

Univerzita Karlova  
Pedagogická fakulta  
Katedra speciální pedagogiky

## DIPLOMOVÁ PRÁCE

Kvalita života osob se svalovou dystrofií v různých etapách jejich života  
Quality of life of people with muscular dystrophy at different stages of their  
lives

Bc. Radka Krčilová

Vedoucí práce: doc. PaedDr. Vanda Hájková, Ph.D.  
Studijní program: Speciální pedagogika (N0111A190014)  
Studijní obor: N SPPG 2 (0111TA190014)

Odevzdáním této diplomové práce na téma Kvalita života osob se svalovou dystrofií v různých etapách jejich života potvrzuji, že jsem ji vypracovala pod vedením vedoucího práce samostatně za použití v práci uvedených pramenů a literatury. Dále potvrzuji, že tato práce nebyla využita k získání jiného nebo stejného titulu.

V Praze 16.4.2023

Děkuji své vedoucí práce doc. PaedDr. Vandě Hájkové, Ph.D. za příjemný, pozorný a milý přístup při vedení práce. Děkuji svému manželovi za trpělivost a toleranci, rovněž svým dětem, své sestře a mamince za trpělivost se mnou.

## **ABSTRAKT**

Svalová dystrofie je vážné vrozené onemocnění, které není v současné době léčitelné. Je mnoho typů tohoto onemocnění a jedna z jeho forem je Duchennova svalová dystrofie, která postihuje hlavně chlapce a život jim zkracuje na několik málo desítek let. Absence dystrofinu ve svalech se projevuje ochabováním svalstva a jeho postupnou ztrátou. Chlapci brzy ztrácejí schopnost chůze i další hybnost. Zároveň dochází k ohrožení funkce srdce, dýchání, kvality kostí. Takový život pro chlapce není snadný. Dostává se únava, ochablost, frustrace spolu s dospíváním. Musí si zvyknout na častá lékařská vyšetření a kontroly, protahovací cvičení, různé rehabilitace a pobyty v lázních. Potřebují si začít říkat o pomoc a postupně o ni žádat častěji a v mnoha ohledech, časem téměř ve všech. Psychickou podporu potřebuje nejen on, ale i pečující rodina. Tato práce hledá odpověď na otázku, jaká může být kvalita života s tímto onemocněním, jak ji prožívá samotný mladý člověk, a jak ji vidí někdo, kdo se podílí na péči. Popisuje tuto kvalitu života v různých časových obdobích postupně. Byly hledány i odpovědi na otázku, zda lze udělat pro kvalitu života těchto chlapců více, např. větší informovaností o této problematice, větším porozuměním. Šetření bylo prováděno formou polostrukturovaných hloubkových rozhovorů s mladými muži se svalovou dystrofií, několika rodiči chlapců a s vychovateli, kteří o tyto chlapce a mladé muže pomáhají pečovat. Výsledkem šetření je výzkumná zpráva přínosná pro speciální pedagogiku.

## **KLÍČOVÁ SLOVA**

Duchennova svalová dystrofie, dystrofin, léčba a péče, fáze života, kvalita života.

## **ABSTRACT**

Muscular dystrophy is a serious congenital disease that is currently incurable. There are many types of this disease, and one of its forms is Duchenne muscular dystrophy, which mainly affects boys and shortens their lives to a few decades. The absence of dystrophin in the muscles is manifested by the weakening of the muscles and their gradual loss. Boys soon lose the ability to walk and other momentum. At the same time, heart function, breathing, and bone quality are compromised. Such a life is not easy for a boy. Fatigue, lethargy, frustration come along with puberty. They have to get used to frequent medical examinations and checks, stretching exercises, various rehabilitations and stays in the spa. He needs to start asking for help and gradually asking for it more often and in many ways, eventually in almost all of them. Not only he needs psychological support, but also the caring family. The work seeks an answer to the question of what the quality of life with this disease can be, how it is experienced by the young person himself, and how it is seen by someone involved in the care. It describes this quality of life in different time periods gradually. Answers were also sought to the question of whether more could be done for the quality of life of these boys, e.g. through greater awareness of this issue, greater understanding. The investigation was conducted in the form of semi-structured in-depth interviews with young men with muscular dystrophy, several parents of the boys and with the educators who help care for these boys and young men. The result of the investigation is a research report beneficial for special pedagogy.

## **KEYWORDS**

Duchenne muscular dystrophy, dystrophin, treatment and care, stages of life, quality of life.

## Obsah

|  |    |
|--|----|
| Úvod .....                                     | 7  |
| 1 Neuromuskulární onemocnění.....              | 8  |
| 1.1 Druhy neuromuskulárních onemocnění.....    | 8  |
| 1.2 Svalová dystrofie .....                    | 9  |
| 1.3 Duchennova svalová dystrofie.....          | 11 |
| 1.4 Diagnostika .....                          | 13 |
| 2 Současná léčba a péče ve fázích života ..... | 16 |
| 2.1 Stadium při diagnóze .....                 | 16 |
| 2.2 Časná chodící fáze .....                   | 17 |
| 2.3 Pozdní chodící fáze .....                  | 19 |
| 2.4 Časná nechodící fáze .....                 | 20 |
| 2.5 Pozdní nechodící fáze .....                | 22 |
| 3 Konkrétní oblasti péče o jedince s DMD.....  | 24 |
| 3.1 Psychosociální péče .....                  | 32 |
| 3.2 Vzdělávání .....                           | 36 |
| 3.3 Možnosti větší samostatnosti .....         | 40 |
| 4 Výzkumné šetření.....                        | 43 |
| 4.1 Charakteristika výběru respondentů .....   | 45 |
| 4.2 Výzkumná zpráva .....                      | 51 |
| 4.3 Diskuze .....                              | 71 |
| Závěr.....                                     | 75 |
| Seznam použitých informačních zdrojů .....     | 77 |

|                    |    |
|--------------------|----|
| Seznam příloh..... | 84 |
|--------------------|----|

## Úvod

Jaký je život se svalovou dystrofií? Při své práci vychovatelky v Jedličkově ústavu se setkávám s chlapci, kteří mají Duchennovu svalovou dystrofii. Pohled zvenku na tuto diagnózu není veselý. Nemoc není léčitelná a progreduje. Přes veškerou pomoc je život „zředený“ a výrazně zkrácený (Opatřilová in Hájková, 2011). Jaký je ale pohled těch, kteří se podílejí na péči? A jaký je pohled přímo těch, kteří takový život žijí?

Myslela jsem si, že takoví chlapci musí být spíš odevzdaní, čekající. Není to pravda. Ve svém zaměstnání vychovatelky v Jedličkově ústavu v Praze jsem se k některým chlapcům se svalovou dystrofií měla možnost více přiblížit. Jejich postoje a zážitky jsou velmi obohacující. Přečetla jsem si knihu „Duchennovi jezdci aneb život se svalovou dystrofií“, která je poměrně syrovou zповědí dvou mladých mužů z úhlu pohledu jejich vozíků (Kadeřábek, Krček, Šudák, 2018). Vedou spolu v podobném duchu i blog Nevzdavejto.cz. Některé příběhy lze číst i na stránkách organizace Parent Project, z.s. (Vaněk, 2022). Tyto příběhy mě vedly ke změně postoje k takovým chlapcům. Nezastavit se jen u toho prvního návalu soucitu, ale jít dál. Brát je jako ostatní a chápat jejich obtíže, které nemoc nese jako přidruženou věc, ne jako hlavní. Tito mladí muži, kteří svou nemoc nazývají bestii, svůj postoj shrnuli takto: „My ale chceme zkusit prožít co nejvíc a taky proto riskujeme všechno. A to včetně pověsti a pohledu ostatních na nás. Tohle je totiž náš život a nic víc už nebude“ (Kadeřábek, Krček, Šudák, 2018, s. 154).

Jak lze dosáhnout toho, aby se k nim ostatní „normálně“ chovali? Myslím si, že větší informovaností neinformovaných. Čemu lidé více rozumí, toho se tolik neobávají. I lepším porozuměním lze kvalitu života chlapců se svalovou dystrofií zlepšovat. Tato práce si klade za cíl zaměřit se na kvalitu života chlapců s Duchennovou svalovou dystrofií v různých etapách jejich života, proniknout více do této problematiky. Zkusit pochopit, jaké je to žít s rozsudkem předčasné smrti a denně vnímat postup nemoci na svém těle. Domnívám se, že takový vhled je přínosem pro speciální pedagogiku. Rovněž pro lékaře, všechny další profese a lidi, kteří je venku mohou potkávat. Byli osloveni chlapci, kteří navštěvují školy v Jedličkově ústavu, s nimi někteří rodiče a vychovatelé. Někteří mladí muži už studium ukončili a snaží se žít dál. Získané odpovědi by mohli rozšířit pohled na kvalitu života, kteří žijí oni a s nimi i jejich blízcí.



## 1 Neuromuskulární onemocnění

Tato skupina onemocnění se rozvíjí při poškození některé ze struktur motorické jednotky: motoneuron v předních míšních rozích, periferní nerv, nervosvalová ploténka a sval. Léze je buďto vrozená (genetický podklad) nebo získaná v důsledku toxických vlivů, zánětů, úrazů, ischemie. Tato onemocnění mohou postihovat všechny věkové skupiny a řadí se mezi vzácná onemocnění s nízkou prevalencí (Šišková, 2013).

### 1.1 Druhy neuromuskulárních onemocnění

Mezi postižení motoneuronů předních rohů míšních je zařazena *spinální muskulární atrofie* (SMA). Protože jsou poškozeny nervy, svaly nepřijímají signály z mozku správně, a tudíž dochází k plýtvání nebo atrofii. podle závažnosti se dělí na tři typy: nejzávažnější je typ I (Werdnigova-Hoffmannova nemoc), kdy dítě ani neseďí a prognóza je velmi nepříznivá. Typ II nechodí, typ III (Kugelbergova-Welanderové nemoc) chodí, ale může tuto schopnost později v životě ztratit. Dále sem patří zánětlivé onemocnění předních rohů míšních virového původu *poliomyelitis anterior acuta* (Šišková, 2013).

Do postižení periferních nervů se řadí nejčastěji dědičná neuromuskulární porucha *Charcot-Marie-Tooth*, zánětlivě podmíněná paréza projevující se poruchami chůze a *polyradikuloneuritida* (Gullain-Barré syndrom), kdy nadměrná imunitní reakce útočí na strukturu periferních nervů a rozvíjí se neurologické příznaky (Vaněk, 2023, Šišková, 2013).

Mezi onemocnění nervosvalové ploténky patří *kongenitální myastenické syndromy*, které způsobuje mutace některého z genů, jenž kóduje bílkoviny nervosvalové ploténky. Mezi klinické projevy mohou patřit poruchy sání a polykání, svalová slabost, pokles očního víčka (ptóza), ochrnutí okohybných svalů (oftalmoplegie), artrogrypóza (syndrom mnohačetných kloubních kontraktur). Autoimunitní onemocnění nervosvalové ploténky se nazývá *myastenia gravis*, častěji se vyskytuje v adolescenci. Projevuje se buď okulární formou nebo generalizovanou – poruchy kosterního, šijového či bulbárního svalstva. Řadí se sem i *botulismus*, reverzibilní toxické poškození nervosvalové ploténky, toxin produkuje bakterie *Clostridium botulinum* a způsobuje svalovou slabost (Mazanec, 2016, Šišková, 2013, Kraus a kol., 2012).

Závažnou skupinou jsou nemoci kosterního svalstva. Nejčastější svalovou dystrofií je *Duchennova svalová dystrofie*, onemocnění postihující zejména chlapce, které způsobuje mutace v genu pro dystrofin. Typická je pro ni ztráta chůze a významně zkrácená délka života. Méně častou formou s mírnějšími projevy je *Beckerova svalová dystrofie*. Slabostí a sníženým napětím svalu (hypotonií) se vyznačuje *kongenitální myopatie*, která se dále dělí dle nálezů ve svalové biopsii. Progrese je obvykle pomalá. Zřejmě nejčastější dědičnou neuromuskulární poruchou, která se objevuje v dospělosti, jsou *myotonické dystrofie*. Typické jsou progredující myotonie (tonické křeče svalstva) a svalová slabost. Je dědičně podmíněná, postižení je nejen progredující, ale také multiorgánové. Mezi nemoci kosterního svalstva patří ještě *periodické obrny* – dědičné, které jsou charakteristické epizodami svalové hypotonie a *benigní akutní dětská myositida*, která odeznívá sama, ataka se projevuje bolestivostí lýtkových svalů (Sripathi, 2018, Šišková, 2013, Mazanec, Mušová, 2012, Ambler, 2004).

## 1.2 Svalová dystrofie

Svalová dystrofie je onemocnění, při němž dochází k oslabení samotných svalů v těle. Není způsobeno poruchou nervového systému. Onemocnění bývá vrozené a nesouvisí s onemocněními jiných částí těla. Všechny buňky těla mění živiny a kyslík na energii, ale svalové buňky při svalové dystrofii se nacházejí v různých stádiích destrukce, přičemž v pokročilém stádiu jsou nekrotická svalová vlákna nahrazována vazivovou (fibrózní) a tukovou tkání. Tělo nezvládá vyrobit bílkovinu *dystrofin*, bez níž svaly nemohou fungovat. Příznaky souvisí s konkrétním typem svalové dystrofie, kterých je více druhů. Dá se říci, že se příznaky objevují dříve u těžších forem onemocnění (Bednařík, 2004, Mrázová, 2016, Maříková, 2004).

Dříve se svalové dystrofie rozdělovaly podle fenotypu (distribuce svalové slabosti) a typu dědičnosti (Walton, Nattrass, 1954). Současná klasifikace upřednostňuje lokalizaci a charakter genetického defektu, částečně stále dle fenotypu (Bednařík, 2004).

Přehled klasifikace svalových dystrofií (Bednařík, 2004):

Skupina

1/ dystrofinopatie

- 2/ pletencové myopatie (LGMD)
- 3/ facioskapulohumerální myopatie (FSHD)
- 4/ distální myopatie
- 5/ Emeryho-Dreifussova svalová dystrofie (EDMD)
- 6/ Bethlemova myopatie
- 7/ okulofaryngeální myopatie (OPMD)
- 8/ Barthův syndrom
- 9/ Epidermolysis bullosa simplex

*Dystrofinopatie* je souhrnné pojmenování pro klinické syndromy, které tvoří různé druhy mutací genu pro syntézu bílkoviny dystrofin nebo její následnou defektní expresi. V současné době rozlišujeme tyto klinické syndromy (Bednařík, 2004):

- 1/ Duchennova svalová dystrofie (DMD)
- 2/ Beckerova svalová dystrofie (BMD)
- 3/ Syndrom krampů, myalgie, myoglobinurie
- 4/ X recesivní dilatační kardiomyopatie (XRDKMP)
- 5/ Manifestační přenašečky

U přenašeček se nachází ve svalech mozaicismus dystrofinové exprese (Juříková, Bálintová, Haberlová, 2019, Bednařík, 2004).

Tyto progresivní svalové dystrofie postihují převážně pletencové svaly a jde o geneticky heterogenní skupinu onemocnění. Jsou to vzácné poruchy. Začínají se projevovat mezi druhou až šestou dekádou života. Progrese je variabilní. Může se těžkou formou podobat Duchennově dystrofii časnou ztrátou samostatnosti, zvětšením (hypertrofií) lýtek i respiračním selháváním, lehká forma život nezkracuje. Někdy se připojuje i dilatační onemocnění srdeční svaloviny (kardiomyopatie) (Bednařík, 2004, Maříková, 2004).

*Facioskapulohumerální dystrofie* je genetická svalová porucha, která postihuje hlavně svaly obličeje, lopatek a horních částí paží. Uvádí se jako třetí nejčastější typ svalové

dystrofie po Duchen/Becker a myotonické dystrofii. U většiny jedinců se příznaky objeví před 20. rokem a postup je kraniokaudální. Postupuje pomalu, délku života neomezuje. Průběh nemoci je opět variabilní (Wood, 2023, Bednařík, 2004).

*Distální myopatie* je zase genetická degenerativní choroba, která postihuje vzdálenější svaly horních a dolních končetin. Začíná v dětství nebo v dospělosti. Neovlivňuje intelekt ani délku života (Wood, 2023, Bednařík, 2004).

*Emeryho-Dreifussova svalová dystrofie* je vzácné dědičné onemocnění, které postihuje volní svaly. Typický je pro ni vznik kontraktur v loktech, krku a patách. Běžným rysem je i typ srdečního problému, který je označován jako blokáda vedení. Příznaky se objevují kolem 10. roku života a nemají vliv na intelekt. Postup nemoci je pomalý, obtížný je až v pozdějším věku (Dowling a kol., 2023, Bednařík, 2004).

*Okulofaryngeální svalová dystrofie* je vzácné onemocnění, které postihuje muže i ženy stejnou měrou. Příznaky se obvykle objeví až po 40. roce. Nejčastěji je to pokles očního víčka (ptóza), porucha polykání (dysfagie) a ztížená výslovnost (disartrie). Nemoc postupuje velmi pomalu. Při jejím postupu mohou mít někteří jedinci potíže i se svalovou slabostí (Dowling a kol., 2023, Bednařík, 2004).

### **1.3 Duchennova svalová dystrofie**

Toto onemocnění bylo poprvé popsáno v roce 1852 anglickým lékařem Edwardem Meryonem, později v roce 1868 je podrobněji popsal francouzský neurolog Guillam Benjamin Amand Duchenn. Tato nemoc se vyskytuje zhruba v prevalenci 1:3.600-6.000 (Vaněk, 2023), Bednařík (2004) uvádí 1:3.500 stejně jako Koordinační tým TREAT-NMD na svých webových stránkách (Dowling a kol., 2023). Jiný zdroj uvádí 1:5.000 (Juříková, Bálintová, Haberlová, 2019). Mírnější forma této nemoci byla pak popsána německým lékařem Peterem Emilem Beckerem v roce 1950. Progrese je u ní ale pomalejší a může se objevit později.

Duchennova svalová dystrofie (Duchenne Muscular Dystrophy, DMD) je nejčastější smrtelné genetické onemocnění, které je diagnostikováno v dětství, ročně se v ČR rodí 15–18 chlapců (Petrásek, 2023). Dystrofinový gen se nachází na chromozomu X (lokace Xp21.2.), proto jsou postiženi primárně chlapci. Patří mezi největší geny lidského genomu,

a proto je náchylný k různým druhům mutací. Postupné ochabování svalstva způsobuje právě mutace v genu, který kóduje tvorbu dystrofinu. Protože dystrofin ve svalech chybí, svalové buňky se nevratně poškozují. Dochází k oslabování kosterního svalstva, dýchacích svalů, a také srdeční činnosti. Uvádí se, že DMD ovlivňuje i vývoj mozku, což je příčinou zhoršení kognitivních schopností asi u třetiny nemocných (Juříková, Bálintová, Haberlová, 2019, Hendriksen a kol., 2011, Bednařík, 2004). DMD je vázaná na X chromozom, je tedy recesivně dědičným onemocněním, kdy přenašečkami jsou matky, ale přibližně třetina případů se objevuje i v důsledku náhodné spontánní mutace. Dítě s DMD se tedy může narodit i zdravým rodičům. Ženy bývají většinou jen asymptomatické přenašečky. Až 30 % z nich ale může mít potíže se svalovou slabostí nebo křečemi. Ženy přenašečky mohou mít i srdeční obtíže. Pokud se takové onemocnění nevyskytuje v rodině, nejsou běžně prováděny prenatální testy na DMD (Mrázová, 2016, Opatřilová in Hájková, 2011, Bednařík, 2004, Maříková, 2004).

Jedním z prvních příznaků bývá opoždění vertikalizace dítěte, přeskočení fáze lezení a pozdní nástup samostatné chůze. Opožděn může být i vývoj řeči. Typické projevy onemocnění se objevují obvykle kolem třetího roku života (Juříková, Bálintová, Haberlová, 2019). Bednařík (2004) uvádí rozpětí mezi třetím až pátým rokem života. Chůze je nestabilní, kolébavá, bederní křivka páteře je příliš hluboká. Chlapci nestačí svým vrstevníkům, častěji padají. Většinou našlapují na špičky kvůli zkráceným Achillovým šlachám. Nejvíce se tyto potíže projevují při chůzi do schodů a ze schodů. Typický je i tzv. Gowersův manévr, což je jakoby „šplhání“ po nohách v situaci, kdy se zvedají ze země nebo z dřepu. Patří sem i zvětšení lýtkových svalů, které vzniká při nahrazování aktivní svalové hmoty tukem a vazivem. Přibližně po šestém roce věku dochází k progresi svalové slabosti, postupně dochází ke ztrátě schopnosti samostatné chůze mezi osmým a dvanáctým rokem bez kortikoidů, s kortikoidy mezi jedenáctým a čtrnáctým rokem, a chlapci začínají používat vozík. Následně dochází ke skolióze, ke zkrácování svalů a poruchám hybnosti, dále i ke vzniku deformit, a celkově k poklesu vitální kapacity (Juříková, Bálintová, Haberlová, 2019, Opatřilová, 2019, Bednařík, 2004, Maříková, 2004).

Druhá dekáda života se vyznačuje rozšiřováním svalové slabosti i na ruce a šijové i dechové svalstvo. Objevují se i první známky srdeční abnormality (srdeční arytmie, dilatační

kardiomyopatie). Spolu s tím se dostavuje i respirační nedostatečnost, selhávání. Jejím prvním příznakem je většinou noční nedostatečné prosycení hemoglobinu kyslíkem (hyposaturace). Ta se projevuje ranní bolestí hlavy, zvýšenou denní únavou či celkovým neprospíváním, a také hubnutím (Juříková, Bálintová, Haberlová, 2019, Opatřilová, 2019, Bednařík, 2004, Maříková, 2004).

Třetí dekáda života se obvykle vyznačuje už rozvinutou chabou těžkou kvadruparézou. Nutností může být denní ventilační podpora, progreduje srdeční selhávání. Jedinci s DMD se obvykle dožijí 25-30 let, příčina smrti je buď srdeční nebo dechové selhání. Délka života se v posledních letech prodlužuje díky komplexní péči a domácí dechové ventilaci (Juříková, Bálintová, Haberlová, 2019, Opatřilová, 2019, Mrázová, 2016, Bednařík, 2004). Kromě svalového onemocnění nacházíme asi u jedné třetiny chlapců poruchu intelektu, jsou popsány PAS (poruchy autistického spektra), syndrom ADHD (porucha pozornosti s hyperaktivitou), poruchy školních dovedností a obsedantně-kompulzivní porucha (Banihani in Juříková, 2019, Hendriksen a kol., 2011).

## 1.4 Diagnostika

Kdy se provádí testy na DMD? Společnost End Duchenne z.s. (2023) uvádí kombinaci běžných příznaků:

- 1/ Chlapec „obtížně zvedá hlavičku, má oslabené krční svaly
- 2/ Ještě v 15 měsících nechodí
- 3/ Chůze i běh do schodů jsou obtížné
- 4/ Nemluví, jako jeho vrstevníci
- 5/ Nedokáže se sám zvednout z podlahy (Gowersův manévr)
- 6/ Má zvětšená lýtka, ploché nohy
- 7/ Chodí po špičkách, kolébavá chůze, vystrčené břicho a hrudník při chůzi“ (Petrásek, 2023).

Diagnostika je založena na klinickém obraze a na výsledcích pomocných vyšetření. Biochemické vyšetření krve ukazuje zvýšené hodnoty transamináz (ALT, AST), a také svalových enzymů (CK, LD, myoglobulin). CK (kreatinkináza) je enzym, který přenáší

fosfátovou skupinu na kreatin a vzniká kreatinfosfát. To je energeticky bohatá sloučenina, důležitá pro svalový metabolismus. CK se nachází v srdci a v centrální nervové soustavě, a uvolňuje se do krevního séra při poškození membrány svalových buněk (absence nebo nedostatek dystrofinu na vnitřním povrchu membrány svalové buňky). Aktivitu tohoto enzymu lze v krevním séru vyšetřit. Je-li hladina CK několikanásobně vyšší, je zde podezření na DMD. Sýkora (2007) zdůrazňuje právě vyšetření hladiny CK, jejíž zvýšená hodnota je pro DMD specifická (Juříková, Bálintová, Haberlová, 2019, Mrázová, 2016, Vohánka, 2012, Sýkora, 2007).

Prvním krokem je klinické vyšetření. Patří sem kontrola svalů, zjištění genetické anamnézy v rodině, případně výskyt přenašeček v rodině (Juříková, Bálintová, Haberlová, 2019, Mrázová, 2016, Sýkora, 2007, Maříková, 2004).

Pokud má dětský lékař podezření na DMD, provede krevní odběr s cílem zjistit úroveň CK. Běžná úroveň CK je 40-600 jednotek/litr. Děti s DMD mají tuto hladinu CK 10x až 200x vyšší. Mrázová (2016) uvádí více než 100x. Vysoká hladina CK je typická pro DMD. Ke stanovení diagnózy přispívá i elektromyografické vyšetření, které prokáže myogenní vzorec, ale není v dnešní době již nutné. Pro zpřesnění diagnózy je nutné provést ještě genetický test (Mrázová, 2016, Vohánka, 2012, Sýkora, 2007).

Při vysoké hladině CK hledá genetik mutace, které DMD způsobují. DNA analýza pak potvrdí přítomnost defektního genu lokalizovaném na krátkém ramínku X chromozómu (Xp.21.2). Tento defekt způsobuje právě nepřítomnost funkční bílkoviny dystrofinu. Proto dochází k poškození membrán svalových buněk, uvolnění CK a dochází k zániku svalových buněk. U dětí s DMD chybí dystrofin úplně, proto je onemocnění tak progresivní. Když chybí jen částečně, jedná se o mírnější Beckerovu formu. Genetické testování je třeba k zařazení pacienta do registru pro svalové dystrofie, což může umožnit účast ve studii experimentální léčby a je pro stanovení diagnózy zásadní. Po stanovení diagnózy je vhodné genetické došetření i dalších členů rodiny, aby se ukázalo, zda je mutace zděděná po matce nebo nová. Může to být důležité, pokud rodina plánuje další děti nebo i pro sledování zdravotního stavu matky (Petrásek, 2023, Mrázová, 2016, Sýkora, 2007).

