

Univerzita Karlova  
Pedagogická fakulta  
Katedra speciální pedagogiky

## DIPLOMOVÁ PRÁCE

Specifika logopedické intervence u osob s Huntingtonovou nemocí  
Specifics of speech therapy intervention for people with Huntington's disease

Bc. Andrea Topolská

Vedoucí práce: doc. PaedDr. Jiřina Klenková, Ph.D.

Studijní program: Logopedie

Studijní obor: N LOGO

Odevzdáním této diplomové práce na téma „Specifika logopedické intervence u osob s Huntingtonovou nemocí“ 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.

Praha, 15. dubna 2024

Tímto srdečně děkuji paní doc. PaedDr. Jiřině Klenkové, Ph.D. za podporu, pomoc, rady a věnovaný čas v rámci vedení diplomové práce. Mé poděkování dále patří zúčastněným klinickým logopedům, Společnosti pro pomoc při Huntingtonově chorobě a dotyčným respondentům z řad pečujících a nemocných, kteří umožnili sběr výzkumných dat. Dále děkuji své rodině za možnost, že mohu studovat.

## **ABSTRAKT**

Diplomová práce je zpracována na logopedické téma specifika logopedické intervence u osob, které trpí onemocněním Huntingtonova nemoc. Skládá se z části teoretické, ve které v rámci tří kapitol čtenáře postupně seznamuje s diagnózou Huntingtonovy nemoci a obecnými poznatky o historii a etiologii onemocnění, vyskytujících se symptomech i diagnostických a terapeutických postupech. Druhá kapitola probírá narušenou komunikační schopnost u osob s Huntingtonovou nemocí. Shrnuje poznatky o kognitivně komunikačních poruchách, dysartrii a dysfagii. Třetí kapitola řeší poznatky o samotné logopedické intervenci u dotyčných klientů. Ve svém obsahu probírá jak náležitosti a možnosti diagnostiky zmiňovaných deglutačních a komunikačních narušení, tak i poznatky týkající se poskytování logopedické terapie dle přítomných NKS a poruch polykání. Poslední kapitola je věnována výzkumné části závěrečné práce. Výzkum byl realizován kvalitativním přístupem za pomoci metodologie zakotvené teorie. Data byla získána za pomoci celkem devatenácti polo-strukturovaných rozhovorů. Dotázáni byli dva kliničtí logopedi a sedmáct respondentů, kteří mají s diagnózou Huntingtonova nemoc zkušenost buďto z pozice pečující osoby, nebo samotného nositele neuro-degenerativního onemocnění. Hlavním záměrem je, nalézt společné jmenovatele případů v problematice logopedické intervence u osob s touto diagnózou a dále poukázat na oblasti, které by v systému komplexní péče v ČR o tyto pacienty mohly být rozvíjeny a zlepšovány. Dílčím záměrem bylo zjistit, zda v přístupech klinických logopedů lze nalézt nějaké rozdíly. Šetření přineslo čtyři zakotvená tvrzení, která spolu s odpověďmi na výzkumné otázky naplnily stanovené výzkumné cíle a přinesly doporučení pro logopedickou praxi.

## **KLÍČOVÁ SLOVA**

Huntingtonova nemoc – narušená komunikační schopnost – poruchy polykání -  
logopedická intervence – klinický logoped – pečující osoba

## **ABSTRACT**

The diploma thesis is elaborated on the speech therapy topic, the specifics of speech therapy intervention for people suffering from Huntington's disease. It consists of a theoretical part, in which, within three chapters, the reader is gradually introduced to the diagnosis of Huntington's disease and general knowledge about the history and etiology of the disease, the occurring symptoms and diagnostic and therapeutic procedures. The second chapter discusses impaired communication skills in people with Huntington's disease. Summarizes findings on cognitive-communication disorders, dysarthria and dysphagia. The third chapter deals with findings about speech therapy intervention itself for the clients in question. In its content, it discusses both the requirements and possibilities of diagnosis of the mentioned deglutition and communication disorders, as well as knowledge regarding the provision of speech therapy according to the present communication disorders and swallowing disorders. The last chapter is devoted to the research part of the thesis. The research was carried out using a qualitative approach using grounded theory methodology. Data were obtained through a total of twenty semi-structured interviews. Two clinical speech therapists and eighteen respondents who have experience with the diagnosis of Huntington's disease either from the position of a caregiver or the bearer of the diagnosis were asked. The main intention is to find common denominators in the issue of speech therapy intervention for people with this diagnosis and to point out areas that could be developed and improved in the system of comprehensive care in the Czech Republic for these patients. A partial aim was to find out whether any differences could be found in the approaches of clinical speech therapists. The investigation yielded four established statements that, together with the answers to the research questions, fulfilled the set research objectives and brought recommendations for speech therapy practice.

## **KEYWORDS**

Huntington's disease - impaired communication ability - swallowing disorders - speech therapy intervention - clinical speech therapist - caring person

## Obsah

Úvod.....	6
1 Huntingtonova nemoc .....	8
1.1 Historie a etiologie.....	8
1.2 Symptomatologie.....	11
1.3 Diagnostika a terapie.....	13
2 Narušená komunikační schopnost u osob s Huntingtonovou nemocí.....	16
2.1 Kognitivně komunikační poruchy .....	16
2.2 Dysartrie .....	19
2.3 Dysfagie .....	22
3 Logopedická intervence u pacientů s Huntingtonovou nemocí.....	26
3.1 Logopedická diagnostika u pacientů s Huntingtonovou nemocí.....	27
3.2 Logopedická terapie u pacientů s Huntingtonovou nemocí.....	33
4 Specifika logopedické intervence u osob s Huntingtonovou nemocí .....	43
4.1 Výzkumné cíle a výzkumné otázky.....	43
4.2 Metodologie výzkumu .....	43
4.3 Harmonogram výzkumného šetření.....	46
4.4 Charakteristika výzkumného vzorku a místa realizovaného šetření.....	47
4.5 Metody sběru dat .....	48
4.6 Vlastní výklad výzkumného šetření.....	51
4.7 Výsledky výzkumného šetření .....	73
Závěr .....	89
Seznam použitých informačních zdrojů.....	92
Seznam příloh .....	97

## Úvod

Námět pro zkoumání logopedické intervence u osob, které trpí diagnózou Huntingtonova nemoc, přišel díky náhodnému setkání s ženou, která tímto onemocněním trpěla, v době mého středoškolského studia. Neboť jsem tuto diagnózu blíže neznala a zmiňovanou ženu v období senia, která již měla velice nápadné choreatické symptomy, jsem potkávala pravidelně, příčina jejich specifických pohybů pro mě byla neznámá. To se změnilo díky vysokoškolskému studiu, které mi s odstupem času charakter onemocnění přiblížilo. Jak jsem při studiu literatury zjistila, v naší zemi bylo diagnostikování Huntingtonovy nemoci započato teprve v nedávné minulosti a vzhledem ke vzácnosti onemocnění je to i pro studenty oboru Logopedie téma, které přináší mnoho neznámých. Za pomoci zkoumání inkriminovaného onemocnění v rámci závěrečné práce jsem chtěla přispět novými informacemi nejen budoucím logopedům, kteří se s těmito klienty mohou setkat, ale, jak se v rámci empirické části práce ukázalo, i samotným osobám s Huntingtonovou nemocí a jejich pečujícím. V jejich řadách lze totiž narazit na případy, které o možnosti vyhledat pomoc logopeda nevědí.

Diplomová práce se věnuje specifickým logopedické intervence u osob s Huntingtonovou nemocí a je diferencována na teoretickou a praktickou tedy výzkumnou část. Teoretická část je tvořena třemi hlavními kapitolami. První z nich v rámci svých podkapitol seznamuje s etiologií a historií Huntingtonovy nemoci, druhá pak popisuje příznaky a poslední se soustředí na diagnostiku a terapii u osob s touto diagnózou. Druhá kapitola teoretické části je věnována tématice narušené komunikační schopnosti u jedinců, kteří onemocněním trpí. Podkapitoly dané části práce charakterizují kognitivně komunikační poruchy, dysartrii a dysfagii, které se u Huntingtonovy nemoci manifestují. Poslední teoretická kapitola „Logopedická intervence u pacientů s Huntingtonovou nemocí“ sumarizuje, jak odborná literatura popisuje logopedickou diagnostiku a logopedickou terapii u dotčených klientů.

Čtvrtá kapitola je věnována již samotnému výzkum závěrečné práce. Ten je zpracován jako kvalitativní šetření s využitím zakotvené teorie. Jejím hlavním záměrem je zjistit, zda jsou v této problematice logopedické intervence u osob s Huntingtonovou nemocí společní jmenovatelé oslovených případů i samotných poskytovatelů logopedické intervence.

Vedlejším cílem, v návaznosti na identifikované reciproční vazby, je stanovit oblasti, ve kterých je v našem systému komplexní péče o tyto pacienty prostor pro rozvoj. Dílčím cílem diplomové práce je odhalit, jsou-li přístupy a způsoby práce zapojených klinických logopedů totožné, nebo se v nějakých oblastech odlišují. Výzkumná data jsou získána za pomoci polo-strukturovaných rozhovorů od dvou výzkumných skupin, které vzájemně odlišuje osobní zkušenost s inkriminovanou diagnózou. Celkově jsou v rámci šetření realizovány dva rozhovory s profesionály v logopedické intervenci, kteří mají s poskytováním péče u klientů s Huntingtonovou nemocí zkušenosti. Ve skupině laiků ve vztahu k logopedické intervenci, která zahrnuje osoby trpící tímto onemocněním a osoby pečující, jsou nasbírána data od sedmnácti respondentů. Všechny rozhovory jsou interpretovány do podoby písemného zápisu a jsou součástí příloh závěrečné práce. Jejich detailní analýza napomáhá k zodpovězení předem formulovaných výzkumných otázek, které svými odpověďmi nejen že umožňují naplnit formulované cíle empirické části práce, ale ve svých odpovědích přináší další poznatky, čímž předem nastavené cíle i přesahují. Podkapitola „Vlastní výklad výzkumu“ podrobně charakterizuje nalezené výzkumné kategorie, které vznikly kódováním nasbíraných dat z polo-strukturovaných rozhovorů a poukazují na společné jmenovatele problematiky. Ty jsou v závěru podkapitoly formulovány do zakotvených tvrzení a přispívají k naplnění hlavního výzkumného cíle. Poslední podkapitola pak zodpovídá výzkumné otázky a přichází s doporučeními pro logopedickou praxi.

Práci uzavírá seznam použitých informačních zdrojů a seznam příloh, který obsahuje formulář s formulovanými otázkami pro výzkumnou skupinu 1 – pečující osoby (a) a pro osoby trpící Huntingtonovou nemocí (b) a s formulářem otázek pro výzkumnou skupinu 2 – oslovené klinické logopedy. Dále jsou pak přiloženy i transkripce realizovaných rozhovorů.



# 1 Huntingtonova nemoc

Osoby s Huntingtonovou chorobou (dále užívána zkratka HCH nebo HN) trpí onemocněním, které je neuro-degenerativní a u pacientů autozomálně dominantně vrozené. Nemoc je typická postupným zhoršováním zdravotního stavu s ničivým účinkem na lidské tělo. Choroba je spojena s demencí, tedy se snižováním intelektu. Pacienti trpí také poruchami chování, mění se jejich osobnost. Ovlivněn je i duševní balanc těchto osob, který se náhle mění a nezřídka se u těchto pacientů objevuje nekontrolovatelná vznětlivost. Choroba se vyznačuje z hlediska genetiky mutací čtvrtého chromozomu (Waberžinek et al., 2006). Postupným vývojem dochází k zasažení i dalších buněčných souborů lidského těla, nemoc nezůstává jen u defektu nervové soustavy, což má za následek i obtíže v příjmu potravy a tekutin. Nemocní se potýkají často s podvýživou a úbytkem na tělesné hmotnosti (Klempíř & Mühlbäck, 2018). Dle Jiráka (2009, s. 48) má toto onemocnění nízkou prevalenci - choroba postihne z patnácti tisíc lidí jednoho člověka. Jedná se tedy o vzácné neuro-degenerativní onemocnění. Aktuální medicína zatím neumí této chorobě zamezit v jejím propuknutí, zvládá pouze působit na symptomy. Hned na začátku kapitoly je třeba zmínit, že lidově toto onemocnění může být ve společnosti nesprávně označováno jako „*Tanec svatého Víta*“. Tyto nejasnosti pocházejí z omylu, kterého se dopustil Tomáš Sydenham, anglický lékař, který se věnoval klinickému popisu onemocnění zvaném „*Sydenhamova dětská chorea*“. I o mnoho let později docházelo na poli zdravotnictví k záměnám ve správné terminologii. Dnes má toto onemocnění jediný správný název – „Huntingtonova choroba“ (Růžička et al., 2002, s. 58). Základem péče o tyto pacienty je víceoborový přístup odborníků, mezi které patří neurologové, psychiatři, fyzioterapeuti, ergoterapeuti a kliničtí logopedi, neboť jejich vzájemná kooperace pracuje s příznaky a zajišťuje vyšší úroveň životní kvality nemocných i jejich pečujících rodin (Ahmed, & Mridha, 2023).

## 1.1 Historie a etiologie

### Historie

Neuro-degenerativní onemocnění je pojmenováno po lékaři z USA Georgi Huntingtonovi, který vytvořil jeden z prvních podrobnějších charakteristik tohoto onemocnění. V jeho publikaci „*On Chorea*“, která byla vydána roku 1872, tuto diagnózu

specifikoval za pomoci monitorování více pokolení jednoho rodu a označil ji za raritní (Huntington's Disease Society of America, n.d.). Tento mladý lékař byl vůbec první, kdo se svým výzkumem dotkl modelu autozomálně dominantní dědičnosti (Mandal, 2019). Od roku 1916 došlo k usilovnému zkoumání této dědičné choroby dalšími lékařskými odborníky i díky zainteresování postižených rodin. Diagnóze bylo postupem času v 60. letech změněno označení z „chorey“ na „chorobu“ (Huntington's Disease Society of America, n.d.). Studiu této nemoci se věnovali již jeho mužští rodinní předchůdci. George navíc uvedl, že nemoc *„nikdy nepřeskočí generaci, aby se znovu projevila u jiné“* (Bhattacharyya, 2016). Před ním se roku 1860 o neznámé nemoci zmínil Johan Lund. Ten působil v Norsku jako lékař. Jeho pozornost upoutal výskyt osob v osamělé části Norska, které ve velké míře postihlo snížení kognitivních a intelektových funkcí ve spojitosti s rychlými mimovolnými pohyby (Mandal, 2019). Až nápadně shodnou charakteristiku co do dědičnosti mělo také onemocnění vyskytující se na územích Nové Anglie. Tyto osoby se staly oběťmi inkvizičních procesů, neboť v nich společnost viděla nebezpečí z nadpřirozena. V období od roku od 1692 do 1693 byly osoby s Huntingtonovou nemocí ze stejných důvodů chladnokrevně popraveny i v Salemu ve Spojených státech amerických. První oficiální psaná zmínka o této nemoci pochází z roku 1834, která je připisána Charlesi Watersovi. Historie tohoto onemocnění poukazuje také na rozcházející se názory, kdy lékaři Dufosse a Rufz dle svých výzkumů došli k závěru, že vyšší prevalenci onemocnění lze očekávat u lidí světlé pleti. Opačný názor ale prosazoval lékař Watson, který dle svého výzkumu došel k závěru, že choroba častěji postihuje osoby negroidní lidské rasy. S objevením nemoci jsou spojeny také pokusy o vystopování osob trpících choreou mezi generacemi jednotlivých rodů, aby došlo k objasnění, z jakého kontinentu se degenerativní gen do světové populace rozesl. Žádný z těchto pokusů se ovšem nedostal dále než dvanáct generací jednoho rodu. Následovalo první patologické šetření mozku pacientů s danou chorobou. O to se zasloužila skupina lékařů v čele s Aloisem Alzheimerem, Oskarem Vogtem a několika dalšími (Bhattacharyya, 2016). Dosud největší rozšíření této diagnózy se objevilo ve Venezuele v oblasti okolo přírodního vodního útvaru Maracaibo, kde nemoc postihla obyvatele několika vesnic této lokality, neboť, jak se zkoumáním prokázalo, všichni tento gen získali od jediné ženy. Konkrétně šlo o Marii Concepcion Soto. Ta zde žila na začátku osmnáctého století a nemoc zdělila

po svém otci, kterého neznala. Na konci 90. let 20. století se počet nemocných v této lokalitě vyšplhal na tři stovky nemocných v symptomatické fázi choroby. Současně byla další stovka obyvatel s indikovanou predispozicí HN, která přivedla na svět dalších 10 generací se stejným rizikem (Bhattacharyya, 2011). Významným milníkem se stal rok 1986. Od tohoto roku je možné po celém světě provádět genetické testování jak u již narozených osob v riziku v bezpříznakovém stádiu, tak i vyšetření ještě nenarozených jedinců s predispozicí ke vzniku této choroby (Wexler et al., 1985). Velkou zásluhu na tom nese psychoanalytička Nancy Wexler, která v doprovodu lékařského specialisty v problematice neuro-degenerativních a motorických onemocnění Thomase Chasem a ve spolupráci s dalšími odborníky na genetiku, neurologii a antropologii podnikla výpravu za účelem studie do již zmiňované lokality s vysokou prevalencí inkriminované choroby. Společně došli k závěru, že k optimálnímu poznání choroby dojde separací samotného chybného genu. Celé zkoumání trvalo dvě desetiletí, během nichž bylo odebráno několik tisíc krevních sér, které přispěly k objevení tohoto genetického testování na pozitivitu na HN (Bhattacharyya, 2011). Definování přesného chromosomu, na kterém v případě této diagnózy dochází k patologii, přinesl až rok 1983. Nakonec roku 1993 došlo i k formulaci samotné změny v genetické informaci (Růžička et al., 2002).

## **Etiologie**

Na pozadí choroby stojí dědičná vada, při které dochází k produkci nezvyklého proteinu. Ne každé lidské tělo si s tímto chybným proteinem dokáže poradit a zlikvidovat jej. Tím pádem dochází ke kumulaci této látky v lidském mozku, kde likviduje tkáňové základní stavební jednotky. Jako první jsou likvidovány buňky ovládající tělesnou lokomoci, následně proniká buněčná likvidace do ostatních částí mozku (srov. Jiráček et al., 2009, Vondráčková et al., 2014). Patologie svými obvyklými rysy odpovídá autozomálně dominantnímu transferu. Pravděpodobnost přenosu tohoto genu je tedy stejná bez ohledu na pohlaví. Onemocnění se tak může předávat z generace na generaci a s diagnózou se setkáváme u více osob z jedné rodiny. Predispoziční riziko transferu genu je 50 %. Onemocnění existuje na principu navýšení počtu trojic fosforylovaných nukleosidů (nukleotidů), což jsou hlavní stavební útvary DNA a RNA, nazývaných „triplety“. V případě inkriminované diagnózy jde o CAG triplety. K diagnóze HN dochází v případě,

že se u osoby vyskytne 40 a více takových opakování CAG tripletů. Takový stav spolehlivě zapříčiní vznik nemoci s postupným propuknutím příznaků přibližně ve 40 letech jedince. Množství a závažnost klinických symptomů jsou přímo úměrné počtu CAG tripletů. Počet tripletů u absolutní většiny populace bez této diagnózy běžně dosahuje nanejvýše hodnoty 30. Jedná-li se o osobu, u které dosahuje počet tripletů krajní hodnoty v intervalu od 27 do 35, choroba se u něj neprojeví. Nelze ale vyloučit, dojde-li k transferu na dítě této osoby, že se počet tripletů u dítěte nerozšíří a nepřesáhne tedy hranici pro vznik neuro-degenerativní choroby. Popisovaný jev je zvláště pravděpodobný při transferu od otce na jeho potomka. Počet tripletů se může pohybovat také mezi hodnotami 36 a 39, což přináší 50 % riziko propuknutí nemoci a přenosu na potenciální potomky, u kterých může opět dojít k rozšíření počtu nukleotidních trojic. Dosáhne-li hodnota CAG tripletů u některého jedince hodnoty rovné 60 nebo vyšší, symptomy lze očekávat již v dětském věku (srov. Růžička et al., 2002; Vondráčková et al., 2014). Choroba progreduje přibližně 10 – 20 let, kdy se následně pacient ocitá v terminálním stádiu nemoci. Poslední fáze souvisí s nepohyblivostí a výskytem demence. Smrt pacienta může být urychlena intrakraniální hemoragií, ke které dochází úrazy pacientů vlivem narušené motorické koordinace těla. Obvyklým viníkem předčasného úmrtí jsou také záněty plic vznikající vdechutím přijímaných tekutin a potravy (Jedlička et al., 2005).

