aktuální hodnocení)*

Využití podpůrných skupin před/po Spinraze	SMA 1. typ		SMA 2. typ		SMA 3. typ		Celkem			
	před	po	před	po	před	po	před (n)	před %	po (n)	po %
Velmi dobrá	3	1	4	4	1	1	8	24,24	6	18,18
Dobrá	1	1	4	7	3	3	8	24,24	11	33,33
Stejná	4	7	4	5	3	3	11	33,33	15	45,46
Spíše špatná	0	0	5	1	0	0	5	15,16	1	3,03
Špatná	1	0	0	0	0	0	1	3,03	0	0
Celkem	9	9	17	17	7	7	33	100,00	33	100,00

Položka č. 8 *Využití patientských organizací před/po Spinraze*

Cílem této položky bylo zjistit, jaký vliv měla terapie Spinrazou na využívání patientských organizací rodinami před a po podání Spinrazy. Odpovědělo 33 (91,74 %) respondentů z 36 respondentů. Tabulka vyjadřuje možné rozdíly hodnocení ve využití patientských organizací. Odpovědi rodinami byly zaznamenány takto:

- velmi dobrá před Spinrazou 9 (27,27 %), velmi dobrá po Spinraze 10 (30,31 %)
- dobrá před Spinrazou 9 (27,27 %), po Spinraze 9 (27,27 %)
- stejná před Spinrazou 10 (30,31 %), po Spinraze 14 (42,42 %)
- spíše špatná před Spinrazou 4 (12,12 %), po Spinraze 0 (0 %)
- špatná před Spinrazou 1 (3,03 %), po Spinraze 0 (0 %)

1 rodina dětí v 1. typu hodnotila využití patientských organizací po Spinraze jako dobré či velmi dobré, ve 2. typu 13, ve 3. typu 5 rodin. Celkem tedy vnímalo jako dobré či velmi dobré využívání patientských organizací 19 rodin (57,58 %). Využití patientských organizací byla vnímáno jako dobré, či velmi dobré 18 rodinami před Spinrazou (54,54 %). Rozdíl v kladném posunu je 3,04 %. Hodnocení využití jako stejné bylo uvedeno před Spinrazou 10 rodinami (30,31 %), po Spinraze 14 rodin (42,42 %). Odpověď spíše špatná byla uvedena před Spinrazou u 4 rodin (12,12 %), po Spinraze tuto variantu odpovědi neuvedla žádná rodina. Špatné využití patientských organizací bylo zaznamenáno 1 rodinou dítěte v 1. typu před Spinrazou, po Spinraze již nikoliv.

Tab. 39 *Využití patientských organizací před/po Spinraze (aktuální hodnocení)*

Využití patientských organizací před/po Spinraze	SMA 1. typ		SMA 2. typ		SMA 3. typ		Celkem			
	před	po	před	po	před	po	před (n)	před %	po (n)	po %
Velmi dobrá	2	1	7	8	0	1	9	27,27	10	30,31
Dobrá	1	0	4	5	4	4	9	27,27	9	27,27
Stejná	4	7	3	4	3	3	10	30,31	14	42,42
Spíše špatná	0	0	3	0	1	0	4	12,12	0	0
Špatná	1	0	0	0	0	0	1	3,03	0	0
Celkem	8	8	17	17	8	8	33	100,00	33	100,00

Položka č. 9 Rodinná situace před/po Spinraze

Cílem této položky bylo zjistit, jaký vliv měla terapie Spinrazou na rodinnou situaci před a po podání Spinrazy. Odpovědělo 36 (100 %) respondentů. Tabulka vyjadřuje možné rozdíly hodnocení ve vnímání rodinné situace. Odpovědi rodinami byly zaznamenány takto:

- velmi dobrá před Spinrazou 8 (22,22 %), velmi dobrá po Spinraze 11 (30,56 %)
- dobrá před Spinrazou 18 (50,00 %), po Spinraze 14 (38,88 %)
- stejná před Spinrazou 6 (16,67 %), po Spinraze 9 (25,00 %)
- spíše špatná před Spinrazou 4 (11,11 %), po Spinraze 2 (5,56 %)
- špatná před Spinrazou 0 (0 %), po Spinraze 0 (0 %)

Rodinnou situaci po Spinraze jako dobrou, či velmi dobrou uvedlo v 1. typu 6 rodin, ve 2. typu 14 rodin, ve 3. typu 5 rodin. Celkem tedy vnímalo rodinnou situaci jako dobrou či velmi dobrou 25 rodin (69,44 %). Rodinná situace byla vnímána jako dobrá, či velmi dobrá 26 rodinami před Spinrazou (72,22 %). Rozdíly jsou patrné v odpovědi velmi dobrá před Spinrazou (22,22 %), oproti hodnocení po Spinraze, kdy jako velmi dobrou rodinnou situaci označilo 11 rodin (30,56 %). Proměnou prošla i odpověď dobrá, kdy ji před Spinrazou zvolilo 18 rodin (50,00 %), po Spinraze 14 rodin (38,88 %). Hodnocení situace jako stejné bylo uvedeno před Spinrazou 6 rodinami (16,67 %), po Spinraze 9 rodinami (25,00 %). Odpověď spíše špatná byla uvedena před Spinrazou u 4 rodin (11,11 %), po Spinraze tuto variantu odpovědi uvedly 2 rodiny (5,6 %), což je o 5,55 % rodin méně než před Spinrazou. Rodinná situace jako špatná nebyla hodnocena nikým.

Tab. 40 Rodinná situace před/po Spinraze (aktuální hodnocení)

Rodinná situace před/po Spinraze	SMA 1. typ		SMA 2. typ		SMA 3. typ		Celkem			
	před	po	před	po	před	po	před (n)	před %	po (n)	po %
Velmi dobrá	1	2	5	7	2	2	8	22,22	11	30,56
Dobrá	5	4	9	7	4	3	18	50,00	14	38,88
Stejná	1	2	3	4	2	3	6	16,67	9	25,00
Spíše špatná	2	1	2	1	0	0	4	11,11	2	5,56
Špatná	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
Celkem	9	9	19	19	8	8	36	100,00	36	100,00

Položka č. 10 *Integrace dětí s onemocněním před/po Spinraze*

Cílem této položky bylo zjistit, jaký vliv měla terapie Spinrazou na integraci dětí s onemocněním SMA před a po podání Spinrazy. Odpovědělo 32 (88,96 %) respondentů z 36 respondentů. Tabulka vyjadřuje možné rozdíly hodnocení integrace dětí s on. SMA. Odpovědi rodinami byly zaznamenány takto:

- velmi dobrá před Spinrazou 4 (12,50 %), velmi dobrá po Spinraze 10 (31,24 %)
- dobrá před Spinrazou 12 (37,50 %), po Spinraze 9 (28,13 %)
- stejná před Spinrazou 7 (21,87 %), po Spinraze 9 (28,13 %)
- spíše špatná před Spinrazou 7 (21,87 %), po Spinraze 4 (12,50 %)
- špatná před Spinrazou 2 (6,26 %), po Spinraze 0 (0 %)

Jako velmi dobrá integrace bylo hodnocení po Spinraze evidováno v 1. typu 2 rodinami, ve 2. typu 5 rodinami, ve 3. typu 3 rodinami. Celkem tedy vnímalo jako velmi dobrou integraci dětí po Spinraze 10 rodin (31,24 %). Před Spinrazou bylo hodnocení v kategorii velmi dobrá rozdílné a to tak, že v 1. typu ji uvedla 1 rodina, ve 2. typu 2 rodiny, ve 3. typu 1 rodina, celkem 4 rodiny (12,50 %). Rozdíl v kladném posunu hodnocení po Spinraze je 18,74 %. Integrace dětí byla vnímána jako dobrá celkem u 9 rodin po Spinraze (28,13 %). Před Spinrazou byla jako dobrá zhodnocena 12 rodinami (37,50 %). Hodnocení integrace jako stejné bylo uvedeno před Spinrazou 7 rodinami (21,87 %), po Spinraze 9 rodinami (28,13 %). Odpověď spíše špatná byla uvedena před Spinrazou u 7 rodin (21,87 %), po Spinraze tuto variantu odpovědi uvedly 4 rodiny (12,50 %), což je o 9,37 % rodin méně než před Spinrazou. Špatná integrace dětí s onemocněním SMA před Spinrazou byla zaznamenána 2 rodinami dětí (6,26 %), po Spinraze ji neuváděla žádná rodina.