Pokud laboratoř nenajde genetickou mutaci pomocí genetických testů, je nutné provést svalovou biopsii. Při tomto menším chirurgickém zákroku je odebrán malý vzorek

svalu, který je odeslán do laboratoře a tam je prozkoumána výše dystrofinu. Ve většině případů je ale dostačující již genetický test (Mrázová, 2016, Sýkora, 2007, Maříková, 2004).

Znázornění postupu stanovení diagnózy:

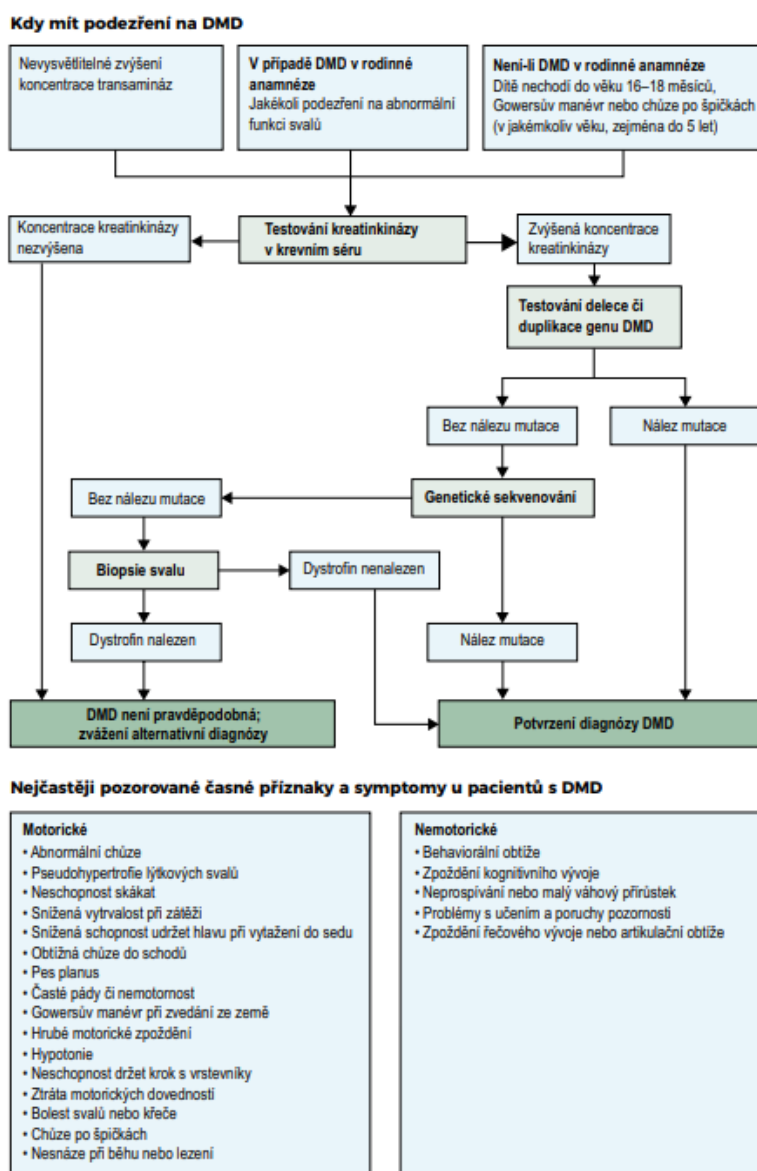


Schéma č. 1: Diagnostika DMD (Birnbrant, D.J. a kol., 2023).



## 2 Současná léčebná péče ve fázích života

Haberlová (2016), Mrázová (2016) i občanské sdružení Parent Project Muscular Dystrophy (2018) poukazují na nutnost multidisciplinárního přístupu, péče o pacienta s DMD by tedy měla být komplexní, multioborová. Je potřeba, aby spolupracovali lékaři i nelékařští pracovníci a vytvořili tým ošetřujících lékařů. Mezi pečujícími lékaři nesmí chybět neurolog, který by měl péči koordinovat, dále kardiolog, pneumolog, ortoped, genetik a endokrinolog. Součástí péče je i rehabilitace a pravidelný pobyt v lázních. Důležité je také psychologické vedení a sociální poradenství (Furlog, 2018, Haberlová in Némethová, 2016, Mrázová, 2016, Hendriksen a kol., 2011, Maříková, 2004). Přímá léčba DMD nyní neexistuje. Léčba je symptomatická, usiluje se o zpomalení progresivity onemocnění (Opatřilová, 2019).

Péči o jedince s DMD a léčbu můžeme rozdělit do pěti fází tak, jak za sebou postupují. Jednotlivé oblasti léčby a péče budou ještě dále popsány.

1/ Stadium při diagnóze

2/ Časná chodící fáze (dětství)

3/ Pozdní chodící fáze (pozdní dětství/dospívání)

4/ Časná nechodící fáze (pozdní dětství/dospívání/mladá dospělost)

5/ Pozdní nechodící fáze (mladá dospělost/dospělost) (Birnkrant a kol., 2018).

### 2.1 Stadium při diagnóze

Příznaky se ještě v první fázi nemusí projevovat (asymptomatická fáze) nebo mohou být jen mírné. Dítě může být však diagnostikováno z jiných důvodů z rozboru krve nebo pokud je DMD v rodinné anamnéze. Rodiče bývají obvykle těmi prvními, kdo si všimnou rozdílů ve vývoji jejich dítěte a začnou požadovat další vyšetření (Maříková, 2004). Americká akademie pediatrií vytvořila nástroj, který rodičům pomáhá všimnout si možného opoždění a porovnat si jejich vývoj dítěte s dalšími. Je možné pak své obavy probrat s pediatrem, ev. s dalšími odborníky. Tento nástroj se nachází na adrese: [motordelay.aap.org](http://motordelay.aap.org) (Chung, 2022).

Přijmout diagnózu DMD je opravdu velmi těžké. Je proto nezbytná emocionální a psychosociální podpora. Rodiče se většinou cítí osamoceni a zdrceni a obvykle ani netuší, na koho se obrátit. Nejvíce pomoci zorientovat rodiče v takové situaci mohou poskytovatelé primární zdravotní péče a neurologové. Měli by nasměrovat rodiče s dítětem s DMD nejen k další vhodné zdravotní péči, ale i k organizacím, které chrání zájmy pacientů a mohou poskytnout potřebné množství informací a odpovědi na jejich otázky. V USA občanské sdružení Parent Project Muscular Dystrophy (PPMD), založené v roce 1994, vytvořilo speciální stránku s odkazy pro rodiče pro první tři měsíce od stanovení diagnózy. Na stránkách Parent Project Czech Republic, které od roku 2001 navazuje na tuto organizaci u nás, bychom našli dopis pro nově diagnostikované pacienty s DMD a jejich rodiny od zakladatelky PPMD Pat Furlog a mnoho potřebných informací (Furlog in Vaněk, 2018, Opatřilová in Hájková, 2011). Další informace, např. i materiály ke komunikaci s dětmi, jejich sourozenci nebo širší rodinou, lze nalézt na stránkách organizací Muscular Dystrophy Association (mda.org) nebo End Duchenne (endduchenne.cz). O komunikaci s chlapci s DMD se lze dočíst i v práci „Psychologické aspekty Duchennovy svalové dystrofie“ (Hendriksen a kol., 2011).

V ČR je až do 7 let věku dítěte možno využít služeb rané péče – odborné terénní služby, která se zaměřuje na podporu rodiny a dítěte, jehož vývoj je ohrožen nepříznivým zdravotním stavem nebo zdravotním postižením. Tuto bezplatnou službu definuje zákon o sociálních službách č. 108/2006 Sb., § 54 (Zákony pro lidi, 2023). Raná péče má preventivní charakter – snaží se snižovat vliv prvotního postižení a zabránit vzniku postižení druhotného. Poskytuje rodičům dostatek nezávislých informací a rodinu posiluje. Pomáhá zajistit i ekonomický přínos pro rodinu a umožňuje co nejlepší sociální začlenění. Jejimi základními činnostmi jsou: „výchovné, vzdělávací a aktivizační činnosti, zprostředkování kontaktu se společenským prostředím, sociálně-terapeutické činnosti a pomoc při uplatňování zájmů, oprávněných zájmů a při obstarávání osobních záležitostí“ (Barlová, 2023).

## **2.2 Časná chodící fáze**

V této fázi dítě vykazuje již typické příznaky DMD, mohou být i mírné. Nejčastěji jsou to již výše zmiňované obtíže při zvedání hlavy nebo krku, chybí chůze do věku 15

měsíců, viditelně se projevují obtíže při chůzi, při běhu nebo chůzi po schodech, přibývají častá klopýtání, a také pády a potíže při skákání. Děti nemluví stejně dobře jako ostatní děti v jejich věku, začíná se u nich projevovat potřeba pomoci při vstávání ze země a vidíme ručkování po nohách (myopatický šplh) při vstávání (Gowersův manévr). Na pohled jsou patrná zvětšená lýtka, dítě chodí s nohama od sebe, po špičkách a kolébatě s vystrčeným hrudníkem (Birnkranz a kol., 2018, Hendriksen a kol., 2011). Při diagnostice je pak stanovena zvýšená hladina CK a jaterních enzymů (Sýkora, 2007).

U chlapců s DMD můžeme předpokládat problémy s učením a chováním. Částečně je může způsobovat nedostatek dystrofinu v mozku, ale svůj podíl může mít i přizpůsobování se tělesným omezením. Pokud je zjištěno opoždění ve vývoji nebo v učení, je vhodné psychologické nebo neuropsychologické vyšetření. Potom mohou být stanovena doporučení k dosažení plného potenciálu. Spolu s problémy v chování se mohou objevovat i emocionální problémy a obojí je nejlépe řešit co nejdříve. Určitou roli by mohlo sehrát i podávání steroidů (spíše jsou ale podávány až v pozdní chodící fázi), mohou případně nastávat obtíže s kontrolou impulzivity, vznětlivostí, změnami nálad, udržováním pozornosti a paměti. Hodnotit by se měl i vývoj řeči a jazyka a je-li to potřebné, dojde k zahájení příslušných terapií. Se zprostředkováváním mohou pomoci sociální pracovníci (Birnkranz a kol., 2018, Hendriksen a kol., 2011, Opatřilová in Hájková, 2011).

V tomto období se snaží fyzioterapeuté postupně zavádět pravidelné protahovací cvičení, aby zůstala co nejvíce zachována pružnost svalů a předešlo se napětí nebo i ztuhlosti kloubů. Protahování by se mělo stát součástí každodenního režimu dítěte. Rehabilitační tým doporučí vhodné cvičení při hraní i relaxaci, nastaví i přizpůsobení hodin tělesné výchovy. Cílem je zachování bezpečnosti dítěte, ale zároveň je důležitá i podpora při zapojení dítěte do školního kolektivu. Více než posilování je třeba udržet rozsah pohybu. Fyzioterapeuté mohou rovněž už doporučit noční dlahy (ortézy na chodidlo a kotník), které právě prodlužují protažení a snaží se zabránit ztrátě rozsahu pohybu v kotníku (Birnkranz a kol., 2018, Maříková, 2004).

V ideálním případě je možné už nyní nastavit podávání kortikosteroidů. Je ovšem nutné mít dokončena všechna potřebná očkování. Také je nezbytné probrat přínosy užívání kortikosteroidů spolu se všemi riziky případných vedlejších účinků. Velmi vhodná je i

konzultace s certifikovaným dietologem, aby se minimalizoval váhový přírůstek nebo negativní vliv na zdraví kostí (Birnkranz et al., 2018, Mrázová, 2016).

Užívání steroidů by mohlo napomáhat oslabení kostí. Také může mít vliv na úroveň růstového hormonu a mužského pohlavního hormonu testosteronu. Pro zachování zdravých silných kostí je nezbytná výživa, neměl by chybět vitamín D a vápník. Při každém nervosvalovém vyšetření je kontrolována výška a hmotnost a tyto údaje se zaznamenávají do grafu. Účelem je sledovat růst a změny hmotnosti. Dalším vhodným způsobem může být zaznamenávání délky loketní a holenní nebo sčítání délek horní a dolní části paže. Před zahájením podávání steroidů je nutné stanovit úroveň hustoty kostí pomocí duální rentgenové absorpciometrie (Wong, Guglieri, 2019, Birnkranz a kol., 2018).

V této fázi se ještě problémy se srdcem a dýchacími svaly nevyskytují. Ale už při stanovení diagnózy by mělo být zahájeno sledování a stanovena výchozí hodnota, která je pro dítě s DMD běžná. A ta je nadále sledována při pravidelných kontrolách. Součástí kontrol je tedy testování plicních funkcí, monitorování srdce (EKG, MR) nebo echokardiogram. Tato vyšetření se provádějí každý rok, po desátém roce již častěji. Doporučené je očkování proti pneumokokovým nákazám (zápal plic) a proti chřipce každý rok (Birnkranz a kol., 2018, Maříková, 2004).

### **2.3 Pozdní chodící fáze**

V této fázi se chůze stává zřetelně obtížnější a větší úsilí vyžaduje i chůze po schodech i vstávání ze země. Také je třeba sledovat a řešit opoždění v učení nebo konkrétní poruchy učení. S intervencemi jsou nápomocni psychologové a neuropsychologové. Tato podpora odborníků bude možná nezbytná i později, třeba i trvale. Dále vyvstane potřeba nastavování strategie ke zvládnutí ztráty fyzické síly a funkcí. Také je velmi žádoucí nastavit funkční spolupráci rodiny se školou. Někdy může být doporučeno neuropsychologické vyšetření, které by odhalilo případné poruchy kognitivních funkcí a bude vhodné stanovit strategie pro školní, ale i domácí prostředí, za účelem co nejlepšího fungování. Protože tato fáze již vyžaduje více fyzické i emocionální energie, je nezbytné naučit se nechávat si i nějaký čas pro sebe a budovat si další vztahy. Je to práce na rozvíjení podpůrných sítí v rámci širší rodiny nebo důvěryhodných osob z blízkého okolí, které mohou pečující osobě pomoci odlehčit tuto náročnou péči (Bartoňová a kol., 2019, Birnkranz a kol., 2018, Maříková, 2004).

Nadále v tomto období pokračuje úsilí zaměřené na udržování rozsahu pohybu a funkčnosti, aby byla co nejdéle zachována soběstačnost. Pokud by se zvyšovala ztuhlost či napětí kloubů, může být nezbytné již i ortopedické vyšetření. Doporučené potřebné vybavení fyzioterapeutem pak může být invalidní vozík nebo vertikalizační polohovací zařízení. Je velmi vhodné vytrvávat i ve snaze o vytrvalé vzpřimování a ve stoji se zatížením vahou vlastního těla – pomáhá to procesu trávení i zdraví kostí. Invalidní vozík by pak měl být standartně vybaven podporou sezení, která pomáhá správné poloze těla a vzpřímenému držení, a zároveň poskytne potřebné pohodlí. Program každodenního protahování zůstává samozřejmě dál (Petrásek, 2023, Birnkrant a kol., 2018, Maříková, 2004).

Nadále se pokračuje v regulaci steroidní léčby. Je nutné stanovit správný režim a dávkování, aby se co nejvíce předcházelo vedlejším účinkům. Je žádoucí věnovat pozornost regulaci hmotnosti – není vhodná ani podváha ani nadváha. Dvakrát ročně je potřeba také vyšetřit funkčnost a sílu kosterního svalstva (Wong, Guglieri, 2019, Birnkrant a kol., 2018, Kinnett, Moritz, 2017).

Protože dochází ke snižování pohyblivosti, je potřeba průběžný dohled na zdraví kostí kvůli hrozícímu riziku zlomenin. Neurolog hlídá riziko zlomenin s pomocí vyšetření krevního obrazu. Kontroluje množství vitamínu D a díky zobrazovacím metodám, jako je rentgen páteře nebo rentgenová absorpciometrie, kontroluje hustotu kostí. Při každé kontrole je posuzováno stravování, aby byl stále dostatečně zajištěn dostatek vápníku a vitamínu D. Pořád se sleduje výška a hmotnost kvůli včasnému odhalení případného opoždění růstu (Petrásek, 2023, Birnkrant a kol., 2018, Maříková, 2004).

Stále je samozřejmě i kontrolován stav srdce a dýchacích svalů. Pokud jsou nějaké změny odhaleny, může být doporučen kardiologem potřebný zákrok (Petrásek, 2023, Birnkrant a kol., 2018, Maříková, 2004).

## **2.4 Časná nechodící fáze**

Tato fáze se již vyznačuje únavou při chůzi na delší vzdálenost. Je možné si dopomoci něčím, co námahu usnadní – invalidním vozíkem, koloběžkou, hůlkami, chodítkem, pokud by to bylo vhodné, třeba i větším kočárkem (Petrásek, 2023).

Kolem 13. až 14. roku by se mělo začít mluvit o přechodu z období dospívání do období dospělosti. S hladkým přechodem by měl pomáhat dětský lékař, tým lékařů pro dospělé, sociální pracovník a pedagogičtí pracovníci. V Příručce pro rodiny se dokonce doporučuje vytvořit si osobní přechodový plán (Vaněk, 2023). Řešit by se v něm mělo vzdělávání, místo, kde chce mladý člověk žít, pracovat a přijímat lékařskou péči. V rámci činností doma, ve škole, ale i s přáteli je velmi důležité zachovávání soběstačnosti. Poněvadž někteří dospívající s DMD mají psychosociální problémy, měli by být neurologem při každém setkání dotazováni na úzkost, případně depresi. Ty je nutné odpovídajícím způsobem podchytit (Birnkranz a kol., 2018, Hendriksen a kol., 2011).

Stále se musí dodržovat režim domácího protahování. Přesto může docházet ke ztuhlosti horních končetin – ramena, lokty, zápěstí a prsty, a také, když je to možné, stojí za to udržovat možnost stát s oporou. Vychýlení páteře (skolióza) se díky užívání steroidů vyskytuje méně. Po ztrátě schopnosti chodit je ale třeba možnost vzniku skoliózy sledovat, může totiž postupovat rychle, může k ní dojít dokonce i během několika měsíců. Při problémech s postavením chodidel je potřeba ortopedická péče. Důležitý je dobrý výběr obuvi. Při ztuhlosti kloubů kotníku a chodidla může dojít i na možnost chirurgické léčby (Petrásek, 2023, Birnkranz a kol., 2018).

Důležitá je v tomto období stále regulace podávání kortikosteroidů. Ať už se jedná o pokračování nebo případně o začátek (Birnkranz a kol., 2018, Kinnett, Moritz, 2017).

Nadále se věnuje pozornost sledování zdraví kostí, mohly by totiž vznikat kompresní zlomeniny. Kvůli monitorování růstu je dále potřeba evidovat údaje o výšce, délkách a hmotnosti. Až nebude možné stání, sleduje se alternativní měření – loketní a holenní délka, a délka horní a dolní části paže (segmentální délka paže). Od 9. roku je nutné si všimnout i znaků pohlavního dozrávání. Pokud by puberta nezačala do 14 let, měla by být zvážena návštěva endokrinologa. Jestliže by byla nízká hladina testosteronu, je nezbytné zahájit léčbu. (Wong, Guglieri, 2019, Birnkranz a kol., 2018).

Stále se každý rok pečlivě sledují srdeční funkce. Jakékoli změny ve funkcích nebo zjizvení srdečního svalu je potřeba řešit. V tomto období by se měla konat každý půlrok i plicní vyšetření, sledována je funkčnost dýchacích cest. Kdyby došlo ke zhoršení, je nutné

zahájit intervence ke zlepšení dýchání a odkašlávání (Kalčík, 2023, Birnkrant a kol., 2018, Hastie, Chapman, 2014).

Tým odborníků na paliativní péči může pomáhat vypořádat se s obtížemi ve všech fázích diagnózy, hlavně při změnách. Pomáhají s vytvořením plánu pro naléhavé situace – kdo bude rozhodovat ve zdravotních otázkách, když už jedinec s DMD sám nemůže, komu dá plnou moc pro takové situace, a co všechno do takového plánu zahrnout (Birnkrant a kol., 2018).

## **2.5 Pozdní nechodící fáze**

V této fázi zpravidla dochází k oslabení základní síly, a také síly rukou. To ztěžuje samotné fungování a zachování správného držení těla. V rehabilitačním týmu ergoterapeut doporučí – pokud to již neudělal v předchozí fázi, jakým způsobem bude možná dopomoc s činnostmi, jako je přijímání potravy, pití, používání toalety, mytí, přesouvání na postel a otáčení na ní. Je možné v rámci prodloužení soběstačnosti zvážit i využití podpůrných technologií. S fyzioterapeutem i doma dále pokračuje vhodné protahovací cvičení. Měl by i doporučit vybavení, které podpoří soběstačnost a funkčnost (Petrásek, 2023, Birnkrant a kol., 2018).

Nadále je řešen léčebný steroidní režim, správná výživa, hmotnost, a také proces dospívání. Kvůli zachování dýchacích funkcí a funkčnosti horních končetin se v současné době doporučuje celoživotní užívání kortikosteroidů. Sledování dýchacích svalů a srdce probíhá po 6 měsících. Všechna vyšetření i intervence jsou již intenzivnější (Birnkrant a kol., 2018, Mrázová, 2016).

Tým paliativní péče se nadále může snažit poskytnout úlevu od bolestí a nepohodlí. Usiluje v dané situaci dosažení nejvyšší možnosti kvality života (Šormová, 2022, Birnkrant a kol., 2018).

Přehled péče v rámci jednotlivých specializací, která je v každé fázi DMD doporučována:

|  | Stadium 1:<br>Přl diagnóze   | Stadium 2:<br>Časná chodící fáze   | Stadium 3:<br>Pozdní chodící fáze  | Stadium 4:<br>Časná nechodící fáze  | Stadium 5:<br>Pozdní nechodící fáze  |
|--|--|--|--|---|--|
| <b>Nevrologická péče</b>                   | Multidisciplinární vyšetření; poradenství ohledně nových možností léčby; poskytnutí podpory, osvěty a genetického poradenství pacientovi i rodině  | Zajištění úplnosti očkovacího kalendáře  | Zahájení a úprava léčby pomocí GK  |   | Pomoc s orientací v péči na konci života   |
| <b>Rehabilitační péče</b>                  | Nejméně jednou za 6 měsíců poskytnutí komplexního multidisciplinárního vyšetření včetně standardizovaného vyšetření  | Na základě vyšetření poskytování individualizované přímé péče o pacienty ze strany fyzioterapeutů, ergoterapeutů a logopedů              | Pomoc při prevenci kontraktur nebo deformit, přepínání a pádi; podpora šetření energie a vhodného cvičení či aktivit; poskytování ortopedických pomůcek, vybavení a podpora při učení  | Pokračování ve všech předchozích opatřeních; poskytování kompenzačních pomůcek umožňujících mobilitu, sezení, stoj s oporou a pomocné technologie; pomoc při bolesti, prevence a zvládnutí fraktur; pomoc s financováním, získáním přístupu, zapojením a seberealizací až do dospělosti |  |
| <b>Endokrinologická péče</b>               | Každých 6 měsíců měření výšky vestoje  | Každých 6 měsíců posouzení růstu jinak než vestoje   | Od 9 let každých 6 měsíců posouzení pubertálního vývoje  |   | Poskytnutí osvěty v rámci rodiny a v případě užívání GK předepsání stresových dávek steroidů   |
| <b>Gastroenterologická a nutriční péče</b> | Přl návštěvách na klinice (každých 6 měsíců) také vyšetření dietologimutručním specialistou; zahájení strategií k prevenci obezity; sledování nadváhy/podváhy, zejm. v kritických přechodných obdobích | Každoroční sledování koncentrace 25-hydroxyvitaminu D v séru a příjmu vápníku  | Každých 6 měsíců vyšetření na přítomnost polykací dysfunkce, zácpy, gastroezofageálního refluxu a gastropanitidy   | Zahájení každoročního zvažování zavedení gastrostomické sondy v rámci běžné péče  |  |
| <b>Respirační péče</b>                     | Zajištění aktuálního očkování: pneumokoková vakcína a každoročně inaktivovaná vakcína proti chřipce  | Provedení výjvy spirometrie a měření během spánku podle potřeby (nízké riziko problému)  | Nejméně jednou za 6 měsíců vyšetření dýchacích funkcí  | Zahájení využití technik ke zvýšení objemu plic   | Zahájení asist. odčerpávání a noční ventilace<br>Přidání denní ventilace   |
| <b>Kardiologická péče</b>                  | Konzultace u kardiologa; vyšetření pomocí EKG a echokardiografie* nebo MR srdce at   | Každoroční vyšetření srdečních funkcí; do 10 let věku pacienta zahájení podávání inhibitorů ACE nebo blokátorů receptorů pro angiotenzin | Alespoň jednou ročně vyšetření srdečních funkcí, častěji pokud jsou přítomny příznaky nebo abnormální výsledky zobrazovacích metod; sledování abnormálního srdečního rytmu   | Používání standardních metod intervence při srdečním selhání v případě zhoršujících se funkcí   |  |
| <b>Péče o zdravotní stav</b>               |  | Vyšetření pomocí rentgenu páteře (boční projekce) (pacienti s GK jednou za 1–2 roky; pacienti bez GK jednou za 2–3 roky)                 |  |   | Doporučení ke specialistovi na zdraví kostí při nejčasnější známce fraktury (zlomenina obratle dle Genantova skóre 1 nebo vyšší nebo první zlomenina dlouhých kostí) |
| <b>Ortopedická péče</b>                    | Alespoň každých 6 měsíců vyšetření rozsahu pohybu  | Každoroční sledování rozvoje skoliozy  | Každých 6 měsíců sledování rozvoje skoliozy  | Zahájení intervence ohledně postavení nohou při sezení na invalidním vozíku; v definoovaných situacích zahájení intervence se zadní páteří kříži  |  |
| <b>Psychosociální péče</b>                 | Zhodnocení duševního zdraví pacienta i rodiny při každé návštěvě kliniky a poskytování trvalé podpory  | Poskytování neuropsychologického hodnocení/Intervence k učení a řešení emočních a behaviorálních problémů                                | Hodnocení vzdělávacích potřeb a dostupných zdrojů (individuální vzdělávací program, plán 504); hodnocení potřeb profesní podpory pro dospělé   | Proseazování nezávislosti a sociálního rozvoje přiměřeného věku   |  |
| <b>Přechody</b>                            | Vedení optimistických rozhovorů o budoucnosti s očekáváním doblí do dospělosti   | Podpora stanovování cílů a očekávání života v dospělosti; posouzení připravenosti na přechod (do věku 12 let)                            | Zahájení plánování přechodu v oblasti zdravotní péče, vzdělání, zaměstnání i života v dospělosti (do 13–14 let); alespoň jednou ročně sledování pokroku; angažování koordinátora péče nebo sociální pracovníce za účelem metodické pomoci a monitorování | Poskytování podpory při přechodu do další fáze péče a předjímání možných změn zdravotního stavu   |  |

Schéma č. 2: Péče v jednotlivých stádiích DMD (Birnkrant, D.J. a kol., 2023).