## 1.2 Symptomatologie

Projevy v počátku tohoto onemocnění Růžička a kol. (2002) rozčleňuje na dvě skupiny – příznaky psychiatrické a příznaky neurologické. Neexistuje nemocný, kterého by postihly všechny vědou zjištěné symptomy, a nelze nalézt dva onemocněním trpící, kteří by v klinickém obraze měli totožný výčet symptomů (Vondráčková et al., 2015). Růžička a kol. (2002) dále uvádí, že choroba se ve většině případů začíná svými příznaky projevovat mezi 35 – 50 lety. Ve skutečnosti vzniká a vyvíjí se ještě řadu roků před vlastním propuknutím symptomů. Nemoc se projevuje nepravidelnými, svižnými pohyby různých částí lidského těla. U Huntingtonovy nemoci jde zejména o mimovolní pohyby v orofaciální oblasti, kde dochází ke specifickým mimickým pohybům, ke kterým se přidává i typická nemožnost setrvání vyplazeného jazyka. K neovladatelným obličejovým úšklebkům se může přidat i prázdňvý výraz ve tváři (srov. Růžička et al., 2002; Waberžinek

et al., 2006). Dále se u osob vyskytují ve vysoké míře nekontrolovatelné pohyby rukou, nohou a trupu. Nemoc se vyznačuje houpavou chůzí, při které má osoba široce rozkročené nohy a realizuje jen malé kroky. Chůzi navíc ovlivňují neovladatelné pohyby těla. Typické jsou také obtíže v příjmu potravy a tekutin, které jsou znesnadněny defekty polykacích schopností. Později se může objevit také hyperfagie. Zasaženo je tvoření hlasu a respirace (Waberžinek et al., 2006). Klempíř (2013) tyto kymácivé, trhavé a nekonstantně se projevující pohyby označuje jako choreu. Pohyby vznikají na kosterní svalové tkáni. Síla a velikost těchto mimovolných lokomocí bývá vzhledem k fázi onemocnění a individualitě každého nemocného odlišná. Můžeme se setkat s klienty, u nichž jsou choreatické pohyby nenápadné, na druhé straně jsou i osoby s prakticky permanentními pohyby velkého rozsahu, které dotyčnému brání v samostatném životě i volném pohybu. Jak nemoc postupuje ve vývoji, zmiňované lokomoce se mění. Nejprve několik roků choreatické pohyby nabírají na intenzitě. V dalších stádiích se snižuje jejich rychlost, zvyšuje se svalová tenze, volní pohyby jsou zdlouhavé. V konečných fázích nemocní většinou setrvávají na lůžku a jejich lokomoce je mizivá, chorea se již nevyskytuje. K projevům se následně připojuje i nadměrné pocení a abnormální produkce slin (Růžička et al., 2002; Waberžinek et al., 2006). Intenzitu a výskyt některých symptomů lze pomocí medikace snížit, zamezit postupu nemoci ale naše medicína zatím nedokáže. U některých pacientů se nemoc může nejdříve několik let manifestovat změnou osobnosti, behaviorálními problémy či poklesem poznávacích schopností, než dojde k samotným motorickým symptomům. Pro nemocné je charakteristické, že ztrácí kompetence k dekódování citových projevů. Nejnáročnější pro identifikaci bývají primárně záporné emoce, dále je pro nemocné obtížné rozklíčovat mimoslovní komunikaci a prozodické řečové faktory komunikačního partnera. V průběhu času se mezi symptomy přidávají i problémy s časovou percepcí a se schopností soustředit se. Snižuje se tempo a pružnost kognitivních funkcí v komplikovanějších momentech, které nejsou pro konkrétního člověka obvyklé (Klempíř, 2013). Růžička a kol. (2002) uvádí mezi další příznaky i **narušený oční pohyb**. V počátcích choroby nejsou schopni svižných a trhavých očních pohybů, postupně je znesnadňováno ustálení pohledu očí a nakonec je cílený oční pohled znemožněn. S tím souvisí i příznaky poklesu úrovně vizuálně prostorové orientace. Zasažena je u všech nemocných i komunikační schopnost, která je ovlivněna **dysartrií**.

Osoby s HN mohou mít **problémy se spánkovým režimem**, který funguje přesně naopak, než je tomu u intaktních osob. Usínání je navíc rušeno mimovolnými pohyby. Co se týká paměťových schopností z hlediska doby uložení zapamatované informace, nejlepší výkon zůstává u krátkodobé paměti. Nemoc oslabuje i řídicí funkce, nemocní ztrácejí orientaci v časové organizaci a schopnosti revidovat proces při realizaci nějaké činnosti. Z psychiatrického hlediska se u osob s HN vyskytují příznaky schizofrenie, což může souviset i s odmítáním diagnostiky. Trpí také úzkostmi z řešení dříve všedních situací, které zasahují jak do osobního, tak i pracovního života, kde se stávají překážkou. Nezřídka dochází k projevům agrese, narušení sexuální funkce či parafílie. Jak již bylo zmíněno v úvodu, vlivem chorobného poklesu na tělesné hmotnosti dochází u nemocných k celkové sešlosti. Pacienti se mohou stát inkontinentními. Receptivní řečové schopnosti bývají u osob s HN neporušeny. Naproti tomu je významně zasažená expresivní složka řeči, kterou negativně ovlivňují agramatismy a parafázie (Jedlička et al., 2005).

### 1.3 Diagnostika a terapie

#### Diagnostika

Na úvod tématu diagnostiky je nutné zmínit, že testování dětí do doby dovršení plnoletosti není z právního hlediska možné (Jedlička et al, 2005). Diagnostika je realizována za pomoci přímého genetického testování. K tomu je zapotřebí zajistit DNA z krevního odběru vyšetřovaného jedince. Za pomoci tohoto testování lze zjistit přítomnost rozšiřujících se opakování CAG v dědičné jednotce zvané huntington (Ahmed, & Mridha, 2023). V současné době jsou k dispozici testy pro ještě nenarozené jedince – **testy prenatální detekce**, které se vyhodnocují z odběru plodové vody nebo patologickou diagnózou odebraného tkáňového vzorku choriových klků od gravidní ženy s diagnózou HN. U osob v riziku, u kterých aktuálně nelze pozorovat příznaky, jsou uplatňovány **testy presymptomatické**, se kterými se však pojí mnoho morálních otazníků a které jsou zároveň opatřeny striktními podmínkami stanovenými „*World Federatin of Neurology*“. Ta testování rizikových osob podmiňuje využitím pomoci psychologa po striktně stanovenou dobu celého procesu. Možné je využití také **potvrzovacích – konfirmačních testů**, které diagnózu nemoci buďto potvrdí nebo vyvrátí. Tato varianta se využívá primárně u příznakových jedinců (srov. Kaňovský, & Bártková, 2020, s. 358-359; Ahmed,

& Mridha, 2023; Jedlička et al, 2005 s. 264). Krom laboratorních vyšetření mohou osoby s podezřením na HN podstoupit také magnetickou rezonanci, která může odhalit progredující zmenšování tkáně striata, mozkové kůry a mozečku, což je pro tuto chorou charakteristické. Prostřednictvím prohlídky u psychologa lze odhalit počínající změny v poznávacích procesech. K tomu jsou aplikovány neuropsychologické testy a šetření. Potýká-li se pacient s projevy epilepsie, odesílá se také na elektroencefalografické vyšetření. Tento symptom je obvyklý pouze u juvenilního druhu HN (Kaňovský, & Bártková, 2020). Celkový diagnostický obraz jedince dotváří rodinný chorobopis jedince, neboť HN je přenášena v rodinách z generace na generaci. Osobní anamnéza přispívá dokreslením zdravotního stavu v průběhu života jedince s podezřením na diagnózu HN, zjišťuje tělesné - choreatické, kognitivní i psychické symptomy (Yu et al., 2023). Součástí diagnostiky je i možnost využít **preimplantační testování dědičnosti** lidského zárodku jako součást umělého oplodnění, které dokáže odhalit genetickou zátěž a vybrat pouze ta embrya, která riziko vzniku diagnózy HN nenesou. Takový postup je realizován v případě, že jeden nebo oba z rodičů jsou diagnózou HN geneticky zatíženi. IVF je v tomto případě jedinou možností, jak předcházet pokračování tohoto neurodegenerativního onemocnění v dalších rodových pokoleních (Kaye, 2023).

Diagnostika HN objeví dle počtu CAG repetic také konkrétní typ onemocnění. Nejrozšířenější je **klasická forma** HN s hodnotou vyšší než 40 CAG trojic. Zpravidla symptomatické období odstartuje v intervalu od 35 do 50 let postiženého neurologickými obtížemi, poruchami psychiky spolu se změnami chování. Další příznaky se přidávají postupně s vývojem nemoci (Kaňovský, & Bártková, 2020). Méně častou verzí HN je **juvenilní forma**, která je charakteristická širokým spektrem symptomů, které jsou typické pro celou řadu jiných diagnóz. Její diagnostika je složitá, a protože má tato forma zpravidla více než 60 repetic CAG, nastupuje její symptomatické období u postiženého velmi brzy - před dovršením dvaceti let. S touto formou HN se pojí také pozdní doba stanovení diagnózy či záměna za jinou patologii jako je porucha pozornosti s přidruženou hyperaktivitou či Tourettův syndrom. Mezi nejobvyklejší projevy u pacientů s JHN (juvenilní) patří „*rigidita, zpomalenost hybnosti a záchvaty*“ (Yu et al., 2023). Druhým, stejně vzácným typem je **HN s pozdním nástupem**, která přichází okolo 60. roku postiženého nápadnými choreatickými mimovolními symptomy. Počet CAG se v tomto

případě pohybuje v intervalu s nejvyšším možným počtem 44 opakování. Psychické a kognitivní symptomy se zpravidla přidávají v nápadné podobě až v rozvinutém stádiu (Kaňovský, & Bártková, 2020).

## **Terapie**

Jak již bylo zmíněno, diagnóza Huntingtonovy choroby je momentální medicínou nevléčitelná. Spojení symptomů, z nichž ty nejobvyklejší jsou v předešlé podkapitole uvedeny, jsou u pacientů zcela individuální a nelze tedy nalézt dva pacienty s totožnými příznaky co do intenzity či kombinace. Dle toho je orientována také individuální terapie, která využívá celou řadu medikamentózních preparátů. Terapie je diferencována na kategorie v závislosti na oblastech symptomů, které se snaží potlačit a dělí se tedy na skupinu léčiv tlumící choreatické pohyby, medikaci potlačující deprese i behaviorální obtíže, léky pro potlačení psychóz a medikace pro ustálení citového rozpoložení. Aplikují se také terapie, které nefungují pouze na bázi medikace. (Ferguson et al., 2022). Typické jsou časté změny v medikaci s tím, jak se nemoc neustále vyvíjí, progreduje a symptomy se mění co do intenzity či kombinací. Změny v terapii jsou časté i z důvodu vyvolání širokého množství nežádoucích působení preparátů. Léčebný plán spočívá v indikaci různých kombinací farmak, neboť efektivnost preparátů se zvyšuje ve spojitosti s užíváním jiných léčiv. Nepostradatelná je v komplexní terapii u pacientů s HN také fyzioterapie, která stimuluje adaptaci a kompenzaci zesilujících se lokomočních a kooordinačních obtíží a zároveň se tento druh terapie snaží co nejdéle udržet aktuální fyzickou kondici pacientů s HN. Součástí multidisciplinárního terapeutického týmu by krom lékařských odborníků a fyzioterapeutů měl být také klinický logoped (Eckdahl, 2017).

V současné době je realizováno několik zdravotnických zkoušek farmakologických preparátů, které u postižených usilují o úbytek patologické bílkoviny. Snahou moderní medicíny je tedy produkce léčiva, které se nebude zaměřovat na potlačování symptomů, ale na řešení a léčbu příčin, které nemoc vyvolávají. Možnou budoucí cestou terapie HCH by se mohla stát, dle již několika realizovaných pokusných klinických studií, transplantace nepoškozených či geneticky upravených kmenových buněk (srov. Ferguson et al., 2022; Srinageshwar et al., 2020).



## 2 Narušená komunikační schopnost u osob s Huntingtonovou nemocí

Diagnózy, které vznikají na neuro – degenerativním podkladě, se týkají velké skupiny osob, které se ocitají v období periody dospělosti a senia, kde se patologie vznikající na tomto etiologickém podkladě vyskytují. Geneze těchto poškození je spojena s předpokladem souběžné etiologie i NKS. Pro degenerativní choroby, které zasahují centrální nervový systém jedince, je charakteristické, že komunikační problémy přicházejí postupně a často v nekonstantním progresu (Neubauer & Dobias, 2014). Z toho vyplývá, že HN negativně ovlivňuje komunikační schopnosti postiženého, které se mohou manifestovat jako **dysfagie** a **hyperkinetická dysartrie**. Tento konkrétní typ dysartrie se ovšem dle nedávných výzkumů nejeví jako jediný možný typ dysartrie, který se u tohoto neuro-degenerativního onemocnění může objevit (Kim et al., 2022). Komunikační obtíže u osob s HCH řadíme do skupiny **kognitivně komunikačních poruch**, neboť vlivem diagnózy se u pacientů objevují bohaté kognitivní nedostatky a projevy demence. Vlivem progresu nemoci následuje typický výskyt nezáměrných trhavých pohybů, které ovlivňují u pacientů nejen tělesnou lokomoci, ale mají vliv i na ovládání svalových struktur, které se podílí na respiraci, fonaci i samotné realizaci mluvené řeči. Chorea narušuje prozodické faktory řeči. To se nejnápadněji projevuje na hlasitosti a řečovém tempu, které nejsou během projevu konstantní. Narušena je také tvorba vokálů a konsonant. Ve finálních fázích onemocnění je mluvený řečový projev nemocných standardně neidentifikovatelný nebo nemocný zcela ztratí komunikační schopnost (Bayles et al., 2018).

### 2.1 Kognitivně komunikační poruchy

Tato diagnóza spojuje **narušení poznávacích dějů**, které mají v této problematice převažující pozici. Současně jde však o **spojení s narušením komunikačních schopností**, které má v této diagnóze sekundární pozici. Jedná se tedy o spojení obou uvedených deficitů, které se vyskytují simultánně (Neubauer et al., 2018). Cséfalvay a kol. (2013) vymezuje závislost vzniku komunikačních či lingvistických poruch přímo na nedostatcích v oblasti poznávacích procesů. Neubauer a Dobias (2014, s. 114) popisují tuto problematiku jako oboustrannou svázanost funkční mozkové soustavy pro funkce poznání *„jazykových a paměťových neuronálních sítí mozku i jako hlavní podpůrnou funkci verbální dlouhodobé paměti a cílené pozornosti na funkci centrálních jazykových procesů*

v *centrální nervové soustavě*“. Kognitivně komunikační poruchy se mohou vyskytnout z několika příčin – na základě poškození, které vzniklo úrazem centrální nervové soustavy; dále může být diagnóza zapříčiněna komplexem příznaků demence; možným důvodem může být také poškození centrální nervové soustavy v oblasti pravé hemisféry mozku. Kognitivně komunikační narušení lze nalézt i v dětské populaci. Problematika této skupiny však není předmětem závěrečné práce (Neubauer et al., 2018). Demence je spojena s určitými psychickými patologiemi. Jejich symptomem je nevrozené významné snížení poznávacích funkcí. V případě HCH jsou tyto psychické patologie důsledkem chorob mozku s organickou etiologií. Krom deficitů poznávacích procesů se s demencí pojí též behaviorální defekty, narušení verbálního mluvního projevu i projevu mimoslovního při komunikaci s vnějším světem. Výjimečný není ani výskyt již zmiňovaných duševních poruch. U diagnózy HN jde konkrétně o „*primárně degenerativní demenci*“ (Neubauer et al., 2007, s. 60 - 62).

**Projevy** narušené komunikační schopnosti se odvíjí od toho, s jakými deficitními poznávacími funkcemi jsou spojeny. U osob s diagnózou HCH jde o „*subkortikální typ demence*“, u které dochází k prohlubování společně se vyskytujícími dysartrickými obtížemi. Snižují se také jazykové způsobilosti i možnosti produkovat delší, souvislý řečový projev. Problematická s postupným progresem v negativním slova smyslu je také kompetence k uspořádání úseků orálního řečového projevu spolu se schopností seskupovat tyto úseky do rozsáhlejších útvarů (srov. Cséfalvay et al., 2013; Neubauer et al., 2007). Škodová et al. (2007) navíc doplňuje, že jde o postižení, u kterého převažují extrapyramidové symptomy s převyšujícím defektem mozkové podkorové části, a patologie procesu polykání. Slabší závažnosti dosahuje míra zasažení poznávacích funkcí spolu s personalitou. Narušení lze pozorovat taktéž v „*soustředěnosti, myšlení (zejména jeho rychlosti), exekutivních funkcí, paměti a zpracování informací*“ což má v řečovém projevu specifické symptomy, které Cséfalvay et al. (2013, s. 151) specifikuje následovně:

- Deficity v oblasti **soustředěnosti** se mohou projevovat jako pokles schopnosti rozumět verbálnímu mluvenému projevu nebo schopnosti dekodovat psané sdělení. Verbální mluvený projev samotného dotyčného bývá chaotický a obsahově

nepriměřený. Objevuje se nízká kompetence zachování tématu v rozhovoru. Neobvyklá není ani potřeba rekapitulovat položenou otázku či zadání.

- Z hlediska **paměťových deficitů** je možný projev nezpůsobilosti realizovat zadání, které je tvořeno několika fázemi. Postižené osoby se mohou potýkat s obtížemi v pojmovém rozvzpomínání, chápání a rozumění verbální mluvené řeči či psanému textu. Nesnadné je pro ně také asociovat informace z minulosti s těmi, které se nyní dozvídá. Jazykové vyjádření u jedinců nebývá soudržné a souvislé z hlediska racionálnosti a exaktnosti. Typické zapomínání.
- Deficity **myšlení** jsou spojeny s problémy v porozumění nekonkrétním slovům, v mezilidské řečové interakci ve společnosti. Osoby mají obtíže ve schopnosti chápat vtipy, řečově odůvodňovat své myšlenky a názory, mluvenou verbální řečí přivádět komunikačního partnera k souhlasu, setrvat v celistvé rozmluvě, získávat nové poznatky nenázorného charakteru. Problémy se mohou dále objevovat i v porušování klíčových postupů během řešení překážek, realizaci početních operací či v rozumění obrazným pojmenováním.
- Z hlediska narušených **exekutivních funkcí** se u osob s HN může objevovat omezená způsobilost uspořádat postupy k plnění úloh či úspěšně realizovat složité pokyny, redukováná podněcování dotazů, nezpůsobilost organizovat svou budoucí činnost a obecně čas, omezená možnost kontroly či zabraňování neadekvátního počínání, odezev či prožívání. Postižení se dále potýkají s problémy ve způsobilosti revidovat plynutí času, komunikovat s okolím, způsobilosti efektivně a hbitě úlohy dovést do zdárného konce, soustředěnosti a dočasném zapamatování. Objevují se také nedostatky v učení.
- Při narušení funkce **zpracování informací** se u dotyčných osob může objevovat formulace mluvené řečové odezvy v prodloužené reakční době, dále se mohou projevovat nedostatky v produkci grafické podoby řeči i ve čtení textu, deficity v percepci přízvuku a neverbální obličejové komunikace. Problematická je také percepce zásadních prvků k identifikaci podstaty sdělení nebo základní idey.

Pro dokreslení komplexního klinického obrazu poruch u osob se subkortikálním typem demence, který ovlivňuje kognitivně-komunikačních deficity, je dále typické, že úrovně

schopnosti trojrozměrné orientace, vizuální percepce a jazykových schopností jsou odpovídající běžnému stavu. Verbální mluvený projev bývá odchylný od intaktního v doprovodu současného snížení svalového napětí. U pacientů je typické snížení rychlosti kognice, která postupně chátrá. (Škodová et al., 2007). K uvedenému vymezení symptomů je ale nutné podotknout, že totožná diagnóza neznamena i naprosto shodné zasažení v oblasti poznávacích procesů. Klíčové je hledisko toho, jaký vliv dané zasažení mozku má na kondici poznávacích procesů. Projevy u jednotlivých pacientů jsou individuální, přesto je však spojuje několik jednotných znaků. **Predikce vývinu stavu** kognitivně-komunikačních poruch u osob s neuro-degenerativním onemocněním bohužel není příznivá (Neubauer et al., 2015).

## 2.2 Dysartrie

Fyziologická orální komunikace zdravého jedince funguje za pomoci bezproblémové muskulární souhry, řízení a plánování stahů artikulačních, hlasových, rezonančních a dýchacích systémů. Důležitou roli hrají především orgány jako je mandibula, lingua, palatum molle, larynx a respirační svalové struktury. Jejich fungování má na starost centrální nervový systém. Dominující funkci pro aktivitu a pohybovou revizi mají „*motorické okruhy mozkové kůry a nervové dráhy, především kortikospinální nervové dráhy, extrapyramidový systém a mozkové nervy*“ (Neubauer et al., 2007, s. 44). Patologie motoriky, která při narušení negativně ovlivňuje komunikační schopnost jedince je označována jako **dysartrie**. Etiologie toho zasažení je vázána na neurogení podklad. Deficity hybnosti mluvních orgánů nezbytných pro produkci mluvního verbálního projevu mohou být zapříčiněny obrnou, koordinačními poruchami či snížením fyzické síly. Příznaky dysartrie i příčiny geneze jsou různorodé, proto se porucha dělí do několika typů (Kim et al., 2022). S dysartrií se lze setkat napříč věkovými kategoriemi, kdy v dětském věku na základě kongenitálního neurologického zasažení diferencujeme **dysartrii vývojovou**. Naopak u jedinců, u kterých se dysartrie objevila až v průběhu života, ať už v dětském věku či dospělosti na základě získaného poškození CNS, jde o **dysartrii získanou**. V oblasti získané dysartrie se můžeme za pomoci neurologického posouzení ve spojení s odborným zhodnocením souboru deficitů komunikační schopnosti v praxi setkat s **periferní, centrální, ataktickou, hyperkinetickou, hypokinétickou** či **smíšenou**

dysartrií. V dětském věku je diferenciací podmíněna odhalením symptomů nemocí zasahujících nervovou soustavu, které se vyskytují na základě časného poškození centrální nervové soustavy. Dle toho rozlišujeme vývojovou dysartrii spastickou; smíšenou; bulbární; ataktickou a dále také atetoidní, hyperkinetickou, hypokinétickou. Předmětem této závěrečné práce je ovšem onemocnění, které postihuje osoby až v dospělém věku, proto se bude následující obsah podkapitoly věnovat pouze problematice získané dysartrie. (Lechta et al., 2011).