Tab. 41 *Integrace dětí s onemocněním. před/po Spinraze (aktuální hodnocení)*

Integrace dětí s on. před/po Spinraze	SMA 1. typ		SMA 2. typ		SMA 3. typ		Celkem			
	před	po	před	po	před	po	před (n)	před %	po (n)	po %
Velmi dobrá	1	2	2	5	1	3	4	12,50	10	31,24
Dobrá	1	3	8	6	3	0	12	37,50	9	28,13
Stejná	3	4	2	3	2	2	7	21,87	9	28,13
Spíše špatná	3	0	3	2	1	2	7	21,87	4	12,50
Špatná	1	0	1	0	0	0	2	6,26	0	0
Celkem	9	9	16	16	7	7	32	100,00	32	100,00

Položka č. 11 *Systém péče o nemocné dítě před/po Spinraze*

Cílem této položky bylo zjistit, jaký vliv měla terapie Spinrazou na systém péče o nemocné dítě před a po podání Spinrazy. Odpovědělo 33 respondentů (91,74 %) z 36 respondentů. Tabulka vyjadřuje možné rozdíly hodnocení v systému péče o nemocné dítě. Odpovědi rodinami byly zaznamenány takto:

- velmi dobrá před Spinrazou 6 (18,18 %), velmi dobrá po Spinraze 15 (45,46 %)
- dobrá před Spinrazou 14 (42,43 %), po Spinraze 9 (27,27 %)
- stejná před Spinrazou 7 (21,21 %), po Spinraze 8 (24,24 %)
- spíše špatná před Spinrazou 5 (15,15 %), po Spinraze 1 (3,03 %)
- špatná před Spinrazou 0 (0 %), po Spinraze 0 (0 %)

U 1. typu došlo ke zhodnocení dobrého či velmi dobrého systému péče o dítě po Spinraze u 8 rodin, ve 2. typu u 11 rodin, ve 3. typu 5 rodin. Celkem tedy vnímalo jako dobrý, či velmi dobrý systém péče o dítě 20 rodin (72,73 %). Systém péče byl vnímán jako dobrý, či velmi dobrý u 20 rodin před Spinrazou (60,61 %). Zde tedy u rodin došlo ke zvýšení kvality v hodnocení systému péče o dítě a to o 12,12 %. Hodnocení systému jako stejné bylo uvedeno před Spinrazou 7 rodinami (21,21 %), po Spinraze 8 rodinami (24,24 %). Odpověď spíše špatná byla uvedena před Spinrazou u 5 rodin (15,15 %), po Spinraze tuto variantu odpovědi uvedla 1 rodina (3,03 %), což je o 12,12 % zlepšení, než před Spinrazou. Systém péče o dítě byl jako špatný uveden jednou rodinou u 1. typu před Spinrazou, po Spinraze došlo ke změně hodnocení.

Tab. 42 *Systém péče o nemocné dítě před/po Spinraze (aktuální hodnocení)*

Systém péče o nem. dítě před/po Spinraze	SMA 1. typ		SMA 2. typ		SMA 3. typ		Celkem			
	před	po	před	po	před	po	před (n)	před %	po (n)	po %
Velmi dobrá	1	6	4	6	1	3	6	18,18	15	45,46
Dobrá	2	2	8	5	4	2	14	42,43	9	27,27
Stejná	1	0	3	5	3	3	7	21,21	8	24,24
Spíše špatná	3	0	2	1	0	0	5	15,15	1	3,03
Špatná	1	0	0	0	0	0	1	3,03	0	0
Celkem	8	8	17	17	8	8	33	100,00	33	100,00

3.7 Diskuse

3.7.1 Diskuse – vlastní výsledky

Pro empirickou část bakalářské práce byla stanovena tato hypotéza: Lze předpokládat, že současná terapie může mít pozitivní vliv na vnímání kvality života rodin s onemocněním spinální svalová atrofie. Hypotéza nebyla potvrzena, protože nebylo možné provést statistickou analýzu získaných dat z důvodu malého počtu respondentů. Domnívám se, že u některých položek lze hypotézu přijmout, protože z odpovědí vyplývá, že užívání léčivého přípravku Spinraza vede ke zlepšení subjektivního vnímání kvality života rodin dětí s onemocněním spinální svalová atrofie.

Rozdáno bylo 50 dotazníků, vyplněno a do studie zařazeno bylo 36 dotazníků zjišťujících kvalitu života v jednotlivých dimenzích pře a po podání Spinrazy a zhodnocení případných rozdílů v každodenních činnostech. Dotazník ve velké části vyplňovaly pečující osoby (rodiče), někdy v kooperaci s dětmi, které už mohly poskytnout své vlastní zhodnocení vnímání stavu před a po aplikaci Spinrazy.

Při prvním srovnání výsledků bylo na první pohled zřejmé, že délka doby terapie Spinrazou je mezi jednotlivými typy SMA různě dlouhá. Mezi dotazovanými rodinami převládala průměrná doba délky terapie u 1. typu, a to o více než půl roku.

Tab. 43 Komplexní shrnutí respondentů v bakalářské práci

	Průměrný věk léčby Spinrazou	Průměrná doba léčení	Počet respondentů
SMA 1. typ	6,33	3,28	9
SMA 2. typ	9,99	2,58	19
SMA 3. typ	11,13	2,25	8
Celkem	9,33	2,68	36

Další posuzovanou kategorií, kde byl znát dle výsledků rozdíl, je schopnost se lépe najíst. Zde uvedlo mírné zlepšení 7 rodin (25 %) všechny v 2. typu a jako výrazné zlepšení uvedlo stav po Spinraze 9 rodin (25 %), z toho jsou 4 děti v 1. typu a 4 v 2. typu. Celkem došlo k mírnému a výraznému zlepšení polykání stravy u 12 rodin (34,29 %) s převahou 1. typu.

Celkové zhodnocení celkového stavu dýchání jako mírně lepší uvedlo 11 rodin (30,56 %), 2 děti v 1. typu a 8 ve 2. typu. Výrazné zlepšení bylo evidováno u 1. typu 4 dětmi a u 3. typu 1 dítětem (13,88 %). Více než polovina z 25 dotazovaných rodin (52,00 %) uvedla snížení četnosti používání přístrojů a pomůcek ke zlepšení dýchání, což je velmi uspokojivé.

Někdy i samotné rodiče dle jejich reakcí překvapilo, kde všude může být vliv Spinrazy evidentní a to konkrétně, že se odehrála změna v síle hlasu jejich dětí, konkrétně tak, že jsou jejich děti „více slyšet“. Celkem 13 rodin (36,11 %) uvedlo, že u jejich dětí došlo k mírnému, či výraznému zlepšení v síle hlasu. V zjišťující položce bolest zad došlo naopak ke zhoršení vnímání kvality napříč typy v 9 % rodin u dětí. Mírné zlepšení v ovládnutí udržení močení a vyprazdňování uvedly shodně 4 rodiny ve 2. typu.