### 3 Konkrétní oblasti péče o jedince s DMD

Podpora chlapců s DMD tvoří z převažující části péče lékařů. Není to ale jediná podpora. Předsedkyně celosvětové organizace United Parent Projects Muscular Dystrophy (UPPMD) Elizabeth Vroom rodičům dětí s DMD říká: „Záměrem je minimalizací zdravotních problémů umožnit vašemu dítěti dál žít svůj život a vám dál fungovat jako normální rodina. Je dobře mít na paměti, že většina chlapců s DMD jsou šťastnými dětmi a většina rodin si po prvním šoku z diagnózy vede dobře“ (Vroom in Vaněk, 2023). Níže budou popsány jednotlivé oblasti péče o jedince s DMD.

Neurolog je zpravidla i koordinátorem celkové lékařské péče. Protože v důsledku nedostatku dystrofinu kosterní svalstvo při DMD postupně ochabuje, specialista potřebuje vědět, jak přesně svaly právě fungují, aby co nejlépe nastavil tu nejvhodnější léčbu. Aby se daly včas odhalit různé obtíže a co nejlépe se jim předcházelo, je doporučeno docházet k neurologovi v rozmezí 6–12 měsíců. K fyzioterapeutovi, případně k ergoterapeutovi je potřeba docházet každé 4 měsíce. Je žádoucí provádět kontroly pokaždé stejným druhem vyšetření. Lze pak lépe hodnotit progresi onemocnění a zvážit i případný lékařský zákrok. K těmto vyšetřením patří: měření svalové síly, rozsah pohybu kloubů, časové testy (měření času na vykonání nějaké aktivity), škály motorických funkcí a každodenní činnosti. Je třeba vždy zjistit, zda je či ještě není potřeba více asistence (Petrásek, 2023, Birnkrant a kol., 2018).

V poslední době probíhají studie na některé možné nové způsoby farmakologické léčby kosterního svalstva a dle výsledků budou i aktualizována doporučení k léčbě. Nyní ale je jediným doporučeným způsobem podávání kortikosteroidů. Kortikosteroidy u chlapců s DMD prokazatelně zpomalují úbytek svalové síly, a tudíž i zhoršování motorických funkcí. Není to totéž jako anabolické steroidy. Účelem léčby je vždy zachovat co nejlepší funkci dýchání, co nejdéle udržet možnost chodit, udržet funkci rukou a je-li to možné, vyhnout se chirurgickému řešení vychýlení páteře. Optimální je nasadit kortikosteroidy ještě v průběhu chodícího období. Před nasazením léčby je třeba mít dokončeno očkování dle očkovacího kalendáře, jak již bylo zmiňováno. Také by měla být určena imunita vůči planým neštovicím (Mrázová, 2016).

Režimy dávkování kortikosteroidů mohou být různé. Je důležité pravidelně vyhodnocovat funkce a zároveň vedlejší účinky. Předepisují se zejména dva typy: Prednizon a Deflazakort (v USA Emflaza). Prednizon je cenově dostupnější. U Deflazakortu jsou o něco lepší výsledky v souvislosti s přírůstkem hmotnosti a s problémy v oblasti chování. Ovšem eviduje se častější výskyt šedého zákalu a případů opožděného vývoje. Stran zvyšování dávky kortikosteroidů či jeho ponechání odborníci zvažují tyto faktory: odezva na léčbu, růst, zdraví kostí, hmotnost, puberta, chování, šedý zákal, a také zvládnání vedlejších účinků. Společnost End Duchenne rovněž představuje nově testované léky, např. Vamorolone (upravený Prednizon), Adasalonexent a Givinostat, všechna tato léčiva jsou zaměřena na patologické procesy (Birnkranz a kol., 2018, Kinnett, Moritz, 2017).

Mezi vedlejší účinky steroidů, které jsou sledovány, tedy patří:

- a/ váhový přírůstek a obezita
- b/ Cushingoidní rysy („měsícovitý“ obličej)
- c/ nadměrné ochlupení (hirsutismus)
- d/ akné, plísňová onemocnění (tinea), bradavice
- e/ růstová retardace
- f/ opožděná puberta
- g/ negativní změny v chování
- h/ imunosuprese
- i/ potlačení funkce ledvin
- j/ hypertenze (vysoký krevní tlak)
- k/ glukózová intolerance
- l/ gastritida/refluxní choroba jícnu
- m/ peptický vřed
- n/ šedý zákal
- o/ osteoporóza

p/ myoglobinurie (Birnkrant a kol., 2018).

Při denním užívání kortikosteroidů ustává v nadledvinách tvorba kortizolu. Bez něj tělo nemůže zvládat zátěž a stres. Tento jev je nazýván „adrenální suprese“. Tato adrenalinová krize může i ohrozit život. Proto je nezbytné náhle nevysazovat léčbu ani vynechat dávku na delší dobu než 24 hodin. Při chirurgickém zákroku, zlomenině nebo při horečce může být nasazena ještě doplňková dávka steroidů, protože tělo má větší zátěž (Vaněk, 2023, Mrázová, 2016).

K léčbě DMD jsou schváleny ještě další léky, které se zaměřují na příčinu nemoci. EXONDYS 51 (eteplirsén, schválený v USA) a ataluren (Translarna, v některých zemích Evropy). Haberlová uvádí možnost využití asi u 13% jedinců s DMD. Vadná část genu se „přemostí“ a gen vytváří zčásti funkční dystrofin. Tudíž lze říci, že by forma Duchenne přešla ve formu Becker (Mrázová, 2016). Tuto metodu (exon skipping) popisuje profesor Stephen D. Wilton v rozhovoru po konferenci PPMD v Cincinnati/Ohio, která proběhla ve dnech 13 - 16. července 2006 (Vaněk, 2023). Je ovšem nutné zaregistrovat se v národním listu pacientů s DMD a internetové stránky, které se věnují klinickým hodnocením, mohou pacienta vyhledat, aby byl zařazen do studie. Tyto studie se věnují konkrétním genetickým mutacím, a proto je genetické testování tak důležité. Dále jsou studie zaměřeny na genovou terapii, a ta spočívá v dodání funkčního genu pro tvorbu mikro-dystrofinu (Haberlová in Kolářová, 2020, Birnkrant a kol., 2018).

O doplňcích stravy, případně jiných lécích je vhodné se poradit s odborníkem, u kterého je chlapec s DMD v péči (Petrásek a kol., 2023, Birnkrant a kol., 2018).

Steroidy, které jsou při léčbě užívány, mohou negativním způsobem ovlivňovat růstový hormon. Pokud hrozí růstová retardace, je hormon k užívání předepsán. Vedlejším účinkem ale může být bolest hlavy, vysoký tlak (hypertenze) v mozku a v očích, onemocnění kyčelního kloubu nebo zhoršení skoliózy. Také je pak vyšší riziko pro vznik cukrovky. Endokrinolog by měl dobře zhodnotit rizika a přínosy a rovněž je rodině dobře vysvětlit (Birnkrant a kol., 2018, Kinnett, Moritz, 2017).

Testosteron je nezbytný pro kosti, ale i pro psychosociální a emoční vývoj. Léčba tak napodobuje běžný pubertální vývoj, proto se začíná na nízkých dávkách, které jsou

navyšovány. Formy podávání jsou různorodé, náplasti, gely nebo nitrosvalové injekce. K reakci na léčbu potom patří akné, růst vousů, zrychlení růstu, uzavření růstových štěrbin, tělesný pach a zvýšený zájem o sex. Reakce těla na léčbu jsou sledovány pravidelnými odběry krve. Léčba může způsobovat změny nálad či zvýšený počet červených krvinek (Birnkrant a kol., 2018).

V chodící i nechodící fázi DMD jsou stále důležité zdravé kosti. Kosti chlapců s DMD jsou slabé, obzvláště při užívání hormonů. Kvůli léčbě steroidy je nižší hustota minerálů v kostech, a proto je vyšší riziko zlomenin. Navíc snížená pohyblivost slabých svalů vede k riziku křehkých kostí. Měření hustoty minerálů v dlouhých kostech je neinvazivní test a je dobré ho opakovat alespoň po 2–3 letech, při bolestech častěji. V důsledku užívání steroidů je i vyšší riziko kompresních zlomenin páteřních obratlů a jejich následné sesedání. Kompresní zlomeniny jsou zřetelné na bočních rentgenech páteře, léčí se bisfosfonáty, které zpomalují opotřebování kostí (Birnkrant a kol., 2018).

Fyzioterapeut či ergoterapeut by měl chlapce s DMD a rodinu upozornit na rizika pádů. Rodina by měla být proškolená v bezpečném zvedání a přesouvání chlapce. On i rodina by se měli naučit správně používat invalidní vozík a vždy zapínat bezpečnostní pás. Venku je nutné být opatrný vzhledem k nerovnostem terénu. V domácím prostředí se musí odstranit překážky, kabely i volně ležící předměty. Je nutné dávat pozor na nerovném nebo kluzkém povrchu. Je vhodné opatřit obuv do vody nebo neklouzavou úpravu ortéz na kotník během noci ke snížení rizika pádu (např. při cestě na toaletu). Domácí úpravy by měly zahrnovat zábradlí na obou stranách schodiště, protiskluzovou úpravu na dřevěných schodech, sedátko a madla ve sprše či ve vaně a protiskluzové podložky. Je vhodné včas pořídit pomocné systémy-zvedáky pro zvedání pacienta a jeho přesuny (Vaněk, 2023, Birnkrant et al., 2018, Hendriksen a kol., 2011).

Cílem péče ortopeda u chlapců s DMD je co nejdéle udržet funkční jejich chůzi a motorické funkce. Schopnost chodit a stát pomáhá udržet rovnou páteř přispívá ke zdraví kostí. Tím, jak postupuje slábnutí svalů, a pohybování kloubů je obtížnější, vzniká riziko zablokování kloubů v jedné poloze (kontraktury). Správným držením těla při chůzi chlapec s DMD předchází kontrakturám zad, kotníků i chodidel. Ke stání je možné využívat kompenzační pomůcky nebo invalidní vozík se svislým polohováním. Při sezení je důležité,

aby hmotnost byla rozložena na obě strany těla rovnoměrně. Nohy a chodidla je nezbytné držet ve správném postavení, a taktéž se správnou oporou. Důležitý je systém sezení na invalidním vozíku, musí umožnit podporu souměrného postavení páteře a pánve. Pro oddálení deformit se doporučují ortézy vyrobené na míru. Občas je ke správnému postavení nohou a chodidel doporučena i chirurgická léčba, např. prolongace Achillovy šlachy (Opatřilová, 2019, Birnkrant a kol., 2018).

Chlapci s DMD, kteří neužívají kortikosteroidy, jsou velmi ohroženi (až 90 %) rozvojem progresivní skoliózy. V rámci prevence je nezbytné dbát na správné držení a postavení těla. V průběhu celého života jsou důležitá i průběžná vyšetření páteře. Později může být doporučena i operační korekce skoliózy (Opatřilová, 2019, Birnkrant a kol., 2018, Repko, 2013).

Schopnost chůze může velmi ohrozit zlomenina nohy. Pokud k ní dojde, měl by chirurg spolupracovat s týmem neurologů. Je potřeba nastavit správnou léčbu i následnou rehabilitaci (Vaněk, 2023, Birnkrant a kol., 2018).

Akutní zdravotní situace se může objevit v případě syndromu tukové embolie. Ta vznikne, když dojde ke zlomenině nebo k silnému nárazu do kosti. Malý kousek tuku se uvolní do krevního oběhu, může se krví dostat do plic a způsobí nedostatek kyslíku v těle. Mezi příznaky takové akutní situace se řadí zmatenost a dezorientace, zrychlený dech a srdeční funkce, dušnost. Je nezbytné vyhledat lékařskou pohotovost a lékaře informovat o podezření na tukovou embolii (Petrásek, 2023, Birnkrant a kol., 2018).

V rehabilitačním týmu chlapce s DMD by v průběhu jeho celého života měli být přítomni lékaři, fyzioterapeuti, ergoterapeuti, ortopedi, ortotikové, poskytovatelé zdravotních pomůcek, a také logopedi. Takový tým zajišťuje stálou péči, a co nejvyšší kvalitu života chlapce s DMD ze zdravotního hlediska (Petrásek, 2023, Birnkrant a kol., 2018).

K zachování co nejlepší funkce a pružnosti svalů přispívá dobrý rozsah pohybu a symetrie v různých kloubech. Je to prevence ke vzniku otlaků a rovněž brání snižování pohyblivosti svalů, šlach nebo vazů. Proto je nutné, aby se součástí denní rutiny stalo protahování a používání dlah. Protahování i cvičení řídí fyzioterapeut. Doporučené je

aerobní cvičení, plavání a jízda na koloběžce, na kole, ale se zátěží o něco nižší, než je maximální testová zátěž pro danou věkovou kategorii chlapců. Nebezpečné pro svaly je skákání na trampolíně nebo ve skákacím hradu nebo třeba i vysoce zátěžová cvičení. Je nutné respektovat potřebu odpočinku a zachování energie i mít ohled ke snížené kardiorespirační kapacitě. Postupně přichází potřeba využívání dalších kompenzačních pomůcek s přemísťováním do schodů, obracením na lůžku, používáním toalety, koupáním, jídlem a pitím. Pomáhají i obyčejné pomůcky, např. různě nastavitelná brčka či zvýšené tácy. Nezbytnou pomůckou je samozřejmě invalidní vozík – mechanický i elektrický. Vozík by měl mít možnost úpravy polohy (pevný sedák, pevná opěra zad, boční podpěry trupu, podpěry v oblasti kyčlí, adduktory a opěrka hlavy). Na elektrických vozících jsou žádoucí elektrické komponenty umožňující polohování (sklon, sklopení, zdvihací područky, nastavitelná výška sedáku, opora při stání) (Bartoňová a kol., 2019, Birnkrant a kol., 2018).

Nelze zanedbávat prevenci bolesti a její komplexní zvládnutí dle potřeby. K bolesti spojené s DMD je nutný další výzkum, mnoho se o ní ani v současné době bohužel neví. O bolesti by měl být vždy informován neurolog (Petrásek, 2023, Birnkrant a kol., 2018).

Je žádoucí podporovat zapojení chlapců s DMD do všech oblastí života ve všech stádiích onemocnění. Proto pro ně mohou být užitečné i vyspělé technologie, které zahrnují robotiku. Při plnění každodenních všedních činností lze využít Bluetooth, infračervené ovladače nastavení prostředí, pokročilé počítačové technologie: Tecla Home Automation, Dragon Naturally Speaking a systémy pro rozpoznávání řeči: Google Home, Amazon Echo (Vaněk a kol., 2018).

V období, kdy chlapec s DMD chodí, tak se ještě problémy s dýcháním nebo odkašláváním nevyskytují. Když ale ochabnou svaly, které pomáhají odkašlávat, ohrožují chlapce s DMD infekce dýchacího ústrojí. Je vhodné používat mechanická zařízení, která zvyšují účinnost odkašlávání. Když ochabují svaly, které podporují dýchání, mohou se začít projevovat potíže s dýcháním ve spánku. Bolest hlavy a únava po ránu může být známkou velmi mělkého dýchání a je třeba provést spánkovou studii. Pokud je hladina okysličení ve spánku moc nízká, je nutné začít používat zařízení, které zajišťuje dvouúrovňový přetlak v dýchacích cestách (Bi-PAP). Časem možná bude tato podpora dýchání nutná i přes den. Tuto péči zajišťuje plicní lékař a respirační terapeut. Cílem je zvyšování kapacity plic

(techniky pro rozšíření plic a udržení pružnosti svalů hrudní stěny). Podpora dýchání může být neinvazivní i invazivní. V použití vhodné neinvazivní podpory lze vybrat co nejpohodlnější masku či náustek. Se správným dýcháním souvisí i schopnost soustředit se a udržet pozornost při každodenních činnostech. V některých případech je možné uvažovat i o doplňkové terapii kyslíkem (Kalčík, 2023, Bartoňová a kol., 2019, Birnkrant a kol., 2018).

Od stanovení diagnózy je v zájmu chlapce s DMD jednou ročně navštívit plicního lékaře, který vždy změří funkci plic. Později, kdy už není možná chůze bez opory, tak alespoň vždy po 6 měsících (Bartoňová a kol., 2019, Birnkrant a kol., 2018).

Očkováním lze předcházet zápalu plic a chřipkám. Namísto živé nosní vakcíny je ale třeba podávat vakcínu injekční (Bartoňová a kol., 2019, Birnkrant a kol., 2018).

V případě DMD nastává v důsledku nedostatku dystrofínu onemocnění srdečního svalu (kardiomyopatie). Dochází ke snížené funkčnosti srdce a později může hrozit i srdeční selhání. Těch může být mnoho úrovní. V současné době je možné žít s léčeným selháním srdce díky pomoci léků mnoho let. Nutné jsou proto kontroly u kardiologa. Kardiolog má za cíl včasné odhalení a léčbu změn srdečního svalu. Proto je kardiolog také členem ošetřujícího týmu. Pravidelné sledování kardiologem je nutné, protože problémy se srdcem často probíhají v tichosti a příznaky nemusí být nápadné. K vyhodnocení srdečních funkcí kardiolog používá:

- a/ elektrokardiogram (EKG) – hodnotí elektrické impulzy srdce a měří srdeční frekvenci
- b/ echokardiogram (echo) – zobrazí snímky struktury a funkcí srdce nebo
- c/ magnetickou rezonanci (MR) – ukáže přesné snímky struktury a funkcí srdce a zda je na srdečním svaly zjizvení (fibróza) (Petrásek, 2023).

Pokud se objeví známky srdeční fibrózy nebo snížení funkčnosti srdce, je nutné nasadit léky na srdce, protože srdce chrání. Tyto léky otevírají krevní cévy vedoucí ze srdce, a ty se pak nemusí tak usilovně namáhat při čerpání krve do těla. Další léky (beta-blokátory) zpomalují srdeční frekvenci, aby se srdce stihlo plnit krví a čerpalo ji efektivně. S postupujícím srdečním selháváním lze užívat i diuretika – tělo se zbavuje tekutin, sníží tak objem krve, a srdce tak nemusí pumpovat krev s takovou rychlostí a námahou. Kardiologové doporučují mít u sebe kopii svého výchozího EKG kvůli možnosti, že by EKG ukázalo

abnormální srdeční rytmus. Při silné a trvalé bolesti na hrudi by mělo neprodleně dojít k vyšetření na pohotovosti, protože to může znamenat, že je srdce poškozeno. Pacienti s DMD, kteří užívají kortikosteroidy, jsou sledováni z hlediska možných vedlejších účinků. Může dojít k vysokému krevnímu tlaku a k vysoké hladině cholesterolu. Pak je nezbytné upravit dávku steroidů či zvážit další léčbu (Petrásek, 2023, Birnkrant a kol., 2018).

Přenašečka genu DMD by se měla obdobně nechat vyšetřit každých 3–5 let, může totiž řešit stejný druh problémů jako chlapci s DMD (Birnkrant a kol., 2018).

Žaludeční a střevní problémy chlapců s DMD zahrnují i nadváhu, podváhu, chronickou zácpu a obtíže s polykáním. Proto by měli být v pečujícím týmu i gastroenterolog, certifikovaný dietolog, logoped a fyzioterapeut. Certifikovaný dietolog pomáhá vyhodnotit, kolik kalorií je třeba denně přijmout. Strava by měla být zdravá a vyvážená, musí obsahovat dostatek bílkovin, tekutin, vápníku a vitamínu D. Tekutiny jsou nezbytné kvůli prevenci dehydratace, zácpy a problémům s ledvinami. Stravě je nutné věnovat zvýšenou pozornost při všech změnách – při stanovení diagnózy, když začne léčba kortikosteroidy, při ztrátě možnosti chůze a při potížích s polykáním (Petrásek, 2023, Vaněk, 2023, Birnkrant a kol., 2018).

Při dosažení vyššího věku může docházet ke zpomalenému vyprazdňování žaludku, a to má za následek bolesti břicha po jídle, nevolnost, ztrátu chuti k jídlu, rychlý pocit nasycení, zvracení. Dojde-li k neočekávanému poklesu váhy, může jít o komplikaci v jiném ústrojí, např. problém s polykáním. Dietolog by měl spolupracovat s logopedem a společně vytvořit stravovací plán. Problémy s polykáním (dysfagie) mohou nastávat v důsledku oslabení hrdelních, čelistních a obličejových svalů. Mohou způsobit kvůli nedostatečnému pohybu dýchacích svalů i vdechnutí malého množství tekutin či kousku potravy do plic (aspiraci). Je třeba při každé návštěvě lékaře příznaky potíží s polykáním zkoumat. Pokud se nedaří zajistit dostatečný příjem tekutin a udržet hmotnost, zvažuje se zavedení žaludeční sondy. Ta se nevyklučuje s přijímáním potravy přirozenou cestou (Bartoňová a kol., 2019, Birnkrant a kol., 2018).

Nejběžnějšími žaludečními a střevními problémy chlapců s DMD jsou refluxní choroba jícnu (návrat kyseliny ze žaludku do krku s následným pálení žáhy) a zácpa. Refluxní choroba jícnu se léčí léky, které snižují množství žaludečních kyselin. Zácpě se



předchází dostatečným příjmem tekutin. Pomoci mohou projímadla, odborníci by měli určit nejvhodnější, protože mají různé účinky (Birnkranz a kol., 2018).

Pro chlapce s DMD je nezbytné, aby měl jejich zubní lékař zkušenosti s rozdíly ve skeletálním a dentálním vývoji jedinců s DMD. Pokud jsou potřeba rovnátka na zuby, je dobré spolupracovat se zkušeným ortodontistou. Posléze by měl naučit rodiče a pečovatele, jak chlapci správně pomoci vyčistit zuby – hygiena může být komplikovanější kvůli většímu jazyku nebo zkráceným čelistním svalům. Důležité jsou individuálně přizpůsobené pomůcky a nástroje k ústní hygieně (Birnkranz a kol., 2018).

U DMD se mohou objevovat řečové a jazykové nedostatky, stejně tak potíže s krátkodobou verbální pamětí, s fonologickým zpracováním, specifické poruchy učení a již výše zmíněné riziko snížené inteligence. Tyto potíže všichni chlapci s DMD nemusí mít, ale je třeba se jim věnovat, pokud jsou. Při řečových a jazykových potížích pomáhá logoped nebo řečový terapeut. Pokud následkem úbytku svalové síly dochází ke zhoršení srozumitelnosti řeči, je nutné cvičení řečových a artikulačních svalů. Možná bude i vhodná některá kompenzační strategie v důsledku problémů s respirační podporou. Lze posoudit také možnosti využití komunikačních pomůcek (Kalčík, 2023, Bartoňová a kol, 2019, Hendriksen a kol., 2011).

### **3.1 Psychosociální péče**

Chlapci s DMD i jejich rodiny velmi potřebují emoční a psychosociální podporu. Je důležité, aby byl tým odborníků informován o výskytu kterékoli z těchto záležitostí:

a/ potíže se sociální interakcí, navazování přátelských kontaktů

b/ nadměrné obavy či úzkost, deprese

c/ prchlivost a časté hádky, obtíže při zvládnání emocí

d/ poruchy učení

e/ PAS (poruch autistického spektra), ADHD (hyperaktivní poruchy spojené s nedostatkem pozornosti) a obsedantně kompulzivní poruchy

(Birnkranz a kol., 2018, Hendriksen a kol., 2011).

Psychosociální i emoční problémy by se totiž neměly opomíjet, jsou rovněž důležitou součástí zdraví. Měl by se na ně ptát neurolog při každé nervosvalové kontrole a případně dát doporučení k vyšetření. Při potížích s úzkostí nebo depresí mohou pomoci antidepresiva, která jsou na předpis a užívají se pod odborným dohledem (Banihani in Juříková, 2019, Mrázová, 2016).

Chlapci s DMD by měli dostávat otevřené odpovědi na své otázky s přihlédnutím k věku. Není třeba zbytečně zabíhat do detailů. Specialisté z týmu mohou pomoci propojit rodinu s vhodnými psychology nebo psychoterapeuty, kteří mohou pomoci s choulostivými rozhovory. Je vhodné využít kontakty z patientských organizací (Bartoňová a kol., 2019, Hendriksen a kol., 2011).

Psychosociální a emoční podpora je potřebná pro celou rodinu. Rodiče i sourozence ohrožuje úzkost či deprese a sociální izolace. Není na místě bát se oslovit odborníky. V oblasti psychoterapie si lze i osvojit různé osvědčené techniky, např. zvládání problémového chování a konfliktů, může pomoci rodinná nebo individuální terapie a behaviorální intervence. Aplikovaná behaviorální analýza může pomoci u některých typů chování, které souvisí s PAS. Neurolog může doporučit odborníky, kteří se zaměřují na poruchy chování, k sociálním pracovníkům, k odborníkům na paliativní péči apod. (Birnkranz a kol., 2018, Hendrikson a kol., 2011).

Odborné rodinné poradenství, ale také *rodinná terapie* pro ty rodiny, kde se vyskytuje nějaké závažné onemocnění, nabízí např. nadace Šance dětem. Rodinná terapie je forma psychoterapie, která se nedívá na pacienta jako na jednotlivce, ale jako na součást konkrétního rodinného systému. Cílem je nalézt spokojenost rodiny, podnítit změny pohledu rodiny na konkrétní problém. Snaží se zlepšit komunikaci rodiny a interakci mezi jejími členy. Týká se i rekonstruovaných rodin, pěstounských, účastní se i malé děti. „Rodinná terapie pracuje s rodinou jako s celým systémem. Zabývá se jejími zvláštnostmi i osobnostmi jednotlivých členů. Pracuje se širším kontextem, ve kterém se problém odehrává. Rodinná terapie vychází z předpokladu, že rodina funguje jako propojený systém, který se vzájemně ovlivňuje. Pokud má jedinec ve svém životě problémy, mohou mít příčinu v rodinném systému, v rodinné dynamice, vztazích i komunikaci. A je to rodinný systém,

který může změnou pohledu na daný problém svým členům pomoci jej vyřešit“ (Presslová, 2016).