U osob trpících diagnózou HCH dochází k progredujícímu úbytku stavby nebo činnosti nervových buněk v oblasti bazálních ganglií a jader sdružených nervových tractusů, kvůli čemuž vznikají rozmanité obrazy narušené komunikační schopnosti – **hyperkinetické dysartrie** (Hamilton et al., 2012). Ta u nemocného nastává jako součást „*choreatického* či *atetoidního syndromu*“. Svalové napětí je u těchto osob typicky redukováno v porovnání s intaktním stavem (Neubauer et al, 2007, s. 47 – 48). Pacienti se potýkají s nechtěnou a neovladatelnou hybností celého těla a i ústrojí, která participují na řečovém procesu. Příjem sdělení je pro komunikačního partnera kvůli těmto neklidným a nekoordinovaným motorickým narušením náročný na porozumění. Obdobné potíže doprovázejí nejen HN, ale jsou spojeny i s dalšími neuro-degenerativními diagnózami, úrazy mozkové kůry či náhlým iktem, který zasáhl bazální ganglia (Cséfalvay et al., 2013). Jako nejběžnější uváděný **prvotní projev dysartrie** u pacientů s HCH je změna dosavadní podoby hlasu. Důvodem je postupně se snižující funkčnost hrtanových svalů nemocných, které způsobují zhrubnutí fonace (Diehl et al., 2019).

Inkriminovaný typ dysartrie má **tři základní specifické symptomy**. Mezi ně patří **narušená výslovnost**, která se manifestuje nesystematickými přerušeními v řeči nemocného. Doba výslovnosti určitých fonémů může být neadekvátně delší. Zmíněné symptomy se objevují v důsledku patologických muskulárních stahů, které ovládají hybnost a její koordinaci v oblasti úst, čímž vzniká chybné postavení ústrojí zajišťující výslovnost (Cséfalvay et al., 2013). Hamilton et al. (2012) dále doplňuje, že nestandardní doba výslovnosti má negativní vliv na kvalitu tvořených hlásek, které jsou tak ve své zvukové podobě deformovány. Typické je též **narušení modulačních řečových faktorů**, které je zapříčiněno limitovaným fonačním rozsahem, nedostatečnou fonační silou,

výskytem neadekvátních odmlk v mluveném verbálním projevu i stručných formulacích. **Narušení hlasové tvorby** vyvolává zesílené muskulární napětí v oblasti laryngu (Cséfalvay et al., 2013). Ovlivněno je i řízení intenzity zvuku, kvůli čemuž se u osob s HN můžeme setkávat s přílišně hlasitou fonací. Výjimečný není ani výskyt chraptivě tvořeného hlasu, až přiškrcené fonace (Hamilton et al., 2012). Neubauer et al. (2007) dále doplňuje, že mluvní projev je mnohdy realizován s nekontrolovatelně křičenými pasážemi, jednotlivými slovy či jen jejich částmi. Respirační pohyby postrádají plynulost a soulad i navzdory vůli dotyčného. Pacienti se mohou často potýkat s narušenou dechovou ekonomikou, která se manifestuje jako nenadálá a neodkladná potřeba realizovat nádech či výdech, na který dotyčný zapomněl (Hamilton et al., 2012).

**Rychlost mluvního projevu** je nepřirozeně proměnlivá s možným výskytem mimovolních, motorických a stále se opakujících pohybových vzorců. Oblast rychlosti mluveného projevu se sice neřadí mezi primární znaky, nicméně z hlediska naplnění komunikačního záměru osob s HN je tato modalita významná (Neubauer et al. 2007). V současné době již existují výzkumy, které nasvědčují, že ne pro všechny pacienty s HCH je striktně typické zrychlené tempo řeči. Na této skutečnosti se mohou významně podílet také faktory medikace, které potlačují pro pacienty s HN charakteristickou zvýšenou, nekontrolovatelnou hybnost, čímž se u dotyčných mohou kinetické rysy měnit a vést k projevům bradykineze či hypokineze v mluvním projevu. Obdobný vliv mohou mít na pacienty také psychofarmaka. Na pomalejší tempo řeči může mít krom uvedených příčin významný podíl také přítomnost poruch poznání (Diehl et al., 2019). Není výjimečné, že při neurologickém poškození, které způsobuje dysartrii, dochází současně k **poruchám polykacího procesu** z důvodu narušení zajišťování životně nezbytných úloh částí soustav v obličejové a ústní oblasti, které mají na starost dýchání a příjem výživy (Lechta et al., 2011).

Nutné je podotknout, že i dysartrie má u osob s diagnózou HN progresivní charakter a na samotném začátku choroby jsou výše popsané symptomy narušené komunikační schopnosti jen zanedbatelné a proměnlivé, v některých případech se nemusí vyskytovat vůbec. Nicméně s postupem času a rozvíjejícím se onemocněním se u pacientů schopnost komunikovat mluvenou řečí zhoršuje a v konečných stádiích může být vlivem závažné

dysartrie mluvená řeč těchto pacientů zcela znemožněna. Dle výzkumů je u většiny diagnostikovaných nejmarkantnější nárůst dysartrických symptomů, které mluvenou řeč negativně ovlivňují, patrný při přechodu mezi prvním a druhým stádiem choroby. Následně se již dysartrie vyvíjí úměrně vzhledem k celkovému devastujícímu postupu klinického obrazu diagnózy HCH. Zřejmé rozdíly z hlediska závažnosti dysartrie jsou vzájemně i mezi každým jednotlivcem s tímto onemocněním. (Hartelius et al., 2003 in Hamilton et al., 2012).

Nejtěžším stupněm neurogenního motorického poškození mluvního projevu (dysartrie) je **anartrie**, která mluvčímu ve své podstatě upírá možnost realizovat komunikační záměr prostřednictvím řeči, což může být charakteristickým projevem mimo jiné i u posledních stupňů chorob s postupným úbytkem stavby nebo činnosti nervových buněk či u onemocnění s postupně se zhoršujícím klinickým obrazem – tedy i u pacientů s HN. Tento závažný stupeň narušené komunikační schopnosti se navíc může snoubit s nezpůsobilostí produkovat fonaci – **afonií** (Lechta et al., 2011).

### 2.3 Dysfagie

Před samotným definováním narušeného procesu polykání je nutné zmínit, jak probíhá **intaktní proces příjmu potravy a tekutin**. Klempíř (2013) definuje intaktní zpracování a příjem potravy a tekutin jako velmi složitý mechanismus vyžadující stran oné osoby notnou úroveň soustředěnosti. Mimo to je nezbytné pro úspěšný proces polykání synchronizovat příslušné svalové struktury, které se na procesu polykání podílejí. Celý proces se diferencuje chronologicky, tedy dle etap, které na sebe při intaktním fungování vzájemně navazují. Zdravý člověk polykací akt zvládá díky bezproblémové muskulární souhře a časovému řízení celé činnosti. Deglutační akt bez přítomnosti patologie není delší než 3 vteřiny. Bezpečný polykací proces zajišťují chlopně, které části trávicího traktu izolují a blokují cestu bolusu do oblastí, kam není žádoucí jeho transport v příslušné etapě deglutačního procesu. Přirozený proces polykání je závislý na správné stavbě, funkčnosti a tvaru chlopní tohoto systému spolu s potřebnou intenzitou a mírou mobility. Úseky nepoškozené a přirozené deglutace se rozdělují na „*předorální etapu, přípravnou a orální etapu, faryngální etapu a ezofageální etapu*“, z nichž pouze první z nich je řízena vůlí jedince a lze ji tedy volně ukončit. Následující dvě etapy jsou řízeny neuvědomělou reakcí

lidského těla na zevní impuls, kterou řídí nervová soustava (Tedla et al., 2018, s. 40-41). Cílem první etapy, která je nazývána jako ústní či orální, je vytvoření celistvého sousta za pomoci rozmělnění denticí a promícháním se salivou. Úkolem druhého – faryngeálního úseku je přesunutí připraveného sousta do koncové ústní oblasti k faryngu. Palatum mole následně stoupá. U intaktního polykacího procesu dojde také k blokaci vstupu bolusu do dutiny nosní a glottis za pomoci příklopky hrtanové. Mechanismus zajišťuje bezpečný příjem bolusu s cílem zabránit aspiraci. Hlavním aktérem poslední etapy je vrchní svěrač jícnu. Ten se rozevře za účelem transportu sousta do nižších částí trávicí trubice. Pohyb bolusu mají v kompetenci svalové stahy (Klempíř & Mühlbäck, 2018). Během fyziologického polykacího procesu bolusu je respirace jedince dočasně zastavena.

Dle Grohera a Craryho (2015) termín dysfagie představuje poruchu polykání jedné či současně více ze tří výše specifikovaných stádií deglutace. Dysfagie je v drtivé většině případů symptomem jiné zdravotní komplikace, sama jako izolovaný problém se vyskytuje zřídka (Neubauer et al., 2015). Poruchy deglutace mohou vznikat jak na organickém tak i neorganickém podkladě. Ty, které mají neorganickou etiologii, se vyskytují simultánně spolu s některou duševní diagnózou. Poruchy polykání vznikající na organické bázi jsou dále rozděleny do dvou podskupin, z nichž jedna zahrnuje příčiny strukturální. Ty mohou být způsobeny situací po chirurgických zákrocích obličejové a ústní oblasti nebo dále také poúrazovými situacemi v téže lokalizaci. Druhou podskupinu představují neurogenní příčiny vzniku deglutačních poruch, kam jsou řazeny následky po úrazech distribuce nervových vláken v obličejové a ústní oblasti, situace po cévních chorobách mozku, následky po úrazech CNS a nakonec také vlivem zánětlivých patologií centrální nervové soustavy či degenerativními patologiemi, což je právě příčinou vzniku dysfagie u inkriminované diagnózy HN (Neubauer et al., 2018). Patologie polykacího procesu je dělena do pěti možných druhů. Mezi ně patří „*dysphagia constricta*“, která vzniká na podkladě zmenšení průchodnosti hltanu či jícnu. Dalším možným typem je „*dysphagia lusoria*“ vyvolávající patologický tlak působící na jícnem. Stlačení bývá způsobeno pravostrannou podklíčkovou tepnou. V klinické praxi lze diagnostikovat také „*dysphagia oropharyngeal*“, při které se pacient potýká s těžkostmi v oblasti bolusového transportu. Konkrétně se jedná o přesun z dutiny ústní do jícnové oblasti. Předposlední typ je zapříčiněn znemožněním či oslabením svalové hybnosti ústní dutiny, jícnu či hltanu. Tento



typ je označován jako „dysphagia paralytica“. Posledním možným druhem dysfagie vyvolaným patologickými kontrakcemi je „*dysphagia spastica*“, které jsou diagnostikovány v oblasti hltanu či jícnu (Grohera & Craryho, 2015, s. 1-2). Pro potvrzení přítomnosti patologie a nastavení terapeutického plánu je nutné zjistit možnou příčinu vzniku poruchy polykání, lokalizovat ji a porozumět patologii. Terapie dysfagie se neobejde bez mezioborové spolupráce (Ciucci et al., 2019).

Porucha polykání se manifestuje mimo jiných diagnóz i u pacientů s HCH v pokročilé fázi onemocnění. Patologie polykacího procesu u osob s HN spočívá v narušení všech etap tohoto složitého mechanismu v rozličné závažnosti (Klempíř, 2013). Interval možné míry narušení je u pacientů s HN velmi široký. Osoby se tedy mohou potýkat pouze s lehkými problémy polykacího aktu, ale výjimečně nejsou ani těžké formy ohrožující život. Neboť má diagnóza HN neuro-degenerativní účinek na nervový systém postiženého, a protože fáze polykacího procesu jsou úzce spjaty s centrální a periferní nervovou soustavou - inervací, je tedy příčina výskytu patologie polykání u HN jasná. Není-li funkčnost nervového systému a tedy i polykacího procesu intaktní, dochází k rizikovému zpracování a příjmu soust, které mohou ohrozit zdraví dotčeného. Stejný problém představuje i narušená salivační kontrola (Ciucci et al., 2019). Klempíř a Mühlbäck (2018) upozorňují, že na dysfagii má negativní vliv i narušení paměťových schopností a snižující se úroveň soustředěnosti. Pacienti s HCH se setkávají vlivem své diagnózy s postupně prohlubujícími se obtížemi ve vedení a souhře volných pohybů, což se vztahuje právě i na problematiku polykání. Obtíže se u nemocných manifestují jako narušené kousání, rozměňňování stravy denticí a deglutace různých konzistencí potravy. Největší obtíže působí příjem pevné, sypké a nehomogenní konzistence, která nevytvoří celistvý bolus. Rizikový je i příjem tekutin či polykání slin. Obvyklou komplikací u osob s HN je aspirační pneumonie, jejíž výskyt bývá cyklický, pokud se již jednou objeví, a vzniká již zmiňovaným vdechnutím bolusu nebo jeho části. Nemocný s HN však může aspirovat i část tráveniny, která se již nachází v žaludku. U postižených lze zaznamenat i mnoho dalších symptomů jako je „*reflux, penetrace, rinorea, habituální odkašlávání, leaking, drooling*“ spolu se zvýšenou tělesnou teplotou, dušností, zvýšenou časovou náročností příjmu potravy a tekutin. S progresí nemoci lze u nemocných očekávat nástup tichých vdechnutí potravy a tekutin do dýchacích cest, které již nevyvolají u postižených osob žádný dávivou reakci (srov.

Vitásková, & Peutelschmiedová, 2005, s. 87; Klempíř, & Mühlbäck, 2018). U pacientů s HN nejsou neobvyklá ani vdechnutí bolusu, která mohou skončit tragicky - udušením. Nediagnostikování, nerespektování stanovené diagnózy a s ní spjatých opatření, nedodržování nastavené terapie dysfagie, nedodržování upraveného jídelníčku a pozdní zavedení PEG zvyšuje riziko vzniku zánětlivých dýchacích onemocnění, aspirací nebo asfyxií, které mohou jedince ohrozit na životě (Leopold & Kagel, 1985). Dysfagie má negativní vliv nejen na stav výživy dotyčné osoby a celkové fyzické zdraví, nepřínosná je i pro duševní kondici, neboť patologie deglutace vyvolává u nemocných obavy z příjmu potravy a tekutin, což může vést i k vyhýbavému jednání (Klempíř & Mühlbäck, 2018).

### 3 Logopedická intervence u pacientů s Huntingtonovou nemocí

Intervenční proces je tvořen oblastí **diagnostiky, plánováním terapeutických postupů a metod a uskutečněním terapeutické činnosti**. Diagnózou se rozumí charakteristika komunikačních schopností, kam spadá zhodnocení artikulace, stavba slov, rozhovor, úroveň schopnosti vyprávět, vysvětlení závěrů specializovaných zkoušek či testů i anamnestických informací jak od rodinných příslušníků tak i samotných pacientů. Deskripce i objasnění symptomů narušené komunikační schopnosti (dále v textu označováno zkratkou NKS) dovoluje definovat konkrétní typ diagnózy s odpovídajícím souborem symptomů i zamítnout jiný typ NKS. Pro sestavení terapie i její realizaci spolu s určením konkrétních záměrů, koncepce a postupů je nezbytné zachytit a přesně charakterizovat symptomy NKS (Gacka, E., 2018). Logopedie zastává velice důležitou součást v odborné zdravotnické péči a má významnou pozici při řešení obtíží v komunikaci u jedinců s diagnózou HN. Postupně zhoršujícím se klinickým obrazem tohoto onemocnění se zároveň zásadně snižují motorické činnosti, upadají poznávací a jazykové kompetence a současně se zhoršuje nervově-duševní stav, což se odráží na komunikačních schopnostech osoby nesoucí toto onemocnění (Hamilton et al., 2012). Koncept logopedické intervence se u klientů dospělého či seniorského věku koncentruje na eliminaci zmiňovaných jazykových symptomů choroby na začátku její geneze či zmírnění rychlosti prohlubování zhoršujících se komunikačních potíží, které jsou však z hlediska stávající úrovně medicíny neodvratitelnou transformací v jazykové komunikaci. Výraz intervence tedy znamená každý počin, který je realizován se zaměřením na jedince patřící do kategorie v riziku vzniku narušené komunikační schopnosti či klientů s již projevujícími se symptomy NKS, což samozřejmě platí i u klientů s diagnózou HN (Gacka, E., 2018). Na logopedické intervenci se nepodílí pouze klinický logoped a dotýčný s HN, ale svůj význam v zapojení nese i pečující osoba či rodina tohoto klienta. Zapojení těchto blízkých osob do logopedické intervence přináší pacientům vyšší pocit bezpečí a klidu. Společně totiž mohou napomáhat formování a zjednodušování efektivních komunikačních metod (Hamilton et al., 2012). Schopnost dorozumět se prostřednictvím řeči se svým okolím je nepostradatelným hlediskem společenské existence nás všech a tato schopnost je využívána dennodenně. Je-li tato schopnost narušena či zcela znemožněna, zvyšuje se riziko vzniku pocitu

beznadějnosti nebo osamocení. To platí i u pacientů s diagnózou HN zejména v rozvinutých fázích diagnózy. Logopedická intervence je u klientů s HCH nutná mimo jiné z důvodu monitoringu a následně včasnému nastavení intervenčních postupů a náhradních způsobů komunikace, abychom u takového jedince předešli nežádoucímu chování, které by z neschopnosti realizovat komunikační záměr mohlo vzniknout. (Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě, 2008).

### 3.1 Logopedická diagnostika u pacientů s Huntingtonovou nemocí

#### Dysartrie

Pro klinického logopeda a jeho posouzení narušené komunikační schopnosti i terapeutickou činnost u pacientů se získanou dysartrií a tedy i klientů s diagnózou HN je důležitý závěr diagnostického procesu u neurologa, ze kterého vychází a navazuje na něj v multidisciplinárním přístupu. Primární snahou je odhalení verbálně-mluvního pohybového základu, který je důvodem poznamenané řeči i poklesu nebo absence zřetelné řeči vzhledem ke komunikačním partnerům (Neubauer et al., 2007). K dysartrickému vyšetření u dospělých jedinců jsou uplatňovány testovací návody, mezi které řadíme stupnice a diagnostické dotazníky vyplňované klinickým logopedem pro vyhodnocení zasažení motorických složek řeči. V mnoha případech se lze setkat s uplatňováním materiálů, které jsou v originálním záměru zamýšlené k diagnostice dětí, ale dle kvality praxe a znalostí si je kliničtí logopedové přizpůsobují z hlediska posuzování příslušných oblastí mluveného verbálního projevu prostřednictvím „poslechu, pozorování, zpracování zvukového záznamu mluvy či videozáznamu“ (Škodová et al., 2007, s. 314). Jako vzor diagnostických prostředků a postupů z jiných zemí lze uvést „*Dysarthria Profile*“, „*The Robertson Dysarthria Profile*“ nebo „*Frenchay Dysarthria Assessment*“ (srov. Cséfalvay, 1995 in Neubauer & Dobias, 2014, s. 49; Robertson & Thompson, 1986 in Neubauer & Dobias, 2014, s. 49; Cséfalvay et al., 2013, s. 127). V rámci této kapitoly však budou specifikovány výhradně ty diagnostické nástroje, které jsou aplikovány v naší zemi, jsou standardizované a jejich aplikace by tedy mezi jednotlivými klinickými logopedy neměla být natolik proměnlivá a odlišná.

U osob s HN je v praxi uplatňován **3F dysartrický test** s cílem důkladného vyhodnocení tohoto typu narušené komunikační schopnosti. Dnes po realizovaném

přezkoumání původní verze je již užíván jako celek a nediferencuje se na primární a sekundární část (Cséfalvay et al., 2013). Jedná se o nejfrekventovaněji aplikovaný diagnostický prostředek v naší zemi vůbec a je znám také pod názvem „*dysartrický profil*“. V rámci tohoto typu testu se klinický logoped zaměřuje na hledisko: dýchání (dýchání a činnost hlasivek); tvorby hlasu; obličejové muskulární aktivity; úrovně kompetence realizovat periodicky se proměňující antagonistickou motorickou aktivitu se zaměřením na preciznost provedení; reakční aktivity spojené s deglutací, kašlem či žvýkáním; výslovností; zřetelnosti čtení a řečové produkce; rychlosti a zvukových charakteristik mluveného verbálního projevu daného jedince. Ty klinický logoped hodnotí na základě klientem plněných úloh (Škodová, et al., 2007, s. 315). Do skupiny 3F pak Cséfalvay et al. (2013, s. 137) zahrnuje „*F1 faciokinezi*“ a posouzení fungování muskulárních struktur, které jsou zásadní pro výslovnost; *F2 fonorespiraci a F3 fonetiku*“. Neubauer et al. (2007) dále přibližuje, že posouzení každé z uvedených modalit je provedeno za pomoci označení jedné z pěti možností (v původní verzi se jednalo pouze o tři stupně), která nejlépe vystihuje stav klienta, na škále. Následně se test vyhodnocuje finálně a klinický logoped tím vytvoří charakteristiku dysartrie u daného jedince, díky kterému lze určit i scénář pro nadcházející logopedickou péči s primárním zacílením na nejvýznamněji poškozené řečové komponenty. Jedinci tedy může být diagnostikována „*těžká anartrie, těžká dysartrie, středně těžká dysartrie, lehká dysartrie, velmi lehká dysartrie*“ nebo, pokud dosáhl bodového skóre v nejvyšším možném intervalu hodnot, „*bez přítomnosti dysartrie*“, neurčuje však konkrétní druh (Cséfalvay et al., 2013, s. 136-137). Součástí je i stanovení nejméně narušených či zcela nezasažených kompetencí, jež lze uplatnit ve vyrovnávacích metodách. Terapie je orientována komplexně na všechny složky mluvy, které dysartrie degraduje. U pacientů s HN je nejdůležitější modalitou respirace, jakožto vitální funkce, a taktéž vzhledem k pečující osobě i v rámci možností srozumitelná řeč k vyjádření svých potřeb a emocí. Nutno podotknout, že v případě diagnózy HN je ale cílem zachovat stávající stav dysartrie jedince a zmírnění progresu. Nelze však devastující vliv na komunikační schopnosti nemocného zastavit (Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě, 2008).