Druhá část dotazníku byla malým souborem otevřených otázek, kde mohly být rodiny více konkrétní a v interpretaci výsledků je znázorněna obsahová analýza jejich odpovědí.

- Vztahy v rodině Spinraza ve 44 % neovlivnila. K posílení vztahů a lepším pocitům došlo v 19,44 % rodinách. V 16,66 % rodiny uvedly, že u dětí došlo k osamostatnění.
- Na otázku, jestli měla Spinraza vliv na trávení volné času v rodině, odpovědělo 58,33 % rodin, že žádnou změnu nepocítily, naopak 19,44 % a 13,89 % rodin, udává, že pozitivní vliv vnímaly a lépe hodnotily kvalitu života. Mohly také provozovat víc aktivit společně.
- Na otázku edukace před a po každé aplikaci léčiva a průběhu hospitalizace odpovědělo kladně 99,72 % všech dotázaných rodin.
- Na otázku, jaký vliv má aplikace a s ní spojená hospitalizace na chod rodiny, uvedlo 36,11 % rodin, že vliv nepocítily. 27,79 % vliv pocítily, musely si brát volno v práci, zajistit hlídání sourozenců, v hodnocení se vícekrát objevila i nutnost sociální izolace před aplikací.

- Nežádoucí účinky spojené s aplikací Spinrazy se neobjevily u 63,89 % všech dotazovaných rodin. 27,78 % rodin uvedlo, že příznaky v různé časové frekvenci evidovány byly. Nejčastěji to byla bolest hlavy, kombinované obtíže, nevolnost, zvracení bolest zad a sporadicky byl zachycen únik moku po aplikaci (zajištěno pravidelnými kontrolami a užitím bederního pásu v další aplikaci).
- Dále rodiny v 2. části dotazníku uvedly, že v 16,67 % vnímají zlepšení kvality života a v 1 případě zaznamenaly zhoršení stavu obtíží mezi jednotlivými dávkami.

Hodnocení jednotlivých dimenzí kvality života probíhalo před Spinrazou a po poslední podané dávce. Vzhledem ke konstrukci dotazníku, který ve 3. části obsahuje jako jednu z proměnných z nabízených odpovědí výraz *stejná*, nelze tak jednoznačně říci, jestli odpovědi respondentů, kteří označili tuto proměnnou, se pohybují v pozitivním či negativním pásmu hodnocení.

Kvalitu odpočinku hodnotily rodiny shodně jako dobrou (50 %) před Spinrazou, i po ní (50 %). Spíše špatná byla hodnocena v poměru 27,78 % před a 22,22 % po Spinraze. V hodnocení kvality života došlo k posunu v kladném hodnocení, kdy 16,64 % rodin vnímá zlepšení kvality po aplikaci. Zde došlo k téměř identickým výsledkům v 2. a 3. části dotazníku v zjišťující položce v hodnocení vnímání kvality života. Z 30,56 % spíše špatné kvality života před Spinrazou rodiče po Spinraze hodnotily jako spíše špatnou 5,56 %. V ekonomické úrovni v souvislosti s onemocněním dítěte došlo po Spinraze ke zhoršení vnímání ekonomické úrovně pěti rodinami. Využití patientských organizací bylo vyrovnané napříč typy bez ohledu na aplikaci Spinrazy. O působení organizací jsou rodiče informováni lékařem, na jejich rozhodnutí je jejich další využití. Integrace dětí s onemocněním SMA byla po aplikaci Spinrazy rodiči v 18,47 % hodnocena jako lepší.

V hodnocení jednotlivých kategorií denních činností došlo ke zlepšení, či výraznému zlepšení. Došlo k lepšímu posunu v oblasti motoriky (77,78 %). Odpovědi rodin a dětí byly takové, že mohly poprvé kreslit, psát, hrát deskové hry a karty. Měly větší sílu v rukou (65,7 %), zmírnily se jim obtíže s polykáním (34,29 % s převahou v 1. typu), došlo k celkově lepšímu stavu dýchání (44,44 %) a menší četnosti užívání pomůcek a přístrojů k dýchání u 25 rodin o 52 %. Že jsou děti „více slyšet“ uvedlo 36,11 % rodin dětí. U dětí došlo v 16,66 % k osamostatnění, k posílení vztahů došlo min. u 19,44 % rodin. Rodiny spolu také trávily více času provozováním společných aktivit. Edukace a komunikace ze strany ošetřujícího zdravotnického personálu

s rodinami dětí přicházejících k aplikaci byla ohodnocena téměř 100 % (přesně chybí 2,78 %). S nežádoucími účinky spojenými s aplikací Spinrazy (dominuje bolest hlavy) se setkalo 27,78 % rodin. S aplikací Spinrazy je spojená také nutnost vzít si volno v práci, či OČR, zajistit hlídání sourozenců dětí, což se promítá u 27, 29 % rodin dětí. Pět rodin uvedlo zhoršenou ekonomickou úroveň. Integraci dětí s on. SMA jako lepší po Spinraze uvedlo 18,47 %. Jednou z náplní multidisciplinárního týmu pečujícího o dítě a rodinu je snaha o trvalé zvyšování kvality života.

3.7.2 Porovnání výsledků se studii na stejné, či obdobné téma

Jedním ze stanovených cílů předkládané práce bylo porovnání výsledků se studii na stejné, či obdobné téma. Zvoleny byly studie, které se věnovaly kvalitě života dětí a rodin s onemocněním spinální svalová atrofie. Problematikou kvality života dětí a pečující rodiny se zabývá Kočová et al., (2017). Práce byla zaměřena na sledování rozdílů ve vnímání kvality života jak samotných dětí, tak jejich pečujících osob (rodičů). V další fázi zkoumání porovnávala vlastní zjištěné výsledky se studii vnímání kvality života rodičů a dětí v USA. Autorka použila k výzkumu standardizovaný dotazník PedsQL (Pediatric Quality of Live Inventory) 3.0 (neuromuskulární modul). Studie byla doplněna kvalitativním výzkumem, který zahrnoval případové studie. Předmětem zkoumání byly děti ve věkové kategorii 2 až 18 let s typy SMA 1, SMA 2, SMA 3. Statistická analýza byla umožněna, neboť se výzkumného souboru zúčastnilo 35 dětí a 35 pečujících rodičů.

Autorka uvádí, že nejvíce zastoupený typ SMA byl 2. typ s počtem 23 dětí (65,70 %). V mé práci je také shodně zastoupen 2. typ SMA s počtem 19 dětí (52,8 %). Autorka zjistila, že v jejím výzkumu se ve většině případů odpovědi dětí a rodičů shodovaly, v mém výzkumu rodiče s dětmi vyplňovali, s ohledem na věk, dotazník společně.

Jako rozdíl ve srovnávaných výsledcích lze částečně zhodnotit položku č. 9 polykání stravy. Autorka Kočová měla mezi respondenty v 1. typu 4 děti (11,40 %), v mém výzkumu je 1. typ zastoupen 9 dětmi (25,00 %). Měla vyšší zastoupení dětí v 2. a 3. typu (88,60 %), kde nebývají uvedeny potíže s polykáním jako u 1. typu, což se i promítlo do hodnocení vnímání kvality života, kde nebyly tolik uvedeny obtíže s polykáním. V mé studii došlo ke zjištění, že vlivem terapie Spinrazou došlo k mírnému zlepšení u 4 dětí v 1. typu a výraznému zlepšení 3 dětí v 1. typu v polykání

stravy, čímž došlo ke zmírnění obtíží s polykáním stravy, tím pádem i ke zvýšení vnímání kvality života rodin.