Organizaci Parent Project Czech Republic založili rodiči dětí, které mají svalovou dystrofií, navazují na stejnojmennou organizaci v USA, prosazují a hájí zájmy svých členů v ČR, snaží se o zajištění kvalitnějšího života, lepší komplexní péči a zmírňují sociální izolaci rodin. Organizuje *pobytové akce a svépomocná setkání*. Pořádá pobyty rodin s dětmi s DMD, týdenní pobyty v bezbariérovém prostředí (např. v objektu JÚ Buková v srpnu 2022 nebo víkendové celorepublikové pobyty, např. v srpnu 2022 v penzionu u zámku Červená Lhota). Pobyty jsou psycho-rehabilitační, účastní se psycholog a sociální pracovníce. S těmi probíhá diskuze v diskuzní skupině. Součástí pobytů jsou i rukodělné aktivity, hry, kvízy, hraní společenských her, odpočinek, bojová hra, možnost výletů do okolí. Rodiče si díky asistentkám mohou udělat i svůj vlastní program. Je zorganizován i odlehčovací pobyt pro děti bez rodičů. Bývá v bezbariérovém objektu JÚ Buková a mívá tématicky laděný program (Superhrdinové, Asterix a Obelix apod.). Součástí pobytu jsou rukodělné aktivity, kde si děti něco vyrobí, plavání v bazénu, stezka odvahy a spousty her (Vaněk, 2023).

End Duchenne z.s. je česká patientská organizace, která mimo jiné podporuje rodiny chlapců s DMD prostřednictvím tzv. *mentorských rodin*. Více než dvacetileté zkušenosti jsou rodinám s mladšími chlapci předávány přímo v rodině nebo i na dálku, a to nonstop, jsou jim k dispozici pořád. Řeší spolu běžné situace spojené s péčí, rehabilitací, pomůckami, ale i situace, které dosud běžně řešené nejsou (Petrásek, 2023).

Je možnost využívat i *osobní asistenci*, kterou definuje Zákon č. 108/2006 Sb. O sociálních službách (Zákony pro lidi, 2023). Tato služba je terénní a placená. Osobní asistent je zpravidla zaměstnancem některé z nestátních neziskových organizací a na jeho práci klient přispívá. Lze využít poskytovaného příspěvku na péči. Služba se poskytuje v přirozeném sociálním prostředí klienta při činnostech, které potřebuje a je založena na smluvním principu. K základním zásadám patří zachování důstojnosti a práv člověka, který službu využívá. Kvalitu zajišťují Standardy kvality sociálních služeb a jsou zakotveny závazným právním předpisem – vyhláška MPSV č. 505/2006 Sb. Tato asistence může být řízená nebo sebeurčující – na vyškolení takového osobního asistenta se klient (dítě, rodiče)

podílí a vede jeho práci. Při vzdělávání je zajištění osobního asistenta pouze možnost, není to povinnost. Osobní asistent nemá suplovat asistenta pedagoga (Uzlová, 2010).

Pomocné tlapy o.p.s. je organizace zajišťující bezplatně *asistenčního psa* osobám s tělesným hendikepem. Jsou to schopná zvířata se specializovaným výcvikem. Pes je cvičený na míru konkrétnímu člověku, který se ho musí naučit pak povelovat. Pes pomáhá zvyšovat samostatnost postiženého, je věrným přítelem a zároveň i působí canisterapeuticky, rehabilitačně a motivačně. Každý takový pes dokáže: rozsvítit a zhasnout světla; přinášet předměty jako je telefon, vodítko, ovladač, léky apod., svlékat rukavice, ponožky, svetr, bundu, kalhoty, umí rozepínat zip, podávat spadlé předměty, otevírat a zavírat dveře, přitáhnout invalidní vozík, vrátit ruku na ovladač elektrického vozíku, přisunout nohu na stupačku vozíku nebo natažení spazmatické nohy, zvednutí pokleslé hlavy, odkrývání příkrývky, přivolat pomoc i přímou pomoc v případě ohrožení, otevření a zavření lednice, zásuvek, myčky, otevření pračky, vytažení prádla a podávání kolíčků (Pirnerová, 2022).

Kvalita života rodiny, kde je dítě s DMD, závisí i na finanční pomoci. O možnostech, které nabízí stát, se lze informovat na stránkách MPSV. Uvádí možnost poradit se se sociálním poradcem, který pomůže zjistit, na jaké příspěvky má daná rodina nárok. Jsou zde uvedeny jak rodinné dávky, tak dávky ve finanční nouzi, příspěvek na bydlení a pomoc zdravotně postiženým. Ta je dále rozvedena na příspěvek na péči (změna, zvýšení), příspěvek na mobilitu, příspěvek na zvláštní pomůcku a přiznání průkazu OZP. Jsou zde vyjmenovány potřebná potvrzení a formuláře (MPSV, 2022, Reineltovej, 2022).

Haberlová (2017) uvádí, že od finanční pomoci se odvíjí kvalita života jejich pacientů s DMD. Chválí pomoc nadace *Dobrý anděl*, která se věnuje i pomoci rodinám s tímto onemocněním: „Nadace Dobrý anděl pomáhá rodinám, které se vlivem nemoci dostaly do tíživé situace. Přehled onemocnění, při kterých pomáháme, je uveden v následující tabulce. U všech typů onemocnění platí, že je pacient léčen ve zdravotnickém zařízení na území ČR nebo v zahraničí maximálně po dobu 1 roku, pokud je mu léčba doporučena lékařem a je v tuzemsku nedostupná. Pacientem musí být nezaopatřené dítě, nebo rodič starající se alespoň o jedno nezaopatřené dítě“. Na stránkách Dobrého anděla je uveden kontaktní formulář, email i telefon, kde je možné o pomoc požádat a příběhy rodin, kterým tato pomoc výrazně pomohla (Sýkora, 2017).

Chlapci s DMD umírají předčasně. Někteří se nedožívají dospělosti, jiní se díky ventilační podpoře dožívají 25–30 let (Juříková, Bálintová, Haberlová, 2019, Opatřilová, 2018). Haberlová již mluví při komplexní péči i o čtvrté dekádě života (Haberlová in Kolářová, 2020). Tým paliativní péče kromě pomoci se zvládnutím bolesti rodiny poskytuje i emoční a duševní podporu. Pomáhá nalézt zařízení respitní péče, vyjasnit léčebné cíle, komunikovat s lékaři. Řeší také otázky, které souvisí se zármutkem, truchlením a ztrátou blízké osoby. Např. Cesta domů, z.ú. je organizace, která nabízí *provázení životem v čase umírání dítěte či dospívajícího*. Nabízí možnost nezůstat sám na otázky ohledně života a smrti. Ukazuje, jak komunikovat s nemocným dítětem i s jeho zdravými sourozenci. Snaží se poskytnout pomocnou ruku rodičům a pečujícím o nemocné dítě. Cesta domů také provozuje domácí hospic. Dále je tu možnost duchovní pomoci rodině a pomoc dobrovolníků pečujícím osobám (odlehčení). Provozuje poradnu, kde je možné se osobně, telefonicky i on-line na cokoli zeptat poradenských sociálních pracovníků zdarma (Šormová, 2022).

### 3.2 Vzdělávání

Chlapci s DMD jsou v ČR žáky/studenty se speciálně vzdělávacími potřebami. Mají právo na vzdělání s odpovídajícími metodami, formami a obsahem. Poradenským zařízením pro tyto žáky a studenty je speciálně pedagogické centrum pro žáky s tělesným postižením (Opatřilová in Hájková, 2011). V rámci inkluze se tito žáci vyskytují zřídka. Pro úspěšné vzdělávání je třeba zajistit vhodné podmínky (úprava místní, časová) a specifické vzdělávací nabídky. Žáky s DMD najdeme spíše ve speciálním školství s vyššími stupni podpůrných opatření (Bartoňová, Vítková, 2022, Čadová a kol., 2015).

Co nesmí chybět učitelům, asistentům pedagoga, vychovatelům, případně osobnímu asistentovi, je velká dávka empatie a trpělivosti. Není žádoucí lítost, ale pozitivní přístup a porozumění. Potřebná je týmová práce pedagogů, terapeutů a aktivní práce s rodiči. Rodiče by předem měli osvětlit dopomoc s hygienou a přijímáním jídla, případně s podporou dýchání. Také by mohli objasnit, jaká pravidla platí v rodině a upozornit na problémové chování dítěte (Bartoňová, Vítková, 2022, Bartoňová et al., 2019, Hendriksen a kol., 2011).

Protože DMD je onemocnění způsobené nedostatkem bílkoviny dystrofinu, její nedostatek má vliv na vývoj svalů, ale i na vývoj mozku. Pravděpodobně v některých částech

mozku (v mozkové kůře a mozečku) dochází kvůli nedostatku dystrofinu k nedokonalému přenosu informací. Opatřilová uvádí, že tato skutečnost „má negativní dopad na kognitivní funkce. Znamená to, že jedinci s DMD nedovedou zpracovávat informace správným způsobem a dostatečně rychle. Narušení určitých kognitivních funkcí se projevuje bez ohledu na to, jaký je jejich IQ či stupeň fyzického postižení. Na rozdíl od celkového fyzického stavu se kognitivní funkce při DMD nezhoršují, časem může naopak docházet k jejich zlepšení“ (Opatřilová, 2018, s.19). Jedinci s DMD jako celek vykazují nižší inteligentní kvocient (IQ) než jejich zdraví vrstevníci či vrstevníci s jiným nervosvalovým onemocněním. „IQ u většiny chlapců však je průměrné a jen u 30–35 % odpovídá pásmu lehké mentální retardace. Přičemž složka verbální je výrazně slabší než neverbální“ (Catlin, Hoskin in Opatřilová, 2018, s.19). Haberlová nově uvádí, že chybějící dystrofin v mozku negativně ovlivňuje až 50 % chlapců (Haberlová in Kolářová, 2020, Hendriksen a kol., 2011).

Může být opožděn vývoj řeči (až o 2 roky) a chápání komplexních slovních instrukcí. Je lepší tedy vše sdělovat v krátkých jasných větách a věnovat pozornost časové souslednosti. U chlapců s DMD byla též prokázána horší sluchová percepce a snížená krátkodobá paměť (sluchová i vizuální). S oslabením pracovní sluchové paměti může souviset narušená schopnost čtení (dyslexie až u 40%) a správného pravopisu, ale i zhoršené matematické dovednosti. Důsledkem je snížené pracovní tempo. Množství informací, které nemocní jedinci dokáží vstřebat, je rovněž omezené (Opatřilová, 2018, Hendriksen a kol., 2011, Opatřilová in Hájková, 2011).

Katalog podpůrných opatření doporučuje metody kooperativního učení, skupinovou a párovou výuku a peer tutoring (podporu vrstevníků). Osvědčují se strategie: individuální forma vyučování, paralelní instrukce, příležitosti k volbě aktivit, individualizovanou formu hodnocení, týmové učení (2 vyučující ve třídě) a využití ICT (Čadová a kol., 2015).

Dítě s DMD má sice slabé stránky, ale má zároveň i ty silné. Pedagog by měl těch silných stránek umět využívat. Tyto děti jsou kreativní, mají dobrou dlouhodobou paměť, smysl pro detail i pro zpracovávání vizuálních podnětů. Mají dobré abstraktní myšlení a bohatou slovní zásobu. Zažívání úspěchů je velmi důležité, poněvadž chlapci jsou

frustrování nejen nastupující pubertou, ale i ztrátou chůze a soběstačnosti (Bartoňová et al., 2019, Opatřilová, 2018, Hendriksen a kol., 2011, Opatřilová in Hájková, 2011).

Kromě zohledňování poruch učení nebo horších přijímání slovních pokynů a následných zpracování, je třeba též mít na paměti velkou unavitelnost a vlivem léčby kortikoidy i střídání nálad a impulzivitu. Pomoc pedagoga takovému dítěti spočívá v zohlednění jeho potíží, ve vytváření vhodného učebního prostředí, zároveň ale i v nastavení pravidel ve třídě, např. jak vykomunikovat potřebu odpočinku nebo změnu polohy těla, potřebu na toaletu. Pravidla se týkají i projevů chování celé třídy, na kterých se pedagog s dětmi domlouvá. I vážně nemocné dítě se může učit pravidla respektovat a brát ohled na druhé. Je potřeba dodržování pravidel vyžadovat, jinak se dítě stane rychle neoblíbeným a prohlubuje se jeho sociální izolace (Hendriksen a kol., 2011, osobní zkušenost).

Všichni chlapci s DMD nemusí nutně mít problémy s chováním. Mohou mít zdravý postoj k životu a nemusí být deprimováni (Šudák, Kadeřábek, Krček, 2018). Přesto se poruchy chování mohou vyskytovat. Vyskytují se i poruchy pozornosti a poruchy autistického spektra (PAS). S diagnózou DMD mohou být spjaty i poruchy emocí a nálad. Až polovina chlapců může mít emoční potíže-úzkostné stavy nebo deprese, které mohou souviset i s emočním a psychickým stavem rodičů. Zvýšené riziko s rozvojem deprese může nastávat s postupným úbytkem sil a větší sociální izolací. V této souvislosti se může objevovat i podrážděnost spolu se vzdorovitým chováním – porucha opozičního vzdoru (Bartoňová et al, 2019, Hendriksen a kol., 2011, Opatřilová in Hájková, 2011).

Mluvit s dítětem o jeho onemocnění lze i bez zaměřování se na vzdálenou budoucnost. Pedagogický pracovník by měl raději řešit přítomnost a snažit se dítě pozitivně motivovat. Zaměřovat pozornost na cokoli, co by šlo i přes vážné onemocnění. Lze dítě ujistit, že na nemoc není sám, a že může sdílet své prožitky s dalšími ve škole, na kroužku, přes sociální sítě, na táboře, v lázních. Rovněž vědci po celém světě lék hledají a některé se již testují v klinických studiích (Bartoňová a kol., 2019, Hendriksen a kol., 2011).

Dospívajícímu chlapci je potřeba pomoci zlepšovat jeho sebevědomí, posilovat jeho duševní a emoční stránku, potřebují rozvíjet komunikační a vztahové dovednosti. Na tomto

poli může být pedagog velmi prospěšný. Aktivity ve třídě by měly být voleny s ohledem na jeho možnosti (Bartoňová et al., 2019, Hendriksen a kol., 2011).

Asistent pedagoga by měl být vyškolen v technice párového čtení, měl by být i poučen o problematice PAS a poruch chování. Měl by se ujistovat, že žák správně pochopil zadání od učitele i význam klíčových slov. Podporovat by ho měl v samostatnosti, a ve vytváření a rozvíjení dobrých sociálních vztahů ve třídě (Opatřilová, 2018, Hendriksen a kol., 2011, Opatřilová in Hájková, 2011).

Všichni pedagogičtí pracovníci, kteří pracují se žáky s DMD, by měli znát specifické obtíže související s touto diagnózou. Pedagog i asistent potřebují vědět, jak neublížit. Protože chlapci s DMD mívají často nadváhu v důsledku léčby, je zde zvýšené riziko zlomenin. Přenášení by se mělo dít jen v poloze „na nevěstu“ nebo pomocí zvedacího zařízení, nesmí se vytahovat za ramena nebo stavět na nohy. Přítomna bývá i skolióza, dítě může být i po operaci – stabilizaci páteře. Poloha vsedě pro ně není stabilní. Relaxovat může jen na boku nebo na zádech. Ve třídě by mohl pomoci sedací vak, případně polohovací lůžko. Polohování je důležité pro zdraví, ale i pro lepší základ vyučování. V individuálním vzdělávacím plánu by měly být řešeny potenciální potíže s učením, ale i s činnostmi, které by byly škodlivé pro svaly, přispívaly ke zvýšení únavy, snižování energie či dokonce ohrožovaly bezpečnost. V prostorách třídy a školy je nutné zajistit přístupné prostředí. Je žádoucí rozvíjet soběstačnost a samostatnost, rovněž zapojení do rozhodování o sobě. Soulad s asistenty je proto nezbytný (Bartoňová, Vítková, 2022, Bartoňová et al., 2019, osobní zkušenost).

S přibývajícím věkem těmto chlapcům postupně ochabují svaly horních končetin a potřebují větší pomoc s pitím a krmením. Jídlo by se mělo nakrájet na menší kousky, případně namixovat. Oslabování žvýkacích a polykacích svalů komplikuje rozměňování a polykání jídla. V případě poruchy polykání usnadňuje přijímání potravy sonda zavedená do žaludku (PEG). Ventilovaní studenti potřebují oddech i během jídla. Někteří mohou používat i u jídla ventilaci, mají nosní masku či náustek. Při podávání nápojů je vhodné používat brčko. I při ztížených podmínkách spojených s podáváním potravy a pití by mělo být příjemným zážitkem, přestávka je i možnost ke spontánní interakci, ke komunikaci se spolužáky (Bartoňová, Vítková, 2022, Bartoňová et al., 2019, osobní zkušenost).



Pokud by došlo k omezení močení po dobu více než 12 hodin nebo byla moč tmavě zakalená, může zdraví chlapců s DMD ohrožovat výskyt ledvinových kamenů. To se častěji stává u mladších chlapců užívajících steroidy nebo také při zvýšené fyzické aktivitě. Je to důsledek rozkladu svalových proteinů. Prevence spočívá v dostatečném přísunu tekutin a omezení nadměrné únavy. Oslabené svaly močového měchýře pak způsobují i nekontrolovatelný únik moči. Při vyměšování je důležitá správná poloha, komfort dítěte, a také zajištění soukromí. Při močení není nutné pacienta přenášet na WC, chlapci mohou používat tzv. „bažanty“. Pokud je třeba chlapce přesunout na WC, lze používat zvedací zařízení, případně sprchovací vozík s otvorem (Bartoňová et al, 2019).

Mezi časté komplikace DMD patří i dlouhodobá zácpa, která se týká hlavně starších chlapců na vozíku. Předcházet lze pravidelnou stravou (vláknina) a hlavně dostatkem tekutin. Je-li to možné, pomáhá i vertikalizace a masáže. Dopomoc je nutná i při mytí rukou. Je třeba nastavit požadovanou teplotu vody, pomoci vyhrnout rukávy, a pak teprve přesunout ruce nad umyvadlo. Asistence spojená s hygienou je tak i příležitost k výchově o čistotě (Bartoňová, Vítková, 2022, Bartoňová et al, 2019).

Při všech těchto činnostech je důležité vnímat reakce dítěte, umožnit mu intimní prostředí a chápat bolest, která může být vysoce individuální – je třeba vždy hledat nějaké řešení (Bartoňová, Vítková, 2022).

### **3.3 Možnosti větší samostatnosti**

Jedličkův ústav v Praze, ve kterém jsou kromě základní školy i střední školy a učební obory, má denní a týdenní stacionář. Denní stacionář lze využívat po školním vyučování do 17:00 hodin a nabízí dětem různé volnočasové aktivity a kroužky. Patří mezi ně výtvarný kroužek, kroužek plavání, kroužek vaření, procházky Prahou a různé výlety mimo Prahu. Týdenní stacionář lze využívat v průběhu celého školního roku nebo jen přechodně v době, kdy např. ošetřující rodič onemocní a péči dočasně nezvládá. Mohou zde pobývat žáci a studenti od 14 do 35 let vždy od pondělí do pátku. O klienty se zde stará tým pracovníků, kteří se pravidelně schází nad individuálními plány klientů. Ti jsou ubytováni s ohledem na potřebnou míru podpory a dělení do výchovných skupin. S tímto týmem se rodina může dopředu seznámit formou adaptačního pobytu, kde tým zajišťuje komplexní péči. Výsledkem pak je sepsání plánu péče, jehož součástí rozsah pomoci při osobní hygieně a

pomoc při dalších běžných úkonech, pravidelná rehabilitace a ergoterapie. Klient si při nástupu může volit volnočasové aktivity a kroužky (vaření, dramatický, kreativní, pěvecký, kresba komiksu, box), může se účastnit výletů či vícedenních pobytových akcí v rámci JÚ. K dispozici v JÚ i je psycholog a lékařská péče. V rámci celého areálu je kromě stacionářů základní školy i několik středních škol a učebních oborů; speciální pedagogické centrum (SPC), ucelený systém rehabilitací, bazén a kavárna. Více sportovních aktivit zde zajišťuje sportovní klub SC JÚ v 11 sportech: atletika, florbal, boccia, cyklistika, lukostřelba, curling, stolní tenis, plavání, závěsný kuželník, fotbal a šachy (Baláž, 2022). Tento týdenní stacionář přispívá k větší samostatnosti studenta, k získání dalších přátel mezi vrstevníky a zároveň k odlehčení pečujících.

Součástí vzdělávacího procesu je i *Tranzitní program*, který mohou využívat žáci 8. a 9. tříd při přechodu na střední školu, pak žáci středních škol a učilišť v Jedličkově ústavu.

„Oblasti Tranzitního programu JÚŠ:

- další studium
- zaměstnání
- bydlení (návky *samostatného bydlení* v cvičných bytech)
- sociální služby
- aktivity pro volný čas
- soběstačnost a samostatnost v běžných denních činnostech
- hospodaření v domácnosti
- mezilidské vztahy a osobní rozvoj

Formy práce v Tranzitním programu:

- hodiny Tranzitního programu-zpravidla jednou měsíčně 2 vyučovací hodiny
- individuální konzultace
- exkurze skupinové i individuální
- besedy s hosty
- „individuální praxe“ (Baláž, 2022).

Tranzitní program v rámci sociální rehabilitace nabízí i organizace *Rythmus – od klienta k občanovi z.ú.*, pro studenty středních škol a učilišť s hendikepou nabízí formou praxe na běžném trhu práce. Během školního roku lze vyzkoušet těchto praxí více. Na praxi je přítomen se studentem asistent, který pomůže s nácvikem dopravy na místo a zpět, učit se samotnou práci a mluvit tam s lidmi.

„Cíle Tranzitního programu:

- *Naučit studenta/studentku, co znamená chodit do práce.*
  - Práva a povinnosti spojené se zaměstnáním (co obnáší role zaměstnance, uzavírání pracovní smlouvy a její druhy, co je BOZP, pravidelná a včasná docházka, domlouvání dovolené apod.).
- *Rozvíjet pracovní a sociální dovednosti studentů/studentek.*
  - Orientace a cestování (jak se bezpečně dopravit na praxi, z praxe do školy, jak se zachovat, když se během cestování stane něco neočekávaného apod.).
  - Komunikace a komunikační prostředky (komunikace se spolupracovníky, práce s telefonem, emailem apod.).
  - Práce s penězi (umět si koupit svačinu na praxi apod.).
  - Péče o sebe (vhodné oblečení na praxi, na pohovor; pravidla osobní hygieny apod.).
  - Zprostředkování kontaktu a pomoci při obstarávání osobních záležitostí (nácvik pracovního pohovoru, vstupní prohlídka u lékaře kvůli praxi, orientace v možnostech studia apod.).
- *Umožnit studentovi/studentce vyzkoušet si práci v běžném prostředí (praxe).*
- *Usnadnit studentovi/studentce plánování přechodu ze školy do běžného pracovního prostředí (mapování možností po skončení školy apod.)“*

Organizace dále pomáhá i s možnostmi *podporovaného zaměstnávání* (Baxa, 2022).

## 4 Výzkumné šetření

„Kvalitativní přístup je proces zkoumání jevů a problémů v autentickém prostředí s cílem získat komplexní obraz těchto jevů založený na hlubokých datech a specifickém vztahu mezi badatelem a účastníkem výzkumu. Záměrem výzkumníka provádějícího kvalitativní výzkum je za pomoci celé řady postupů a metod rozkrýt a reprezentovat to, jak lidé chápou, prožívají a vytvářejí sociální realitu“ (Švaříček, 2007, s. 17).

Cílem práce je do hloubky prozkoumat kvalitu života jedinců s DMD, shromáždit co největší množství informací a porozumět jejich životní realitě (Hendl, 2016, Švaříček, Šed'ová, 2007).

Zvolenou strategií šetření je případová studie, protože jde o shromažďování velkého množství dat od několika jedinců. Předpokládá se, že důkladným průzkumem jednoho nebo několika případů je možné lépe porozumět dalším jiným podobným případům a zkoumané se vřadí do širších souvislostí. Hendl (2016) uvádí vzory v přístupu k případovým studiím a jedním z nich je výzkumník R. E. Stake. „Stake definuje případovou studii jako úsilí o porozumění určitému sociálnímu objektu v jeho jedinečnosti a komplexitě“, přičemž sociálním systémem myslí systém s určitými sociálními hranicemi (Hendl, 2016, s. 104). Dle Stake je tedy uvažován případ a aspekty nebo otázky, které u něj chceme zkoumat. „Případ má v jistém smyslu jedinečný život. Je to něco, čemu zcela nerozumíme, a proto to zkoumáme“ (Hendl, 2016, s. 104). Případové studie Stake dělí na:

- 1/ intrinsitní (jen jeden případ kvůli němu samému, do hloubky)
- 2/ instrumentální (obecnější jev)
- 3/ kolektivní (hloubkové zkoumání více instrumentálních případů).

V případové studii je určen případ, objekt výzkumu a konceptualizace. Dále jsou určeny výzkumné otázky. Hledají se pravidelnosti v datech, které mají vztah k položeným otázkám. Musí se vzájemně doplňovat klíčová pozorování a datový základ interpretace. Porovnávají se alternativní interpretace (Stake in Hendl, 2016). V této práci je zkoumána kvalita života jedinců se svalovou dystrofií.

Základními metodami sběru dat obecně pro případové studie jsou pozorování, rozhovory a dokumenty. V této práci byly využity rozhovory. Rozhovory mají své výhody i nevýhody. Interview je velmi užitečné, pokud nelze využít pozorování. Lze zaznamenat i minulost a je možné kontrolovat situace při sběru dat. Nevýhodou je fakt, že informace jsou nepřímé, protože jsou filtrované informantem. Rozhovor také probíhá v umělých podmínkách a ke zkreslení může vézt i přítomnost výzkumníka. Pak je také pravda, že lidé většinou neumí vyprávět. Informace získané v interview jsou osobního charakteru, tudíž je s nimi odpovídajícím způsobem zacházeno, aby nedošlo ke zneužití. Aby bylo možné následné porovnávání, je třeba v rozhovorech zachovat určitou strukturu a mít tedy připravené otevřené otázky. Někdy je třeba použít doplňující otázky k rozprávění nebo dovysvětlení, proto se jeví jako nejvýhodnější hloubkové polostrukturované rozhovory (Hendl, 2016).