Jak doporučuje **Bettina Van Hulle** (in Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě, 2008), u klientů s HN je možné uplatnit pozorování, které je vytvořené specificky

pro uplatnění u pacientů trpících touto diagnózou. Postup umožňuje určit typ a rozsah symptomů, jež jsou důležité pro rehabilitaci narušené komunikační schopnosti a pro sestavení na míru přizpůsobeného programu logopedické terapie pro konkrétního klienta. Klinický logoped se během šetření u klienta koncentruje na:

- Faciální muskulaturu a ústrojí, která se podílejí na řečové výslovnosti

Posuzované struktury se hodnotí ve stavu nečinnosti. Následně tytéž struktury klasifikuje i během řečové produkce klienta. Primární je, všimnout si přechodů v orofaciální oblasti. Klinický logoped ve všech situacích posuzuje modalitu pozorováním. Následně klient vykonává aktivitu dle zadání logopeda.

- Deglutační a žvýkací činnost

Nezbytnou součástí je i monitorování klienta v procesu příjmu potravy a tekutin. Důležité jsou i dotazy týkající se klientova pocíťování problémů během deglutačního procesu. Dle zjištění by měl být vyšetřovaný obeznámen s kompenzačními a stimulačními technikami či prostředky, které přijímání napomohou.

- Respirační činnost

Další hodnocenou oblastí by měla být respirace, během které je jedinec v nečinnosti a nic neříká. Zaznamená-li vyšetřující osoba u pacienta problém, je potřeba, aby vyšetřovaný provedl intenzivní inspiraci s následnou hlasitou expirací. Monitoring respirace je nutný také během řečové produkce jedince s HN. Nakonec je ještě důležité dotázat se klienta, vnímá-li v průběhu své řeči respirační problémy.

- Hlasovou produkci

Během posuzování přítomnosti narušení této složky by měl klinický logoped vyzvat klienta s HN k hlasové produkci hlásky „á“. Přípustná je i názorná demonstrace samotným klinickým logopedem. Následně diagnostika monitoruje jakost, sílu a výšku hlasového tónu. Následně je úkolem klienta produkovat přirozený mluvní projev. Ten by měl trvat okolo pěti minut a klinický logoped hodnotí, jestli inkriminovaný na běžné denní bázi užívanou řečovou produkci realizuje s nenarušenou a adekvátní výškou a intenzitou fonace.

- Zřetelnost a výslovnost

V rámci této modality je nutný poslech osoby s HN při přirozené promluvě, čtení samostatných pojmů, izolovaných vět či souvislého textu. Posouzení kvality respirace je žádoucí i během produkovaných repetič dle akustické předlohy syntaktické struktury nebo izolované pojmy, líčení viděné ilustrace či fotografie. Klinický logoped hodnotí zřetelnost a bezproblémovost tvoření vokálů a konsonant.

- Jazykové akustické atributy

Tato modalita je diagnostikována za pomoci totožných metod jako u předešlé složky.

- Pasivní a aktivní komunikační úroveň

V případě aktivní složky je předmětem hodnocení schopnost sdělit komunikačnímu partnerovi některou vlastní zkušenost ze života. Nakonec je důležité posoudit i pacientovu kompetenci reagovat pomocí mluvené řeči na logopedem vznesené dotazy. Z hlediska pasivní řečové složky je hodnocen stupeň rozumění instrukcím, které k vyšetřovanému přicházejí v grafické nebo akustické podobě. Tuto oblast uzavírá úloha klientova čtení stanoveného textu a následné posouzení schopnosti čtené informace z paměti reprodukovat logopedovi.

- Úroveň psychomotorické aktivity pro tvoření grafické podoby řeči

Tato modalita se posuzuje na základě zadání volného psaní, následně převedení slyšených pojmů a kratších formulací do grafické podoby a nakonec přepsání pojmů a kratších syntaktických konstrukcí.

U klientů s HN je podstatné, aby toto pozorování bylo realizováno v rámci více intervenčních setkání a klinický logoped tak měl i dostatek prostoru pro analýzu a vyvození závěrů.

Odborná literatura dále zmiňuje další dvě diagnostické varianty, se kterými se v naší zemi lze setkat. Jedná se o „*Vyšetření získaných neurogenních poruch řečové komunikace*“ a „*Metodika vyšetření dysartrie*“, které jsou však uplatňovány u jiných onemocnění s neurologickou patologií v dospělém věku (Neubauer in Cséfalvay et al., 2013, s. 137-138).

## Dysfagie

Poruchy polykání jsou posuzovány na základě **mezioborového přístupu** komplexním a pečlivým zhodnocením, pomocí kterého dojde i ke zjištění činitelů nebo patologických změn ve funkčnosti stojících na pozadí vzniku případné poruchy deglutace. K posouzení je nezbytné získání **anamnézy** konkrétního pacienta prostřednictvím pokládaných dotazů ohledně vyskytujících se příznaků, které patologii polykacího procesu pomohou potvrdit či vyvrátit. U pacientů s HN je vhodné anamnestickým otázkám podrobit taktéž pečující osobu, neboť pocity o vlastní kondici polykacích funkcí mohou být u osob s HN vlivem kognitivních deficitů zkresleny (Ekberg, 2018). V rámci anamnézy je zjišťováno, jaké se u jedince objevují symptomy, jak dlouho příjem potravy a tekutin trvá a jaké obtíže dotyčný pociťuje. Velice zásadní je pak i informace o vývoji hmotnosti klienta v průběhu času a přítomnost kašle během nebo po deglutačním procesu. Podstatná je i komparace procesu příjmu živin a tekutin v minulosti a dnes nebo dále i subjektivní zaznamenání fonačních změn (Tedla et al., 2018).

Klient s HN nemocí se nejprve setká s výše specifikovanou anamnestickou částí, na kterou navazuje vyšetření prostřednictvím základních lékařských nástrojů a smyslů lékaře či klinického logopeda. Kompetentní osoba za pomoci pohledu a pohmatu tedy realizuje **fyzikální diagnostiku**, v rámci které hodnotí několik následujících hledisek:

- Komplexní klinický obraz jedince, který zahrnuje jak fyzický tak duševní kondici
- Mobilitu rukou, nohou i hlavy
- Kondici hybnosti obličejových svalů užívaných pro neverbální komunikaci
- Ústně-pohybové a hrtanové fungování
- Zásobení neuronovými vlákny vedoucích z mozkových nervů
- Zhodnocení hybnosti jazyka
- Mobilita v oblasti palatum molle a hrtanu
- Tvorba slin a citlivost dutiny ústní
- Monitoring klienta během deglutačního procesu, ke kterému lze využít test polykání vody – „*Water swallow test*“ nebo „*Bedside swallow Exam*“ (Neubauer et al., 2015, s. 59-61)



Dále může následovat **screeningová diagnostická metoda**, která slouží jako přibližné určení přítomnosti aspirace, nicméně však neinformuje o výskytu poruchy polykání či tiché aspiraci. V této úrovni diagnostiky se pacienti s HN mohou setkat s „*testem vody*, *GUSS testem*, *NOD stepwise concept*, *Toronto Bedside concept*, *3-oz volume water swallow test* nebo *Prediktory aspirace 2 ze 6*“, které jsou prováděny pod vedením vyškolené zdravotní sestry, klinického logopeda či lékaře. Dojde-li k odhalení vdechnutí vody do dýchacích cest, je nutné provést vyšší stupeň vyšetření (srov. Neubauer & Dobias, 2014, s. 228-232; Neubauer et al., 2015). Dále mohou být pacienti s HN odesíláni na odbornější a přesnou diagnostiku za pomoci **FEES** či **VFSS přístrojových metod**, které nabízí krom diagnostiky i léčebnou úlohu. Na základě nálezu je lze totiž nejefektivněji nastavit terapeutická opatření příjmu potravy, která zajistí co možná největší bezpečí dotyčných (Tedla et al., 2018). Primárním **cílem zmiňovaných metod** je důkladné šetření polykacího procesu a zjištění, jaké množství a struktura potravy či tekutin jsou pro jedince bezrizikové a přínosné. Neméně podstatné je i získání informace o možné přítomnosti nebezpečí geneze zápalu plic vlivem vdechnutí bolusu. **VFSS** neboli videofluoroskopické vyšetření spadá do lékařského odvětví radiodiagnostiky a je tedy prováděno pod vedením radiologického lékaře za spoluúčasti klinického logopeda. Metoda monitoruje a nahrává proces deglutace v orální a pharyngeální oblasti - tedy vrchní části trávicího ústrojí a k záznamu a vyhodnocení se tedy lze opakovaně vrátit. Pacient konzumuje tři odlišné konzistence, které obsahují kontrastní baryum, pomocí kterého lze bezproblémově identifikovat nežádoucí vnik bolusu do dýchacích cest i v případě, že u pacienta již není vyvolán kašel. Tři rozdílné hustoty kontrastní látky simulují příjem **tekutin**, **pyré potravy** a **pevné potravy**, kterou musí klient zároveň připravit do podoby bolusu, což je také nedílnou součástí diagnostiky (Neubauer & Dobias, 2014). **FEES** neboli videoendoskopická diagnostická metoda deglutačního procesu, která se realizuje ORL lékařem za asistence klinického logopeda prostřednictvím poddajného endoskopu a opět tři rozličných hustot látky, která je obarvená pro lepší identifikaci. Tomu však předchází obecné posouzení celkové stavby a fungování polykacího ústrojí během deglutace bez bolusu. Během tohoto vyšetření klient zaujímá správný sed s podpěrou chodidel a přes dutinu nosní je mu zavedena sonda postupně až do oblasti vstupu do laryngu tak, že je možné sledovat hlasivky i epiglottis. Je-li během diagnostiky objevena porucha deglutace,

je možné ve vyšetření pokračovat se zapojením vyrovnávacích a podpůrných technik či rehabilitačních technik polykání a ověřit jejich efektivnost na deglutaci pacienta. Výhodou FEES je navíc i možnost realizovat ověření senzitivity a tedy i obranných reakcí faryngu (Tedla et al., 2018). FEES metoda má jako další přidanou hodnotu pro pacienta možnost sledovat celý proces na monitoru v přímém přenosu, což nabízí samotné osobě s onemocněním či pečující osobě i zpětnou vazbu (Ekberg, 2018).

U výše popsaných šetření se hodnotí přítomnost reziduí, penetrací, aspirací, usazení částí bolusu ve „*valekulách a piriformních recesech*“, které by mohly způsobit pozdější průnik těchto usazenin do dolních dýchacích cest. Vyšetření informuje i o kompetenci pacienta kašlat a vypudit vniklou či vdechnutou část bolusu nebo salivy z respiračního ústrojí. **Výsledkem** je i posouzení kompetence realizovat příjem potravy a tekutin perorálně, indikovat rehabilitaci polykacího procesu, vytvořit speciálně přizpůsobený stravovací plán či zavést sondu PEG. U pacientů s diagnózou HN je možné realizovat oba typy specializovaného vyšetření, vyšetřovací pozice u FEES diagnostiky ale pro pacienta a celý vyšetřovací proces nemusí být příznivá (Tedla et al., 2018, s. 61).

### 3.2 Logopedická terapie u pacientů s Huntingtonovou nemocí

Obecně se klinický logoped v rehabilitační a léčebné péči a u klientů s HN věnuje obtížím, které jsou spjaty s přítomnou dysfagií, výslovností, produkcí grafické i mluvené podoby řeči. Terapii lze u těchto osob realizovat izolovaně pro každého klienta zvlášť či v kolektivu. Postupy a plány terapie jsou však stavěny na míru každému jedinci. Součástí logopedické terapie je i nalezení pomocných nástrojů nebo zástupných dorozumívacích způsobů. Péče na klinické logopedii by měla u pacientů s HN fungovat dle 5 zásad, do kterých patří **vyrovnávání**, kterým si jedinec osvojuje způsoby, jak těžit z neporušených motorických kompetencí. **Volním řízením** by měl klient monitorovat vlastní mluvní projev z hlediska výslovnosti, respiračních etap, výběru slov a fonačních vlastností. Jedinec s HN by si měl osvojovat schopnost **kontrolovat svůj mluvní projev** včetně jeho deficitů. Velmi důležitá je i zásada **brzkého zahájení logopedické péče**, aby byla možnost oddálit první symptomy NKS. Zásadní vliv na logopedickou terapii má pravidlo **motivace** klienta (Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě, 2008).

## Kognitivně komunikační poruchy řeči

U osob s diagnózou HCH je přítomna narušená komunikační schopnost, kterou způsobují kognitivní degradace – demence. S ohledem na postupně zhoršující se stav tohoto jedince a jeho kompetence není v současné době k dispozici žádná mimořádná terapie, která by se specifikovala konkrétně na péči u takového onemocnění. V terapii se ale lze řídit **zásadami**, které je vhodné při práci s pacientem dodržovat. Úroveň demence klienta je klíčová pro určení adekvátního jednání (Jirák et al., 2009). **Zbrzdit či přerušit rozvoj příznaků kognitivně-komunikační poruchy nelze**, nicméně za pomoci subsidiární psychologické a logopedické terapie započatých v brzkých fázích choroby lze u nemocného zachovat řečové schopnosti po delší čas (Růžička et al., 2002). V rámci logopedické terapie a posilování kognitivně komunikačních schopností je možné uplatnit aktivity pro trénink dokončování slyšeného sdělení, tvoření větných reakcí na položené dotazy či jen výběr nejvhodnější varianty z nabídky, procvičování schopnosti iniciovat přirozený dialog o všedním dění, rekapitulovat děj, deskripce obrázku, plynulá charakteristika zážitku, schopnost sestavení věty s užitím stanovených slov, vylíčení aktivity, objasnit sémantiku pojmu, trénink racionálních řad, mluvnická organizace vět a další cvičení (Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě, 2008).

Vzhledem ke klinickému obrazu klienta je také nezbytné, **přizpůsobit jednání a komunikaci s ním ze strany odborníka**. Velice zásadní je už samotné **adekvátní přijetí**, kdy je nutné dát najevo naši snahu podat pomocnou ruku, **zachovat klientovu důstojnost**, **projevit empatii** odborníka vzhledem k jedinci s HN i jeho rodině a v neposlední řadě taktéž dopřát klientovi **dostatek pozornosti** ze strany klinického logopeda. Nezbytné je též **uznání persony** s diagnózou HN. Vhodné je taktéž **tlumit nekomfortní stav krajní excitace jedince** s HN, přijímat jejich neobvyklé uvažování, objevovat jejich nepoškozené kompetence a využívat jich v rámci terapie, naučit se **klasifikovat náznaky** klientů, udržovat adekvátní komunikaci s blízkými osoby s HCH. Snahou by mělo být **stabilizovat stavu komunikace na nejvyšší možné úrovni** vzhledem k progredujícímu onemocnění a koncentrovat se na **neverbální formu sdělení**, užívat **stručné formulace**, dopřát **více času**, **eliminovat ruch**, zajistit osobám s HN sledování faciální oblasti komunikačního partnera, snažit se o formulaci sdělení s užitím co nejsnáze identifikovatelné prozodie. Komunikační

partner jedince s HN by měl vyvinout maximální úsilí s cílem porozumět obsahu narušeného nebo omezeného sdělení nemocného, mělo by se mu dostat obdobného jednání jako v době před stanovením diagnózy. Komunikovat s klientem **uctivě, bez tlaku** a se stimulací klientova **pozitivního emočního ladění**. Deficity v paměti lze kompenzovat využitím názornosti. Se zmiňovanými zásadami by měla být seznámena pečující osoba (Jiráček et al., 2009).

### **Dysartrie**

Rehabilitační logopedický proces se zaměřuje na **navození adekvátního muskulárního napětí klienta s aplikací postupů k vytvoření muskulárního uvolnění a ustálení celkového napětí jedince v orofaciálních partiích**. V tomto přístupu lze vycházet z „*Jacobsonovy progresivní relaxace, autogenního tréninku a polohovacích pomůcek pro končetiny a vzpřímený sed*“. Úprava **aktivit pro dýchání, tvoření hlasu, výslovnost a ozvuk** za účelem zlepšení a ustálení pohybových mluvních kompetencí. Potlačují či zcela eliminují spasmy určitých muskulárních skupin participujících na tvoření řeči a celého organismu, stimulují optimální souhru respirace a fonace a plnění úlohy velofaryngeálního uzávěru. Vychází z uplatňování mnoha nástrojů za účelem rozvzpomenutí si na přibližnou pozici řečových orgánů a pro vizuální, taktilní a auditivní kontrolu. Krom toho je uplatňována i hlasitá auditivní sebekontrola a pamatování si sebekontroly pomocí doteků v orofaciální oblasti. Využitelné jsou masáže řečových orgánů s využitím kmitavé energie, „*izotonické a izometrické aktivity*“ k podpoře mobility řečových orgánů (Škodová et al., 2007, s. 319-320). Logopedická intervence by se měla u závažných dysfagických a dysartrických symptomů zaměřovat také na **posilování mobility a souladu v obličejové a ústní oblasti**. Základem pro tuto rehabilitaci je překonaná ztráta citlivosti. K podněcování jsou prováděny masáže artikulačních orgánů při simultánní produkci interjekcí se záměrem vybudování pohybového podnětu v integraci s auditivním a významovým spojením. Fyzická tlaková rehabilitace by měla začínat na klientově nečinnosti a postupně přecházet na masáže s klientovou zúčastněnou kooperací v podobě imitace mluvní mobility se současnou vizuální, auditivní i hmatovou sebekontrolou. Dále se zapojuje dráždění gingivy, povrchu jazyka i centra oblasti palatální kosti a to za pomoci cirkulárních fyzických, tlakových rehabilitačních cvičení nebo repetitivními lineárními

pohyby, které jsou realizovány částmi lidské ruky. Krom zmiňovaných technik lze využít techniku svižných, silných poklepávání prstem/prsty, vibrací nebo chladných štětiček. Stimulace by měla být realizována souměrně na obou polovinách orofaciální oblasti (Neubauer & Dobias, 2014). Literatura dále popisuje **rytmizační a přízvukové techniky**, které jsou charakteristické rozsáhlým vyrovnávacím a stimulačním uplatněním s cílem časné změny ve zřetelnosti mluvy u nemocného. Vytváří řečový impuls v kombinaci s mobilitou ve spojitosti s jednotlivými slabikami nebo na počátku výrazu. Dochází tak ke snazšímu určení rychlosti artikulace mluvního projevu odpovídající konkrétním pohybovým a synchronizačním schopnostem inkriminovaného. Uplatňovat lze „*metronom, bzučák, postupy stínového čtení a grafického znázornění hlásek, částí slov a pohybů mluvidel*“. Další možnost představují **technické instrumenty**, které přináší znázornění auditivní stránky hlasité mluvy včetně zintenzivnění zpětné vizuální i auditivní kontroly na principu výpočetních a multimediálních softwarů, instrumenty poskytující auditivní zpětnou kontrolu s větší časovou prodlevou, které působí na rychlost, rytmus i jakost mluvy. Lze také použít instrumenty fungující na základě EMG za účelem zvýšení intenzity pohybového řízení řečové muskulární aktivity (Škodová et al., 2007, s. 320). Přínosná mohou být u klientů s dysartrií „*respirační a hlasové aktivity s cílem zlepšení činnosti velofaryngeálního uzávěru*“. Jejich záměrem je zesílení efektivního uplatnění pulmonálního rozsahu a posílit výkon a synchronizaci respiračního svalstva, neboť vyšší kvalita respirace působí na vyšší kvalitu a upevnění hlasu, výslovnosti i zvukových vlastností řeči. Pozornost by měla být věnována na posilování totální respirace v kombinaci s eliminací křečí variabilních muskulárních útvarů jiných partií těla s integrací hlasu počínaje vokály až k melodickým slovním sériím. Trénink fonačního začátku, adekvátní intenzity a posazení fonace i vhodná synchronizace respirace a hlasové tvorby uplatňují nejen příležitosti zvýšení intenzity řeči nosovostí a zvětšování plochy ozvukových míst bez tenze, ale i tréninku odbourání tvrdé fonační produkce vzhledem k druhu narušených centrálních motorických mluvních problémů. **Aktivity pro posílení výslovnosti** se většinou sdružují s úsilím o zvolnění rychlosti mluvní produkce během řeči i čtení. Záměrem je také segregovat pohyby při výslovnosti se současnou zpětnou auditivní nebo vizuální vazbou v zrcadle. V případě vážných deficitů mobility lze osvojovat zástupné systémy výslovnosti. Úkol pro výslovnost by měl vycházet z dosažitelných

východisek, měl by zvýšit úroveň zřetelnosti. Cílem není bezchybná výslovnost. Pracuje se s instrumenty, sondami k nastavení řečových orgánů a zafixováním svalového napětí celého organismu v pozicích, v jakých se aktivity uskutečňují. Uplatňují se nejen „*špátle, sondy, gumové špalíky na nastavování čelistního úhlu či změny polohy jazyka a rtů*“, ale také aktivity pro trénink výslovnosti skloubené s aplikací auditivní zpětné kontroly s časovou prodlevou a zvýšenou zvukovou intenzitou. Podporována je mobilita řečových orgánů (Neubauer et al., 2007, s. 131). „*Cvičení slovní a větné prozódie a větná intonace*“ obsahují primárně aktivity pro trénink řečové tónovosti, síly a rytmu dle odlišností jednotlivých druhů syntaktických struktur, vyjádření a odpovídající pojmový akcent. Efektivní je aplikace instrumentů, které obrazově vizualizují syntaktické struktury a upozorňují na jejich určité úseky či jednotlivé pojmy. Významný přínos představuje využití technických postupů zrakové revize se softwarem, jenž za účelem mobilních posloupností na monitoru PC uplatňuje specifika auditivního impulzu. Procvičováním imitace pojmových a modelových syntaktických struktur podporuje přízvukově diferencovatelnou produkci i zvýšení kvality auditivních vlastností jazyka u náročnějších pojmů i syntaktických struktur. Aktuálně je u nás využitelný software „*MENTIO hlas*“, který zahrnuje srovnatelná cvičná kritéria, která lze uplatnit v rámci činností zaměřující se na přízvuk a auditivních vlastností jazyka (Neubauer & Dobias, 2014, s. 57 – 58). Škodová et al (2007, s. 320) dále uvádí možnost aplikace „*neverbální komunikace a komunikačních pomůcek*“, které jsou vhodné zejména u závažných, stálých a setrvalých deficitů ve schopnosti dorozumět se se sociálním prostředím a blízkými. Nabízí varianty dorozumívání prostřednictvím grafické podoby řeči, ilustrativními ikonami nebo ručními znaky. Využít lze i komunikaci prostřednictvím technických instrumentů. Aplikace je omezena kompetencemi hybnosti i poznávacích procesů jedince, který tímto typem NKS trpí. „*Skupinové formy terapie*“ jsou metody, které se koncentrují na vzájemné působení jedinců uvnitř společenského kolektivu s cílem největší imitace reálného momentu, ve kterém je nutné se dorozumět. Užívají se za účelem transferu kompetencí, které jedinec získává během samostatné rehabilitace, do přirozeného mluvního vyjádření myšlenek. Vše se odehrává v počtem limitovaných komunitách klientů s nejvyšším možným počtem šesti jedinců. Míra řízení logopedem je individuální počínaje pouhým korigováním a konče úplnou podporou inkriminovaným co se týká složení komunity. U těch, jejichž zřetelnost

řeči je obstojná, je adekvátní uplatnit rozsáhlou a všestrannou pomoc logopeda v reálných společenských momentech, rozhovorech i subsidiárních komunitních psychoterapiích. Jedná se tedy o aktivity vně prostředí zdravotnických či terapeutických zařízení.