Autory Weaver, Yuroff, et. al (2021) byla předložena studie na téma: „*Výsledky kvality života podle diferenciální Nusinersenovy expozice u dětské spinální svalové atrofie.*“ Validním měřítkem v dotazníkovém šetření byl PedsQL 3.0 NMN (neuromuskulární model) ve spojení s PedsQL FIM (Family impact models). Respondenti byli oslovováni od listopadu 2016 do září 2019, jediným kritériem do zařazení do výzkumu byla diagnostikovaná SMA u dítěte mladšího 18 ti let. Zapojilo se 35 dětí a pečujících osob (rodičů). 1. typ byl zastoupen 15 dětmi, 2. typ 14 dětmi a 3. typ zastupovalo 6 dětí. V této studii došlo ke zjištění, že díky terapií Spinrazou mají zlepšenou kvalitu života a potenciálně delší život. V tomto případě se lze ztotožnit s tím, že děti a jejich rodiny mají zlepšenou kvalitu života. Dále došlo shodně ke zjištění zlepšení v jednotlivých kategoriích denních aktivit a zlepšení dopadu na rodinu. V mé bakalářské práci potvrzuje 23,03 % rodin posílení rodinných vztahů a zlepšení vnímání kvality života rodiny. 19,44 % rodin také uvádí, že má terapie Spinrazou pozitivní vliv na trávení společného času.

Kolektiv autorů Osredkar, Jílková et.al, (2020) ve své studii „*Děti a mladí dospělí se spinální svalovou atrofií léčení Nusinersenem*“ ve spolupráci ČR a Slovinska sledovali 61 dětí od 2 měsíců do 19 let věku v typech SMA 1(16 dětí), SMA 2 (32 dětí), SMA 3 (13 dětí). Formou dotazníků hodnotí pomocí standardizovaných škál motorickou úroveň se zaměřením na aktivity každodenního života dětí. Hodnocení proběhlo po 14 měsících terapie Spinrazou. Shodně jak v jejich, tak v předkládané bakalářské práci, nedošlo k hlášení velmi závažných nežádoucích účinků. Lepší výsledky dětí souvisely se zahájením terapie Spinrazou v nižším věku.

Longitudinální kvalitativní studie realizovaná v Německu kolektivem autorů Keifer et.al, (2020) na téma: „*Zkušenosti pečovateli o děti se spinální svalovou atrofií účastnících se programu rozšířeného přístupu pro Nusinersen*“ svým výzkumem rozhovory s rodiči dětí léčených Spinrazou jako jeden z výstupů udává, že je pro pečující rodiče jedním z důležitých faktorů vnímání kvality života upřímná komunikace s lékařským a nelékařským zdravotnickým personálem, který jim svým přístupem pomáhal vyrovnat se jak s onemocněním dítěte, tak s nejnovější aplikovanou terapií Nusinersenem. Kvalitativní část mé bakalářské práce obsahuje otázku: „Jste před a po každé aplikaci léčiva dostatečně edukováni o průběhu hospitalizace a aplikace léčiva?“ Z 36 dotazovaných rodin pouze 1 rodina (2,78 %) uvedla negativní stanovisko.

Domnívám se, že rodiny dětí s onemocněním SMA jsou ve velmi zranitelné pozici, proto by měla být samozřejmou součástí ošetrovatelského procesu taktní a laskavá komunikace a budování důvěryhodného vztahu mezi rodinou a multidisciplinárním týmem pečujícím o dítě a jeho rodinu.

V dalších dostupných českých i zahraničních studiích byly použity jiné metody zpracování dat, pro není možné jejich výsledky porovnat s výsledky této bakalářské práce.

4. ZÁVĚR

Spinální svalová atrofie je vzácné progredující onemocnění, které svými projevy ovlivňuje kvalitu života rodin dětí, limituje je v běžných denních činnostech, v nejtěžších případech může zkrátit délku života. Léčba tohoto onemocnění je dlouhodobá a náročná. Záměrem této práce bylo zjistit, jaký vliv má užívání léčivého přípravku Spinraza na kvalitu života rodin nemocných dětí a vyhodnotit rozdíly v jednotlivých dimenzích kvality života před a po aplikaci této léčby.

K naplnění tohoto záměru práce byly stanoveny následující cíle:

- přinést základní přehled souvisejících relevantních poznatků z odborných literárních a časopiseckých zdrojů;
 - popsat dříve realizované významné studie na stejné nebo obdobné téma;
 - sestavit dotazník vlastní konstrukce
 - prostřednictvím dotazníkového šetření zjistit subjektivní vnímání kvality života rodin dětí se spinální svalovou atrofií před a po aplikaci léčivého přípravku Spinraza;
 - získaná data utřídit, zpracovat a interpretovat;
- zjištěné závěry zobecnit a popsat přínos pro vlastní ošetrovatelskou praxi.

V teoretické části je definována charakteristika onemocnění spinální atrofie, rozdělení onemocnění podle typů, je zde popsána současná diagnostika, terapie a systém poskytované péče formou multidisciplinárního týmu v neuromuskulárních centrech v ČR. Část práce je věnována roli sestry v ošetrovatelském procesu spojeného s aplikací a hospitalizací dítěte a rodiny. Vymezena je také oblast kvality života s vybranými měřicími technikami.

Dotazník vlastní konstrukce vycházel z teoretických znalostí, několika otázkami se opíral o dotazník PedsQL (neuromuskulární modul). Byl rozdělen do tří částí, první část zjišťovala subjektivní hodnocení každodenních činností, druhou část tvořily otevřené otázky a třetí část byla zaměřena na subjektivní vnímání kvality života před a po terapii Spinrazou.

Prostřednictvím dotazníkového šetření v neuromuskulárních centrech ve Fakultní nemocnici Motol, Fakultní Thomayerově nemocnici, Fakultní nemocnici Ostrava a v patientské organizaci SMÁci bylo do studie zahrnuto 36 rodin dětí všech věkových kategorií se spinální svalovou atrofií typů SMA I, SMA II a SMA III, u nichž probíhá terapie léčivým přípravkem Spinraza v různě dlouhé délce trvání. Ve

výzkumném souboru převládaly rodiny dětí s on. SMA 2. typu v počtu 19 rodin (52,8 %), 1. typ je zastoupen 9 rodinami dětí s onemocněním SMA (25 %), 3. typ zastupuje 8 rodin dětí s on. SMA (22,2 %). Průměrný věk všech respondentů ve výzkumném souboru byl 9,33 let, medián byl 8,42 let. Nejmladšímu dítěti byl 1 rok a nejstaršímu 18,75 let. Směrodatná odchylka byla 5,47. Doba terapie Spinrazou byla v I. typu 3,28 let, v II. typu 2,58 let a ve III. typu 2,25 let.

Domnívám se, že záměr práce a stanovené cíle byly naplněny.

Mezi přínosy bakalářské práce patří seznámení s výsledky dotazníkového šetření, které zjišťovaly rozdíly ve vnímání kvality života rodin s onemocněním SMA vlivem terapie Spinrazou. Odkryly zlepšení vnímání kvality života v některých dimenzích a v hodnocení běžných denních aktivit napříč všemi typy SMA. Dýchání bylo zkoumanými rodinami popsáno jako lepší, či výrazně lepší u 44,44 % dětí z 36 rodin, zejména v 1. a v 2. typu. Zlepšení v polykání stravy uvedlo zlepšení 36,29 % rodin z 35 dotazovaných. Zesílení rukou uvedlo u svých dětí 65,71 % z 35 rodin. Z celkových 36 dotazovaných rodin uvedlo u svých dětí zlepšení v hrubé motorice 77,78 % rodin s převahou v 2. typu a v jemné motorice 75,33 % rodin s převahou v 1. a 2. typu ve všech zkoumaných rodinách. 23,03 % rodin uvedlo posílení rodinných vztahů a zlepšení vnímání kvality života. 19,44 % rodin uvedlo, že terapie Spinrazou má pozitivní vliv na trávení společného volného času. Edukaci během aplikace a hospitalizace kladně ohodnotilo 97,22 % dotazovaných rodin. Ve zkoumaném souboru rodin také ale došlo ke zhoršení vnímání ekonomické úrovně v souvislosti s on. SMA v 5 rodinách z 36 rodin. Některé rodiny byly konkrétnější a mezi důvody vnímaného rozdílu uvedly dojíždění do nemocnice za aplikací, shánění a zajištění hlídání sourozenců nemocných dětí, nebo si musí vzít v práci volno, případně nastoupit na OČR.