Hlavní výzkumná otázka zněla: *Jaká je kvalita života se svalovou dystrofií?* Dotazováno bylo z hlediska času období raného dětství, období na základní škole, na střední škole, pak případně pozdější období a plány do blízké budoucnosti. Dále byly dotazovány zájmy a koníčky, péče o nemocného, zázemí a zkušenosti s chováním lidí k jedinci s DMD. A byl rovněž položen dotaz, jaký má nemoc vliv na sebepojetí. Někdo z blízkého okolí (rodič, vychovatel), kdo se podílí/podílel na péči, byl dotázán na rozsah péče, silné a slabé stránky jedince s DMD, jeho aktivity nebo jak vnímá svou nemoc.

Transkripce textového materiálu může být zachycena doslovně, je možné ji rovnou komentovat, lze využít shrnující protokol nebo selektivní protokol. Zde byla volena forma shrnujícího protokolu. Tato technika nezachovává celý doslovný text. Vypouští přebytečná místa, která se nikterak nedotýkají tématu, např. seznamovací fráze, nabídka občerstvení, odbočení od tématu k uvolnění atmosféry apod. Takový proces neprobíhá náhodně, ale jde o sjednocení úrovně obecnosti podávaných informací. Jednotlivé významové části se integrují nebo je lze i vynechat, protože jsou obsaženy v jiných částech textu. Tak mohl být redukován rozsah materiálu. Obsah získaných dat z rozhovorů korespondoval s tematikou jednotlivých výzkumných otázek (Hendl, 2016).

Pomocným zobrazovacím prostředkem se staly pro přehlednost tabulky. Vznikly čtyři, každá ke svému časovému období – rané dětství, období základní školy, pak pro období

středoškolského studia a pro dva účastníky i k pozdějšímu období. Některá témata byla sledována již v otázkách a některá vyplynula při pozdějším opakovaném pročitání a analýze dat. Výsledkem šetření je výzkumná zpráva.

#### **4.1 Charakteristika výběru respondentů**

Pracuji v Jedličkově ústavu v Praze jako vychovatelka čtvrtým rokem. Jsem v denním kontaktu s chlapci se svalovou dystrofií, a to při dopomoci s přijímáním potravy, při jejich odpoledních aktivitách ve školním klubu a v Domově mládeže Topolka. Na otázky spojené s výzkumem mi kromě rodičů chlapců s DMD a samotných mladých mužů s DMD odpovídali mužští kolegové vychovatelé, kteří v Jedličkově ústavu v Praze pracují 6-23 let a pečují/pečovali o tyto chlapce. Vychovatelé odpovídali na otázky spojené se vši dopomocí u mladých mužů, a také na otázky spojené se znalostmi jejich osobností a postojů. Jejich zkušenosti s těmito chlapci považují za velmi cenné, zcela kompetentní a naprosto spolehlivé.

Zařízení, kde byli vyhledáni respondenti pro výzkum, je Jedličkův ústav v Praze na Vyšehradě, kde se vzdělávají žáci a studenti s tělesným a kombinovaným postižením. Součástí zařízení je mateřská škola speciální pro děti s poruchami řeči, přípravná třída, základní škola (bezbariérová) a střední školy (bezbariérové). Mezi střední školy zde patří: maturitní obor – čtyřleté studium oboru sociální činnost dle vzdělávacího programu „Práce v sociálních službách“. Dále zde najdeme obchodní školu dvouletou, která je zakončena závěrečnou zkouškou teoretickou i praktickou a klade důraz na anglický jazyk, účetnictví, ekonomiku a práci na PC. Délka studia může být prodloužena na tři roky. Dále je zde praktická škola dvouletá se vzdělávacím programem „Škola pro život“ a zaměřuje se na sebeobsahu, vedení domácnosti a zvládnutí jednoduchých pracovních činností. Je ukončena závěrečnou zkouškou. Nachází se zde i tříleté učební obory, a to knihařské práce a keramická výroba. Oba obory jsou ukončeny závěrečnou zkouškou s výučním listem (Baláž, 2022).

Budovy škol se nacházejí ve staré části v ulici V Pevnosti, a v novější části U Jedličkova ústavu a Na Topolce. V části Na Topolce se nachází ještě denní a týdenní stacionář, SPC a terapeutická pracoviště. Je zde ještě týdenní stacionář Tap pro studenty středních škol s maturitou, případně vysokých škol. Součástí areálu je i sportovní hřiště, tělocvična a bazén. V budově základní školy je školní jídelna pro všechny. Všechny budovy

jsou bezbariérové, vybavené výtahy. Starší část areálu (V Pevnosti) je zároveň i součástí historického města ve čtvrti Vyšehrad. Je zde historické hradiště, hrad a pevnost na skále nad pravým břehem Vltavy, takže studenti často využívají toto místo s krásnou vyhlídkou na procházky. Nachází se zde nejstarší pražská rotunda sv. Martina a Vyšehradský hřbitov se Slavínem u kostela sv. Petra a Pavla. Samozřejmostí je občerstvení u okénka a hospůdka „Na Hradbách“, jejíž venkovní posezení je i u studentů oblíbené (Baláž, 2022).

Bylo vytipováno deset mladých mužů a chlapců s příslušnou diagnózou svalové dystrofie, kteří studují nebo studovali v Jedličkově ústavu v Praze. Dva mladí muži účast ve výzkumu přislíbili, ale nakonec ji po seznámení se s otázkami odmítli. U dalšího mladého muže došlo k prudkému zhoršení zdravotního stavu a přechodu na paliativní péči, a tak z etických důvodů nebyl ani osloven. Zůstalo sedm vytipovaných. Dva jsou nezletilí, a tak souhlas dávali a na otázky odpovídali rodiče. Jeden zletilý chlapec mě rovněž odkázal spíše na rodiče, kteří byli ochotni odpovídat na otázky, a zdálo se to i jim vhodnější s ohledem k synově introvertní povaze. Ostatní dospělí jedinci se rozhodovali a souhlas dávali sami. Souhlasy jsou pasivní, jsou uvedeny na začátku každého rozhovoru. Všichni chlapci a mladí muži měli diagnostikovanou svalovou dystrofii typu Duchenne. Z důvodu zachování soukromí byla jména změněna (Adam, Bolek, Cyril, Dušan, Emil, Felix, Gabriel), rovněž byly vynechány zeměpisné názvy obcí a městeček. Pojmenována zůstala jen velká lékařská zařízení, na která odkazuje i teoretická část práce.

*Adam (13)* se narodil zdravým rodičům jako jediné dítě. Obtíže měl již při zvedání hlavy i při přetáčení. Později i při chůzi – ta byla jen s oporou a provázely ji časté pády. Po určení diagnózy matce Adama velmi pomáhala raná péče. Poznala díky této pomoci více rodin, které řešily podobné problémy, ale brala Adama i mezi zdravé děti. Po nástupu Adama do mateřské školy se vrátila do práce na zkrácený úvazek. Zaměstnavatel byl vstřícný, a tak zvládala s Adamem častá lékařská vyšetření. Adam byl od tří let evidován na neurologii v Brně a začal jezdit do lázní v Klimkovicích. Doma podpora nebyla, syn nebyl přijat ani otcem ani dědečkem z otcovy strany. Babička z matčiny strany byla alkoholička, která již ani nejmladší dceru neměla ve své péči, starala se o ni právě matka Adama. Manželství se rozpadlo a Adam s matkou se přestěhovali blíže k matčiny sestrám. Adam je nyní v péči doktorky Haberlové v Motole, která jim doporučila i organizaci Parent Project. Matka se pak

seznámila s mužem, který měl ve své péči dvě děti, zdravého syna a dceru s hendikepem. Vzali se a žijí společně v domku na vesnici u manželových rodičů, kde bylo kvůli Adamovi potřeba nechat přistavět výtah do patra. Adam nastoupil do běžné ZŠ poblíž bydliště, kde byl zprvu přijat dobře a dostal asistentku pedagoga. Později po změně vedení škola změnila přístup, matka musela do školy docházet pomáhat s hygienou, kdy už Adam využíval mechanický vozík a nebyl brán na výlety, pokud ho nevezla matka autem za ostatními a nedoprovázela ho. Byla tolerována i šikana, a tak matka hledala jinou školu, a nakonec využila nabídku Jedličkova ústavu v Praze a Adam zde nastoupil do 5. ročníku. Adam má nyní elektrický vozík a využívá možnosti všech terapií v Jedličkově ústavu, tráví odpolední čas ve školním klubu a dojíždí smluvní dopravou pro hendikepované do školy i zpět domů. Nedávno byl hospitalizován ve spánkové laboratoři, protože mívá častěji ráno bolesti hlavy a bývá unavený. Adam má nadváhu, omezený pohyb rukou, a tak již potřebuje dopomáhat s jídlem. K pití využívá kelímek s brčkem. Dopomoc je třeba i v hygieně, toaletě a oblékání. V Praze v Motole byl Adam operován a má vyztuženou páteř. Adam je inteligentní chlapec, řeč je stále dysláická. V Jedličkově ústavu je šťastný, zažívá ve škole úspěch, má hezké vztahy s dřívějšími kamarády i s novými. Je spokojený i v nové rodině, má dobrý vztah s otčímem, nevlastními sourozenci i prarodiči. S vlastním otcem je kontakt sporadický, občasné telefonáty a návštěva otce, když je Adam v lázních. Adam rád hraje hry, má rád filmy se superhrdiny, touží se jednou věnovat filmu nebo divadlu. Kromě pobytů v lázních se s matkou účastní pobytových akcí s Parent Project.

*Bolek (13).* První si Bolkova postižení všimla matka, která pracovala jako zdravotní sestra a viděla jeho potíže při zvedání ze země a chůzi po schodech. To mu byly tři roky. Pak proběhly testy DNA a byla potvrzena diagnóza. Začalo se zařizovat bezbariérové bydlení na a vhodné cvičení. Cvičení poctivě zvládal s matkou každý den, a také jezdí na pravidelná cvičení do Motolské nemocnice. Rovněž jsou zapojeni do organizace Parent Project. Rodina je úplná a Bolek má ještě dva zdravé sourozence, starší sestru a mladšího bratra. Matka není přenašečkou. Bolek navštěvoval běžnou základní školu, ale do 6. ročníku již nastoupil do školy v Jedličkově ústavu. Na delší přesuny a školní výlety využívá mechanický vozík, jinak, i když s pády, stále chodí, je sebeobslužný. Inteligence je normální, řeč plynulá, jen je drobnou vadou velký jazyk. Bolek má rád sport, zejména plavání. Také má rád hudbu, a sbírá kartičky s „Pokémony“. Rád staví se stavebnicí Lego a hraje



počítačové hry. Zhruba od 11 let si ale již více připouští svůj hendikep. Ve školu se mu líbí, je rád za ohleduplné chování svých spolužáků. Má také mnoho dalších kamarádů v místě bydliště, se kterými často tráví odpolední volný čas. Bolek má tzv. šťastnou variantu, kdy může využívat experimentální léčbu a rodina tak má naději, že by se kvalita jeho života mohla odvíjet lépe. Rehabilitační cvičení a pobyty v lázních se staly normální součástí života. V jeho mladším věku se nejvíce Bolkovi mohla věnovat matka, později více aktivit převzal otec. Rodiče se snaží Bolka i brzy po škole vyzvedávat, aby mohl strávit co nejvíce času s rodinou a stíhal i své kamarády.

*Cyril (20).* Do tří let bylo vše v pořádku, pak byla při předoperačním vyšetření na trhání mandlí zjištěna diagnóza. Začaly pravidelné rehabilitace, domácí cvičení, zapojení se do organizace Parent Project. Rodina je úplná, rodiče mají ještě zdravou mladší dceru, matka není přenašečka. V pěti letech začaly potíže s chůzí do schodů nebo s chůzí na delší vzdálenosti. Navštěvoval běžnou mateřskou i základní školu. V páté třídě již potřeboval asistenta. Začala léčba steroidy. V jedenácti letech ze dne na den přestal chodit. Byl pořízen mechanický vozík. Otec Cyrila sám rekonstruoval byt na bezbariérový a do bytu se pořídil zvedák. Později se pořizoval elektrický vozík. Na střední školu praktickou již Cyril nastoupil dál od svého bydliště, do Jedličkova ústavu v Praze, a nyní pokračuje na keramické výrobě. V týdně využívá pobyt s asistencí v Domově mládeže Topolka, kde se rychle adaptoval. Je zde spokojený a využívá zde i možnosti rehabilitace. Matka se vrátila do práce na plný úvazek. Cyril rád staví Lego, sleduje fotbal a hokej, fandí spolu s otcem sportovnímu klubu. Rád zajede po vyučování do místní kavárny, má rád procházky v okolí Vyšehradu. Je to inteligentní, pozitivně naladěný, introvertní kluk, který se výborně vyjadřuje. V sebeobsluze již musí využívat dopomoc s hygienou, oblékáním a přípravou jídla, nemá nadváhu. Cyril byl nedávno hospitalizován ve spánkové laboratoři, ale zatím nepotřebuje dýchací podporu. Využívá jen pomoc při odkašlávání před spaním. V současné době má i možnost využívat experimentální léčbu.

*Dušan (21).* Po čtvrtém roce jeho života začaly pády a častá bolest v nohou. V tu dobu i došlo k rozvodu rodičů. Matku příliš v tu dobu nezajímala synova výchova, starala se hlavně babička (její matka). Otce se o syna v tu dobu také nezajímal. Proběhly genetické testy a bylo zjištěno, že matka je přenašečka. Dušan nemá žádné sourozence. Navštěvoval

běžnou základní školu, kde pomáhaly asistentky pedagoga, využíval již mechanický vozík. Je inteligentní, nemá potíže s vyjadřováním. Babička zemřela, když mu bylo dvanáct let, děda byl nemocný, a tak se o sebe musel hodně starat sám (vařit, práť). Do Jedličkova ústavu v Praze nejdříve nastoupil na střední praktickou školu, nyní studuje již třetím rokem maturitní obor sociální činnost a plánuje dál studovat vysokou školu. V Jedličkově ústavu využívá týdenní stacionář s asistencí Domov mládeže Topolka a potřebné rehabilitace. I když bydlí u matky, nevychází spolu moc dobře, Dušan za matku doplácel dluhy. Lépe nyní vychází s otcem a jeho přítelkyní. Otec mu přispěl na elektrický vozík. Dušan bere léky na řídnutí kostí, lékaři v Motole kontrolují srdce a plíce, doporučili zapojení do organizace Parent Project. Je nekuřákem, má mírnou nadváhu. Dopomoc je třeba hlavně s hygienou, toaletou a oblékáním. Ruce nyní hodně slábnou, tak je nutná dopomoc i s přípravou jídla. Dušan se nebojí cestovat po Praze s kamarády, má mnoho zkušeností s cestováním v MHD, dokáže dojet za přítelkyní do Ústí nad Labem. Věnuje se i nahrávání své hudby (rap) na kanále Youtube, vyzkoušel si tandemový seskok padákem na letišti v Příbrami. Má několik tetování.

*Emil (23).* Padání a bolest v nohách si pamatuje kolem sedmého roku. Vyšetření probíhala dlouho, diagnóza byla stanovena až po biopsii. Matka je přenašečka. Emil má starší sestru, která má také obtíže, ale ta sportuje a chodí pravidelně na kontroly se srdcem. Emil má rozvedené rodiče, z otcovy strany i nevlastního bratra, ale rodiče se domluvili, že jsou tu oba pro něj a fungují stále dobře. Emil jezdí do nemocnice Motol na kontroly a vyšetření a rovněž je zapojen do organizace Parent Project. Emil navštěvoval běžnou základní školu na vesnici, kde bydlel. To, že padá a k chůzi na delší vzdálenost používal nejdřív hůlky, nenesl moc dobře, měl pocit, že si ho v jejich vesnici všichni prohlíží. Totéž cítil i pak s vozíkem. Emil se musel vzdát svého snu pracovat v lese jako jeho otec, a tak nastoupil na střední praktickou školu v Jedličkově ústavu v Praze, pak se zde rozhodl studovat knihařství. Uvažuje i o pokračování studia na keramické výrobě nebo na obchodní škole. V týdnu zde využívá týdenní stacionář s asistencí Domov Topolka a dostupné rehabilitace. Je inteligentní, přemýšlivý, není zbrklý. Musí si hlídat srdce, na které bere léky. V Jedličkově ústavu v Praze je spokojený, zvýšilo se mu sebevědomí, necítí se tak jiný. Našel si zde i přítelkyni, která rovněž používá elektrický vozík a často se jede po Praze podívat do muzea nebo za kulturou, kde je možnost bezbariérového přístupu. Touží být nějak

užitečný a pracovat, buď v oboru, který vystuduje nebo na počítači, zajímá se o Tranzitní program. Má jedno tetování. Je nekuřák, má mírnou nadváhu. Dopomoc je třeba s hygienou, toaletou, oblékáním, někdy i s přípravou jídla.

*Felix (28)*. Diagnóza mu byla zjištěna, když začal často padat, v předškolním věku. Chodil na běžnou základní školu, matka si později udělala kurz asistenta pedagoga, aby mu mohla asistovat. V tu dobu používal mechanický vozík, později získal elektrický. Zvykl si na pravidelné protahovací cvičení i na častá vyšetření v Motole i na pobyty v lázních jako na běžnou součást života. Ve školním kolektivu v běžné ZŠ zažíval posměšky a byl spíše vyčleňován. Střední školu již zvažoval s ohledem na bezbariérový přístup a nastoupil do střední školy praktické v Jedličkově ústavu v Praze. Dále studoval maturitní obor sociální činnost a maturitu považuje za svůj největší úspěch. V týdnu zde pobýval v týdenním stacionáři, nejprve v Domově mládeže Topolka, později v Domově mládeže Tap. Ve zdejším areálu Jedličkova ústavu využíval i rehabilitaci. Felix je sám bez sourozenců a rodiče mu vytvářejí zázemí ve svém domě. Dříve často jezdili na koncerty i na výlety. Má rád stavění z Lega, vyhledává si informace o kosmonautice a o vesmíru. Na své zahradě pořádají sezení s kytarou u ohně s přáteli. Felix má nadváhu a rovněž bere léky na srdce. Potřebuje dopomoc s hygienou, toaletou, s oblékáním, s přípravou jídla. Je členem organizace Parent Project. Felix žije v domku s rodiči, kteří o něj pečují. Je to nekonfliktní, mladý muž s laxnějším přístupem k řešení životních situací. Nyní mu hodně času vyplňuje i jeho asistenční pes.

*Gabriel (34)*. Před nástupem do školy mu byla stanovena diagnóza v souvislosti s úmrtím jeho starší sestry na podobnou diagnózu. Matka je přenašečka. Chůze se postupně zhoršovala a chodil s oporou, během 1. stupně základní školy přešel mechanický vozík. Na 2. stupni měl domácí vzdělávání a prospíval velmi dobře. Rodiče se rozvedli, otec měl opakovaně duševní problémy, matka se synem se pak přestěhovali do domku k babičce v menším městě. Matka se později znovu vdala. Gabrielův bratr je zdravý. Na vyšetření a kontroly jezdil Gabriel do nemocnice v Motole, a později se zapojil i do organizace Parent Project. Také jezdil pravidelně do lázní v Košumberku. Na střední praktickou školu nastoupil Gabriel do Jedličkova ústavu v Praze. V tu dobu již využíval elektrický vozík. Později vystudoval i maturitní obor sociální činnost, a nakonec studoval i na Metropolitní

univerzitě. V Jedličkově ústavu při studiu využíval týdenní stacionář, nejprve Domov mládeže Topolka, pak Domov mládeže Tap. Také se zde účastnil potřebných rehabilitací. Gabriel je velmi inteligentní, výborně se vyjadřující mladý muž. Potíže má s dýcháním, využívá domácí dýchací podporu BiPAP, srdce má v pořádku. Je hubený. Je zapojen do organizace Parent Project, a má nyní možnost využívat i experimentální léčbu. Dopomoc je potřeba s hygienou, s toaletou, s oblékáním i s přijímáním jídla a pití. Samozřejmě je nekuřák. Studiu nemoci a možnostem léčby se intenzivně věnuje. I když má v matce, jejím manželovi i bratrovi s jeho rodinou v domku stále zázemí, toužil se osamostatnit. Nyní žije ve městě v bezbariérovém bytě s přítelkyní, která o něj zároveň pečuje. Gabriel pracuje z domova na počítači jako grafik webových stránek jedné nadace.

## **4.2 Výzkumná zpráva**

Výzkumná zpráva nejprve uvádí, jaká témata v ní jsou spojována s kvalitou života respondentů. Dále je analyzuje ve spojení s příslušným časovým obdobím.

Některé aspekty kvality života chlapců s DMD byly očekávány díky teoretickým předpokladům i díky praktické znalosti práce s těmito chlapci v Jedličkově ústavu. Z rozhovorů vyplynula ale i některá další témata.

Kvalitu života nepochybně určuje zázemí každého člověka, situace v rodině a úroveň péče, jaké se mu od počátku života dostává. Patří sem i chování dalších lidí, ať už chování v širší rodině, blízkého okolí, vrstevníků, školního zařízení, ale i zcela cizích lidí, a také přístup odborníků, se kterými se musí často setkávat. Nelze opominout ani to, že tu existují dlouhodobě pečující rodiče, a jejich případná únava či vyčerpání se může projevit na jejich kvalitě života a následně i na péči o nemocné jedince. Určitě je důležitá i kvalita trávení volného času. Mnoho času ovšem zabere denní protahovací cvičení, častá vyšetření a kontroly u lékařů a léčebné pobyty v lázních. Další komplikace jsou spojené se získáváním potřebných kompenzačních pomůcek a úpravou bydlení na bezbariérové. Tyto komplikace jsou náročné z časového i finančního hlediska. Nezbytné je často pro pečujícího rodiče vzdát se svého zaměstnání, protože péče se postupně stává 24hodinovou péčí, což se projevuje na finanční situaci celé rodiny. Péče se s postupující progresí nemoci prohlubuje a může vyčerpávat celou rodinu i psychicky.

*V raném dětství/v předškolním věku* byla chlapcům stanovena jejich diagnóza. Protože u nich došlo k určení diagnózy brzy, stalo se hned u všech samozřejmou součástí života něco navíc oproti zdravým dětem – každodenní protahovací cvičení, častá lékařská vyšetření a pobyty v lázních. Což je něco, co pomáhá, ale ubírá čas, finance a nemusí to být vždy příjemné.

Všech respondentům byla položena otázka týkající se reakce na sdělení diagnózy. Byla to tak závažná informace, že si i reakci většina dotázaných stále pamatuje. Ve třech případech ze sedmi se podílelo stanovení diagnózy na krizi, která vyústila v rozvod manželství. Ve třech případech se rodiče semkli a spolu nepříznivé situaci čelili. Reakci u již dříve rozvedených rodičů syn (Emil) popisuje následovně: *„Naši už byli v tu dobu od sebe, tak se domluvili, že budou fungovat, jako by byli spolu, a že tu jsou pro nás. Vlastně se to zlepšilo.“* Popisuje tak velmi rozumnou a ohleduplnou domluvu, která dle něj stále platí. Bohužel i u těchto 7 chlapců vidíme, že některá manželství takovou situaci neunesou, a s traumatem z narození postiženého potomka se pak vyrovnává každý rodič sám. Častější bývá situace, kdy o dítě pečuje matka (Vágnerová, 2009). Ale v příběhu Adama je zmínka, že jeho otčím má v péči i dceru s hendikepem. A opravdu těžkou situaci zažíval Dušan, který uvedl: *„Naši se tenkrát rozvedli a máma se na moji výchovu vykašlala. Starala se o mě babička, i když byl děda nemocnej. Umřela, když mi bylo 12. Musel jsem se starat hlavně sám – umím všechno, vařit, prát...“* Přijetí diagnózy DMD je samo o sobě opravdu náročné. A ještě traumatictější je situace pro rodiče i pro dítě, když dojde k rozvodu anebo je dokonce rodič dysfunkční.

Přijetí tak vážné diagnózy je proces, který popsala v r. 1969 švýcarská psychiatrička Elisabeth Kübler-Rossová a definovala ho jako 5 fází smutku. Takto lze popsat reakci na jakoukoli negativní událost v životě. Patří mezi ně rozvod i závažná diagnóza. Tyto fáze jsou:

- 1/ Popírání (ještě nechceme uvěřit tomu, že se něco závažného stalo, bojuje hlava a srdce).
- 2/ Hněv (hledáme viníka mimo nás).
- 3/ Smlouvání (zaměřujeme pozornost na to, jak docílit původního stavu – zdánlivě návrat o stupeň níže).

4/ Deprese (projevuje se únavou, pocitý bezmoci, nedostatkem energie, plačtivostí, spánkové problémy. Tato fáze stojí každého jedince mnoho energie a sil, protože se v ní svádí boj o samotné bytí).

5/ Smíření (teprve v této fázi je možné změnu přijmout a smířit se s ní).

Prožívání každého jedince je zcela individuální, a tak nemusí nutně každý jedinec projít jednotlivými fázemi v tomto pořadí, fáze se mohou i prolínat (Novotná, 2020).