## **Dysfagie**

U inkriminovaných s diagnózou HN porucha polykání začíná na bázi vadného ustáleného vzorce deglutace během nápadných symptomů patologických muskulárních kontrakcí v oblasti týlní nebo obličejové a ústní lokalitě (Goetz, 2003 & Růžička, 2002 in Tedla). Závažnost dysfagie je u každého jedince s diagnózou HN zcela individuální a nelze určit, v jakém stádiu onemocnění poruchy polykání propuknou. V aktuální medicíně zatím neexistují spolehlivé postupy, které by zabránily vzniku poruch polykání. Terapie poruch polykání u pacientů s diagnózou HCH spočívá primárně ve **výběru a úpravě potravy, úpravách prostoru**, ve kterém se uskutečňuje příjem potravy a tekutin, dále také **užívání adekvátních podpůrných prostředků, selekce pokrmů a suplementů** (Heemskerk & Roos, 2011). Nastavená terapie v podobě úpravy jídelníčku bývá často revidována a průběžně přizpůsobována aktuálnímu stavu klienta. Kondice deglutačního procesu bývá snížena vlivem snížené energie, globálně nepříznivou zdravotní situací, špatným stavem dentice, narušením psychické rovnováhy, efektem užívaných farmak a oslabením poznávacích procesů. Do terapeutického procesu dysfagie je nutné zapojit i rodinné příslušníky či jedince, které se o pacienty s HN starají, aby byli informováni o konkrétních polykacích a respiračních obtížích, byli schopni identifikovat symptomy a byli všímaví. Základem dále je, aby byli seznámeni s adekvátní nutricí nemocného a aby zvládli patřičně a pohotově postupovat v krizových momentech (Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě, 2008).

V rámci intervence jsou důležité **techniky pro řízení poruch deglutace**. Nejmarkantnější obtíže v deglutačním procesu u pacientů s HN byly zjištěny izolovaně v ústní či ústní a hltanové etapě polykacího procesu bolusu. Obtíže v ústním stádiu představují nestálost držení těla, nekontrolovaný a uspěchaný příjem jídla i tekutin a v neposlední řadě také narušenou koordinaci jazyku. V ústní etapě polykacího procesu představují primární obtíže v podobě narušeného souladu v deglutačním procesu, repetice v deglutaci a zbylé části bolusu po deglutaci. Hltanové stádium je narušeno kašláním,

vdechnutím části bolusu a dyspnoí. Zmiňovaný výčet obtíží je nezbytné znát k tomu, aby mohla být pacientovi poskytnuta adekvátní intervence (Heemskerk & Roos, 2011).

Literatura nabízí **řadu postupů**, které lze využít za účelem pomoci při nutričním procesu. Přínos strategií pro usnadnění deglutace a snížení rizika ulpění bolusu je zcela **individuální** pro každého jedince. Proces příjmu potravy by se měl řídit několika následujícími zásadami:

- Osoba s diagnózou HN by měla před začátkem příjmu potravy nejméně 30 minut relaxovat. Ideální je však dopřát nemocnému klid až 2 hodiny. Budou-li předcházet nutrici motorické aktivity horních a dolních končetin, tenze, strach z příjmu potravy a nekontrolované trhavé pohyby se mohou snížit. Dochází tím ke zlepšení duševního rozpoložení klienta.
- Správná posturální pozice v době nutrice a nějakou dobu po ní přináší pozitivní účinek na celý deglutační proces a prevenci před zaskočením. Proto je žádoucí, dbát na vertikální pozici těla se sehnutou hlavou níže a kupředu spolu s tenzí v týlní a krční muskulární partii. Dolní končetiny jsou stabilně opřeny o zem a předloktí se opírá o stůl. Jedinci, kteří již setrvávají na lůžku, by měli přijímat potravu vsedě, narovnaní a s dostatečnou a pevnou oporou zad. Hlavu je opět nutné vysunout dále před sebe, aby se snížil deficit v jazykové motorické koordinaci. V momentě cílené deglutace jedince je vhodné vyvíjet mírnou sílu na jeho hlavu směrem vzad. Nedostatečnou rovnováhu hlavy lze řešit zpevněním za pomoci vnitřní části ruky pečující osoby na čele nebo zezadu na krku. Nutrice by měla být zakončena minimálně půl hodinovou přestávkou, během které má pacient sežkat v rovném sedu, což funguje jako prevence před dávením jedince. Nemůže tak dojít k návratu bolusu z nižších částí trávicího traktu nazpět do dutiny ústní. K vytvoření správných podmínek pro příjem potravy lze využít speciální křeslo pro osoby s touto diagnózou.
- Snížená schopnost koncentrace, která je u osob s HN obvyklá, působí nepříznivě na deglutační proces. Při plné pozornosti zaměřené na průběh zpracování a příjem jídla či tekutiny zvyšuje schopnost volního řízení celé činnosti. Žádoucí je, eliminovat vlivy, které ovlivňují soustředění jedince s HN, na minimální možnou



úroveň je to možné. Lze tak předcházet rizikům, která ohrožují zdraví klienta. Důvody, které narušují koncentraci lze diferencovat na externí a interní. V rámci vnějších omezujeme v průběhu nutrice vliv TV či rádia, nevedeme konverzaci a volíme pro příjem potravy tiché prostředí s minimem rušivých podnětů. Z hlediska vnitřního je potřeba zajistit největší možnou míru komfortní pozice těla během nutrice, eliminovat bolest, nepřítomnost bolesti dentice, ústa bez přítomnosti částí potravy mezi jednotlivými polknutými bolusy a další.

- Nemocný má vlivem diagnózy poškozeny čichové a chuťové smysly. Výsledkem je nedostatečná tvorba salivy, což dysfagické obtíže jen prohlubuje. Negativní účinek na již narušený proces příjmu potravy v rozvinutých fázích choroby má také kouř, který vzniká při zapalování tabákových výrobků.
- U osob s HN je nutné snižovat rychlost průběhu příjmu nutrice. Čím více se nemocný klient na pokrm těší, tím svižnější průběh polykání a tím objemnější bolusy bude přijímat. S tím opět roste riziko stagnace bolusu. Pečující musí dbát na neustálé připomínání, aby jedinec s HN při příjmu potravy a tekutin nespěchal. Dobu jídla lze prodloužit promluvami s osobou s HCH a přípravou adekvátně velkých kousků pokrmu. Zmiňované promluvy však nesmí překročit hranici bezpečnosti procesu příjmu potravy pacienta. Je důležité myslet i na dobu procesu příjmu nutrice, která by neměla překročit interval 30 – 45 minut. Delší trvání pacienta nadměrně vyčerpává. Současně je nutné, aby nemocný dostal dostatek času, který ke konzumaci vyžaduje. Delší trvání příjmu potravy je vhodné rozdělit do častějších frekvencí po menších dílech pokrmu.
- Osobě s HN lze vyměnit velkou lžící za malou, aby se tím zvolnilo tempo konzumace potravy. Při opětovném zakuckání je potřeba dbát na to, aby nemocný párkrát na prázdko polkl.
- Klíčová je hutnost podávaného pokrmu. Vzhledem k narušenému ovládnutí měkkého patra a jazyka není vhodné podávat příliš řídké pokrmy, neboť vytváří nekonzistentní sousto. Ideální podobu pro polykání u osob s HN má třeba jogurt. Lze také zakoupit výrobky, kterými je možné upravit konzistenci pokrmů či tekutin. V této oblasti může pomoci výživový terapeut či farmaceut. Konzistence

by měla být měněna postupně s tím, jak se dysfagické problémy u pacientů prohlubují.

- Status nevyhovujících potravin a pokrmů má polévka obsahující kousky zeleniny, luštěnin, masa a dalšího, rozpadající se nebo lepící se pokrmy, jídlo vyžadující dlouhé rozměňování, pokrmy s rizikem výskytu kostí nebo pecek, silně dochucené až ostré pokrmy. Prokládat příjem pokrmu příjmem tekutin nemusí být bezpečné.
- Medikace by měla být v podobě pilulek nebo vodové konzistenci. Některé pilulky je možné rozpustit či rozmačkat a přidat je do pití nebo pokrmu.
- Ústní reakce lze odlišit na chtěné (proces nutrice podporují) a nechtěné (deglutační proces limitují). U osob s HN se mohou vyskytovat primární reakce, které působí nepříznivě na deglutační proces a ty je nutné blokovat.
- Revize polykacího děje je možné provádět komentovanou deskripcí žádoucích úkonů jedince s HN. Pečující by měl opakovaně upozorňovat nemocného, aby se bolus snažil transportovat na posteriorní část jazyka (Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě, 2008).

Výzkumy poukazují na pozitivní vliv na začátek deglutačního procesu a na snížení rychlosti mobility v ústní a hltanové partii za pomoci povzbuzení smyslových struktur v ústní a hltanové oblasti. Konkrétně jde o stimulaci za pomoci chladného a kyselého sousta. Výrazné pozitivní účinky byly zaznamenány z hlediska četnosti vdechnutí částí bolusu do dýchacích cest, pozitivnímu vlivu na zahájení deglutačního aktu a utlumení projevů pozdní hltanové deglutace v situaci, že se jednalo o sousto kyselé potravy. Jako další pomocný postup lze využít i směřování sousta na boční třenové zuby. Konzistence potravy by měla být soudržná a měkká. Jedinec tak není vystaven náročné úloze přemístit bolus od rtů až k dentici, což může u mnoha jedinců s diagnózou HN představovat nelehký proces. Ani tyto techniky však zcela nezabrání dalším komplikacím v procesu deglutace (Heemskerk & Roos, 2011). Nezbytné je, usoudit, kdy bude potřeba zařadit do užívání také ústy přijímané **výživové suplementy** a zesílit pozornost na příjem tekutin. V pokročilých stádiích dysfagie je nutné indikovat také včasné zavedení **perkutánní endoskopické gastrostomické sondy** a **vyhodnotit bezpečnost příjmu potravy smíšenou formou**. Pro vyhodnocení nejvhodnější formy nutrice jedince s HN je potřeba sesbírat anamnestické

údaje, informace o nutriční situaci, o době trvání problémů s deglutací. Krom toho musí odborník též určit fázi choroby, posoudit behaviorální projevy nemocného a jeho schopnost kooperace i toho, co sám z hlediska výživy upřednostňuje. Při výběru průmyslově vyrobených nutričních produktů hraje roli finanční stránka a využití jejich financování prostřednictvím zdravotní pojišťovny (Tedla et al., 2018). Zhodnocení a terapii, zda je výživa daného jedince nedostatečná, má na starost kompetentní zdravotník (Klempíř, 2013).

## 4 Specifika logopedické intervence u osob s Huntingtonovou nemocí

### 4.1 Výzkumné cíle a výzkumné otázky

**Hlavním cílem** výzkumného šetření diplomové práce je nalezení společných jmenovatelů logopedické intervence u osob s diagnózou Huntingtonova nemoc. Záměrem je zjistit, zda existuje v logopedické intervenci a domácí péči o osoby trpící touto diagnózou prostor pro rozvoj a zlepšení poskytované péče.

K rozvinutí hlavního cíle byl formulován **dílčí cíl**, a to zjistit, zda se přístupy zainteresovaných klinických logopedů v procesu poskytování intervence u osob s Huntingtonovou nemocí v něčem vzájemně odlišují.

V rámci výzkumného šetření byly formulovány tyto výzkumné otázky:

- **VO1:** Jsou si pacienti s Huntingtonovou nemocí vědomi své narušené komunikační schopnosti?
- **VO2:** Jaká je informovanost pacientů s Huntingtonovou nemocí a pečujících osob o možnosti využít pomoc klinického logopeda?
- **VO3:** Spatřují kliničtí logopedi, pečující osoby a samotní pacienti s Huntingtonovou nemocí v logopedické intervenci nedostatky?
- **VO4:** Užívají kliničtí logopedi shodné materiály, prostředky a formy v intervenci u pacientů s Huntingtonovou nemocí?
- **VO5:** Na jakou oblast je v rámci logopedické intervence kladen důraz?

### 4.2 Metodologie výzkumu

K vypracování výzkumného šetření, analýzy a jeho vyhodnocení je použit design **kvalitativního přístupu**. Jedná se o z hlediska definice poměrně širokou škálu variant, jak lze tuto přístupovou metodu specifikovat. V literatuře se lze setkat i s názory a vymezeními, která nehovoří v jeho prospěch. Dnes je již kvalitativní přístup ekvivalentem přístupu kvantitativního (Hendl, 2008). Nejsou však vzájemným opakem, ba naopak mnohdy mohou v rámci výzkumného šetření a zpracování oba designy kooperovat. Užítý design je charakteristický přesnou a detailní deskripcí s primární aplikací neuzavřených dotazů. Obsah a smysl jsou nadřazeny numerickým hodnotám, neboť mnoho úkazů a

fenoménů v sociálním prostředí není možné bez rozmyslu a šablonovitě sumarizovat a souhrnně generalizovat. Existující dva přístupy – kvalitativní a kvantitativní, které se diferencují krom svého východiska také ve formách provedení šetření, dále v poměrech osoby, která šetření realizuje, vzhledem k jedincům, kteří jsou objekty studování, a v neposlední řadě jsou rozdílnosti i v rezultátech šetření (Eger & Egerová, 2017). Typické pro kvalitativní design zkoumání je snaha o zkoumání daného jevu, děje, pohledu nebo elementu v jeho reálných podmínkách jeho existence a konstruovat jeho podobu ve formě, která bude co nejvíce celistvá včetně jeho souvislostí s jinými hledisky (Reichel, 2009). Základem tohoto přístupu je v rámci šetření komplexní shromažďování informací, aniž by na úvod byly určeny výchozí variabilní hodnoty či předpoklady. Projekt studie nepodléhá již dříve vytvořené teorii, která má jiného autora. Záměrem je podrobně a s upevněním v souvislostech studovat konkrétní rozsáhle stanovený úkaz a poskytnout o něm největší možné kvantum dat. Jde o výzkumný design, který se opírá o **induktivní přístup**. Výsledek šetření zahrnuje poznatky, které převyšují data ve svém počátku. Formulované předpoklady a mezi sebou spojené termíny a zákonitosti, které fungují jako návod pro porozumění úkazům a k objasnění sledované reality, která se rodí pomocí kvalitativního šetření, nelze paušalizovat, protože jsou validní výhradně pro tu konkrétní skupinu, v rámci které byly informace nabyty (Švaříček & Šedřová, 2014).

Sbíraná data jsou zpracována formou **zakotvené teorie**, která je součástí výčtu metod pro kvalitativní přístup šetření. Zkoumající usuzuje generální, nekonkrétní hypotézu z průběhu, činností a vzájemného působení, které jsou konstituované na perspektivě zainteresovaných jedinců (Eger & Egerová, 2017). Jde o teorii, která je „*induktivně odvozená ze zkoumání jevu, který reprezentuje*“. Je tedy objevena, zkonstruována a provizorně verifikována organizovaným a soustavným sbíráním dat o fenoménu, který je předmětem studie, a vyhodnocením získaných informací. Z tohoto důvodu se sbírání dat, jejich vyhodnocení a hypotéza mezi sebou pojí a vytváří celek. Nezahajujeme zkoumání hypotézou, kterou bychom následně prošetřovali s výsledkem jejího vyvrácení či potvrzení, nýbrž zahajujeme výzkum studovanou sférou a umožníme, **aby vyšlo na povrch to, co je v dané sféře nejdůležitější** (Strauss & Corbin, 1999, s. 14). Osobě, která šetření realizuje, tato teorie poskytuje promyšlený soubor kroků a procesů s možností jejich uplatnění v praxi při užívání a vyhodnocování dat a informací. Volba této metody

pro zpracování šetření by měla být v souladu se záměrem východiska šetření a zkoumaným problémem. Nejprůhodnější je volba zakotvené teorie v případě šetření postupu aktivit či jednání s intencí vyvrcholení určitého záměru. Šetření by mělo usilovat o konstrukci komplexního souboru poznatků s určitým deskriptivním významem. Jde zároveň o formu výzkumu, která je relativně obtížná co do šíře informací a jejich hodnoty. Přínosem může být i fakt, že zvolenou zakotvenou teorií pro studijní šetření lze velice dobře propojit se zkoumáním, které je založeno na studování množství, během šetření jediného fenoménu (Švaříček & Šedřová, 2014). Průběh výzkumu je založen na **získávání informací v několika fázích**, včetně jejich **konkretizování** a **pátrání po vzájemných spojitostech** v oblastech nabytých dat. Nasbírané informace je nutné postupně **porovnávat a konceptuálně analyzovat jejich analogie a odlišnosti**. Konečná koncipovaná myšlenka by v optimálním případě měla **objevit konkrétní úsek monitorované skutečnosti** (Eger & Egerová, 2017).

Detailní postup pro realizaci zakotvené teorie uvádí Strauss a Corbin , (1999, s. 42), kteří definují první etapu jako „*otevřené kódování*“, tedy postup detailního rozkládání, probádání, komparace, významového určení myšlenek a roztřídění informací, ve chvíli, kdy se v rámci vzájemné komparace dat jeví jejich příslušnost ekvivalentnímu fenoménu. Tím dojde k jejich soustředění do nadřazené úrovně, kterou označujeme jako „*kategorie*“. Další etapě „*axiálního kódování*“ se věnuje také Hendl (1999, s. 195-198), který ji charakterizuje jako další tříbení a odlišování již existujících kategorií z předcházejícího kroku. Primární jsou pro výzkumníka v této fázi nejdříve nadějně se jevící kategorie, které je nutné rozšířit o data „*z co největšího počtu textových částí, ke kterým se hodí*“. V závěru jsou výzkumníkem objevovány vazby, které sekce a jejich podřazené sféry propojují. Následuje „*selektivní kódování*“, pro které je typická organizace pro vymezení centrální myšlenky. Jde o fázi již vrcholné úrovně zobecňování se záměrem konstruování centrální kategorie. Ta představuje jádro, které obklopují další sféry. Tím je také propojuje. Zároveň dojde i k vytvoření povídání o daném problému. Postup je zakončen zapojením postupů, čímž dojde k „*vytvoření teorie*“. Sestrojené konkrétní množiny vlastností elementů primárního souboru, jež dosahují rozličných významů, jsou stanoveny do recipročních vazeb (Švaříček & Šedřová, 2014, s. 92).

### 4.3 Harmonogram výzkumného šetření

Průběh výzkumné činnosti je znázorněn následující tabulkou:

Časové údaje o průběhu výzkumu	
duben 2023	Vytvoření dotazníku pro výzkumnou skupinu 1
květen 2023	První etapa sběru dat – rekondičně edukační pobyt v Pardubicích se SPHCH od <b>výzkumné skupiny 1</b>
červen – srpen 2023	Transkripce získaných dat z polostrukturovaných rozhovorů výzkumné skupiny 1 a průběžná analýza
říjen 2023	Druhá etapa sběru dat – rekondičně edukační pobyt v Prostějově se SPHCH od <b>výzkumné skupiny 1</b>
říjen – listopad 2023	Transkripce získaných dat z polostrukturovaných rozhovorů výzkumné skupiny 1 a průběžná analýza
listopad 2023	Sestavení rozhovorů pro výzkumnou skupinu 2
listopad – prosinec 2023	Třetí etapa sběru dat od <b>výzkumné skupiny 2</b>
leden 2024	Transkripce získaných dat z polostrukturovaných rozhovorů výzkumné skupiny 2 a průběžná analýza
Únor – březen 2024	Analýza získaných dat, vyhodnocení a vlastní výklad šetření

## 4.4 Charakteristika výzkumného vzorku a místa realizovaného šetření

### Charakteristika výzkumného vzorku

Šetření bylo provedeno za pomoci vícero skupin dotázaných, které lze diferencovat na vzorek laiků, který je v tomto výzkumném šetření tvořen osobami trpícími onemocněním Huntingtonova choroba a osobami, které o ně pečují. Tato množina je v závěrečné práci označována jako **Skupina 1**, která je pro přehlednost rozdělena na skupinu 1a a skupinu 1b. V případě všech dotázaných se jedná o plnoleté osoby s vlastní zkušeností s diagnózou Huntingtonova choroba. Právě na základě zmíněné zkušenosti je diferencována **Skupina 1a**, která do výzkumu přináší vlastní pohled a zkušenosti s touto diagnózou z pozice pečující osoby. Jako zdroj informací z pohledu samotného nositele diagnózy Huntingtonova choroba je odlišena **Skupina 1b**. Celkem bylo ve **Skupině 1** pořízeno 17 rozhovorů, z nichž 12 sestavilo dvojice tvořené vždy pacientem s Huntingtonovou nemocí a jeho pečujícím. Další soubor respondentů představuje vzorek odborníků – 2 profesionálů, kteří mají v problematice odborné logopedické vzdělání, a kteří poskytují postiženým diagnózou Huntingtonova choroba logopedickou intervenci. Tito jmenovaní představují druhou skupinu respondentů, která je ve výzkumném šetření označována jako **Skupina 2**. Ta je dále ve výzkumné části rozlišena na **klinického logopeda A** a **klinického logopeda B**.