Přínosem bakalářské práce by mohlo být rozšíření povědomí o SMA jak mezi laickou, tak odbornou veřejností. V současné době je možná cílená terapie v počátcích projevů samotného onemocnění a co lze hodnotit ještě efektivněji, zahájení terapie v presymptomatické fázi onemocnění díky pilotnímu projektu novorozeneckého screeningu, který umožňuje časný záchyt onemocnění SMA.

V samém závěru práce bych chtěla formou sebereflexe poukázat na limity spojené se vznikem vlastní práce. Vzhledem k malému počtu respondentů nelze výsledky práce zobecnit. Vztahují se pouze na tu část rodin, která se zapojila do výzkumu. Nelze verifikovat rozdíly ve vnímání kvality života v jednotlivých dimenzích,

protože jde o malý počet respondentů. Rozhodně bych dbala rad vedoucího své práce, který mi doporučoval dodržování jistého pravidelného harmonogramu práce, začít včas se sběrem dat a také se samotným psaním bakalářské práce. Vyvarovala bych se tak stresovým situacím, kdy se např. po pár týdnech sběru dotazníků ukázala nízká návratnost a bylo třeba se zpožděním oslovit další nemocnice s žádostí o povolení sběru dat. Nepochybně by to mělo vliv i na harmonizaci studijního, profesního a rodinného života.

Uvědomuji si, že by mi v interpretaci vlastních zjištěných výsledků a psaní empirické části bakalářské mohlo více pomoci využití standardizovaného dotazníku PedsQL 3. 0 (neuromuskulární modul), rozšířeného o zjišťující položky vlastní konstrukce. Samotná interpretace výsledků a posléze porovnání se studiiemi a výsledky jiných autorů na obdobné téma v diskusi, by tak mohlo být větším přínosem. Námětem pro další šetření by mohlo být využití standardizovaného dotazníku PedsQl 3. 0 neuromuskulární modul.

Pro mě samotnou má celý proces psaní práce hluboký význam v posunu lidském, i pracovním. Čas strávený s rodinami dětí, jak už osobně, nebo v myšlenkách při vzniku práce, mi byl přínosem v uvědomění si, jakými obtížemi procházejí rodiny dětí s onemocněním SMA. Během vlastní ošetrovatelské praxe poskytované rodinám dětí s onemocněním SMA jsem se setkala s paliativním (podpurným týmem). Péče poskytovaná paliativním týmem nám byla představena během samotného studia a v průběhu psaní bakalářské práce zasáhla i do života vlastní rodiny. Tímto prolínáním jsem si o to více uvědomila, jak moc důležitou roli hraje v kontaktu s lidmi komunikace a pokora k životu. Při čtení odpovědí, které mi v několika případech vyplnily děti v přítomnosti rodičů, nešlo zabránit pocitům, které ve mně vyvolávaly. Ohromná síla, vůle dětí a jejich pečujících rodin, rozhovory s rodiči dětí. Na straně druhé obtíže, které musí denně překonávat. Na nás, na sestřích je, abychom každá sama za sebe přišly na to, jak jim jejich cestu za zkvalitněním života uměly zpříjemnit. Rodiny v předkládané práci naši snahu edukovat, mluvit a komunikovat ocenily 97,22 %. Podělím se o jedno hodnocení, které přišlo v samém závěru výzkumu a mohlo by se stát milou motivací: *„Ano, sestřičky jsou výborné. Hezky dceři vše řeknou a tím se přestává bát. Cítíme v Motole téměř rodinné zázemí.“*

5. REFERENČNÍ SEZNAM

AMBLER, Zdeněk. *Základy neurologie: [učebnice pro lékařské fakulty]*. 7. vyd. Praha: Galén, ©2011. 351 s. ISBN 978-80-7262-707-3.

BÁLINTOVÁ, Zdenka, Lenka JUŘÍKOVÁ a Ondřej HAVLÍN. Přehled nových, a ještě novějších léků na Duchennovu svalovou dystrofii a spinální svalovou atrofií. *Česko-slovenská pediatrie*. 2019, 74(3), 141-145. ISSN 0069-2328. Dostupné také z: <https://www.prolekare.cz/casopisy/cesko-slovenska-pediatrie/2019-3-6/prehled-novych-a-jeste-novejsich-leku-na-duchennovu-svalovou-dystrofii-a-spinalni-svalovou-atrofii-112987>

BLÁHOVÁ, Květa, Filip FENCL a Jan LEBL. *Pediatrická propedeutika*. Třetí, přepracované a rozšířené vydání. Praha: Galén, [2019]. ISBN 978-80-7492-442-2.

BUŽGOVÁ, Radka a Lucie SIKOROVÁ. *Dětská paliativní péče*. Praha: Grada Publishing, 2019. Sestra (Grada). ISBN 978-80-271-0584-7.

Česká asociace sester | Etický kodex sester vypracovaný Mezinárodní radou sester. Úvodní stránka | Česká asociace sester [online]. Copyright © 2017 ČESKÁ ASOCIACE SESTER [cit. 29.04.2022]. Dostupné z: <https://www.cnaa.cz/icn-eticky-kodex/>

ELDER, Glen H, Michael J SHANAHAN a Elizabeth Colerick CLIPP. When War Comes to Men's Lives. *Psychology and aging* [online]. United States: American Psychological Association, 1994, 9(1), 5-16 [cit. 2022-04-29]. ISSN 0882-7974. Dostupné z: doi:10.1037/0882-7974.9.1.5

FARKAŠOVÁ, Dana, Mária MUSILOVÁ, Ľudmila KUBICOVÁ a Vlasta ZÁVODNÁ. *Ošetrovatelství - teorie*. Martin: Osveta, 2006. ISBN 80-8063-227-8.

FINKEL, Richard S., Eugenio MERCURI, Oscar H. MEYER, et al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 2. *Neuromuscular Disorders* [online]. 2018, 28(3), 197-207 [cit. 2022-04-27]. ISSN 09608966. Dostupné z: doi:10.1016/j.nmd.2017.11.004

FROSCHE, Dominick L., Robert M. KAPLAN, Theodore G. GANIATS, Erik J. GROESSL, William J. SIEBER a Michael H. WEISMAN. Validity of self-administered quality of well-being scale in musculoskeletal disease. *Arthritis Care & Research* [online]. 2004, **51**(1), 28-33 [cit. 2022-04-27]. ISSN 00043591. Dostupné z: doi:10.1002/art.20071

GURKOVÁ, Elena. *Hodnocení kvality života: pro klinickou praxi a ošetrovatelský výzkum*. Praha: Grada, 2011. Sestra (Grada). ISBN 978-80-247-3625-9.

HAAS, Barbara K. A Multidisciplinary Concept Analysis of Quality of Life. *Western Journal of Nursing Research* [online]. 1999, **21**(6), 728-742 [cit. 2022-04-27]. ISSN 0193-9459. Dostupné z: doi:10.1177/01939459922044153.

HABERLOVÁ, Jana. Nové možnosti léčby vrozených neuromuskulárních onemocnění v dětském věku: New therapies in neuromuscular disorders in childhood. *Neurologia pre prax*. Bratislava: SOLEN, 2018, **19**(2), 106-110. ISSN 1335-9592.