Z rozhovorů jsou patrné reakce rodičů na sdělení diagnózy DMD. Otec Bolka uvádí: „*Nejdřív jsem to bral tak, že to nemůže být pravda. Ale nakonec jsme na genetiku šli. A byl to pro nás šok. Dodnes je.*“ A rodiče Cyrila: „*Bylo to kruté a prostě se nám zhroutil svět... po cestě domů jsme oba brečeli.*“

Zajímalo mě téma, u koho nacházeli pečující podporu v tak těžké situaci. Tam, kde manželství vydrželo, si byli manželé oporou navzájem, ale nebránili se ani pomoci od prarodičů nebo přátel. Otec Bolka říká: „*Nejdřív jsme z toho byli nešťastní, každý hlavně sám, teď si víc uvědomuju, že musím být oporou i manželce. A ona je moje opora, velká. Sdílená bolest miň bolí.*“ A dále: „*Teď si víc uvědomuju, jakou oporou je mi moje manželka, hodně jsme se jako rodina stmelili. Bez manželky bych to vůbec asi nezvládl.*“ Matka Adama měla v prvních letech oporu v rané péči. Roli rané péče považují za velmi cennou, může pomoci i suplovat nedostatek podpory v rodině: „*A nejvíc mi pomáhala raná péče u nás, nabídli mi pomoc psychologa, se vším mi poradili, s pomůckami, cvičení Vojtovky*“ (matka Adama). Dvěma pečujícím matkám byl později oporou druhý manžel. Matkám pomáhalo najít kousek času pro sebe, otcům sport, kultura. Při pečování je důležité si odpočinek neodpírat. V jednom případě pečovali prarodiče, protože ani jeden z rodičů dlouho zájem o synovu výchovu neměl. Kde brala babička sílu na péči o nemocného manžela a vnuka Dušana již nezjistíme. Vychovatelé, kteří asistují i u těch nejintimnějších věcí svých svěřenců každý den, se obvykle dozvědí mnohé z jejich osobních životů. Stávají se blízkými rádci i kamarády a mohou vznikat i dlouholetá přátelství. A tak s Dušanovým výše uvedeným výrokem koresponduje i hodnocení Dušanova zázemí od jeho vychovatele: „*Doma to nemá dobrý. Někdy je na mámu hrubý, asi proto, že se o něj starala spíš babička s dědou. Někdy jede za tátou, ten dřív taky nefungoval.*“

A kdo byl nejbližší oporou těmto dětem? V Dušanově případě to byli jen prarodiče. Adam měl v předškolním věku pouze maminku. Gabriel maminku s babičkou. Oba rodiče

tu byli pro Bolka, Cyrila, Emila (i rozvedení) a Felixe. A pak tu jsou ještě u některých chlapců jejich sourozenci. I ti mladší jsou „partáky“ do hry, později z nich mohou vyrůst „ochránci“. Ochranitelsky fungují samozřejmě i starší sourozenci. V tom měli štěstí 4 z těchto 7 respondentů. Bolek má starší sestru a mladšího bratra. Cyril mladší sestru. Emil má starší sestru a Gabriel mladšího bratra. Blíže se o svém vztahu ke staršímu sourozenci vyjádřil Emil: „*Naši dobrý, jak jsem říkal. Ale největší vrba je ségra, za tou bych šel se vším.*“ I díky postupné potřebě dopomoci se vztahy v rodině, později i s vychovateli a asistenty stávají velmi blízkými. Blízké vztahy potřebuje ke zdravému vývoji i zdravé dítě, natož dítě nemocné, které ztrácí oporu ve svém vlastním těle.

Téma, které nebylo úplně očekávané, ale vyplynulo z některých vyjádření rodičů – jak lékařský nebo zdravotní personál sděluje tak vážnou diagnózu rodičům. Samo o sobě je přijetí takové diagnózy opravdu velmi těžké, v podstatě je sdělován rozsudek předčasné smrti dítěte jeho rodiči. U Gabrielova otce úmrtí dcery a stanovení obdobné diagnózy u syna vedlo k vážným duševním problémům. Proč ale k takovému faktu někdo přidává víc? Otec Cyrila vzpomíná: „*Doktorka na genetice nám řekla, že to vypadá na svalovou dystrofii a syn se nedožije 18 let.*“ A dodává: „*Dnes už je mu 20.*“ Rodič si takové sdělení pamatuje celý život. Ohraničit mu konec života nějakým datem opravdu v takovou chvíli není třeba a jak vidíme, nemusí to ani vždy být pravda. A položme si upřímnou otázku: Kdo by chtěl znát datum své smrti nebo datum smrti svého milovaného dítěte? V kvalitě života syna to ničemu nepomůže, může to spíše uškodit.

Matka Adama má také zcela nepomáhající zkušenost, kterou popsala: „*Jedna doktorka na těch neurologiích mi řekla, ať mám ještě jedno dítě, abych pak nebyla sama. A nejhorší byl na začátku toho kolotoče jeden doktor, který mi říkal, ať ho dám do ústavu.*“ Matka, která má o své malé dítě strach a neví, co mu přesně je, nepotřebuje v tu chvíli slyšet, že si má pořizovat další dítě. V tu chvíli ví, že miluje tohle dítě a veškeré síly, co má, chce věnovat k jeho blahu. A lékař, který nabízí možnost odložení nemocného dítěte do ústavu, zřejmě nemocné děti považuje jen za přítěž. Tam je vidět obrovská absence empatie a pokládám si otázku: Proč je takový lékař vůbec lékařem? K práci lékaře patří kromě odborného stanovení diagnózy a léčení i sdělování nepříjemných zpráv. Lékař je pro rodiče dítěte s DMD odborníkem a autoritou, a tak i jeho sdělení by měla být odborná. Každý to

nedokáže, proto je vhodné přizvat v takové situaci ke spolupráci psychologa, aby svými zraňujícími výroky více rodičům dítěte neškodil.

Pro přehlednost zde uvádím tabulku, kde jsou roztrženy postřehy u všech respondentů z období raného dětství. Respondenti jsou označeni v boční části tabulky počátečním písmenem přiřazeného jména:



|   | Cvičení,<br>kontroly,<br>lázně | Opora<br>dítěte                   | Opora<br>pečujícím  | Reakce na<br>diagnózu   | Sdělení<br>lékařů   |
|---|--------------------------------|-----------------------------------|---|---|---|
| A | ano                            | matka                             | raná péče, 2<br>sestry,<br>přátelé,<br>později<br>2.manžel<br>matky | rozvod,<br>nepřijetí<br>syna otcem<br>a dědou,<br>proč zrovna<br>já | dát dítě do<br>ústavu, mít<br>další dítě                          |
| B | ano                            | rodiče,<br>sourozenci             | manželé<br>navzájem,<br>prarodiče,<br>přátelé                       | šok, proč<br>zrovna my  |   |
| C | ano                            | rodiče,<br>sestra                 | manželé<br>navzájem,<br>prarodiče,<br>přátelé                       | šok,<br>zhroucený<br>svět,<br>společný<br>pláč                      | váš syn se<br>nedožije 18<br>let                                  |
| D | ano                            | babička,<br>děda                  |   | rozvod<br>rodičů  | matka<br>přenašečka,<br>děda<br>obdobně<br>nemocný                |
| E | ano                            | rodiče,<br>starší<br>sestra       | partneři<br>rodičů,<br>prarodiče                                    | překvapení,<br>domluva<br>rozvedených<br>rodičů                     | matka<br>přenašečka,<br>setra<br>nemocná                          |
| F | ano                            | rodiče                            | manželé<br>navzájem,<br>přátelé                                     | přesně neví   |   |
| G | ano                            | matka s<br>babičkou,<br>pak bratr | 2.manžel<br>matky   | těžká<br>reakce, otec<br>duševní<br>problémy,<br>rozvod             | matka<br>přenašečka,<br>smrt sestry<br>na<br>podobnou<br>diagnózu |

*V období základní školní docházky stále trvá každodenní cvičení, vyšetření a kontroly u lékařů a braní léků spolu s pobyty v lázních. Přesto všechno dochází k ochabování svalstva a postupné ztrátě schopnosti chodit. Je proto nutné začít využívat kompenzační pomůcky, např. mechanický vozík na delší vzdálenosti, zvykat si na omezení a bojovat s frustrací. Rodiče postupně pracují na bezbariérových úpravách bydlení. Dva z těchto chlapců mají tzv. „šťastnou variantu“ nemoci a získali možnost účastnit se experimentální léčby.*

Všichni respondenti nastoupili na běžnou ZŠ. Ve škole je postupně přijímána pomoc asistenta pedagoga, většina chlapců (5 ze 7) již na 1. stupni. Adam a Bolek v průběhu školní docházky do ZŠ přešli do ZŠ bezbariérové, a je to rodiči hodnoceno velmi kladně. Matka Adama říká: *„Doporučili mi Jedličkův ústav v Praze. Nejdřív jsem si říkala: Co to je, když je to ústav? Ale podívali jsme se, Adamovi jsem vysvětlila, že o své kamarády nepřijde, že je může zvát k nám domů a že bude mít i nové. A jsem šťastná, že je Adam tady ve škole v Jedličkově ústavu spokojený. Chodí tam i do školního klubu, to je něco jako odpolední družina a nyní i využíváme svozovou dopravu do školy a zpět, tak nemusím denně jezdit já a získala jsem tak i nějaký čas pro sebe.“* Přechod na jinou školu nemusí být snadný, dítě jej spojuje se ztrátou kamarádů, které potřebuje. Adamova matka synovi rozumně nabídla pokračování kamarádkých vztahů s tím, že je budou zvát k sobě na návštěvu a získáním nových kamarádů v novém prostředí. Adam v současnosti udržuje kontakt s dřívějšími kamarády i prostřednictvím sociálních sítí a získal si i nové. Jeho vychovatel ze školního klubu říká: *„Umí si získat ve školním klubu kamarády a je mezi nimi oblíbený.“* Bolkův otec sděluje: *„Nejdříve (chodil) do běžné školy až do 5. třídy. Ted' už ho vozím do Jedličkova ústavu v Praze. Tam se k němu chovají spolužáci moc hezky, berou ohled na jeho únavu, na výlety používá mechanický vozík. Ve školního klubu ho to moc nebaví, tak se ho snažíme vyzvedávat co nejdříve, je radši dřív doma.“* A stran kamarádů říká: *„Má jich hodně, tráví s nimi čas odpoledne, když si udělá úkoly.“* Určitě je vhodné umožnit trávení volného času odpoledne s dobrými kamarády, se kterými se cítí navzdory hendikepu Bolek dobře. Nebylo by rozumné omezovat mu výběr kamarádů jen na ty, kteří mají také nějaký hendikep.

Pro mě trochu nečekané a smutné téma byly posměšky a šikana. Nejstarší Gabriel říká: *„Někteří spolužáci byli fajn, jiní se posmívali. To mi dost vadilo... Učitelé to moc neřešili. Taky se tenkrát o té nemoci toho moc nevědělo. Později někdy na druhém stupni*

*jsem se vzdělával doma, a až pak jsem nastoupil do Jedličkova ústavu.*“ Je opravdu velmi náročné bojovat s postupující nemocí a k tomu ještě kvůli ní zažívat posměch. Smutná je Gabrielova poznámka, že učitelé to moc neřešili. Poslání učitele přece není omezeno jen na předávání vědomostí, ale pokud vidí nebo se dozví o takových posměšcích, měl by posměváčky usměrnit. Na 1. stupni ZŠ by se žáci sjednotili s postojem učitele, a tak tolerování posměchu vidím jako velké selhání. Gabriel se pak 2. stupeň ZŠ raději vzdělával doma. Felix má podobné vzpomínky: *„Později ve škole, když už jsem padal, tak se mi smáli. Posmívali se, i když mi máma ve škole asistovala. Ona si totiž udělala kurz asistentky pedagoga.*“ Na dotaz, kdo posměšky řešil, odpovídá: *„Máma to vždycky řešila.*“ I jeho pozdější vychovatel toto jeho období komentoval: *„Co vím, tak chodil na běžnou ZŠ, tam měla být šikana, posměšky, nebyl přijat kolektivem spolužáků.*“ Lze částečně souhlasit s Gabrielem, že se dřív o nemoci mnoho nevědělo, děti netušili, proč spolužák padá nebo potřebuje asistenci. Ale omluva za posměch a jeho tolerování to určitě není. Je tato situace nyní ve školách lepší? Dne se více dbá na atmosféru ve třídě, jsou třídnické hodiny a školy mají metodika prevence. Ale matka Adama popisuje svoji zkušenost: *„Nejdříve bylo přijetí paní ředitelkou i jeho učitelkou pěkné, pak nastoupil nový ředitel, a ten byl proti inkluzi. Stále hledal nějaké překážky. Adam měl asistentku pedagoga, ale ta postupně odmítala s leccíms pomáhat. Musela jsem já dojet pomoci s toaletou nebo mu pomoci s jídlem. Když jela třída na výlet, tak jsem ho vozila autem za nimi a doprovázela ho, protože už měl mechanický vozík.*“ Na dotaz, zda Adam tedy zažil i šikanu a jak byla řešena, matka dodává: *„V té škole ano, nejvíce od syna té asistentky. Už jsem na to neměla sílu, tak jsem hledala jinou školu.*“ Řešení situace bylo na vysílené matce, vedení školy nesouhlasilo s inkluzí. Kladu si smutné otázky: Jak může takový ředitel před ostatními pedagogy ve škole vůbec obstát? Zajímala tato situace vůbec pedagogy, třeba Adamovu třídní učitelku? Poukázal někdo na chování syna té asistentce pedagoga? Kvůli dalším dětem, které mohou potřebovat více péče, by situace na takové škole stála za nápravné řešení. Ale kdo k němu může nutit matku, která je stále unavená soustavnou péčí, sháněním příspěvků a pomůcek; která je nešťastná, že ve škole nemají k vážnému postižení jejího syna ohledy? Matka hledá pro syna trochu ohledu a radosti ze života a opravdu jí při vší péči o něj nezbývají síly ještě na nějaká další jednání se zaujatým vedením školy. Musí to i být dost ponižující. Osobně považují

tolerování a přehlížení posměšků a šikany k vážně nemocnému nejen za profesní selhání, ale i za selhání lidské.

Téma volnočasových aktivit je trochu příjemnější. Chlapci slábnou, ale i díky technickému pokroku je z čeho vybírat. Omezením jsou jistě finance. Pohyb, případně sport je omezen jejich aktuálním tělesným stavem, postupně mladý zájemce o sport již sportování jen sleduje. Často je uváděna jako oblíbená činnost stavění z Lega, stolní hry, sledování filmů a procházky nebo výlety s rodinou. Rodiče se ovšem snaží, aby i tak byly společné aktivity radostné, a to pro všechny členy rodiny. Je důležité věnovat se i zdravým dětem v rodině, neopomíjet je. Není to snadné, otec Bolka vypráví: *„Máme ještě 2 děti, starší dceru a mladšího syna, Bolek je prostřední. Snažil jsem se je všechny zabezpečit a přizpůsobit náš život podmínkám, které co nejvíc vyhovují Bolkovi. Na výlety na kole jsme už pořídili speciální vozík, aby mohl všude s námi. A elektrickou tříkolku. Dětem se snažím plnit jejich přání, ale nejvíc asi Bolkovi a věřím, že to děti pochopí.“* Podobně mluví i rodiče Cyrila: *„Když mu bylo 11, přestal ze dne na den chodit a muselo se všechno přizpůsobit, všechny rodinné aktivity. Pořídil se mechanický vozík“* (matka). *„Hodně jsme jezdili na výlety, i s vozíkem, asi tak do Cyrilových 13 let. Cyril má speciálně přizpůsobený vozík. Dřív jsme hodně na dovolenou létali do Egypta, Tunisu, Turecka. Později jsme zvládali dovolenou autem, doporučujeme pro vozíčkáře Chorvatsko nebo v Itálii Bibione, je to téměř bezbariérové“* (otec).

I u chlapců, kterým je teprve 13 let, mě zajímalo jejich sebepojetí a plánování budoucnosti. Bolkův otec uvádí: *„Bolek rád sportuje, hlavně plave. Ale asi tak od 11 let už to jde hůř, je víc unavený. Vidí už svoje limity.“* A jeho vychovatel komentuje Bolkův náhled na budoucnost: *„Budoucnost řeší jen v nejbližších dnech, nějakou akci na víkend třeba nebo lázně, školu v přírodě.“* Adamova matka se vyjadřuje obdobně: *„Já jsem Adamovi vždy vysvětlovala, že nemusí být stejný jako jiné děti, že je jiný a já ho tak miluju. Dělán pro něj všechno, co můžu. A do budoucna toho moc neřešíme, spíš to, co je třeba teď. Adamovi hodně pomohlo získání elektrického vozíku, cítí se samostatněji. První den, co ho dostal, tak jezdil a křičel radostí: „Mám nohy!““* Získání elektrického vozíku v souvislosti se sebepojetím hodnotí kladně i matka Cyrila: *„Také se 2 roky čekalo na elektrický vozík, ale stálo to za to. Dává mu větší svobodu, najednou si může někam popojet. Sice je stále absolutně závislý na pomoci ostatních, ale ta možnost, že se může rozhodnout a jet pro něj*

*představuje způsob být aspoň trochu samostatný a nezávislý. Přispěla nám na něj i sbírka, kterou uspořádali sportovci v místním klubu.“* Obě matky vnímají, že možnost určité samostatnosti je pro jejich syny velmi důležitá – nemuset si říkat o každé popovezení pomáhá i k vyššímu sebevědomí, které mezi zdravými dětmi těžko tito chlapci mohou mít vysoké. Cyrilova matka poukazuje i na dva činitele, kteří s pořízením elektrického vozíku souvisí: dlouhé čekání – 2 roky, a finance. Je bohužel třeba k nadstandartnější kompenzační pomůcce něco doplatit. Zde pomohl i sportovní klub sbírkou. Pro chlapce je dobré i v souvislosti s tím, aby si nepřipadali ve všech ohledech vyčlenění, pamatovat v rodinném rozpočtu i na kvalitní elektronické pomůcky, které jim mohou pomáhat, ale slouží i k využití volného času – mobilní telefon, tablet, počítač nebo notebook.

V rámci analýzy informací z tohoto období vznikala tato tabulka s tématy u všech 7 chlapců. Jsou označeni opět počátečním písmenem jejich přidělených jmen:

|   | Cvičení,<br>kontroly,<br>lázně, léky | Experimentální<br>léčba | Kompenzační<br>pomůcky                           | Asistent<br>pedagoga           | JÚ       | Posměšky<br>, šikana | Volnočasové<br>aktivity   |
|---|--------------------------------------|-------------------------|--|--------------------------------|----------|----------------------|---|
| A | ano                                  | ne                      | mechanický<br>vozík, elektrický<br>vozík, zvedák | od 1.st.                       | od 5.tř. | ano                  | Filmy,<br>hudba,<br>puzzle,<br>poč.hry,<br>kamarádi,<br>soc.sítě      |
| B | ano                                  | ano                     | mechanický<br>vozík                              | od 1.st.                       | od 5.tř. | ne                   | Lego, výlety<br>s rodinou,<br>plavání,<br>hudba,<br>kamarádi          |
| C | ano                                  | ano                     | mechanický<br>vozík, elektrický<br>vozík, zvedák | od 1.st.                       | ne       | ne                   | Lego,<br>sledování<br>fotbalu a<br>hokeje, TV,<br>výlety s<br>rodinou |
| D | ano                                  | ne                      | mechanický<br>vozík, zvedák                      | od 2. st.                      | ne       | ne                   | Hudba,<br>stolní hry,<br>četba, TV                                    |
| E | ano                                  | ne                      | mechanický<br>vozík, elektrický<br>vozík         | od 2. st.                      | ne       | ne                   | stolní hry,<br>TV, četba,<br>procházky v<br>lese, výlety              |
| F | ano                                  | ne                      | mechanický<br>vozík, elektrický<br>vozík         | od 1.st.                       | ne       | ano                  | Lego, TV,<br>vesmír,<br>výlety s<br>rodinou                           |
| G | ano                                  | ne                      | mechanický<br>vozík, zvedák                      | 1.st., později<br>domácí výuka | ne       | ano                  | Četba, stolní<br>hry,<br>procházky,<br>TV, výlety s<br>rodinou        |

*Období studií na středních školách* je u všech dospívajících chlapců (C, D, E, F, G) spojeno stále s protahovacím cvičením, častými lékařskými kontrolami, pobyty v lázních a braním léků. Také je všechny spojuje, že se studiu věnují nebo věnovali v Jedličkově ústavu v Praze, kde se v areálu nachází více středních škol a internáty s asistencí vychovatelů a zdravotních sester. Všichni rovněž využívali zde dostupné rehabilitace. Experimentální léčbu může využívat Cyril a dostal se k ní, i když v pozdějším věku, i Gabriel. Nějaká další možnost léčby k té stávající je v řešení i u Dušana a Emila. Experimentální léčba má pomoci zbrzdit progresi nemoci. Účinek nemusí být patrný, vychovatel Cyrila uvádí: „*Nevidím žádné zlepšení, spíš je na tom teď hůř.*“

Na středních školách v Jedličkově ústavu se často začíná studiem na praktické škole, která je spolu s pobytem na internátu takovou adaptací na změnu. Pak už v dalším studiu chlapci pokračují dle svých schopností a zájmů. S praktickou školou, učebními obory a obchodní školou je spojen Domov mládeže Topolka; s maturitním oborem sociální činnost, případně jiným v Praze nebo i se studiem na VŠ je již spojen Domov mládeže Tap, který je charakteristický ještě větší samostatností studentů. Přehled středních škol u jednotlivých studentů je níže uváděn v přehledové tabulce.

Hlavní kompenzační pomůckou je pro každého z těchto chlapců elektrický vozík. Ruce již nemají sílu někam se dostrkat na mechanickém vozíku. Cyril ho získal již na základní škole, ostatní ho pořizovali v souvislosti s plánem jít studovat na střední školu dál od svého bydliště a využívat internát. Je pochopitelné, že chtěli být co nejvíce samostatní, a takto alespoň v přesunech mohou být. Pro každého nebylo snadné jej pořídit. Cyrilovi přispěla sbírka, Dušan požádal o pomoc otce: „*A taky je super mít elektrický vozík. Já ho neměl, potřeboval jsem na něj doplatit 15.000 Kč. Poprosil jsem tátu a on mi je hned poslal, za to jsem fakt rád.*“ V rámci pobytu na internátu zde spí samozřejmě na polohovacích lůžkách, aby mohli tělu ulevit od celodenního sezení ve vozíku. Mytí, které dříve mohlo probíhat na koupací židli, pokud je sezení ještě stabilní, postupně přechází na mytí ve zvedáku, ze kterého nikdo nevypadne. Uvádím vyjádření jednoho z vychovatelů (Dušanův) k dopomoci, které je typické pro většinu: „*Myje se ve zvedáku, jiný přesun není možný, nohy má úplně hadrové. Na velkou taky zvedák, jinak jde na bažanta.*“ Ohledně spánku časem u mnohých nastane situace, kterou popisuje např. Gabrielův vychovatel: „*Dopomoc potřebuje*

*se vším, i přetáčet v noci, kvůli vzniku dekubitů.*“ To zahrnuje i oblékání a svlékání, česání, pomoc s čištěním zubů, dopomoc s jídlem – nakrájet nebo krmit, naklonit láhev s pitím nebo dát slámku do nádoby s pitím, protože ruce jsou již ochablé.

Změnilo se nějak zázemí u chlapců s postupem času? V přehledové tabulce je vidět, že se zázemí chlapců rozšířilo. Tři z pěti respondentů (D, E, G) zahrnuli do svého zázemí nejen rodinu a kamarády, ale i přítelkyni. Dušan se zmiňuje: *„Jezdím za přítelkyní do Ústí nad Labem.“* A Emil říká: *„Našel jsem si tady v Jedli přítelkyni, chovám si ji jak princeznu. Taký je na vozíku.“* Vychovatel Gabriela o svém bývalém svěřenci říká: *„Našel si přítelkyni a řešili pak i bydlení.“* Kladně hodnotí tito chlapci i kamarádské vztahy, které navázali ve škole i na internátu. Rovněž mají pěkné vztahy např. se svými vychovateli, kterým se často svěřují, a ti, co už studium ukončili, si i nadále kontakt udržují např. písemnou formou. Díky tomu mohli být osloveni v tomto výzkumu Felix a Gabriel. O tom, že vědí o svých svěřencích mnohé, se zmiňuje např. Dušanův vychovatel: *„Doma to nemá dobrý, někdy je na mámu hrubý, asi proto, že se o něj starala spíš babička s dědou. Někdy jede za tátou, ten dřív taký nefungoval.“* Právě Dušan si musel mnohé vybojovat, i možnost být na internátu: *„S mámou je to těžký. Jsem tam teď teda jen o víkendu. Máma moc nefungovala, teď se snaží víc. Ale nasekala dluhy, neplatila nějakou dobu ani mně tady intr. To jsem z důchodu už skoro splatil a mámu jsem donutil k insolvenci. Ale i tak se hádáme. Někdy jedu k tátovi, jeho přítelkyně se chová dobře, i mi klidně vypere věci, uvaří, jako bych byl její.“* Dušan byl sdílný i ohledně svých kamarádských vztahů, a dá se říci, že je i velmi výstižný právě pro tyto chlapce s diagnózou DMD: *„A tady mám kámoše. Když jedeme někam ven, tak si pomůžem, třeba si i podržíme bažanty (smích). No je pravda, že pár mi jich už za život umřelo.“*

Přišla nějaká změna v přístupu k chlapcům, kteří zažili posměšky? Jak vypadalo jejich sebepojetí, jejich sebevědomí v novém prostředí? Rodiče Cyrila popisují změnu u syna takto: *„Cyril je milý a nekonfliktní kluk. Po základní škole se rozhodl víc osamostatnit tím, že nastoupil na střední školu do Jedličkova ústavu, a to i na internát, protože to by denně nešlo dojíždět. Je tam moc spokojený a zvýšilo se mu trochu sebevědomí. Jeho kamarádi, asistenti a učitelé ho motivují i rozvíjí. Škola je uzpůsobená hendikepovaným a učí je tam být samostatní.“* Dále ještě uvádím vyjádření samotných chlapců. Dušan říká: *„Hodně mi pomohla Jedle, je tu úplně jiný chování ve škole a jsme tu všichni podobný. Co jsem dřív*



*nechápal ve škole, tak mi tady vždycky vysvětlili klidně několikrát, takže jsem všechno dohnal a je to dobrý. Je to tím, že je nás tady ve třídách mnohem míň.“ A Emil: „Dost mi pomohlo přijít pak sem, do Jedle. Tady nejsem divnej, zvýšilo mi to sebevědomí. A jde si tady někam zajet, podívat se do muzea, za kulturou – většinou se tam dá dostat.“ Felix a Gabriel se k tomuto tématu nevyjadřovali. Felixe hodnotí jeho vychovatel následovně: „Řekl bych, že je pro něj charakteristická lenost, odevzdanost, laxní přístup k životu.“ Hodnocení Gabriela naznačuje, že po období domácí výuky byl spokojenější, a v životě dokázal udělat velmi pozitivní kroky: „Nemoc vnímá velmi citlivě, studuje si symptomy i nové postupy, možnosti nové léčby. Je takový vážnější. Sleduje současné i budoucí trendy medicíny, vnímá realitu, bojuje s tím. Studoval pak na Metropolitní univerzitě, je grafik.“ Že to nebývá pro tyto hochy snadné, říká i Dušan výše, když zmiňuje úmrtí některých kamarádů s podobným hendikepem. Dokládá to i situace, kterou popisuje jeho vychovatel: „Nemoc řeší denně... loni bydlel na pokoji s klukem, který je mladší, ale dost se zhoršil a teď je na tom už hodně špatně. To už nedával, aby viděl, jak bude jednou vypadat a šel na jiný pokoj. O šikaně nemluvil, možná jen nějaké poznámky od spolužáků. Snaží se působit hodně sebevědomě.“ Vychovatel Emila: „O nemoci mluví často, řeší ji. Možná prý bude mít nějaké nové léky, kapky. Řešil hodně, jak vypadá, když je na vozíku, tady to z něj trochu spadlo. Přímou o šikaně se nezmínil.“ A vychovatel Cyrila: „O nemoci nemluví, jen vždy tiše požádá o to, co potřebuje pomoci.“ Doplním to i svou osobní zkušeností. Byla jsem Dušanem požádána, abych mu pozdvihla nohu, aby ji měl na vozíku v jiné poloze. Optala jsem se, zda ho to tak nebude bolet. Jeho odpověď: „Neboj, tý noze už víc ublížit nemůžeš.“*

Někteří z respondentů byli ochotni odpovědět na otázku, co mu nemoc vzala. Dušan: „To moc neřeším, snažím se užít si života, co to dá.“ Emil rovněž chce zážitky. Felix má pasivnější přístup: „To asi nemohu dobře posoudit, nevím, jaké je to bez nemoci.“ A hodnocení Gabriela: „Vzala mi hodně sociálních kontaktů. Byl jsem víc doma. Nemohl jsem se tak rozvíjet, určitě jsem přišel o řadu příležitostí k rozvoji. A asi i o větší účast v průšvihách...“

Jak chlapci tráví svůj volný čas, který jim po škole a terapiích zbývá? Dalo by se říci, že tráví čas dostupnými aktivitami, a že se snaží svůj čas dobře využít. Nebrání se zážitkům, které mohou zvládnout nebo aspoň zkusit. Dá se říci, že za standart by mohly být považovány procházky po Vyšehradě, výlety, vyjížděky za kulturou i na sportovní zápasy.