### Charakteristika místa realizovaného šetření

Data byla sbírána v rámci pravidelných setkávání, která pořádá Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě, která spojuje a podporuje osoby s diagnózou Huntingtonova nemoc, jejich pečující osoby či pečující rodinné příslušníky, jedince s možnou pravděpodobností vzniku onemocnění i profesionály, kteří se podílejí na péči o tyto inkriminované; šíří osvětu v této problematice a o onemocnění ve společnosti celkově; v neposlední řadě taktéž pořádá vzdělávací, terapeutické události a pravidelná setkávání, prostřednictvím kterých bylo umožněno sesbírat výzkumná data od samotných osob se stanovenou diagnózou Huntingtonova choroba a od jejich pečujících či příbuzných, kteří se na péči podílejí (Bezdičková et al., 2007). Polo-strukturované rozhovory byly nabyty v průběhu jarního a následně i podzimního rekondičně edukačního pobytu pro tyto osoby. Sběr dat při příležitosti setkání v Pardubicích i v Prostějově byl uskutečněn se souhlasem



vedení této společnosti, která představení závěrečné práce studentky zařadila do programu pro všechny účastníky.

Další část výzkumných dat byla pořízena za pomoci polo-strukturovaných rozhovorů s klinickými logopedy v prostředí logopedických pracovišť v ČR, z nichž jedno se nachází v Jihomoravském kraji a druhé v Praze. Zde se také odehrávaly stáže, které spočívaly v pozorování při poskytování intervence u pacientů s Huntingtonovou nemocí.

Výzkum přislubuje ochranu anonymity zainteresovaným osobám, které výzkumníkovi poskytly své zkušenosti, názory a osobní informace. Z tohoto důvodu jsou všechna jména i osobní údaje zatajena pro ochranu před jejich ztotožněním. Bezpečí zúčastněných osob je ošetřeno písemným informovaným souhlasem. V rámci závěrečné práce nejsou ze stejného důvodu uvedeny ani přesné názvy zdravotnických zařízení, kde bylo provedeno pozorování výzkumníkem.

#### 4.5 Metody sběru dat

Výzkumná data byla získávána za pomoci polo-strukturovaných rozhovorů, které byly realizovány se dvěma výzkumnými skupinami – **skupinou 1**, kterou představují pacienti s Huntingtonovou chorobou a jejich pečující osoby, a **skupinou 2**, která představuje dva klinické logopedy, kteří mají zkušenosti s poskytováním intervence klientům s diagnózou Huntingtonova nemoc. Dle Doulíka (2016) jde o výzkumný postup šetření, který funguje na principu položení dotazu výzkumníkem s následnou reakcí v podobě odpovědi dotázaného se současnou prezenční interakcí mezi oběma aktéry. Ti se tedy setkávají tváří v tvář a vzniká mezilidská interakce. Tím je možné zaznamenat kromě skutečných informací i názory, stanoviska i pohnutky dotazovaných. Tato cesta sběru informací je vydatná, usilovná a náročná, neboť nabývá širšího rozsahu dat, ale počet dotazovaných není velký. Pro jeho uskutečnění je nutné vytvořit pozitivní, upřímné a důvěrné prostředí mezi jedincem zkoumajícím a zkoumaným. V této závěrečné práci je metoda rozhovorů zvolena právě proto, že jde o sdílení vlastních a soukromých informací. Navíc byla data sbírána i od jedinců, kteří vlivem své diagnózy mají zasaženou schopnost produkce grafomotoriky. Rozhovory lze realizovat v několika podobách, ale pro účely diplomové práce jsou aplikovány v **polo-strukturované** variantě pro obě výzkumné skupiny. Takové formy rozhovorů kombinují dva existující typy – tedy strukturované a

nestrukturované interview. Výzkumník může aplikovat jak „otevřené, tak polo-uzavřené otázky nebo i uzavřené otázky s nabídkou odpovědi, škálou a podobně“ (Eger & Egerová, 2017, s. 139-140). Pro polo-strukturovaný rozhovor je také příznačné, že jsou výzkumníkem předem stanoveny výchozí dotazy s možností vyjádření dalších, které vyplynou z procesu a směřování interview. Úskalí mohou představovat podmanivě formulované dotazy, které jsou pro výzkum nepřijatelné (Doulík, 2016). Hendl (2008) proto upozorňuje, že je nutné, nepodcenit výběr dotazů, který musí být uvažovaný nejen z hlediska jejich významu, podoby ale i uspořádání. Závěrečná práce preferuje **individuální typ interview**, při kterém byl za ideálního stavu a potřebných kompetencí dotazovaných přítomen vždy jeden dotazovaný s jediným tazatelem (Doulík, 2016). Je ale nezbytné avizovat, že do rozhovorů byly mnohdy zapojeny i osoby s diagnózou Huntingtonova nemoc v takovém stádiu onemocnění, ve kterém nebyly schopny zodpovídat otázky bez asistence blízké pečující osoby. Doulík (2016) dále zmiňuje, že v procesu interview dotazující dává najevo svou náklonnost a porozumění s aplikací celé řady taktik, mezi které patří pomlky, opakování slyšeného, sumarizace, později přidaná data i komplementující dotazy. Pro zachycení sbíraných dat z interview je v případě této závěrečné práce použita zvuková nahrávka, která se obejde bez přítomnosti zapisujícího asistenta, nicméně vyžaduje obeznámené svolení dotazovaného, což může být úskalím z hlediska ladění respondenta.

Proces získání výzkumných informací byl realizován ve třech sledech:

1. **Sběr dat od skupiny 1** - pacientů s diagnózou Huntingtonova choroba a jejich rodinných příslušníků či pečujících osob
2. **Sběr dat od skupiny 1** – pacientů s diagnózou Huntingtonova choroba a jejich rodinných příslušníků či pečujících osob
3. **Sběr dat od skupiny 2** – klinických logopedů, kteří poskytují intervenci pacientům s diagnózou Huntingtonova nemoc

Pro celkové dokreslení průběhu logopedické intervence byly navíc realizovány dvě stáže na logopedických pracovištích zúčastněných klinických logopedů v Jihomoravském kraji a v kraji hlavního města Prahy. Stáže trvaly 11 měsíců v roce 2023 na obou logopedických pracovištích souběžně. Účast výzkumníka se odvíjela od termínů objednání

jednotlivých pacientů s Huntingtonovou chorobou, kteří teprve nastupovali do péče klinických logopedů, či klinického logopeda navštěvovali v rámci procesu již dlouhodobé a pravidelné terapie.

**První část dat** byla získána v první etapě výzkumného šetření se **skupinou 1** díky spolupráci se Společností pro pomoc při Huntingtonově chorobě, při příležitosti realizovaného rekondičně edukačního pobytu v Pardubicích pro pacienty s diagnózou Huntingtonova nemoc, jejich rodiny, pečující osoby a odborníky, kteří se zabývají touto problematikou. V rámci setkání byla představena závěrečná práce spolu s jejími cíli a následně byli osloveni jednotliví účastníci za vyjádření podpory organizátorů setkání. Polo-strukturované rozhovory tvořily dvě sady připravených otázek, z nichž jedna cílila na samotné jedince s onemocněním Huntingtonova choroba a druhá byla tvořena otázkami pro pečující osoby či rodinné příslušníky. Dotazování měli v ideálním případě tvořit páry. Jak se v průběhu prvního sběru však ukázalo, nebylo výjimkou, že se pobytu účastnila buďto sama osoba s diagnózou Huntingtonovy choroby bez doprovodu blízkého či pečujícího nebo pouze samotný pečující či rodinný příslušník bez jedince s tímto onemocněním. Rozhovory tedy byly při zpracování očíslovány a navíc také diferencovány písmeny „a“ – **označení pro respondenta jako pečující osobu nebo rodinného příslušníka** a „b“ – **signatura pro respondenta s onemocněním Huntingtonova choroba**, pro snazší orientaci ve výzkumných datech. Následně byly pořízené rozhovory interpretovány z audionahrávky do písemné podoby.

**Druhá etapa sběru dat** se odehrála opět za spolupráce se Společností pro pomoc při Huntingtonově chorobě při příležitosti podzimního rekondičně edukačního pobytu pro nemocné, pečující a odborníky v Prostějově. Organizace a postup sběru dat byl shodný s první etapou a získané informace byly zařazeny do **skupiny 1**. Základní soubor otázek v rámci polo-strukturovaných rozhovorů pro výzkumnou skupinu 1 – osoby pečující či pečující rodinné příslušníky (respondenti „a“) a osoby trpící onemocněním Huntingtonova choroba (respondenti „b“) jsou součástí **příloh závěrečné práce**.

Ve **třetí etapě** došlo k realizaci sběru dat od dvou zúčastněných klinických logopedů – výzkumné **skupiny 2** opět formou polo-strukturovaných rozhovorů tak, aby otázky vycházely z absolvovaných pozorování na pracovištích klinických logopedů a navazovaly

a doplňovaly získaná data od výzkumné skupiny 1 v první a druhé etapě procesu sběru výzkumných dat. Zjištěná data z rozhovorů byla opět interpretována do písemné podoby a odlišena pro přehlednost označením „**logoped A**“ a „**logoped B**“. Soubor otázek pro klinické logopedy je taktéž součástí **příloh diplomové práce**.

Sběr dat byl realizován s **informovaným souhlasem** zúčastněných osob, které své rozhodnutí stvrdili podpisem formuláře. Dotazovaným byl formulář nejdříve přečten výzkumníkem, následně jej dostali k samostatnému prostudování a dále výzkumník a každý zapojený respondent podepsali dva formuláře – jeden náležel respondentovi a druhý - totožný dokument, byl uchován pro účely obhajoby diplomové práce.

#### 4.6 Vlastní výklad výzkumného šetření

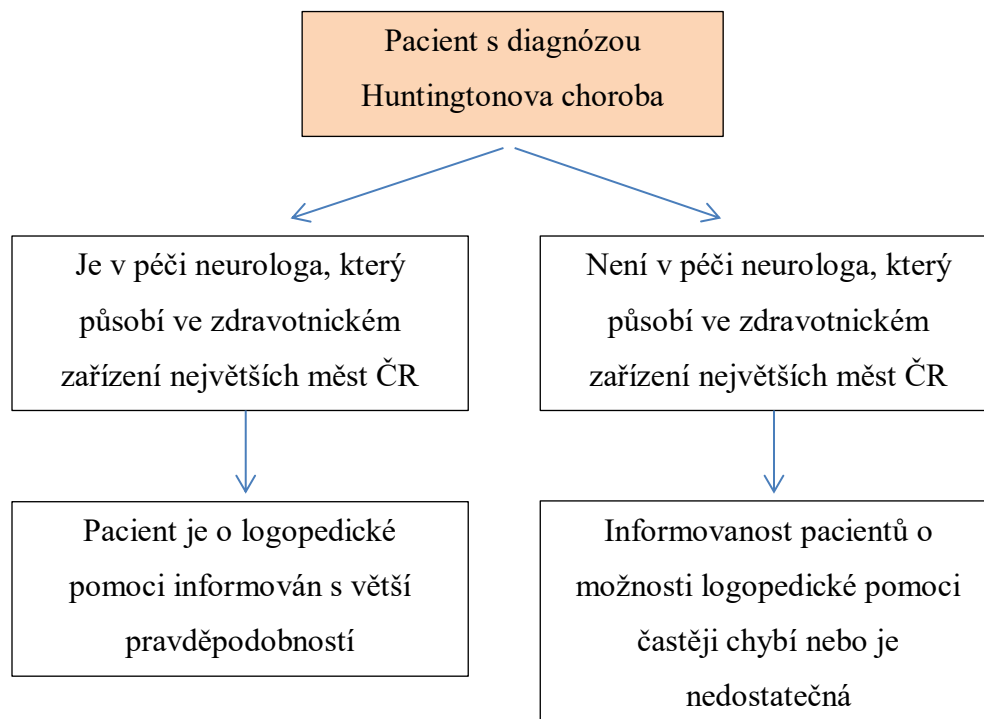
Nezbytná součást metody zakotvené teorie je kódování, které je v jedné z předcházejících podkapitol charakterizováno. Získaná data jsou následně klasifikována do **9 primárních kategorií**, které se z nabytých informací vynořují jako společní jmenovatelé zkoumané problematiky:

##### **KATEGORIE 1:**

##### **Informovanost**

Z výpovědí v rámci polo-strukturovaných rozhovorů se skupinou 1 a skupinou 2 vyplynula kategorie, která se vztahuje k problematice informovanosti pacientů s Huntingtonovou nemocí a jejich pečujících o možnosti využít pomoc logopeda. Jednalo-li se o respondenty ze skupiny 1, kteří jsou v péči neurologů v největších městech v ČR, byli informováni o logopedické pomoci ze strany neurologa prokazatelně častěji. Péče je tedy poskytována multidisciplinárně. Menší města ČR dle výpovědí respondentů v informovanosti mohou častěji pokulhávat a o možnosti logopedické péče zde lékaři informují méně často. Jejich úlohu může suplovat SPHCH, kde pečující a pacienti o této možnosti uvědomují lékaři z multidisciplinárních týmů. V odpovědích se objevilo i několik respondentů z výzkumné skupiny 1, kteří přiznávají, že o logopedické péči pro pacienty s Huntingtonovou chorobou nevědí vůbec.

Z tohoto poznatku vzniká následující vzorec:



K vynoření kategorie č. 1 vedlo několik shodných odpovědí na položené otázky výzkumníkem jak ve výzkumné skupině 1, tak ve výzkumné skupině 2

Ve **skupině 1** byly výzkumníkem formulovány otázky, které zjišťovaly, zda pečující a pacienti zkoušeli vyhledat pomoc klinického logopeda a zda o pomoci logopeda vědí. Předmětem zájmu bylo i dotazování, kdo výzkumnou skupinu 1 o možnosti logopedické pomoci informoval. Celkem 30 % dotázaných nebylo ze strany ošetřujícího lékaře vůbec informováno o možnosti využít logopedické intervence. To dokládá například výpověď dotázané pečující (rozhovor 1a). „*Nám nikdo o logopedii vlastně neřekl. Na neurologii, kam jsme vlastně přišli nejdříve, nás nikdo na logopedickou pomoc neodkázal. Napadlo to až mě, že by asi bylo dobré nějakého logopeda zkusit oslovit a požádat o pomoc, aby mohl manžel trénovat polykání a mluvení. Když jsem se tenkrát dotázala, tak jsem dostala odpověď, že jestli chceme, tak si máme chodit, kam chceme. Naprosto jsem tápala, na koho se obrátit, protože jsme ještě neznali ani tuhle Společnost. Na neurologii jsme vždy jezdili, ale pan neurolog nás neposlal nikdy nikam – ani za psychologem, psychiatrem,*

logopedem.“ Stejnou zkušenost potvrdila i další respondentka (rozhovor 2a). „**Nezkoušeli jsme, nebyli jsme informováni.** U nás ve městě jsme byli asi první, kdo se s touto diagnózou potýkal, protože ani lékaři s tím neměli vůbec žádnou zkušenost... díky přednášce jsem se dozvěděla o nemoci něco více, protože **od lékařů z nemocnice u nás jsme se toho moc nedozvěděli.**“

Nedostatečně informovaných se ukázalo být dalších 20 % případů z výzkumné skupiny 1, neboť uvedli, že se o logopedické péči neurolog zmínil, nicméně pacienti a pečující nevěděli, **kdy je správný čas na vyhledání logopedické pomoci a usuzují, že pacient s Huntingtonovou nemocí logopedickou pomoc z jejich pohledu ještě nepotřebuje.** Ošetřující lékař je tedy neinformoval, v jakou chvíli logopedickou intervenci vyhledat. To například dokládá výpověď pečujícího (rozhovor 4a), který symptomy narušené komunikační schopnosti pozoruje. „Častěji ale manželce zaskočí při příjmu tekutin.“ Na druhou stranu ovšem vypověděl, že: „Manželka tak zásadní problém zatím nemá, takže logopeda nenavštívila“. Stejně situace si lze všimnout například ve výpovědi dvojice pečující a samotné pacientky s Huntingtonovou chorobou (rozhovor 6a a 6b). I zde pečující pozoruje příznaky narušené komunikační schopnosti. „Stává se, že nedokáže přiřadit tomu, co chce říci, správný pojem, takže výbavnost se zhoršuje. Objevují se ty pauzy, během kterých přemýšlí a hledá správné slovo nebo slova. Pokud jí ale něco říkám já, nemá problém s porozuměním.“ Následně ale pečující osoba při dotázání, zda o logopedické péči ví a využívají ji, odpověděla následovně. „Nezkoušeli jsme. Ale o možnosti využití logopeda víme. **Zatím se mi nezdá, že by to dcera potřebovala.**“ Nedostatečnou informovanost ze strany pečujícího lékaře o včasnosti vyhledání logopedické pomoci potvrdila její dcera trpící Huntingtonovou nemocí. „Ne, zatím ne (zatím logopeda nenavštěvuje). Nevím, jestli ho potřebuji (logopeda). **Asi by mi měl poradit některý z doktorů, ke kterým chodím. A to mi zatím nikdo neporadil.**“

U 10 % případů se ukázalo, že sice o logopedické pomoci byli informováni ze strany lékařů, ale **nebyli ošetřujícím odkázáni na konkrétního logopeda** a musejí si tedy logopeda vyhledat sami. Multidisciplinární přístup zde tedy nefunguje. To dokládá například transkripce rozhovoru s pečujícím a jeho manželkou s onemocněním Huntingtonova nemoc (rozhovor 11a a 11b). „To hlavně dcera začala zjišťovat, protože

*ona o té nemoci četla, jestli můžeme navštívit logopeda. Neurolog o tom pak také začal mluvit. Řekl nám, že ano, že využít logopeda můžeme, ale nikoho nám nedoporučil. Musíme si ho najít sami.“*

**Celkově lze tedy shrnout, že nedostatečná informovanost ze strany ošetřujících lékařů o možnosti využít pomoc logopeda se objevila v odpovědích 60 % dotázaných případů.** (Do tohoto počtu případů nebyl započítán rozhovor 10a s pečující osobou, která se o tyto pacienty stará v rámci svého zaměstnání v zařízení pro osoby se zdravotním postižením.)

Ze všech dotázaných (vyjma respondenta 10a) bylo 30 % případů v péči neurologa, který nepůsobí v rámci některého ze zdravotnických zařízení největších měst ČR. Těchto 30 % případů potvrdilo, že ošetřující lékaři mimo největší města ČR prokazují častější deficit v informování o logopedické intervenci pacientů s Huntingtonovou nemocí. To potvrzuje zkušenost pečující osoby (rozhovor 2a). *„Nezkoušeli jsme (vyhledat logopedickou pomoc), nebyli jsme informováni. U nás ve městě jsme byli asi první, kdo se s touto diagnózou potýkal, protože ani lékaři s tím neměli vůbec žádnou zkušenost.“* Následující zjištění dokládá i výpověď osloveného logopeda B z výzkumné skupiny 2 (rozhovor logoped B). Ten byl dotázán na vlastní zkušenost s nedostatečnou informovaností o logopedické intervenci pacientů s Huntingtonovou nemocí ze strany lékařů. *„Já si nedělám iluze o tom, že by byla nějak extra rozšířená informovanost a že by to bylo ze strany lékařů prioritní v jejich zájmu. A pokud je to v jejich zájmu, tak jim to ale opět většinou sdělí zase lékař, který s tím tu zkušenost má. Někdo jako je náš pan neurolog, který samozřejmě není jediný, ale je ojedinelý... ti, kteří jsou motivovaní a chtějí posílat ty pacienty, tak naráží na naši oborovou ne zcela dobrou spolupráci.“* Během rozhovoru s logopedem A vyšlo najevo, že nemá ve své péči žádného pacienta s Huntingtonovou nemocí, který by byl odeslán od jiného lékaře například z jiných zdravotnických zařízení menších měst (rozhovor logoped A). *„Přicházejí výhradně ti, kteří jsou odesláni od lékařů z našeho centra.“*

## KATEGORIE 2:

### Návštěvnost

Při kódování, kdy byla výzkumná data ze **skupiny 1** nasycena, vyplynula z analýzy výpovědí 2. kategorie, která poukazuje na fenomén nízké návštěvnosti u logopeda pacienty s Huntingtonovou nemocí. V době realizovaného výzkumného šetření **70 % dotázaných případů** vypovědělo, že **logopedické intervence nevyužívají z nejrůznějších důvodů, přestože nadpoloviční většina ze zmiňovaných 70 % dotázaných pečujících i samotných pacientů s Huntingtonovou nemocí byla o logopedické pomoci alespoň v nějaké míře informována.** (Do tohoto počtu případů nebyl započítán rozhovor 10a s pečující osobou, která se o tyto pacienty stará v rámci svého zaměstnání v zařízení pro osoby se zdravotním postižením.)