HABERLOVÁ, Jana, Alžběta SLABÁ, Petra HEDVIČÁKOVÁ a Tereza DOUŠOVÁ. Spinal muscular atrophy - diagnostics, therapy, research. *Neurologie pro praxi* [online]. 2016, **17**(6), 349-353 [cit. 2022-04-29]. ISSN 12131814. Dostupné z: doi:10.36290/neu.2016.073

HABERLOVÁ, Jana a Miriam KOLNÍKOVÁ. Spinální svalová atrofie – aktuální situace a vyhlídky do budoucna: Spinal muscular atrophy - actual situation and future steps. *Neurologia: recenzovaný, postgraduálně zaměřený odborný lékařský časopis*. Bratislava: A-medi management, 2021, **16**(3), 141-144. ISSN 1336-8621.

HRADILKOVÁ, Terezie. *Praxe a metody rané péče v ČR: průvodce sociálním modelem*. Praha: Portál, 2018. ISBN 978-80-262-1386-4.

CHIRIBOGA, Claudia A., Kathryn J. SWOBODA, Basil T. DARRAS, et al. Results from a phase 1 study of nusinersen (ISIS-SMN Rx) in children with spinal muscular atrophy. *Neurology* [online]. 2016, **86**(10), 890-897 [cit. 2022-04-27]. ISSN 0028-3878. Dostupné z: doi:10.1212/WNL.0000000000002445

CHRISTO, Paul a Michael BOTTROS. Current perspectives on intrathecal drug delivery. *Journal of Pain Research* [online]. [cit. 2022-04-27]. ISSN 1178-7090. Dostupné z: doi:10.2147/JPR.S37591

IANNACCONE, Susan T., Linda S. HYNAN, Anne MORTON, Renee BUCHANAN, Christine A. LIMBERS a James W. VARNI. The PedsQL™ in pediatric patients with Spinal Muscular Atrophy: Feasibility, reliability, and validity of the Pediatric Quality of Life Inventory™ Generic Core Scales and Neuromuscular Module. *Neuromuscular Disorders* [online]. 2009, **19**(12), 805-812 [cit. 2022-04-29]. ISSN 09608966. Dostupné z: doi:10.1016/j.nmd.2009.09.009

JEDLIČKA, Pavel a Otakar KELLER. *Speciální neurologie*. Praha: Galén, 2005. ISBN 80-7262-312-5.

Johnson JR, Temple R. Food and Drug Administration requirements for approval of new anticancer drugs. *Cancer Treat Reports*. 1985 Říjen;69(10):1155-1159. PMID: 4042094.

KIEFER, Petra, Janbernd KIRSCHNER, Astrid PECHMANN a Thorsten LANGER. Experiences of caregivers of children with spinal muscular atrophy participating in the expanded access program for nusinersen: a longitudinal qualitative study. *Orphanet Journal of Rare Diseases* [online]. 2020, **15**(1) [cit. 2022-04-27]. ISSN 1750-1172. Dostupné z: doi:10.1186/s13023-020-01477-7

KOČOVÁ, Helena a Dana KOVÁČOVÁ, ed. *Multidisciplinární péče o pacienty s nervosvalovými onemocněními se zvláštním zřetelem na spinální muskulární atrofii (SMA): příspěvky z konference konané 16. až 18. září 2011 na ZSF JU v Českých Budějovicích*. V Českých Budějovicích: Jihočeská univerzita, Zdravotně sociální fakulta, 2011. ISBN 978-80-7394-310-3.

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

Kolpingova rodina Smečno :: Dům rodin. Spinální muskulární atrofie. [online]. Copyright © 2022 [cit. 28.04.2022]. Dostupné z: <http://www.dumrodin.cz/spinalni-muskularni-atrofie.html>

KOMÁREK, Vladimír a Alena ZUMROVÁ. *Dětská neurologie: vybrané kapitoly*. 2. vyd. Praha: Galén, c2008. ISBN 978-80-7262-492-8.

KRAUS, Josef a Petra HEDVIČÁKOVÁ. Spinální svalové atrofie v dětském věku. *Neurológia pre prax*. Bratislava: MEDUCA, 2006, 7(1), 19-20. ISSN 1335-9592.

KREJČÍ, BENEŠOVÁ, EXNEROVÁ. Koncept péče o děti a dospívající se závažnou a limit ohrožující diagnózou a jejich rodiny, 2020, dostupné z <https://www.paliativnimediceina.cz/wp-content/uploads/2022/01/koncepce-pece-o-deti-se-zavaznou-diagnozou.pdf>

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

Ministerstvo zdravotnictví. Pacientské organizace – Ministerstvo zdravotnictví. [online]. Dostupné z: <https://www.mzcr.cz/pacientske-organizace/>

Novorozenecký screening. Co je novorozenecký screening - Novorozenecký screening. [online]. Copyright © 2022 [cit. 28.04.2022]. Dostupné z: <https://www.novorozeneckyscreening.cz/ov-co-je-novorozenecky-screening>

PENNACCHINI, Maddalena & Bertolaso, Marta & Elvira, Marta & De Marinis, Maria Grazia. A brief history of the Quality of Life: its use in medicine and in philosophy. *Clin Ter*, 2011, 162.3: e99-e103.

OLIŠAROVÁ, Věra, František DOLÁK a Valérie TÓTHOVÁ. Quality of life as a part of nursing. *Kontakt* [online]. 2013, 15(1), 14-21 [cit. 2022-04-27]. ISSN 12124117. Dostupné z: doi:10.32725/kont.2013.003.

OSREDKAR, Damjan, Markéta JÍLKOVÁ, Tita BUTENKO, Tanja LOBODA, Tanja GOLLI, Petra FUCHSOVÁ, Marie ROHLENOVÁ a Jana HABERLOVA. Children and young adults with spinal muscular atrophy treated with nusinersen. *European Journal of Paediatric Neurology* [online]. 2021, 30, 1-8 [cit. 2022-04-27]. ISSN 10903798. Dostupné z: doi:10.1016/j.ejpn.2020.11.004

RAVENS-SIEBERER, Ulrike, Thomas ABEL, Pascal AUQUIER, Bärbel-maria BELLACH, Jeanet BRUIL, Wolfgang DUER, Mick POWER a Luis RAJIMIL.

Screening for and Promotion of Health Related Quality of Life in Children and Adolescents - A European Public Health Perspective. *Quality of life research* [online]. Kluwer Academic Publishers, 2001, **10**(3), 269-269 [cit. 2022-04-29]. ISSN 0962-9343.

ŘEHULKOVÁ, Oliva. *The quality of life in the contexts [of] health and illness*. Brno: MSD, 2008. ISBN 978-80-7392-073-9.

SEDLÁŘOVÁ, Petra. *Základní ošetrovatelská péče v pediatrii*. Praha: Grada, 2008. Sestra (Grada). ISBN 978-80-247-1613-8.

SIKOROVÁ, Lucie. *Potřeby dítěte v ošetrovatelském procesu*. Praha: Grada, 2011. Sestra (Grada). ISBN 978-80-247-3593-1.

SLEZÁKOVÁ, Zuzana. *Ošetrovatelství v neurologii*. Praha: Grada, 2014. Sestra (Grada). ISBN 978-80-247-4868-9.

Společnost dětské neurologie ČSL JEP - Úvodní stránka. Schválená centra | Úvodní stránka - Společnost dětské neurologie ČSL JEP. [online]. Copyright © 2022 Společnost dětské neurologie ČLS JEP [cit. 28.04.2022]. Dostupné z: <https://www.detskaneurologie.cz/schvalena-centra>

STAŇKOVÁ, Marta. *Teorie ošetrování nemocných*. Vyd. 3. Praha: Avicenum, 1984.