Hrají také počítačové hry, stolní hry, mají rádi dobré jídlo, mají rádi hudbu, filmy. Tráví čas se zdejšími kamarády, a pokud mají přítelkyně, tak i s nimi. Emil a Dušan se nechali tetovat. Dušan si vyzkoušel i tandemový seskok padákem. Matka Cyrila to shrnuje: *„Jezdí tam na výlety a chodí za kulturou. Vrací se dobře naladěný. Kolikrát nemá ani čas se ozvat, jak se má. Moc se na něj všichni vždycky v pátek těšíme.“*

Ptala jsem se i na budoucnost a plány, ačkoli vím, že je těžké s touto diagnózou nějak moc plánovat. To potvrzuje otec Cyrila: *„Budoucnost moc neřešíme, pereme se s tím, co bude zítra. Plánujeme tak maximálně na půl roku, dál to nemá cenu.“* Kluci sami, pokud jim to zdravotní stav dovolí, přece jen plány mají. Dušan: *„Za rok budu maturovat. Tak bych pak chtěl na japanologii. Miluju japonskou kulturu a už jsem si i zjišťoval, kolik bych musel dopláct na semestr, abych se vším vyšel.“* A k blízké budoucnosti dodává: *„Chtěl bych zkusit i slaňování z hradeb na vozíku nebo bungee jumping. A Emil odpovídá: „A budoucnost... chtěl jsem dělat v lese jako můj táta, měl jsem ten sen dost dlouho. O to jsem přišel. Ale chtěl bych být nějak užitečněj, teď studuju na knihaře, tak třeba v tom nebo pak něco dělat na počítači...“* Jeho vychovatel k tomu dodává: *„Chtěl by tu studovat dál, obchodní školu nebo keramiku.“* Cílem Felixe bylo ukončit školu zdárně maturitní zkouškou, a to si splnil. A Gabriel plánoval po maturitě dál studovat na VŠ, a to se mu rovněž podařilo. Učitelé i vychovatelé je tu ke vzdělávání povzbuzují, ačkoli občas slýchají námitky typu: *„Proč se mám učit, když tady stejně nebudu dlouho?“*

Chlapci opravdu ochotně rozvinuli téma: Jak se k vám chovají cizí lidé nebo lékaři, úředníci? Dušan říká: *„Jedna neuroložka, to byla fakt píča. V Praze už chodím k jinýmu doktorovi. Ten nechce nesmysly, zvedne mi ruku a vidí, že je hadrová. Cizinci, ti jsou poznat, ti se k nám vozejčkářům umějí chovat mnohem líp. Ať tady, nebo když jsme jeli na zájezd s Jedlí do Vídně. V Čechách lidi čuměj a nevěděj. Hodně zážitků mám tady v Praze z MHD, některý řidiči dělaj problémy. Jednou jsem ale zažil, když byl neochotnej a ještě měl kecy, že se mě zastali lidi ve voze.“* Emil má podobné hodnocení: *„Je poznat, jestli tady potkáš cizince nebo Čecha. Cizinci se chovají líp.“* Na dotaz, co dělají Češi špatně, pokračuje: *„Mají se nás třeba ptát, jestli potřebujem pomoct nebo jak. Jednou ke mně přišel chlap a dal mi 100 Kč. Bylo to docela to... ponižující...“* A dál říká: *„Pravda je, že jednou k nám nebyli slušný nějaký Rusky, nemohli jsme si s kámošem zajet ke stolu v „Mekáči“, prostě nás tam nepustili a samy si sedly. Museli jsme jinam. Ale jinak jsou cizinci víc zvyklí.“* Hodnotí

i lékaře a úředníky: „*Na úřadech mi vadí, že se na všechno čeká fakt dlouho. A jedený doktorce jsem odmítl udělat dřep. Nevím, proč to chtěla, když věděla, že z něj nevstanu. Nakonec jsme se domluvili, že mi zvedne ruku, aby to viděla, že jí nahoru sám nedám. A někdy mě doktoři štvou, jak nechtějí říct nic určitýho.*“ Otec Cyrila odpovídá v podobném duchu: „*V cizině (je chování) úplně normální a ohleduplné. A tady nás už znají, kamarádi se občas zastaví, navštěvujeme se s prarodiči. V Čechách je to někdy složité s bariérami a na úřadech.*“

Na přístupu k hendikepovaným bychom měli v Čechách zapracovat více. Některé úředníky moc netrápí, že hendikepovaný jedinec něco potřebuje rychle. Lékař, který drží v ruce zprávu jiného lékaře a ověřuje znovu to, co je napsáno, by se měl zamyslet: Nedůvěřuji podepsanému specialistovi nebo snad chci nemocného ponížít? Zcela chápu, že se dospělý mládenec s nadváhou nechce válet před lékařkou na zemi, když ví, že ona ho neuzvedne a bude k tomu muset shánět pomoc. Mohlo by úředníkům, řidičům, cizím kolemjdoucím a bohužel i některým lékařům pomoci, kdyby o takových nemocech a nemocných jedincích více věděli? Kdyby takové problematice lépe rozuměli? Mnohým určitě. Proč to tedy vypadá, že tomu často nerozumí? Dle mého názoru jsou málo informováni. Znalosti mohou napravovat sami vyhledáváním informací, ale zcela určitě by na to měli dbát jejich zaměstnavatelé možná nějakým vhodným školením, besedou. A co je možné ještě dělat, když neví, jak na vozíčkáře reagovat? Jak říká Emil výše: „*Mají se nás třeba ptát...*“ Mnohý hendikepovaný je rád, že se na příslušnou instituci nebo na zastávku vůbec dostal. Nechystá se na to, že se bude muset s někým dohadovat o svých právech, spíš ho to zaskočí. Jak se může pak cítit?

Témat při studiích na středních školách vystalo mnoho. Proto jsou opět zařazeny do přehledové tabulky. Chování cizích lidí hodnotili Felix i Gabriel až vůči svému současnému období po studiu v Jedličkově ústavu, proto bude uvedeno v další části.

|                                   | C  | D   | E  | F   | G   |
|-----------------------------------|--|---|--|---|---|
| Škola v JÚ                        | praktická, keramická výroba  | praktická, knihařské práce  | praktická, sociální činnost  | praktická, sociální činnost                                 | praktická, sociální činnost, pak VŠ                             |
| Internát s asistencí v JÚ         | Topolka  | Topolka   | Topolka  | Topolka, Tap  | Topolka, Tap  |
| Zázemí                            | rodiče, prarodiče, sestra, kamarádi  | přítelkyně, kamarádi, matka, otec                                     | matka, otec, sestra, přítelkyně, kamarádi  | rodiče, rodinní přátelé                                     | matka s 2.manželem, bratr, kamarádi, přítelkyně                 |
| Kompenzační pomůcky               | elektrický vozík, zvedák, mech.pomoc k odkašlávání, polohovací lůžko                           | elektrický vozík, zvedák, polohovací lůžko                            | elektrický vozík, zvedák, polohovací lůžko   | elektrický vozík, zvedák, polohovací lůžko                  | elektrický vozík, zvedák, polohovací lůžko                      |
| Cvičení, kontroly, lázně, léky    | ano  | ano   | ano  | ano   | ano   |
| Posměšky, šikana/vyšší sebevědomí | ne/ano   | ne/ano  | ne/ano   | ne/asi  | ne/ano  |
| Volnočasová aktivita              | výlety, procházky, kultura, sportovní akce, dobré jídlo, kavárna, poč.hry, soc.sítě, TV, hudba | procházky, výlety, kultura, přítelkyně, zážitky, dobré jídlo, poč.hry | výlety, procházky, japonské jídlo a kultura, tvorba hudby (rap), poč.hry, adrenalinové zážitky, přítelkyně | procházky, kosmonautika, vesmír, poč.hry, Lego, dobré jídlo | procházky, výlety, četba, kultura, poč.hry, kavárna, přítelkyně |
| Experimentální léčba              | ano  | ne  | ne   | ne  | ano   |
| Plány                             | tak na půl roku  | obchodní škola nebo keramika v JÚ                                     | VŠ japanologie, slanění hradeb   | maturita  | léčba, VŠ, práce, život s přítelkyní                            |
| Chování cizích lidí               | cizinci reagují lépe, v cizině více bezbariérové prostředí                                     | cizinci lepší, posudková lékařka: ponižující požadavky                | cizinci lepší, problém někdy MHD, neuroložka: hloupé chování   |   |   |

Do *období po studiu* byla možnost nahlédnout jen u 2 respondentů. Některé věci se změnilo, některé věci v jejich životě zůstaly beze změny. Stále je nutné brát léky, cvičit protahovací cviky, jezdit na lékařská vyšetření, kontroly a pobyty v lázních. Gabriel pokračuje dál v experimentální léčbě. Felixovi přibyly léky na srdce a Gabrielovi domácí ventilace.

Kompenzační pomůcky spíše jen přibývají. Zůstává samozřejmě elektrický vozík, domácí zvedák, polohovací lůžko je nutné i doma. Ke konci studia přibyly v obou případech zvedáky do auta.

Felixovo zázemí tvoří stále rodiče a mají pomáhající přátele. Říká: „*Jsem tady s našima v baráku. Hodně za námi jezdí známí a kamarádi, posedíme třeba u ohně, táta hraje na kytaru, zpívá se. A přibyl asistenční pes.*“ Je moc dobře, že Felixe pořád navštěvují přátelé. A přibývalí asistenční pes má nepochybně terapeutický účinek. Gabriel popisuje své zázemí: „*V rodném městě žije máma s manželem i bratr s družkou a dcerou. Já už několik let bydlím se snoubenkou v městském bytě. Občas vyrazíme na výlet a za rodinami.*“ Gabriela je nutné obdivovat, že se dokázal osamostatnit. Není to úplně běžné s takovou nemocí. Má pomáhající přátele, ale musí využívat i služeb placené asistence. Na stránkách organizace Parent Projekt se dají dohledat jen 3 příběhy o podobných mladých mužích, kteří to také dokázali (Parent Project, 2023, Kadeřábek, Krček, Šudák, 2018). Možná je jich více, a každý svůj příběh nezveřejní. Ale mnoho jich vzhledem k prognóze této diagnózy nebude.

Je možné mít placené zaměstnání? Samozřejmě těmto mladým mužům jejich zdravotní stav umožňuje pobírat invalidní důchod. Gabriel ale říká: „*Pracuju z domova na počítači na částečný úvazek.*“ Mluvil o tom i jeho bývalý vychovatel: „*Studoval pak na Metropolitní univerzitě, je grafik.*“ Takže se mu podařilo splnit si svůj další sen – věnovat se alespoň částečným úvazkem práci, kvůli které studoval na vysoké škole. Znamená to pak lepší sebepojetí a samozřejmě i příjmy.

Čemu se mladí muži věnují dál ve svém volném čase? Felix odpovídal: „*Vždycky jsem hodně stavěl z Lega, někdy i ted'. Jinak se zajímám o vesmír, a taky o kosmonautiku. A taky mám ted' asistenčního psa.*“ Felixovi jistě pes zaplní hodně času, zřejmě se nenudí. A zájem o vesmír a kosmonautiku zůstal. Gabriel uvedl: „*Já si hodně hledám a čtu o léčbě této*

*nemoci.* “ To již výše bylo komentováno i slovy jeho bývalého vychovatele. Kromě studiu léčby této nemoci a pracovního úvazku Gabriel uváděl i výlety a návštěvy příbuzných a přátel.

Byli oba požádáni o hodnocení chování lidí k sobě, ať už cizích nebo těch, se kterými se občas musí vidět – lékařů a úředníků. Felix odpověděl: „*Řešíme vždycky ty příspěvky – třeba na auto, na vozík, a tak. Trvá to někdy dlouho, čeká se na pojišťovnu třeba. Na zvedák do auta se pořádala sbírka. Jinak je to takové normální. A jinak nikam ven moc nechodím, spíš jezdí známí k nám.*“ Opět je tu zmínka o dlouhém čekání na pomůcky v souvislosti s pojišťovacími úředníky. Dále sděluje, že kam nemusí, vlastně nechodí, známí jezdí za ním a za rodiči. Nelze asi jednoznačně říci, zda je to jeho povahou, kterou výše hodnotil jeho bývalý vychovatel jako laxnější, odevzdanější; nebo zda v tom sehrály svou roli i posměšky na základní škole. Je ale dobře, že i tak je jeho život díky návštěvám trochu společenský. Gabriel posměšky dříve také zažil. Výše je zmiňováno, že mu to vadilo. Nyní lidi hodnotí následovně: „*Tak na ulici někdy koukají, protože mám třeba ventilaci. Lékaři jsou většinou tak nějak stejní, mluvíme hlavně o léčbě. Stýkáme se hodně s kamarády a s rodinou, všichni pomáhají, takže to je fajn.*“ Opět se setkáváme s tím, že cizí lidé na ulici nejsou na něco zvyklí a třeba i nevychovaně zírají. Ti, co Gabriela znají, se k němu chovají normálně, vědí, že je inteligentní a mluví s ním jako s každým jiným člověkem.

Zajímalo mě, kolik stojí osobní asistence, když chce být hendikepovaný jedinec více samostatný a nezávislý. Pokud by chtěl bydlet zcela sám a potřeboval denně 16 hodin asistence (mimo 8 hodin spánku), musí si za rok zaplatit 5.840 hodin. Dále záleží na tom, kde bydlí. Je-li to samostatný bezbariérový byt, může potřebovat asistenci i v noci na otáčení nebo na toaletu. Může ovšem přes den někam docházet, kde asistence je a platit si ji nepotřebuje. Pokud bydlí s příbuzným, který mu pomáhá, může být těch hodin ještě méně. Těmito faktory je určován výsledný počet hodin asistence, které si musí zaplatit sám. Před několika lety se ještě platilo 100 Kč za hodinu. Někde to možná lze ještě nabídnout nebo tuto cenu akceptuje pomáhající kamarád. Ale cena, kterou za kterou nyní nadace nabízejí placené asistenty, je vyšší. Hendikepovaný jedinec musí přispět 135-155 Kč za 1 hodinu (Kubec, 2023). A protože je takových asistentů nedostatek, pohybuje se cena osobních asistentů mimo nadace výše, v Praze si asistující říkají o 300–400 Kč za 1 hodinu,

v pohraničí o 200 Kč za 1 hodinu. Nezávislost tedy vůbec není levná, rozhodně ji nepokrývá invalidní důchod, je třeba tyto finance získat navíc.

Pro přehled zde uvádím opět tabulku s údaji:

|                                | F  | G  |
|--------------------------------|--|--|
| Cvičení, kontroly, lázně, léky | ano  | ano  |
| Experimentální léčba           | ne   | ano  |
| Zázemí                         | rodiče, pomáhající přátelé, asistenční pes                 | přítelkyně, matka s 2.manželem, bratr s rodinou, pomáhající přátelé          |
| Kompenzační pomůcky            | elektrický vozík, zvedák, polohovací lůžko, zvedák do auta | elektrický vozík, zvedák, polohovací lůžko, zvedák do auta, domácí ventilace |
| Volnočasové aktivity           | vesmír, kosmonautika, posezení s přáteli, asistenční pes   | výlety se snoubenkou, četba, soc.sítě  |
| Zaměstnání                     | ne   | ano (z domova na PC)   |
| Chování cizích lidí            | nechodí mezi ně většinou                                   | někdy koukají na ventilaci   |

Chlapcům, rodičům i vychovatelům byla písemně nabídnuta možnost podívat se znovu na své odpovědi s možností je doplnit nebo pozměnit. Několik drobných informací doplnili jen někteří vychovatelé a bylo to zohledněno v přehledových tabulkách. Nikdo další nic neměnil.

### 4.3 Diskuze

Většina informací o životě s DMD lze dohledat hlavně v oblastech lékařského výzkumu. Je zmapována příčina a průběh nemoci, a snaha je nyní průběh nemoci alespoň zbrzdit, případně zmírnit na méně agresivní formu. Je nezbytné v souvislosti s kvalitou života vyzdvihnout v rámci ČR organizaci Parent Project, která funguje od roku 2001 a je propojena se zakládající Parent Project v USA (1994), a v současné době je již velmi profesionální. Díky ní lze i porovnávat léčbu a péči ve světě a mít veškeré potřebné informace. Organizace sdružuje nejen rodiče, ale i odborníky, kteří konfrontují výsledky výzkumu a své práce na mezinárodních konferencích. Organizace sama i konference každé 2 roky pořádá a snaží se do ČR dostat možnosti nejnovějších studií (např. genová léčba). Sama si rovněž mapuje úroveň péče o nemocné s DMD u nás. Organizace se nově otevřela i pro další dystrofie, a tak se setkání a odlehčovacích pobytů mohou zúčastňovat i děvčata. Registrace v této organizaci je v neurologických centrech u nás (Praha, Brno) proto pacientům nabízena. I všichni chlapci, kteří se zúčastnili tohoto šetření, se stali dříve či později členy Parent Project. Bohužel ani dnes není DMD v povědomí všech pediatrů a neurologů, i když situace se postupně zlepšuje. Reineltova (2020) říká: „Narážíme na to, že pediatři, ale ani neurologové někdy nemají o DMD povědomí. Vzhledem k širší oboru to chápou. I neurologové v krajských nebo oblastních nemocnicích by však měli být dostatečně erudovaní, aby věděli, že mají pacienta poslat do centra“ (Vaněk, 2023, Reineltova in Malý, 2020). I někteří chlapci v této studii čekali delší čas na stanovení diagnózy. Ale daleko více některé jejich rodiče trápil způsob, jakým jim diagnóza jejich dítěte byla sdělována a byla by na místě již v ten okamžik spolupráce se zkušeným psychologem (Adam, Cyril). Také zkušenosti Dušana a Emila při jednání s posudkovou lékařkou a neuroložkou vedou k zamyšlení.

Pro kvalitu života je nezbytný multioborový tým. Co se týče lékařské péče, říká Haberlová (2020): „Za lékaře můžeme za dětskou část FN v Motole říci, že dnes jsme schopni českým dětským pacientům nabídnout světový standard kvality péče. Naděje zde je, léky jsou již v klinických studiích, ale je to otázka ještě dalších let. V budoucnu to reálně bude. Je ale třeba si uvědomit, že pokud léčíme symptomatické pacienty, jsme schopni i touto extrémně inovativní genovou terapií nemoc zastavit, ale ne vyléčit. Pokud již pacienti



mají nevratně postižené svaly, které se změní ve vazivo, nikdo to zatím navrátit nedokáže“ (Haberlová in Kolářová, 2020). K dalším oblastem péče patří ale i sociální a psychická podpora. Kromě rané péče ji rodičům dětí nabízí právě Parent Project, protože ví, že ji velmi potřebují. I z výsledků šetření vzorku 7 chlapců se ukazuje, že péče o ně je psychicky velmi náročná a pro důstojné podmínky k životu jsou zapotřebí i nemalé finance. V Parent Projekt funguje online poradna, na kterou je možné se obracet a doplňují nedostatek takové služby ve státním systému. V něm chybí např. terénní péče, která by byla hrazena z veřejného zdravotního pojištění, hrazená asistence nebo odlehčovací služby (Vaněk, 2023, Reineltova in Malý, 2020). K této pomoci přidává organizace End Duchenne nabídku stálé pomoci mentorských rodin (Petrásek, 2023). U šetřených chlapců a jejich rodin bylo vidět, že s přibývajícím časem by např. hrazenou asistenci ocenili a doplňují jim ji pomáhající přátelé, často právě z Parent Project.

Vstřícnost některých úředníků netrápí jen rodiny s chlapci s DMD. Minimálně dlouhé čekání na potřebné pomůcky je pro ně náročné. Znovu se odkazují na organizaci Parent Projekt ohledně poradenství i získávání finančních prostředků pro nemocné formou sbírek právě na doplatky na různé pomůcky. Intenzivně pracují na zlepšování kvality života pacientů, apelují na zkvalitnění sociální péče, šíření povědomí o nemoci a sledováním novinek nejen ve výzkumu, ale i v péči. Poskytuje vedle poradenství i individuální konzultace, a umožňuje sdílení informací. Úředníkům, kteří na úradech nebo v pojišťovnách řeší schvalování kompenzačních pomůcek, často chybí povědomí o této nemoci a kvalitě života s ní. Pro pacienty a jejich rodiče je náročné a mnohdy jistě i ponižující vše pořád vysvětlovat. Bylo by potřebné ještě více úředníky seznamovat s touto problematikou, např. prostřednictvím školení, besed nebo instruktážních filmů.

Pro chlapce s DMD jsou již při základním vzdělávání potřeba kompenzační pomůcky, kvalifikovaní pedagogové a vyškolení asistenti pedagoga, a větší pochopení a tolerance k speciálním potřebám takových žáků. Naznačují to i vyjádření studentů, kteří při přechodu na střední školu v Jedličkově ústavu vyjadřovali úlevu a zvýšilo se jim sebevědomí – nepřipadali si tak „divní“ (Cyril, Dušan, Emil, Felix, Gabriel). A se sebevědomím bojuje každý adolescent. Nelze zcela opominout posměšky a šikanu, která se objevila nejen v dřívějších letech, ale i v nedávné době u Adama. Je zřejmé, že ne na všech školách funguje

dobře prevence šikany, a na tomto poli jde především o selhání dospělých, a to pedagogických pracovníků. Šikana by se měla důrazně potírat nejen mezi žáky, ale i u pedagogických zaměstnanců, kteří ji tolerují nebo dokonce podporují. Pro to neexistuje omluva.

Velké rezervy jsou ve všech oblastech péče u dospělých jedinců s DMD. V rozsáhlém průzkumu dostupnosti péče a kvality života pacientů s DMD, který vedla doktorka Podolská v rámci Parent Project se uvádí, že žádný dospělý jedinec s DMD nežije zcela samostatným životem, což koresponduje i s tímto šetřením. Je nutná nepřetržitá asistence, kterou se snaží zvládat rodiče nebo případný partner. Jiná možnost je již jen ústavní péče. Šetřila se zde i finanční náročnost nemoci a dopad na pracovní produktivitu pečujících. V jejím průzkumu (65 respondentů) bylo ukázáno, že průměrně 20% celkového příjmu rodiny jde na potřeby pacienta s DMD a kvůli péči o něj je 65% pečujících nezaměstnaných. Rozsah péče je dle dotázaných 16–24 hodin denně. Nemoc má vliv na běžné denní činnosti a dopady se dotýkají celé rodiny. Rezervy jsou nejen v oblasti psychické, finanční, sociální, ale i v oblasti lékařské, a to proto, že dříve se pacienti běžně nedoživali takové dospělosti. Nejvíce problémů dotazovaní cítili v plánování aktivit, nemožnosti ovlivnit nadváhu a komunikaci o nemoci (Podolská in Kolářová, 2020, Reineltová, 2020). V mém šetření tuto fázi dospělého života zažívají Felix a Gabriel. Žádný z nich nežije sám, je jim třeba rozsáhlé asistence. Je proto úžasné, že jeden z nich dokáže i pracovat, a že oba umí být relativně šťastni. Vzhled a nadváhu nejvíce řešili v mém šetření mladí muži Dušan a Emil. A spolu s Cyrilem se snaží svůj život využívat naplno.

Ne každému z dotazovaných se snadno komunikovalo o nemoci. Domnívám se, že velmi osobní informace jsem obdržela i proto, že jsem zaměstnanec Jedličkova ústavu, kde všichni dotazovaní cítili podporu. Přesto i tak dva oslovení mladí muži na začátku průzkumu se nakonec rozhodli odmítnout o nemoci mluvit.

V mém výzkumu byly položeny otázky na chování lidí k jedincům s DMD, ať už cizích na ulici nebo těch, se kterými se občas musí tito jedinci setkávat – lékařů, úředníků. Domnívám se, že toto chování lidí má také vliv na kvalitu jejich života. V tomto šetření se ukázalo, že se lze stále velmi učit od chování lidí v jiných zemích, např. v západní Evropě. Veřejnost je u nás na jedince se svalovou dystrofií málo zvyklá, proto potřebuje více

informací a naučit se ptát, pokud někdo chce pomoci, a také naučit se nepřekážet a jen nezírat. Doporučila bych se životem hendikepovaných seznamovat již žáky a studenty na školách formou besed jako součást výchovy a edukace.