Kategorie č. 2 byla stanovena za pomoci několika podobajících se odpovědí na formulované dotazy v polo-strukturovaných rozhovorech jak ve výzkumné skupině 1, tak ve výzkumné skupině 2. Zjištění potvrzují kupříkladu výpovědi dotázaného rodiče a prarodiče, kteří pečují o dospělou ženu s Huntingtonovou nemocí (rozhovor 7a). „*Už je to dlouho, co byla u paní logopedky. A ani nevím, kolikrát tam vnučka byla a byla tam, když začala chodit k psychiatrovi a k panu neurologovi v Praze. Tam jí právě poslali i na vyšetření polykání, takže jí doporučovali i tu logopedii. Ale je to pro nás problém, co se týká cestování, abychom tam dojížděli i nadále.*“ Sama nemocná žena potvrdila, že logopedii nenavštěvuje. Její výpověď ještě doplnil zainteresovaný prarodič (rozhovor 7b). „*Ona vnučka tam byla jen jednou a skončilo to. Paní logopedka ji pouze vyšetřila, ale žádné doporučení co a jak dál, nedala. Prostě jednou návštěvou to začalo a skončilo. Žádnou další terapii nebo setkání jim ani nenabízela.*“ I přes informovanost ze strany zdravotníků o logopedické pomoci intervence nevyužívala ani sestra dotázané ženy, která diagnózou Huntingtonova nemoc také trpěla (rozhovor 8a). „*My jsme od samotného začátku u vzniku téhle Společnosti byly a ona díky tomu věděla, že jsou určité možnosti, kterých může využít a kdo všechno by jí mohl pomoci, ale ona nechtěla. Neřešila to, přestože se tady s těmi lékaři vídala a díky nim i byla informovaná. Takže my jsme o možnosti využití logopedie díky Společnosti a díky Arše věděli, ale sestra o to neměla*



**zájem, takže jsme ji nenutili.**“ Se samotnou nemocnou nebylo možné rozhovor realizovat, neboť již chorobě podlehla.

Na základě tohoto zjištění byly formulovány otázky i do polo-strukturovaných rozhovorů pro výzkumnou **skupinu 2**. Dotázanému klinickému logopedovi A byla položena otázka, která směřovala ke zjištění aktuálního počtu pacientů s Huntingtonovou nemocí, které má v péči (rozhovor logoped A). „Aktuálně 3, ale bylo období, kdy jsem měla více klientů. Jeden čas dokonce 8.“ Tutéž otázku zodpověděl i logoped B. „To vůbec netuším. Je to hlavně hrozně nahodilé, protože **ta péče se málo kdy povede systematicky, takových pacientů nemám snad ani 5. Do 5 jich je, co chodí v nějakých pravidelných intervalech** s tím, že jsou to vesměs lidé, kteří mají pečující rodiny, a když se ti partneři naučí tu strukturu té terapie, co je potřeba procvičovat a chápou to, tak pak se ty intervaly většinou začnou protahovat.“ Z dalších odpovědí obou zúčastněných klinických logopedů bylo zjištěno, že **oba odborníci mají zkušenost s tím, že pacienti s Huntingtonovou nemocí logopedické intervence přestanou z různých důvodů využívat.** „Já mám většinou ty pacienty s HN v péči 4 – 5 let, co jsem měla ty, kteří chodili opravdu pravidelně na ty terapie. Většinou mi chodí/chodili pravidelně po 14 dnech... **Někteří mi pak už nebyli schopni dojíždět**, bylo to pro ně už velmi náročné nebo to pro ty rodinné příslušníky nebylo reálné časově skloubit s jejich zaměstnáním, aby toho klienta stihli dopravit... **Jakmile se tedy ten stav významně zhoršil, tak tam jsme naši logopedii ukončili a péči převzali logopedi v místě trvalého bydliště... Pacienti s jednou nárazovou návštěvou se objevují také, ale to je právě jen ve spojitosti s žádankou o PEG, kde už je ten stav pokročilý. Ti tedy na terapii nechodili, protože už nebyli doma, ale již setrvali v nějakém zařízení**“ (rozhovor logoped A). Klinický logoped B uvedl podobnou zkušenost. „**Ano** (logoped se setkal s tím, že pacient s Huntingtonovou chorobou intervence přerušil). Důvody jsou různé. Pacient už může být ve fázi, kdy už to fyzicky nezvládne, nezvládá to už rodina nebo už pečující osoba toho pacienta s HN k tomu nepřesvědčí, což se vzhledem k jejich pasivitě stává“ (rozhovor logoped B).

### KATEGORIE 3:

#### Znalost logopedů

Kategorie č. 3 vyplynula primárně díky analýze výpovědí v polo-strukturovaných rozhovorech ve **výzkumné skupině 2**, ve kterých **oba dotázaní kliničtí logopedi obdobně poukázali na existující deficity ve znalostech jiných logopedů v problematice intervence u pacientů s Huntingtonovou chorobou**. Z vyhodnocení dále vyvstává na povrch i nízká ochota některých logopedů, přijmout klienty s diagnózou Huntingtonova nemoc do péče a poskytovat jim intervenci. O této bariéře v logopedické intervenci promluvil logoped B. *„Konkrétně u pacientů s Huntingtonovou chorobou, těch logopedů, kteří jsou ochotni si je vzít do péče, je opravdu minimum...“* (rozhovor logoped B). Dále v průběhu polo-strukturovaného rozhovoru klinický logoped B reagoval na sdílený poznatek výzkumníka z 1. a 2. etapy sběru dat ve výzkumné skupině 1, kde byla zaznamenána zkušenost některých pečujících a pacientů, kteří se setkali s nedostatečnou znalostí logopedů se zkoumanou diagnózou. *„Musím říci, že mě to ani nepřekvapuje. Když jsem začínala svou práci o jiné neuro-degenerativní nemoci, tak to bylo to stejné, ale v přístupu k této diagnóze se to hodně změnilo, na druhou stranu je to pořád velký boj, aby je mnohdy ti logopedi v ambulancích vůbec přijali. Někteří ano, ale někteří to rovnou odmítají“* (pacienty s Huntingtonovou nemocí). I klinický logoped A během svých výpovědí zmínil, že si je vědom, že dokonce má ve své péči pacienta s Huntingtonovou nemocí, který během hledání logopedické pomoci narazil na nízkou erudovanost klinického logopeda v této diagnóze. *„Ta moje první paní chodila do jedné soukromé ambulance, kde se jí logopedi hodně střídali a většinou se jednalo o velmi mladé logopedy, kteří si nevěděli rady. A ke mně přišli s tím, že chtějí jednoho stálého a zkušeného logopeda“* (rozhovor logoped A).

Zjištění fenoménu nízké znalosti logopedů v ČR v problematice poskytování intervence u pacientů s Huntingtonovou nemocí, na které poukázala výzkumná skupina 2, podnítilo vyhledávání ekvivalentních zkušeností při analýze dat z **výzkumné skupiny 1**. Shodné zkušenosti potvrdili někteří respondenti z řad pečujících osob nebo samotných nemocných. *„Jde ale o to, že paní (klinická) logopedka sama nemá žádného jiného pacienta s HN, takže se vše učí až s námi. Zjišťuje informace, když jede někam na školení.*

*Snaží se zachytit informace z různých zdrojů, shání si materiály, aby byla schopna nějakým způsobem nám pomáhat... **Ze začátku ta logopedie byla hodně metodou pokus/omyl...***“(rozhovor pečující osoba 1a). Tato dotázaná žena, která pečuje o svého muže s Huntingtonovou nemocí, má dokonce více takových zkušeností. „*Když byl například manžel v lázních, tak jsme si museli dokonce logopeda vyžádat. Tam konkrétně **paní logopedka absolutně tápala a nevěděla si rady, protože tuto diagnózu asi neznala***“ (rozhovor pacient 1b – odpovídala manželka z důvodu snížených kompetencí manžela). Žena s diagnostikovanou Huntingtonovou chorobou, která se do výzkumného šetření také zapojila a logopedickou terapii pravidelně absolvuje, našťástí ochotného logopeda, který ji do péče přijal v místě svého bydliště, nalezla. Podotkla ovšem, že i její logoped nemá s terapií u pacienta s tímto onemocněním žádné zkušenosti. „*U téhle paní logopedky jsem vlastně jediná, kdo k ní s diagnózou HN chodí. **Takže se snaží hledat, co je pro mě nejlepší a asi se trochu učí zároveň se mnou***“ (rozhovor 9b). Důležitou informací v tomto případě je i fakt, že dotyčná respondentka je v péči logopeda, který působí v resortu školství, přestože v místě trvalého bydliště mají pracoviště i kliničtí logopedi. „*Je to **logopedka na základní škole, takže se zaměřuje hlavně na děti. Ale má tam i hodně dospělých.***“ Do výzkumného šetření byla zapojena i respondentka, která působí jako pečující v zařízení v ČR, které i také pacienty přijímá do dlouhodobé pobytové péče jako domov pro osoby se zdravotním postižením. Respondentka byla dotázána, zda při poskytování péče o pacienty s Huntingtonovou chorobou disponují i péčí klinického logopeda. „*Ne. A je to právě velký problém, protože my sídlíme v kraji, kde je ta spádovost a **multidisciplinární tým se nemůže sestavit tak, jak by bylo ideální. U nás nikde logopedi, kteří by měli zkušenost s touto diagnózou, nejsou...** Protože v našem okolí třeba i logopedi jsou, ale převážně se věnují jen dětské populaci.*“ (rozhovor 10a).

Z výzkumné skupiny 1 má tedy z celkového počtu dotázaných případů 27 % vlastní zkušenost s nízkou znalostní úrovní logopedů. Z výzkumné skupiny 2 mají oba dotázaní kliničtí logopedi tutéž zkušenost.

#### KATEGORIE 4:

#### Motivace a pasivita

Analýzou nabytých dat od obou výzkumných skupin došlo k vynoření kategorie č. 4. Ta poukazuje na **společného jmenovatele 60 % dotázaných pečujících osob, které spojují problematiku logopedické intervence a péče o postižené touto diagnózou s výskytem nízké motivace a pasivity**, které se u osob s Huntingtonovou chorobou vyskytují. **Ve výzkumné skupině 2 došlo k potvrzení této skutečnosti oběma dotázanými klinickými logopedy.** Pasivita a snížená motivace zároveň velice ovlivňují snahu pacientů s Huntingtonovou nemocí komunikovat se svým pečujícím okolím a věnovat se domácímu procvičování, které jim klinický logoped zadá. Výpovědi členů výzkumné skupiny 2 zase poukazují na to, že vyskytující se pasivita a nízká motivace u pacientů s Huntingtonovou nemocí, které mají nebo v minulosti měli v péči, je i častým důvodem, proč pacienti s touto diagnózou přestávají logopedické terapie navštěvovat a proč selhávají v domácím trénování, které jim kliničtí logopedi zadávají.

Ve výzkumné **skupině 1** se k problémům s pasivitou a nízkou motivací vyjádřila ve spojitosti s domácím tréninkem komunikačních schopností, kognice a motoriky například žena, která pečuje o svého manžela s Huntingtonovou chorobou. *„To začíná být horší (domácí trénování). Ze začátku se hodně trénovalo, psalo... Je to pro něj demotivující, protože něco přestane fungovat nebo se schopnost zhorší a už se musí přesunout do jiné roviny. A manžel si to samozřejmě uvědomuje“* (rozhovor pečující 1a). Tatáž dotázaná snižující se motivaci a zvyšující se pasivitu uvedla i jako příčiny problémů v domácí komunikaci. *„Přijde mi, že je někdy demotivovaný k tomu, aby mi odpověděl. Myslím si, že se mu kolikrát nechce, je líný odpovědět, protože je pro něj mluvení náročné.“* Jako celkově nedostatečnou frekvenci komunikace s manželem, který taktéž trpí diagnózou Huntingtonova nemoc, hodnotí jeho pečující manželka. *„V rámci rodiny je komunikace trochu omezená. Manžel není z mého pohledu tolik aktivní. Pořád inklinuje k pasivitě“* (rozhovor pečující 5a). Pečující si je vědoma toho, že její přítomnost na logopedických terapiích je vzhledem k manželově pasivitě nezbytná a že bez ní, by manželova nízká motivace vedla k tomu, že by se domácímu tréninku komunikace nevěnoval. *„Takže na*

*základě těch návštěv na logopedii a rad, které dostáváme, musím já být tím motorem, aby se něco dělo.“*

Oba kliničtí logopedi z výzkumné **skupiny 2** se s vyskytující pasivitou a nízkou úrovní motivace u pacientů s Huntingtonovou nemocí taktéž v rámci logopedické intervence potýkají. Logoped A během polo-strukturovaného rozhovoru zmínil případ muže s Huntingtonovou nemocí, který byl v minulosti v jeho péči. *„Pak už začal logopedii odmítat a po nějaké době byl hospitalizován u nás v zařízení. Lékaři mu pak do zprávy napsali, že je nutná logopedie u lůžka, což on sabotoval, protože v tom neviděl žádný přínos. Byl celkově hodně apatický“*(rozhovor klinický logoped A). Logoped B se k problematice pasivity a nízké motivovanosti vyjádřil ve spojitosti s tím, že je to i jedna z možných příčin toho, proč se někteří logopedi od intervence u pacientů s Huntingtonovou chorobou odvrací. *„Je ale pravda, že vzhledem k progredujícímu kognitivnímu deficitu a s tím spojených symptomů jako je **abulie** nebo **vůbec ztráta jakékoli motivovanosti k té spolupráci**, je poměrně těžké i samotné pacienty s HN k nějaké rehabilitaci přimět. Není to vůbec jednoduché...“* (rozhovor klinický logoped B). Oslovení profesionálové jsou si problému nízké motivovanosti pacientů s Huntingtonovou nemocí a jejich vysoké pasivity vědomi, a proto tomu v rámci možností přizpůsobují i nastavenou logopedickou terapii včetně svého jednání s těmito pacienty.

#### KATEGORIE 5:

##### Dostupnost

Při vyhodnocování dat byla zjištěna výzkumná kategorie č. 5, která poukazuje na společného jmenovatele v podobě úskalí logopedické intervence. **Dle shodných výpovědí primárně pečujících osob z výzkumné skupiny 1 a obdobných výroků zainteresovaných klinických logopedů z výzkumné skupiny 2, bylo objeveno společné téma dostupnosti poskytované logopedické intervence.** Ať už šlo o výpovědi pečujících, kteří s blízkými s Huntingtonovou nemocí logopedické péče pravidelně využívají nebo nevyžívají, mají společného jmenovatele – **bariéru v oblasti cestování**. Často je problémem **velká vzdálenost kvalifikovaného klinického logopeda od místa trvalého**

bydliště pacientů s Huntingtonovou nemocí, dalším problémem může být **vysoký věk pečujících osob** pacientů s diagnózou Huntingtonova choroba a jejich **zdravotní problémy** nebo **fyzické limity**, které jim dostupnost a dopravu znesnadňují nebo zcela znemožňují. Takový případ nalezneme třeba ve výpovědi ženy z výzkumné skupiny 1, která pečuje o manžela s Huntingtonovou nemocí, který je již kvůli nízké mobilitě upoután na vozík. Klinického logopeda mají sice v dobré dojezdové vzdálenosti, nicméně fyzicky je přeprava pro pečující čím dál tím obtížnější. „*Momentálně je to pro nás náročné po fyzické stránce...*“ (rozhovor pečující osoba 1a). Omezené možnosti v dopravě za klinickým logopedem má ze zdravotních důvodů i pečující muž, jehož manželce také diagnostikovali Huntingtonovu chorobu. „*My jinak nemáme problém se třeba někam dopravit, pokud to bude v okolí nebo v rámci našeho kraje na východě Moravy, tak to bude bez problému... Ale dojíždět na logopedické pracoviště v Jihomoravském kraji je pro nás už daleko, já mám také nějaké zdravotní problémy a třeba v zimě bych nerad jel tak daleko...*“ (rozhovor pečující osoba 11a).

Problém mohou představovat i **omezené časové možnosti pečujících**, kteří stále chodí do zaměstnání a ordinační hodiny klinického logopeda v kombinaci s velkou vzdáleností, kterou by museli zvládnout, neodpovídá jejich možnostem. Takovou výpověď lze nalézt i v transkripci polo-strukturovaného rozhovoru s otcem, který pečuje o svou nemocnou dceru. „*Tahle komplexní péče o pacienty s touto diagnózou je využitelná akorát pro Pražáky nebo pro ty, kteří bydlí na okraji Prahy. My to máme sice 50 km, ale když člověk není věčně doma, tak je to těžké*“ (rozhovor pečující osoba 7a). Svůj význam navíc hraje i nezbytnost **vlastního dopravního prostředku**, protože v pokročilém stádiu nemoci je pro mnohé dotázané nereálné, aby byli schopni zvládnout přepravu veřejnou dopravou nebo by cestování veřejnou dopravou bylo příliš časově náročné. **Důraz na fenomén dostupnosti (respektive nedostupnosti) logopedické intervence u pečujících respondentů sílil tím více, čím závažnější a pokročilý stav nemoci jejich blízkých s Huntingtonovou chorobou byl.** Právě dle slov pečujícího prarodiče je zmíněný zhoršující se stav nemocné ženy, která trpí Huntingtonovou chorobou, bariérou v dostupnosti logopedické péče. „*U nás je problém doprava, protože pokud by nás tam nikdo nedovezl, tak se tam hromadnou dopravou ani nedostaneme. Autobusy sice jezdí, ale*

*jezdí jen někam a dál jet buďto tramvají nebo metrem a to by šlo s vnučkou jen těžko“* (rozhovor pečující osoba 7a).

Ve výpovědích v rámci rozhovorů ve **výzkumné skupině 2** taktéž figurovaly výpovědi, které analyzované zjištění z výzkumné skupiny 1 podpořily. Logoped B uvedl progredující fyzickou neschopnost osob s Huntingtonovou nemocí jako možný důvod, proč pacienti, kteří logopedickou terapii podstupovali, přestali docházet. *„Ano. Důvody jsou různé. Pacient už může být ve fázi, kdy už to fyzicky nezvládne, nezvládá to už rodina...“* (rozhovor klinický logoped B). I klinický logoped A si je vědom bariér v dostupnosti poskytování intervence vzhledem ke snižující se mobilitě nemocných. *„Někteří mi pak už nebyli schopni dojíždět, bylo to pro ně už velmi náročné nebo to pro ty rodinné příslušníky nebylo reálné časově skloubit s jejich zaměstnáním, aby toho klienta stihli dopravit. U těch, u kterých již nebylo možné, aby zvládli cestování, tak tam jsme společně našli logopedy v místě trvalého bydliště, kteří bili velice ochotní si takové pacienty převzít. Jakmile se tedy ten stav významně zhoršil, tak tam jsme naši logopedii ukončili a péči převzali logopedi v místě trvalého bydliště...“* (rozhovor klinický logoped A).

Celkově se o fenoménu obtíží v dostupnosti a dopravě zmínilo **60 %** z celkového počtu **10** případů výzkumné skupiny 1. Do tohoto počtu případů nebyl započítán rozhovor 10a s pečující osobou, která se o tyto pacienty stará v rámci svého zaměstnání v zařízení pro osoby se zdravotním postižením. **Z výzkumné skupiny 2 se o této výzkumné kategorii zmínili všichni zapojení kliničtí logopedi.**

#### KATEGORIE 6:

##### AAK systémy

Kódování již nasycených výzkumných dat odhalilo další průnik ve výpovědích zúčastněných respondentů výzkumné skupiny 1 i výzkumné skupiny 2. Společným jmenovatelem všech případů je fenomén **AAK systémů, které se ukázaly jako neuplatňované v praxi**. Kliničtí logopedi o nich pacienty s Huntingtonovou nemocí sice informují, nicméně jejich využitelnost v každodenním životě se nepotvrdila ani u jednoho z dotázaných případů. Na druhou stranu byly do výzkumu zainteresovány i pečující osoby,

kteřé zmiňovaly, že mluvenou řečí v konečných fázích onemocnění již pacienti s Huntingtonovou chorobou nebyli schopni komunikovat. Komunikace se může stát jednostrannou a vyjádření potřeb a pocitů pacienta s Huntingtonovou nemocí se stává nedostatečné či zcela absentující. Dotázaní kliničtí logopedi z výzkumné skupiny 2 o možnosti uplatnění AAK systému rodiny i pacienty dříve či později během terapie informují, nicméně sami přiznávají, že jsou si vědomi, že **k jejich aplikaci v praxi nedochází**.