ŠIŠKOVÁ, Dana. Nervosvalová onemocnění v dětském věku: Neuromuscular diseases in childhood. *Pediatrics pre prax*. Bratislava: SOLEN, 2012, **14**(5), 196-199. ISSN 1336-8168.

THE WHOQOL GROUP. Development of the World Health Organization WHOQOL-BREF Quality of Life Assessment. *Psychological Medicine* [online]. 1998, **28**(3), 551-558 [cit. 2022-04-27]. ISSN 0033-2917. Dostupné z: doi:10.1017/S0033291798006667

TOMOVÁ, Šárka. *Základy edukace pro nelékařské zdravotnické pracovníky*. Praha: Univerzita Karlova, Ústřední knihovna, 2017. ISBN 80-88176-12-3.

VAIDYA, Shalvaree a Stefan BOES. Measuring quality of life in children with spinal muscular atrophy: a systematic literature review. *Quality of Life Research* [online]. 2018, **27**(12), 3087-3094 [cit. 2022-04-27]. ISSN 0962-9343. Dostupné z: doi:10.1007/s11136-018-1945-x

VOKURKA, Martin. *Patofyziologie pro nelékařské směry*. Praha: Karolinum, 2005, 217 s.: il. ISBN 80-246-0896-0.

Zákony pro lidi - Sbíрка zákonů ČR v aktuálním konsolidovaném znění. 108/2006 Sb. Zákon o sociálních službách [online]. Copyright © AION CS, s.r.o. 2010 [cit. 28.04.2022]. Dostupné z: <https://www.zakonyprolidi.cz/cs/2006-108?text=108%2F2006+Sb>.

Úvod - Časný záchyt spinální svalové atrofie (SMA) a těžkých kombinovaných imunodeficiencí (SCID) u novorozenců. Úvod - NSC [online]. Dostupné z: <https://nsc.uzis.cz/sma-scid/>

6. SEZNAM ZKRATEK

AIP	Aliance pro individuální podporu
APO	Akademie patientských organizací
CT	Computer tomography – počítačová tomografie
ČAVO	Česká asociace vážných onemocnění
ČR	Česká republika
ECHO	Echokardiografie
EHP	Evropský hospodářský prostor
EKG	Elektrokardiograf
EEG	Elektromyografie
FDA	Food and Drug Administration (Úřad pro kontrolu potravin a léčiv)
FIM	Family Impact models (Modely dopadu na rodinu)
FNM	Fakultní nemocnice Motol
FNO	Fakultní nemocnice Ostravě
FTN	Fakultní Tomayerova nemocnice
HRQoL	Health related quality of live (na zdraví zaměřená kvalita života)
MLPA	Multiplex ligation dependent probe amplification
mRNA	messenger ribonucleoid acid
NM	neuromuskulární
OČR	ošetřování člena rodiny
PedsQL	Pediatric Quality of life Inventory
RHB	rehabilitace
SCID	severe combined immunodeficiency disease (závažná kombinovaná imodeficiencie)
SMA	spinální muskulární atrofie
SMN protein	survival motoneuron protein (protein přežití motoneuronu)
USA	Spojené státy americké
WHO	Světová zdravotnická organizace
WHOQoL	Dotazník kvality života WHO

SEZNAM PŘÍLOH

Příloha č. 1: Popisná statistika věku (tab. č. 1)	33
Příloha č. 2: Přehled všech typů SMA ve výzkumném souboru (tab. č. 2)	33
Příloha č. 3: Přehled jednotlivých typů SMA, věk, doba terapie (tab. č. 3).....	34
Příloha č. 4: Držení hlavy (tab. č. 4).....	38
Příloha č. 5: Jemná motorika (tab. č. 5).....	39
Příloha č. 6: Hrubá motorika (tab. č. 6).....	40
Příloha č. 7: Pohyblivost na vozíku (tab. č. 7).....	41
Příloha č. 8: Má problém se někam dostat s pomůckami (tab. č. 8).....	42
Příloha č. 9: Udržení se v sedu (tab. č. 9).....	43
Příloha č. 10: Je schopné se samo najíst (tab. č. 10).....	44
Příloha č. 11: Je schopno samo rozkousat stravu (tab. č. 11).....	45
Příloha č. 12: Polykání stravy (tab. č. 12).....	46
Příloha č. 13: Dochází k neúmyslným zraněním? (tab. č. 13).....	47
Příloha č. 14: Jsou jeho/její ruce slabé (tab. č. 14).....	48
Příloha č. 15: Má problém používat ruce (tab. č. 15).....	49
Příloha č. 16: Celkové zhodnocení stavu dýchání (tab. č. 16).....	50
Příloha č. 17: Četnost infekcí dýchacích cest (tab. č. 17).....	51
Příloha č. 18: Četnost používání dýchacích pomůcek a přístrojů ke zlepšení dýchání (tab. 18).....	52
Příloha č. 19: Změny v síle hlasu (tab. č. 19).....	53
Příloha č. 20: Řeč a komunikační schopnosti (tab. č. 20).....	54
Příloha č. 21: Je pro ni/něj těžké vysvětlit ostatním svoji nemoc? (tab. č. 21).....	55
Příloha č. 22: Je pro ni/něj těžké klást lékařům otázky (tab. č. 22).....	56
Příloha č. 23: Četnost polohování během spánku pečující osobou (tab. č. 23).....	57
Příloha č. 24: Budí se ráno odpočatý? (tab. č. 24).....	58
Příloha č. 25: Bolí ji/ho záda? (tab. č. 25).....	59
Příloha č. 26: Změny v náladě (tab. č. 26).....	60
Příloha č. 27: Ovládání/udržení močení (tab. č. 27).....	61
Příloha č. 28: Ovládání/udržení vyprazdňování (tab. č. 28).....	62
Příloha č. 29: Samoobslužnost v oblékání (tab. 29).....	63
Příloha č. 30: Samoobslužnost v osobní hygieně (tab. č. 30).....	64

Příloha č. 31: Udržení tělesné váhy (tab. č. 31).....	65
Příloha č. 32: Kvalita odpočinku Vaší rodiny před/po Spinraze (tab. č. 32).....	73
Příloha č. 33: Vnímání kvality života Vaší rodiny před/po Spinraze? (tab. č. 33).....	74
Příloha č. 34: Úroveň Vaší ekonomické situace v souvislosti s onemocněním dítěte před/po Spinraze (tab. č. 34).....	76
Příloha č. 35: Úroveň Vaší sociální situace v souvislosti s onemocněním dítěte před/po Spinraze (tab. č. 35).....	78
Příloha č. 36: Jak hodnotíte dostupnost pomůcek před/po Spinraze? (tab. č. 36).....	80
Příloha č. 37: Jak hodnotíte dostupnost služeb před/po Spinraze? (tab. č. 37)	82
Příloha č. 38: Využití podpůrných skupin před /po Spinraze (tab. č. 38)	84
Příloha č. 39: Využití patientských organizací před/po Spinraze (tab. č. 39)	86
Příloha č. 40: Rodinná situace před/po Spinraze (tab. č. 40).....	88
Příloha č. 41: Integrace dětí s on. před/po Spinraze (tab. č. 41).....	90
Příloha č. 42: Systém péče o nemocné dítě před/po Spinraze (tab. č. 42).....	92
Příloha č. 43: Komplexní shrnutí respondentů v bakalářské práci (tab č. 43).....	93
Příloha č. 44: Žádost o sběr dat FN Motol.....	111
Příloha č. 45: Žádost o sběr dat FTN.....	112
Příloha č. 46: Žádost o sběr dat FNO 1.....	113
Příloha č. 47: Žádost o sběr dat FNO 2.....	114

Příloha č. 45: Žádost o sběr dat FTN



FAKULTNÍ THOMAYEROVA NEMOCNICE
140 59 PRAHA 4 - KRČ, VÍDEŇSKÁ 800

POKYNY K PODÁNÍ ŽÁDOSTI O UMOŽNĚNÍ SBĚRU DAT VE FTN

Pokyny pro žadatele

Žádost musíte podat písemně, uvést datum a váš podpis. Žádost včetně příloh předáte osobně na příslušném oddělení FTN k podpisu a poté v Centru pro vzdělávání FTN.