Cílem této práce byl hlubší vhled do života nemocných se svalovou dystrofií a větší porozumění této problematice. Vzhledem k tomu, že ještě jsou v ČR lékaři, kteří o DMD nemají povědomí, soudím, že hlubší proniknutí do života chlapců s DMD v různých etapách života se v tomto šetření podařilo. Nahlédnuto bylo do života 7 chlapců do oblasti péče v rodině, byla ukázána detailně asistence v internátech, a plány mladých mužů. Bylo patrné, o co všechno díky nemoci přicházejí. V tomto šetření byly získány odpovědi na velmi osobní otázky. Některá témata by si zasloužila ještě další, podrobnější šetření, např. posměšky a šikana vůči dětem s hendikepem ve školách, nebo vhodné jednání s nemocnými a účinnější pomoc. Mně osobně toto šetření velmi obohatilo v porozumění těmto chlapcům a mladým mužům.

Postřehy a závěry jsou v tomto šetření platné pro daný vzorek dotazovaných získávaný v období od prosince 2022 do března 2023. Snažila jsem se upozornit na jevy, které se velmi pravděpodobně mohou vyskytovat v životech jedinců s DMD i na jiných místech v ČR.

## **Závěr**

Cílem tohoto výzkumu bylo hlubší porozumění kvalitě života se svalovou dystrofií typu Duchenne v různých etapách života. Analyzován byl v daném vzorku respondentů přístup veřejnosti i odborníků k jedincům s DMD, reakce v rodině na stanovení diagnózy, zázemí chlapců s DMD, péče o ně, jejich volnočasové aktivity a jejich vlastní postoj k životu. Na základě těchto analýz byla hlavní výzkumná otázka zodpovězena.

Výzkumné šetření bylo kvalitativní a byly využity prvky případové studie. Dotazováno bylo 7 respondentů nebo jejich rodičů, a také vychovatelé, kteří osobně pečovali o tyto chlapce. Byly zodpovězeny otázky ohledně péče, reakcí na stanovení diagnózy a vyrovnávání se s ní. Rovněž byly zodpovězeny otázky, které se týkaly zázemí chlapců s DMD v průběhu jejich života, potřebě kompenzačních pomůcek, jejich volnočasových aktivit a plánů do budoucna. Zodpovězeny byly i otázky k přístupu odborníků a veřejnosti k těmto chlapcům. Získaná data v dané skupině respondentů dokládají nedostatečnou informovanost některých jednotlivců v sociálním prostředí respondentů. Zároveň ale v dané skupině respondentů ukazují, že lze prožít kvalitní život i s tak závažnou diagnózou, jako je DMD. V každé fázi svého života dokázali být chlapci a mladí muži šťastní a v rámci možností spokojeni. Velkou roli v tom sehrávalo rodinné zázemí, přístup odborníků, veřejnosti a vrstevníků. Nezbytné je i užívání kompenzačních pomůcek a časté návštěvy lékařů. Pro pečující je důležité mít možnost odlehčení a odpočinku. Právě toto zjištění, že s diagnózou DMD lze prožít uspokojivý život, považuji za přínosné pro speciální pedagogiku. V šetření byla rovněž naznačena témata, která by bylo vhodné dále zpracovávat a rozšiřovat.

Obor speciální pedagogika se na kvalitě života chlapců a mladých mužů s DMD může významně podílet ve všech životních etapách, a to v rámci rané péče, vzdělávání, správného používání kompenzačních pomůcek, asistence, využití volného času i zaměstnání.

Mě osobně tento výzkum velmi obohatil a doplnil mi teoretické i praktické znalosti. Prohloubil se můj respekt ke všem profesím, které pomáhají zlepšovat život jedinců s DMD – ke všem lékařům, psychologům, terapeutům, zdravotním sestřám, vychovatelům, asistentům, pedagogům, organizacím, všem, kteří pomáhají jakýmkoli dalším způsobem, a

hlavně k jejich rodičům, kteří péči o své děti nevzdávají. Otázky v tomto šetření se nepokládaly snadno a ani odpovídat nebylo pro zúčastněné snadné.

Domnívám se, že získání hlubšího porozumění v otázce: Jaká je kvalita života jedinců se svalovou dystrofií v různých etapách jejich života, se mi podařilo. Rozumím více tomu, že si chlapci a mladí muži s DMD chtějí svůj život užít. Rozumím i šoku jejich rodičů, sama jsem rodič dvou dospělých synů a někteří dotazovaní mladí muži mi je připomínali. Tito chlapci sice mají náročné podmínky pro život, ovšem i tak jej lze prožít radostně.

## Seznam použitých informačních zdrojů

Akce. *Parent Project Czech Republic* [online]. Praha, 2022 [cit. 2022-12-11]. Dostupné z: <https://www.parentproject.cz/akce>

AMBLER, Zdeněk. Myotonická dystrofie. *Neurologia pre prax* [online]. Solen, 2004, (4), 141-144 [cit. 2022-11-17]. Dostupné z: [www.solen.sk/casopisy/neurologia-pre-prax](http://www.solen.sk/casopisy/neurologia-pre-prax)

Baláž, Petr. Tranzitní program. *Jedličkův ústav a školy* [online]. Praha, 2022 [cit. 2022-12-18]. Dostupné z: <http://www.jus.cz/tranzitni-program?p=3>

BARLOVÁ, Jitka. *Společnost pro ranou péči* [online]. Praha: Společnost pro ranou péči, 2023 [cit. 2023-02-03]. Dostupné z: <https://www.ranapece.cz/>

BARTOŇOVÁ, Dita, Edita STUHLÍKOVÁ, Petra ROHELOVÁ, Štěpánka FAJTOVÁ, Martin PETRÁSEK a Pavlína HOLUBCOVÁ. *Jak asistovat dětem a dospělým pacientům s DMD*. 1. End Duchenne, 2019

BARTOŇOVÁ, Miroslava a Marie VÍTKOVÁ. *Edukace a intervence žáků s těžkým a souběžným postižením více vadami se zřetelem na didaktické aspekty: teorie, výzkum a praxe*. 1. [Praha]: Pedagogická fakulta, Univerzita Karlova, 2022. ISBN 978-807-6033-474

Baxa, Pavla. Tranzitní program. *Rytmus* [online]. 2022 [cit. 2022-12-18]. Dostupné z: <https://rytmus.org/socialni-sluzby/socialni-rehabilitace/tranzitni-program/>

BEDNAŘÍK, Josef. Svalová dystrofie. *Neurologia pre prax* [online]. Solen, 2004, **3**, 136-140 [cit. 2022-12-30]. Dostupné z: [https://www.solen.sk/vyhľadavanie?phrase=&author=Josef+bednarik&magazine=-1&date\\_from=2004&date\\_to=-1](https://www.solen.sk/vyhľadavanie?phrase=&author=Josef+bednarik&magazine=-1&date_from=2004&date_to=-1)

BIRNKRANT, David J, Katharine BUSHBY, Carla M BANN, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management. *The Lancet Neurology* [online]. 2018, 23.1.2018, **17**(3), 251-267 [cit. 2023-02-05]. ISSN 14744422. Dostupné z: doi:10.1016/S1474-4422(18)30024-3

BIRNKRANT, D. J. a kol., *End Duchenne* [online]. [cit. 19.3.2023]. Dostupný na WWW: <https://www.endduchenne.cz/standardy-pece/>

ČADOVÁ, Eva. *Katalog podpůrných opatření: Pro žáky s potřebou podpory ve vzdělávání z důvodu tělesného postižení nebo závažného onemocnění* [online]. 1. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci, 2015 [cit. 2023-02-12]. ISBN 978-80-244-4687-5. Dostupné z: <http://katalogpo.upol.cz/telesne-postizeni-a-zavazna-onemocneni/1-vymezeni-telesneho-postizeni-a-zavazneho-onemocneni/1-1-telesne-postizeni/>

ČESKÁ REPUBLIKA. Zákon č. 108/2006 Sb.: Zákon o sociálních službách. In: *Sbírka zákonů*. 2006, 37/2006, číslo 108. Dostupné také z: <https://www.zakonyprolidi.cz/cs/2006-108>

Dávky a příspěvky. *Ministerstvo práce a sociálních věcí* [online]. Praha, 2022 [cit. 2022-12-11]. Dostupné z: <https://www.mpsv.cz/davky-a-prispevky#rodina-pece-deti>

DOWLING, J. a kol. Přehled péče. *TREAT-NMD Neuromuscular Network* [online]. Newcastle GB, 2023 [cit. 2023-04-02]. Dostupné z: <https://treat-nmd.org/resources-support/care-overview/>

*End Duchenne: Aktuálně z výzkumu* [online]. 2020 [cit. 2023-02-09]. Dostupné z: <https://www.endduchenne.cz/aktualne-z-vyzkumu-pacientska-akademie-duchenne-2020/>

FURLOG, Pat. *Parent Project Czech republic: Dopis nově diagnostikovaným* [online]. Droužkovice: Parent Project, 2018 [cit. 2023-02-03]. Dostupné z: <https://www.parentproject.cz/pro-nove-diagnostikovane>

HÁJKOVÁ, Vanda a Iva STRNADOVÁ. *Zředěný život: Léčebné, psychosociální a vzdělávací aspekty progresivních onemocnění*. 1. Somatopedická společnost, o.s., 2011. ISBN 978-80-904464-1-0

HASTIE, Jon a Mark CHAPMAN. Ventilace a Duchenne. *End Duchenne* [online]. 2014 [cit. 2023-04-03]. Dostupné z: <https://www.endduchenne.cz/specializovana-pece/ventilacni-pece/>

HENDL, Jan. *Kvalitativní výzkum: základní teorie, metody a aplikace*. 4. Praha: Portál, 2016. ISBN 978-802-6209-829

HENDRIKSEN, Jos, Ruben HENDRIKSEN, Justus KUIJER a Elizabeth VROOM. *Psychologické aspekty Duchennovy svalové dystrofie*. 1. Parent Project, o.s., 2011

CHUNG, Sandy. *AAP Motor Delay Tool: Does My Child Have Physical Developmental Delays?* [online]. Washington DC (USA): American Academy of Pediatrics, 2019 [cit. 2023-02-03]. Dostupné z:

<https://www.healthychildren.org/English/MotorDelay/Pages/default.aspx>

JUŘÍKOVÁ, Lenka, Zdeňka BÁLINTOVÁ a Jana HABERLOVÁ. Duchennova svalová dystrofie. *Neurologie pro praxi* [online]. Solen, 2019, **20**(3), 180-182 [cit. 2022-11-18]. Dostupné z: [www.solen.cz](http://www.solen.cz)

KADEŘÁBEK Josef Kád'a, Martin KRČEK a Jakub ŠUDÁK. *Duchennovi jezdci, aneb, Život se svalovou dystrofií*. 1. Praha: Brána, 2018. ISBN 978-807-5840-592

KOLÁŘOVÁ, Zdenka. Lékařská péče o chlapce s DMD je v ČR na světové úrovni. *Medical Tribune* [online]. 21.9.2020 [cit. 2023-03-27]. Dostupné z:

<https://www.tribune.cz/zdravotnictvi/lekarska-pece-o-chlapce-s-dmd-je-v-cr-na-svetove-urovni/>

KINNETT, Kathi a Garey NORITZ. Steroidní léčba: Protokol PJ Nicholoffa pro podávání steroidů v případě Duchennovy a Beckerovy svalové dystrofie a a adrenální suprese. *End Duchenne* [online]. 27.6.2017 [cit. 2023-04-02]. Dostupné z:

<https://www.endduchenne.cz/specializovana-pece/steroidni-lecba/>

KRAUS, Josef. Kongenitální myopatie. *Neurologia pre prax* [online]. Solen, 2012, 2012, **13**(4) [cit. 2022-11-17]. Dostupné z: <https://www.solen.sk/casopisy/neurologia-pre-prax>

Kruh pomoci. *End Duchenne* [online]. Praha, 2022 [cit. 2022-12-11]. Dostupné z: <https://www.endduchenne.cz/kruh-pomoci/>

KUBEC, Vojtěch. Včelka sociální služby o.p.s. *Včelka* [online]. [cit. 2023-04-03]. Dostupné z: <https://www.pecevcelka.cz/vssl/nase-sluzby/osobni-asistence/>



MALÝ, Lukáš. Parent Project: Se svalovou dystrofií lze žít kvalitní život. *Zdraví.euro.cz* [online]. 4.2.2020 [cit. 2023-03-28]. Dostupné z: <https://zdravi.euro.cz/clanky/i-se-svalovou-dystrofiu-lze-zit-kvalitni-zivot/>

MAŘÍKOVÁ, Taťána. *Neurogenetika svalových dystrofií a kongenitálních myopatií*. 1. Praha: Maxdorf, c2004. ISBN 80-734-5015-1

MAZANEC, R. a kol., Kongenitální myastenické syndromy. *Asociace muskulárních dystrofií v ČR* [online]. Praha, 23.1.2016 [cit. 2023-04-02]. Dostupné z: <http://www.amd-mda.cz/nervosvalova-onemocneni/diagnozy-typy-nervosvalovych-onemocneni/217-kongenitalni-myastenicke-syndromy-cms>

MAZANEC, Radim a Zuzana MUŠOVÁ. Myotonická dystrofie. *Neurologie pro praxi* [online]. Solen, 2012, 2012, **13**(4), 183-187 [cit. 2022-11-17]. Dostupné z: [www.solen.cz](http://www.solen.cz)

MRÁZOVÁ, Lenka. Duchennova svalová dystrofie – patogeneze, klinický obraz, diagnostika, aktuální možnosti terapie. *Neurologia* [online]. 2016, 2016, **11**(1), 13-15 [cit. 2022-12-30]. Dostupné z: <http://www.snmo.sk/publikacie/subory/L.%20Mr%C3%A1zov%C3%A1%20-%20Duchennova%20svalov%C3%A1%20dystrofia.pdf>

NÉMETHOVÁ, Hana a Jana HABERLOVÁ. *Trpí váš syn Duchennovou svalovou dystrofií? Co bude dál?: Osobní zkušenost matky chlapce s DMD*. 1. Parent Project, 2016

NOVOTNÁ, Ivana. Jak reaguje naše psychika i celá společnost aneb 5 fází smutku. *Alfabet* [online]. 16.4.2020 [cit. 2023-03-24]. Dostupné z: <https://www.alfabet.cz/covid-a-my/cim-prochazi-nase-psychika-i-cela-spolecnost-aneb-5-fazi-smutku/>

OPATŘILOVÁ, Dagmar. *Speciálněpedagogická diagnostika somatopedická: Metodické texty k projektu MUNI 4.0*. 1. Brno: Masarykova univerzita, 2018. ISBN 978-80-210-9346-1

PETRÁSEK, D. a kol., O nemoci. *End Duchenne* [online]. Horní Braná [cit. 2023-04-02]. Dostupné z: <https://www.endduchenne.cz/o-nemoci/>

PIRNEROVÁ, Hana. Jak získat psa?. *Pomocné tlapy o.p.s.* [online]. Starý Plzenec, 2022 [cit. 2022-12-11]. Dostupné z: <https://www.pomocnetlapky.cz/nase-sluzby/jak-ziskat-psa>

PODOLSKÁ, Karolína. Neurosvalová onemocnění dětského věku. *Parent Project Czech Republic* [online]. Droužkovice, 2023 [cit. 2023-04-02]. Dostupné z: <https://www.parentproject.cz/nervosvalova-onemocneni-detskeho-veku>

PRESSLEROVÁ, Pavla. *Co je rodinná terapie a rodinné poradenství* [online]. Praha, 25.1.2016 [cit. 2022-12-11]. ISSN Šance dětem. Dostupné z: <https://sancedetem.cz/co-je-rodinna-terapie-rodinne-poradenstvi>

*REaDY: Registry of muscular DYstrophy: Stav registru* [online]. Institut biostatistiky a analýz, 27.12.2022 [cit. 2022-12-29]. Dostupné z: <https://ready.registry.cz/index.php?pg=prehled-dat>

REPKO, Martin. *Operace skolióz u dětí s postižením Duchenneovou muskulární dystrofií* [online]. 28.6.2013 [cit. 2023-04-03]. Dostupné z: <https://www.braunoviny.cz/operace-skolioz-u-deti-s-postizenim-duchenneovou-muskularni-dystrofii>

Sociální poradenství. *Parent Project Czech Republic* [online]. 2022 [cit. 2022-12-11]. Dostupné z: <https://www.parentproject.cz/socialni-poradenstvi>

SRIPATHI, Naganand. Periodické paralýzy. *Medscape* [online]. USA, 2018 [cit. 2022-11-17]. Dostupné z: <https://emedicine.medscape.com/article/1171678-overview>

*Standardy péče o pacienty s Duchennovou svalovou dystrofií* [online]. Parents Project z.s. 2018 [cit. 2022-12-11]. Dostupné z: <https://www.parentproject.cz/literatura>

SÝKORA, Pavol. Zvýšená hodnota kreatínkinázy u dojců a jako prvý příznak Duchennovej progresívnej svalovej dystrofie. *Pediatrica pre prax* [online]. Bratislava: Solen, 2007, (5), 283-284 [cit. 2023-01-01]. Dostupné z: [www.solen.cz](http://www.solen.cz)

SÝKORA, Petr. Kvalita života mých pacientů je výrazně závislá na finanční situaci rodiny: Rozhovor s MUDr. Haberlovou. *Dobrý anděl: Chci pomáhat a být dobrým andělem* [online]. Praha, 4.7.2017 [cit. 2022-12-11]. Dostupné z:

<https://www.dobryandel.cz/2017/kvalita-zivota-mych-pacientu-vyrazne-zavisla-financi-situaci-rodiny-rozhovor-mudr-haberlovou/>

SÝKORA, P., a kol., Komu a jak pomáháme. *Dobry anděl* [online]. Praha, 2022 [cit. 2022-12-11]. Dostupné z: <https://www.dobryandel.cz/komu-a-jak-pomahame/>

ŠIŠKOVÁ, Dana. Nervosvalová onemocnění v dětském věku. *Pediatric pro praxi* [online]. Solen, 2013, **14**(5), 196-199 [cit. 2022-11-17]. Dostupné z: <https://www.pediatricpropraxi.cz/>

ŠORMOVÁ, Ruth. *Cesta domů: Péče Cesty domů* [online]. Praha: Cesta domů, z.ú. [cit. 2023-04-02]. Dostupné z: <https://www.cestadomu.cz/pece>

ŠVAŘÍČEK, Roman a Klára ŠEĐOVÁ. *Kvalitativní výzkum v pedagogických vědách*. 1. Praha: Portál, 2007. ISBN 978-807-3673-130

UZLOVÁ, Iva. *Asistence lidem s postižením a znevýhodněním: praktický průvodce pro osobní a pedagogické asistenty*. 1. Praha: Portál, 2010. ISBN 978-807-3677-640

VÁGNEROVÁ, Marie, Iva STRNADOVÁ a Lenka KREJČOVÁ. *Náročné mateřství: být matkou postiženého dítěte*. Praha: Karolinum, 2009. ISBN 978-80-246-1616-2

VANĚK, J. a kol. Postup péče při svalové dystrofii Duchenne/Becker: Stručný přehled doporučení skupiny Treat-NMD. *Parent Project* [online]. Droužkovice: Parent Project, 2023 [cit. 2023-02-09]. Dostupné z: <https://www.parentproject.cz/postup-pece>

VANĚK, J. a kol. Příběhy. *Parent Project Czech Republic* [online]. 2023 [cit. 2023-04-02]. Dostupné z: <https://www.parentproject.cz/pribehy>

VOHÁŇKA, Stanislav. Zvýšená hladina kreatinkinázy. *Interní Med.* [online]. 2012, 11.7.2012, **14**(8 a 9), 322-326 [cit. 2023-01-01]. Dostupné z: [www.solen.cz](http://www.solen.cz)

WALTON, John N. a F. J. NATTRASS. On the Classification, Natural history and Treatment the myopathies. *Brain*. 1954, **77**(2), 169-231. Dostupné také z: <https://academic.oup.com/pages/information>

WONG, Jarod a Michel GUGLIERI. Symposium o interakci svalů a kostí. *End Duchenne* [online]. 21.6.2019 [cit. 2023-04-03]. Dostupné z:

<https://www.endduchenne.cz/symposium-o-interakci-svalu-a-kosti-u-dmd-21-6-2019-salzburg/>

WOOD, D. S. a kol., Inovace v péči. *Muscular Dystrophy Association* [online]. 2023 [cit. 2023-04-02]. Dostupné z: <https://www.mda.org/services/education-materials>

## **Seznam příloh**

Příloha 1 – ukázka rozhovoru

Příloha 2 – fotografie kompenzačních pomůcek

## **Příloha č. 1**

Rozhovor s Dušanem.

Místo: Domov mládeže Topolka

Přítomni: Dušan (D), tazatelka (T)

**T: Takže vysvětlila jsem, jakého výzkumu se tyhle otázky týkají a že zůstane zachována anonymita všech zúčastněných. Souhlasíš s rozhovorem?**

D: Jo, v pohodě.

*Stanovení diagnózy, situace, změny v rodině*

**T: Co je ti známo o tvém ranném dětství, myslím před stanovením diagnózy?**

D: Kolem 4 nebo 5 let hodně pády a bolest nohou, to tak nejvíc.

**T: Proč došlo k návštěvě odborníka a jaký byl průběh stanovení diagnózy?**

D: Víím, že nás nakonec poslali na genetiku a tam to prý pak bylo jasné.

**T: Jaké bylo přijetí diagnózy v rodině, co se změnilo?**

D: Naši se tenkrát rozvedli a máma se na moji výchovu vykašlala. Starala se o mě babička, i když byl děda nemocnej. Umřela, když mi bylo 12. Musel jsem se starat hlavně sám – umím všechno, vařit, prát...

**T: Jak ovlivnila ta nemoc život celé rodiny?**

D: Zjistilo se, že máma je přenašečka a děda, její otec, měl nějaké podobné problémy ke stáru. To se ale zjistilo až takhle zpětně. S mámou se hádáme, táta i jeho přítelkyně se ke mně chovají hezky.

**T: Máš nějakého sourozence, třeba nevlastního?**

D: Ne, žádného.

*Sebepojetí, sebevědomí*

**T: Jaký vliv má podle tebe ta diagnóza na sebepojetí a vnímání budoucnosti?**

D: Sebepojetí...no hodně mi pomohla Jedle, je tu úplně jiný chování ve škole a jsme tu všichni podobný. Co jsem dřív nechápal ve škole, tak mi tady vždycky vysvětlili klidně několikrát, takže jsem všechno dohnal a je to dobrý. Je to tím, že je nás tady ve třídách

mnohem míň. A taky je super mít elektrický vozík. Já ho neměl, potřeboval jsem na něj doplatit 15.000 Kč. Poprosil jsem tátu a on mi je hned poslal, za to jsem fakt rád.

**T: Co vztah ke knížkám?**

D: No jasně, vždycky jsem četl. Taky hraju hry a zkouším tvořit hudbu. Rap.

**T: Co tě bavilo na základce?**

D: Ještě asi stolní hry s dědou.

*Přítomnost, plány do budoucna.*

**T: A nějaký plán do budoucna?**

D: Za rok budu maturovat. Tak bych pak chtěl na japanologii. Miluju japonskou kulturu a už jsem si i zjišťoval, kolik bych musel doplácat na semestr, abych se vším vyšel.

**T: Co nemoc vzala a co dala?**

D: To moc neřeším, snažím se užít si života, co to dá.

**T: Koukám, že se nevyhýbáš ani tetování.**

D: Mám jich 17!

**T: Z facebooku vím, že jsi měl tandemový seskok padákem. Jaký to bylo?**

D: Výborný, chci to zažít zase. Chtěl bych zkusit i slaňování z hradeb na vozíku nebo bungee jumping.

*Zázemí.*

**T: Jaké je teď zázemí v rodině, přátelé?**

D: S mámou je to těžký. Jsem tam teď teda jen o víkendu. Máma moc nefungovala, teď se snaží víc. Ale nasekala dluhy, neplatila nějakou dobu ani mně tady intr. To jsem z důchodu už skoro splatil a mámu jsem donutil k insolvenční. Ale i tak se hádáme. Někdy jedu k tátovi, jeho přítelkyně se chová dobře i mi klidně vypere věci, uvaří, jako bych byl její. Taky jezdím za přítelkyní do Ústí nad Labem. A tady mám kámoše, když jedeme někam ven, tak si pomůžem, třeba si i podržíme bažanty (smích)... No je pravda, že pár mi jich už za život umřelo.

**T: Čím myslíš, že to je, že se teď máma víc snaží?**

D: Svědomí.

Léčba.

**T: Jaká je nyní léčebná péče?**

D: Musím brát léky na řídnutí kostí a jezdím občas do Motola. Taky mám alergii na vosy, musím fakt dávat bacha. A možná bude nějaká nová léčba, mluvili o injekcích do páteře nebo tak něco.

Chování lidí.

**T: Jak vnímáš chování ostatních lidí k sobě? Třeba doktoři, úředníci, cizí lidé.**

D: Jedna neuroložka, to byla fakt píča. V Praze už chodím k jinému doktorovi. Ten nechce nesmysly, zvedne mi ruku a vidí, že je hadrová. Cizinci, ti jsou poznat, ti se k nám vozejčkářům umějí chovat mnohem líp. Ať tady, nebo když jsme jeli na zájezd s Jedlí do Vídně. V Čechách lidi čuměj a nevěděj.

Hodně zážitků mám tady v Praze z MHD, některý řidiči dělaj problémy. Jednou jsem ale zažil, když byl neochotnej a ještě měl kecý, že se mě zastali lidi ve voze.

**T: Máš spoustu zážitků. Moc si vážím tvé otevřenosti i toho, co všechno se ti už podařilo... A taky moc děkuju za rozhovor.**

D: V pohodě. Kdybys něco ještě chtěla vědět, tak se ozvi.



## **Příloha č. 2 – fotografie pomůcek**

koupačí sklopné sedáky, koupačí a toaletní židle, mechanický vozík, elektrický vozík, elektrický zvedák zvedák, sprchovací elektrická židle (všechny pomůcky foceny autorkou v Jedličkově ústavu)