Písemná žádost musí obsahovat

Příjmení a jméno žadatele : Trnková Eliška
 Kontaktní adresu : Radimova 1995/17 Praha 6 16900
 Telefon : 776 748484
 E-mail : trnkovaelis@seznam.cz
 Škola/Fakulta : 2. LF Univerzita Karlova
 Obor studia : Pediatrické ošetrovatelství
 Ročník studia : 3.
 Účel sběru šetření : kvantitativní výzkum - podoba pro vypracování prakt. č. BP
 Způsob provedení sběru dat : distribuce dotazníků po dohodě s učetní sestavou
 Použité výzkumné metody, popište, přiložte dokumentaci : Dotazník uzavřen i otevřen otázkami
 Termín sběru : OD DO leden - únor 2022
 Pracoviště, kde bude sběr dat proveden : Dětská neurologie
 Presentace dat :

Poučení

Žadatel se zavazuje, že zachová mlčenlivost o skutečnostech, o nichž se dozví v souvislosti s prováděným sběrem dat. Použitá data budou anonymní. Dokumentace je přílohou žádosti (např. dotazník).

Po zpracování žadatel předloží výsledky Centru pro vzdělávání, budou dále předány příslušnému náměstkovi, který sběr dat povolil.

Prezentace výsledků s uvedením jména Fakultní Thomayerovy nemocnice je možná pouze s jejím souhlasem.

Datum 20.1.2022 Podpis: [Podpis]

Vyplňuje Fakultní Thomayerova nemocnice

Vyjádření vedoucího kliniky / oddělení FTN

Souhlasím se sběrem dat ANO NE

Požadují vyjádření etické komise ANO NE

Stvrzuji, že budou ochráněna osobní data pacientů

Datum: 20.1.22 [Podpis] **Markéta Wágnerová**
 Podpis vedoucího kliniky / oddělení

Vyjádření odpovědného náměstka:

Souhlasím se sběrem dat ANO NE

Datum: 20.01.2022 [Podpis]
Fakultní Thomayerova nemocnice
 Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 / Krč
 Náměstek pro nelékařská zdravotnická povolání
 Podpis odpovědného náměstka

Mgr. Jaroslava Mirkvičková, MBA

Příloha č. 46: Žádost o sběr dat FNO 1

Fakultní nemocnice Ostrava
17. listopadu 1790/5, 708 52 Ostrava-Poruba

Žádost o sběr dat pro studijní účely

Jméno a příjmení, titul:	ELIŠKA TENKOVÁ
Kontaktní údaje:	776 748484, trnkovaels@seznam.cz
Jste zaměstnancem FNO?	<input type="checkbox"/> ANO <input checked="" type="checkbox"/> NE
Pokud ano, na jakém pracovišti ve FNO pracujete:	
Pokud jste zaměstnancem jiné organizace než FNO, uveďte jaké?	FN MOTOL
Název vysoké / vyšší odborné školy	<input type="checkbox"/> Ostravská univerzita <input type="checkbox"/> Jiná vysoká / vyšší odborná škola Adresa jiné vysoké / vyšší odborné školy: 2. LF UK
Název fakulty:	2. LF UK
Název studijního oboru:	PEDIATRIE OŠETŘOVATELSTVÍ
Ročník studia:	3. ročník
Sběr dat je sp. účelem	<input checked="" type="checkbox"/> bakalářské práce <input type="checkbox"/> absolventské práce <input type="checkbox"/> diplomové práce <input type="checkbox"/> rigorózní práce <input type="checkbox"/> dizertační práce <input type="checkbox"/> jiný typ práce: upřesnění jiného typu práce:
Název práce:	Vliv současné terapie na kvalitu života rodin dětí s on. spinální svalová atrofie
Jméno a příjmení vedoucího odborné práce:	PhDr. Endr. Janek Jirkovský, Ph.D., MSc
Název pracoviště FNO, kde má být sběr dat prováděn:	DĚTSKÁ NEUROLOGIE
Termín zahájení sběru dat:	28.2.2022 - 18.3.2022
Podpis žadatele:	<i>Eliška Tenková</i> Univerzita Karlova 2. lékařská fakulta Ústav ošetrovatelství (7) V Úvalu 64, 150 06 Praha 5 IČO: 002182208 9 022 222 222 17. listopadu 1790/5, 708 52 Ostrava-Poruba Fakultní nemocnice Ostrava IČO: 002182208 9 022 222 222 17. listopadu 1790/5, 708 52 Ostrava-Poruba
Vydání: <input checked="" type="checkbox"/> souhlasím <input type="checkbox"/> nesouhlasím	
Podpis:	<i>Jana Ocelková</i> Univerzita Karlova 2. lékařská fakulta Děkanát - Studijní oddělení (5) V Úvalu 64, 150 06 Praha 5 datum tiskárny a podpis studijního oddělení
Povinná příloha žádosti:	1. Fotokopie průkazu 2. Stručná anotace odborné práce 3. Výtisk ošetrovatelského šetření vzor dotazníku, v případě rozhovoru návrh otázek Žádost o sběr dat od studentem / vedoucím odborné práce zašlete ve 2 originálech pro nelékařské obory na sekretariát náměstkyň pro ošetrovatelskou péči, nebo pro lékařské obory na sekretariát náměstka pro léčebnou péči, Fakultní nemocnice Ostrava (Domov sester), 17. listopadu 1790/5, 708 52 Ostrava-Poruba.

Revize číslo: 03

Příloha č. 47: Žádost o sběr dat FNO 2

Žádost o sběr dat pro studijní účely

Prohlášení o mlčenlivosti

Já (jméno, příjmení) Elisěa Trnková

datum narození 16.3.1984

se zavazuji zachovávat úplnou mlčenlivost o všech informacích, které jsem získal v souvislosti se sběrem dat ve Fakultní nemocnici Ostrava za účelem popsaným na str. 1 tohoto tiskopisu. Jedná se zejména o tyto informace:

1. Všechny informace týkající se osobních údajů pacientů:
 - a. jméno pacienta,
 - b. zdravotní stav pacienta,
 - c. hospitalizace/ambulantní péče ve FNO,
 - d. jiné.
2. Informace o zdravotnickém zařízení, klinice, ústavu, centru, odděleních, na kterých sběr dat probíhal.

Dále se zavazuji neposkytovat žádné informace o Fakultní nemocnici Ostrava sdělovacím prostředkům, prostřednictvím sociálních sítí, apod..

Jsem si vědom(a), že patientská data mohou čerpat pouze z dat pacientů, kteří k tomu udělili souhlas (viz záznam v „Prohlášení pacienta/zákonného zástupce – zdravotní služby: hospitalizace/ambulantní péče“).

Jsem si vědom(a), že získána data mohou ve své práci použít pouze v anonymní podobě, tzn. konkrétní pacient nesmí být žádným způsobem identifikovatelný.

Jsem si vědom(a), že povinnost mlčenlivosti nezaniká ukončením mé činnosti ve FNO.

Porušení výše uvedených zásad může být důvodem odebrání souhlasu ke sběru dat, rovněž může mít za následek důsledky plynoucí z porušení platné legislativy jak v rovině trestněprávní, tak v rovině občanskoprávní.

V Ostravě dne: 28.2.22

[Podpis]
přímápis