Dotázané pečující osoby a pacienti s Huntingtonovou chorobou z **výzkumné skupiny 1** potvrdily, že **v prostředí domova komunikují pouze prostřednictvím mluvené verbální řeči a nikdo z dotázaných žádný alternativní či augmentativní prostředek k dorozumění nepoužívá**. Toto zjištění lze doložit na příkladu výpovědi ženy, která působí jako pečovatelka v zařízení, které pacienty s Huntingtonovou chorobou přijímá do pobytové péče. O možnosti užití AAK systémů jsou jako zaměstnanci informováni, nicméně prostředky, které k nim v zařízení mají, nepoužívají. *„Máme udělaný nějaký alternativní slovník, protože jsme tam měli i jiné klienty s jinou diagnózou, kteří ho využívali. Ale do praxe u sobe s HN jsme to nezařadili. Myslím si, že obrázková metoda u klientů s HN není ani potřeba, protože oni stále vědí, orientují se v čase i místě... U jedné klientky s HN, která se nevyjadřuje, jsme to zkoušeli, ale ona už má bohužel takové svalové záškuby, že už není schopná ani na ten obrázek ukázat. Takže s ní komunikujeme jen podle její mimiky v obličeji – čekáme na její reakci“* (rozhovor pečující osoba 10a). Pečující však přiznává, že porozumět hlasovým neartikulovaným projevům a pokusům o artikulovanou řeč pacientů se ne vždy daří. *„My už jim relativně rozumíme, ale cizí člověk má s porozuměním jejich řeči veliký problém, jako jsme měli na začátku my, když jsme s péčí začínali. Kolikrát ale i my tipujeme, co za slovo, které pacient řekl, to mohlo asi být“*. I další dotázaná pečující osoba zmínila, že je již logoped o AAK systémech informoval. Přestože je mluvená řečová produkce u jejího manžela s Huntingtonovou nemocí již významně redukována a muž již nebyl schopen odpovídat na výzkumníkovy otázky v rámci polo-strukturovaného rozhovoru, AAK systémy doma neaplikují. *„Ano, paní logopedka o tom nyní již hodně mluví a informovala nás, že bychom to již měli zvážit. Paní logopedka už má pro manžela i něco připraveného. Já to s paní logopedkou již také diskutovala. A paní logopedka to začíná s manželem trénovat. Zatím*



*jsme se s paní logopedkou a manželem shodli na výběru kartiček, takže když nám bude manžel chtít doma něco sdělit, tak podá kartičku nebo na ni případně jen ukáže. **Doma tuhle metodu ale nepoužíváme. Zatím jde jen o trénink v rámci logopedické terapie. Doma se musí zatím mluvit, dokud to jde***“ (rozhovor 1b – odpovídala pečující osoba, neboť pacient byl schopen maximálně odpovědi ano/ne).

I **výzkumná skupina 2** měla v polo-strukturovaných rozhovorech formulované otázky, které měly za úkol ověřit a doplnit informace o fenoménu AAK systémů, který začal vyvstávat na povrch z druhé fáze analýzy získaných dat od výzkumné skupiny 1 po druhé etapě šetření. Otázky cílily na poskytování informací klientům s Huntingtonovou nemocí a jejich pečujícím o možné aplikaci AAK systémů. Předmětem zájmu bylo i zjištění, jak jsou ze zkušenosti logopedů tyto systémy uváděny do praxe. Dotázaný klinický logoped A uvedl, že se nácviku AAK u některého pacienta v minulosti i současnosti věnoval a věnuje, nicméně uvedení do praxe se ani u jednoho případu zatím nekonalo. *„Jednou mi to u jedné pacientky telefonovala i psychiatricka, že si myslí, že už by bylo vhodné to zahájit. **Dodnes jsme to ale nezahájili, protože to doma zvládají bez problému bez AAK a psychiatricka mi to volala už asi před 3 lety. Tak právě na to konto jsem je s tím začala seznamovat... Přiznám se, že **nakonec jsem to u nikoho nijak výrazně nepoužila. U té mé první klientky s HN už jsme vytvářeli také slovník, rodina fotila obrázky, tiskla je. Snacha tam hodně kooperovala, na ty vytištěné fotografie přidávala suché zipy, aby bylo možné, to, co bude paní chtít sdělit, přidávat do alba nebo na nástěnku. Oni mi chodili, když už paní byla na vozíku a tam už ta nemoc tak postoupila, že jednou přijeli s kyticí a rozloučili se s logopedií, takže už k tomu vůbec nedošlo a s nikým AAK nakonec nevyužila*****“ (rozhovor klinický logoped A). Klinický logoped B si je nízké využitelnosti AAK systémů u pacientů s Huntingtonovou nemocí vědom. *„Ty systémy jsou hodně náročné na čas, pozornost, na motivaci nejen pacienta, ale i pečují osoby nebo personálu... Takže bez AAK je to mnohdy pro pečující osoby výrazně pohodlnější, nikoli ale prospěšné pro pacienta s HN. Myslím si ale, že v ústavech nebo zdravotnických zařízeních, kde ti pacienti jsou hospitalizováni, tak tam by to smysl mít mohlo, protože tam ten personál nemá toho klienta tak „přečteného“, jak rodina doma, která už je na tu komunikaci a reakce nějakým způsobem zvyklá. Proto se já AAK systémům (nácviku AAK) u pacientů s HN, kteří mi sem dochází a jsou tedy v péči rodiny, nevěnuji... **Využitelnost***

*AAK u pacientů s HN je velmi individuální a sporadická.*“ Přestože se tento klinický logoped nácvičku AAK systémům u pacientů s touto diagnózou nevěnuje, o existenci této možnosti informuje, neboť zmínil, že pokud o to konkrétní rodina má zájem a jsou motivovaní, odkazuje na pomoc dalších odborníků. „*Já se přiznám, že to nedělám ani s těmi rodinami (nácvička AAK), protože aby to fungovalo, tak ten člověk musí chtít, aby to fungovalo, a musí to sám chtít používat. Pokud je ten pacient pasivní a je mu vše jedno, tak to používat nebude a neukáže vám na obrázek v komunikačním deníku... Ale pokud mám pasivního člověka, který chtěl sušenku a vy jste mu to nedovolila, tak to z toho kontextu a reakce vytušíte velmi dobře a nepotřebujete AAK. Určitě se najdou výjimky, které to využijí, nechci to nijak shazovat, ale jako širokospektrální techniku to u pacientů s Huntingtonovou nemocí nevidím. Většinou je, co se týká té informovanosti, odkazují na specializovaná místa*“ (rozhovor klinický logoped B).

#### KATEGORIE 7:

#### Domácí trénink

Všichni dotázaní kliničtí logopedi poskytují v rozličné podobě a množství materiály a aktivity pro trénink v domácím prostředí všem pacientům s Huntingtonovou nemocí. Tuto skutečnost stvrzují i samotní pečující a pacienti, kteří tímto onemocněním trpí. Všichni dotázaní, kteří pravidelné logopedické intervence navštěvují, se shodují v názorech, že **domácí trénink v podobě zadaných materiálů a aktivit je pro ně důležitý. Domácí trénink považují za nezbytnou součást komplexní logopedické terapie.** Obsah tréninku je dán individuálními obtížemi každého jednotlivce a zároveň názorem, prioritami a znalostmi klinického logopeda. Logopedy připravované soubory prostředků a aktivit pro domácí trénink pacientů s Huntingtonovou chorobou jsou si v určitých oblastech navzájem podobné. Vyskytují se však i aktivity a materiály, ve kterých se naopak odlišují, což je dáno rozdílností v názorech klinických logopedů na terapii u pacientů s Huntingtonovou nemocí. Každý z oslovených logopedů totiž přikládá různou důležitost jednotlivým narušeným oblastem, které tuto nemoc doprovází.

Ve výzkumné skupině 1 bylo zjištěno, že z celkového počtu 3 případů pacientů s Huntingtonovou nemocí a pečujících, kteří absolvují nebo absolvovali systematickou logopedickou terapii, je téma domácího tréninku společné pro 100 % z nich. Důležitost v domácím plnění zadaných aktivit k tréninku shledává jako nezbytné například zúčastněná žena, která pečuje o svého manžela s tímto onemocněním. „**Důležitá jsou podle nás dechová cvičení, která nám paní logopedka ukázala. Také trénujme mimické svaly, aby je manžel používal, jak nám paní logopedka ukázala**“ (rozhovor 1b – vzhledem k omezeným možnostem osoby s Huntingtonovou nemocí odpovídala pečující osoba). Dotázaná také vypověděla, že při příležitosti každé návštěvy jim klinický logoped připravuje aktivity a úlohy k domácímu trénování. „**Ano, vždy si něco domů odnášíme, abychom mohli s manželem trénovat**“ (rozhovor 1b). K domácímu tréninku a plnění zadaných úloh instruovaných pečujícím logopedem se vyjádřila i sama pacientka, která Huntingtonovou chorobou trpí. „**Ano, u každé paní logopedky, ke které jsem kdy na logopedii chodila, jsem vždy něco na doma k procvičování dostávala. Ted' už chodím k paní logopedce v našem městě, kde bydlíme, a ta mi také vždy něco připraví. Jsou to pracovní listy s různými úkoly. Paní logopedka mi dává na doma za úkol třeba vyjmenovat všechna slova, která souvisí se zadaným slovem, nebo vypsát protiklady, nebo vypsát ženská/mužská jména podle určitého zadání, nebo vymyslet co nejvíce příjmení s názvem nějaké rostliny a podobně**“ (rozhovor 9b).

Určité tendence a snahu k domácímu tréninku komunikačních schopností, kognice, myšlení či motoriky ale zmínili i další zapojení respondenti, přestože logopedickou terapii nepodstupují. Takový příklad lze najít v transkripci polo-strukturovaného rozhovoru manželského páru, kde je nositelkou Huntingtonovy choroby manželka pečujícího muže. „**Trénujeme jen tu výslovnost, jinak nic. Já jí třeba vymýšlím slova a ona to jen opakuje. Jinak nevíme, co by se dalo používat nebo jak máme přesně a správně trénovat. Děláme to tak, jako když se naše děti, když byly malé, učily mluvit. Tak stejně s manželkou trénuji to R**“ (rozhovor 11a).

Ve výzkumné skupině 2 se společný jmenovatel v podobě domácího tréninku potvrdil u obou zapojených klinických logopedů. Klinický logoped B seznam aktivit sestavuje za přímé spolupráce pečující osoby a pacienta s Huntingtonovou nemocí během

jednotlivých terapií. „Ano, sepisujeme jednotlivé cviky a to jim potom tisknu. A musím říci, že i ty instrukce tady probíráme, často jim otáčím ten monitor, řeknu pacientům i těm příbuzným, ať se tam rovnou dívají a sepisujeme to rovnou tak, aby jim to dávalo smysl... **Spousta z pacientů má doma nějaký udržovací seznam cviků a ne vždy se mění, a když vidím, že je to potřeba, tak z nich třeba jeden nebo dva změním**“ (rozhovor klinický logoped B). Dotázaný klinický logoped A vytváří taktéž materiály k domácímu procvičování pacientů s touto diagnózou. Je však zřejmé, že v zadávaných úlohách v porovnání s klinickým logopedem B jsou zde obsahové odlišnosti. „**Dostávají úkoly na každé návštěvě a dokonce je i vyžadují. A opět některé listy jsou zaměřeny na dýchání, některé na fonaci, na hlasová cvičení, pak dostávají vždy něco artikulačního a pak jim dávám vždy i nějaké úkoly na kognitivní trénink, aby doma zkusili nad něčím popřemýšlet, třeba nad kategoriemi z různých stran a vypracovat něco. Od začátku jsou na to zvyklí. Snažím se, aby nějakým způsobem ti pacienti udržovali i grafomotoriku na co nejlepší úrovni a aby si tedy ta zadaná cvičení a pracovní listy vyplňovali sami, co nejdéle to jde. A u těch, kteří toho už nejsou schopni, tak tam pak respektuji, že je potřeba pomoc druhého, ale pouze v tom samotném zápisu. Aby ti lidé byli schopni komunikovat co nejdéle i tím psaním, to mi přijde u pacientů s Huntingtonovou nemocí také důležité**“ (rozhovor klinický logoped A).

## KATEGORIE 8:

### Pečující rodina

Analýza získaných dat ze všech etap sběru a obou výzkumných skupin odhalila další společné téma, které propojuje všechny sdílené příběhy pečujících osob a samotných nemocných pacientů i zkušenosti a názory klinických logopedů. (Do tohoto počtu případů nebyl započítán rozhovor 10a s pečující osobou, která se o tyto pacienty stará v rámci svého zaměstnání v zařízení pro osoby se zdravotním postižením.) 8. kategorie výzkumného šetření dokazuje **důležitost pečující osoby v logopedické intervenci**. A to jak ve smyslu domácího tréninku zadaných cvičení a úloh, které pacientům kliničtí logopedi připravují, tak i v samotném **iniciování, zahájení i přetrvání logopedické terapie u svých blízkých s Huntingtonovou nemocí**, o které pečují. Jak se ukázalo,

rodina je také jakýmsi **mediátorem mezi klinickým logopedem a samotným pacientem**, neboť samotná snaha, motivace a úsilí pečujících osob **ovlivňují délku trvání i intenzitu logopedické terapie, domácího procvičování i aktivitu a motivaci dotyčných pacientů do logopedické terapie.**

Na důležitost pečujících osob – rodinných příslušníků v logopedické intervenci významně poukázali oba oslovení kliničtí logopedi z **výzkumné skupiny 2**. O pravidelné logopedické terapii ve spojitosti s rodinou hovořil klinický logoped B, když sumarizoval, kolik osob s Huntingtonovou nemocí má ve své péči. Tím zároveň poukázal na fakt, že participace rodiny na logopedické intervenci zvyšuje šanci na dlouhodobou terapii a domácí trénink. *„Do 5 jich je, co chodí v nějakých pravidelných intervalech s tím, že jsou to vesměs lidé, kteří mají pečující rodiny, a když se ti partneři naučí tu strukturu té terapie, co je potřeba procvičovat a chápou to, tak pak se ty intervaly většinou začnou protahovat...“* (rozhovor klinický logoped B). Při dotazování výzkumníka na to, v jakých frekvencích logoped B poskytuje terapii těmto pacientům, se opět vyskytovala odpověď, která dokazuje na faktor pečující rodiny. *„To se vše mnohdy odvíjí od možností a vůle té rodiny a samotného pacienta, protože vzhledem k jejich pasivitě, která k nemoci patří, je to hlavně na té rodině.“* Kategorie pečující rodiny figuruje i v mnoha výpovědích polostrukturovaného rozhovoru s klinickým logopedem A. *„Jsem ráda, když klient přijde s osobou blízkou, protože je to pro terapeutickou činnost klíčové, aby se na terapii podílel komunikační partner. Moc pěkně to vysvětlovala ve své přednášce jedna lékařka z oboru psychiatrie... U člověka s Huntingtonovou nemocí je to hrozně důležité, aby tam ten komunikační partner byl nejen z hlediska té komunikace, ale i toho vyrovnávání se s nemocí...“* (rozhovor klinický logoped A).

Z **výzkumné skupiny 1** a její množiny případů, které logopedickou intervencí absolvovaly, absolvují či ji hledají, má dle výpovědí opět nenahraditelnou roli pečující rodinný příslušník. **Kooperaci na logopedické intervenci a plnění domácích aktivit pod supervizí klinického logopeda zmínilo ve svých výpovědích 100 % z oslovených pečujících osob.** Do tohoto počtu případů nebyl započítán rozhovor 10a s pečující osobou, která se o tyto pacienty stará v rámci svého zaměstnání v zařízení pro osoby se zdravotním postižením. Dále do kategorie nebyly započítány ani ty rozhovory s pečujícími, kteří

uvedli, že logopedickou pomoc nikdy nehledali. Participaci rodinného příslušníka, který se na péči o jedince s Huntingtonovou nemocí podílí, potvrzuje například transkripce polostrukturovaného rozhovoru 7a. *„Vnučku doprovázel k paní logopedce můj zesnulý manžel... Tam byla vnučka s mým manželem, takže to nevím, na čem se domlouvali, protože tam vnučku vozil on a chodil tam s ní.“* Svou důležitou roli v logopedické intervenci i domácím tréninku si uvědomuje i žena v rozhovoru 5a, která pečuje o svého nemocného manžela. Vypověděla, že vždy absolvuje návštěvu u klinického logopeda spolu s ním. *„Ano, absolvovala jsem a vždy, když jsme na logopedii byli, tak jsem ho doprovázela... Mám pocit, že jsem tam jako někdo, kdo nese částečně zodpovědnost, aby se ty věci například doma uskutečňovaly. Takže na základě těch návštěv na logopedii a rad, které dostáváme, musím já být tím motorem, aby se něco dělo. Nemyslím si, že kdyby šel k paní logopedce sám, že by některé informace pak doma netlumočil, ale chci, aby moje přítomnost v něm vzbuzovala pocit, že to musí dělat. Abych na něj mohla dohlédnout, že vše, co dostal za úkol, dodržuje. Kdyby návštěvu v ambulanci řešil beze mě, nevím, zda bych mu věřila, nebo že by mi doma informace tlumočil tak, že by to vypadalo, že to není tak důležité. Paní logopedka nám i pověděla na prvním setkání, že osoby s touto diagnózou mají šanci na oddálení důsledků nemoci tím, že doma musí pracovat, trénovat a cvičit. Takže já jsem ten „donucovač“ a dozorce. Zároveň si myslím, že si ty informace i lépe pamatujeme, když jsme na to dva.“* Objevily se i případy, kdy pečující osoby poukázaly na skutečnost, že i sami jejich příbuzní s Huntingtonovou chorobou vyžadují během logopedické intervence přítomnost svého blízkého, jak dokazuje například rozhovor 1a. *„Ano, samozřejmě jsme na logopedii byli. Na každé hodině jsme spolu. Jsem s ním buď to já nebo dcera. Ze začátku to bylo tak, že manžel tam chtěl být sám, což jsme teda všichni akceptovali. Ale následně nastalo takové období, že vyžadoval, abychom tam byli s ním z nějakého důvodu. Takže s ním na logopedii vždy někdo je.“*

Tito pečující rodinní příslušníci zastávají **nenahraditelnou a významnou roli v logopedické intervenci a domácím plnění zadaného tréninku u pacientů s Huntingtonovou nemocí a to jak z pohledu jich samotných, dotázaných nemocných i zainteresovaných klinických logopedů.**

## KATEGORIE 9:

### Náročnost komunikace

Poslední kategorií, která vymezuje dalšího společného jmenovatele, který se vynořil z výpovědí dotázaných pečujících osob z výzkumné skupiny 1, je **fenomén náročnosti komunikace**. V rámci polo-strukturovaných rozhovorů byly všem respondentům skupiny 1a i 1b položeny otázky, které se týkaly komunikace mezi pečující osobou a osobou blízkou, která inkriminovaným onemocněním trpí. Vyšlo najevo, že **60% dotázaných pečujících osob shledává mluvenou verbální komunikaci se svým blízkým s Huntingtonovou chorobou jako více či méně náročnou**. To pak bezesporu ovlivňuje nejen průběh domácího tréninku, cvičení a plnění úloh, které jim klinický logoped zadává, ale také péči o příbuzného s Huntingtonovou chorobou komplexně. Zároveň mohou komunikační obtíže způsobovat bariéry v komunikaci mezi příjemcem poskytované péče a jejím poskytovatelem v rodině. Pečující tak mohou být ke komunikaci demotivováni, jejich reakce mohou nést negativní emoční náboj či se může komunikační řečová frekvence ze stany pečujícího k nemocnému významně snižovat. To může mít neblahý vliv na psychický stav i komunikační kompetence nemocného, které už samy o sobě charakterem diagnózy významně degradují. **Z celkového počtu 10 oslovených pečujících osob v rámci výzkumného šetření z 1. i 2. etapy sběru dat, se více než polovina z nich svěřila s tím, že v určitých ohledech je pro ně komunikace s nemocným příbuzným náročná**. Krom toho byly vysloveny i konkrétní podoby těchto komunikačních nesnází a důvody, proč pečující osoby komunikaci shledávají jako nesnadnou.

Jako příklad lze uvést výpověď ženy, která pečuje o svého manžela, který je již v pokročilé fázi tohoto onemocnění. Ta uvádí, že je pro ni komunikace s manželem náročná především ve smyslu manželovy demotivace k řeči. *„Přijde mi, že je někdy demotivovaný k tomu, aby mi odpověděl. Myslím si, že se mu kolikrát nechce, je líný odpovědět, protože je pro něj mluvení náročné. Je to můj pocit, že si manžel myslí, že ta námaha ani nestojí za řeč. Je i těžké najít nějaké téma v každodenním životě, na které by byl ochoten mluvit“* (rozhovor 1a). Komunikaci se svou nemocnou dcerou shledává jako obtížnou i její matka, která o ni pečuje. *„Ano, protože se někdy hodně opakuje. Nechávám*

*jí to ale dořít, i když už to opakuje poněkolkáté“ (rozhovor 6a). Prarodič, který se podílí na péči o svou vnučku s Huntingtonovou chorobou, taktéž vnímá komunikaci jako nelehkou. „No **náročné je to v tom porozumění. Musíme jí neustále opakovat, aby mluvila pomalu a snažila se pořádně vyslovovat“ (rozhovor 7a).***

## DEFINOVÁNÍ TVRZENÍ

Vynořené výzkumné kategorie, které vznikly prostřednictvím kódování, jsou vzájemně propojeny. Díky těmto recipročním vazbám mohly být stanoveny následující 4 výroky, které poukazují na společné jmenovatele zkoumané problematiky logopedické intervence u osob s diagnózou Huntingtonova nemoc, což bylo také hlavním cílem výzkumu závěrečné práce.

### ***1. Pravděpodobnost dlouhodobého setrvání v logopedické intervenci a její efektivnost se zvyšují v případech, participuje-li na procesu rodina pacienta s Huntingtonovou chorobou.***

První teorie poukazuje na důležitost zapojení pečující osoby z řad rodinných příslušníků do procesu logopedické intervence. To dokazují nejen rozhovory s pečujícími, ale především oslovenými klinickými logopedy. Vzhledem k přítomnosti patologické pasivity a nízké motivace osob s Huntingtonovou chorobou jsou to právě pečující osoby, které mohou své blízké, kteří trpí touto diagnózou, k logopedické intervenci a domácím tréninku podněcovat. Iniciativa pečujících tedy napomáhá vyhledání logopedické pomoci, přínosu logopedické terapie, dodržování nastavených opatření i realizaci domácích tréninků a v neposlední řadě přispívá k dlouhodobému setrvání v logopedické péči.

### ***2. Překážkou v logopedické intervenci u pacientů s Huntingtonovou nemocí jsou komplikace v dostupnosti erudovaného klinického logopeda i patologická pasivita spolu s nízkou motivací pacientů.***

Druhá teorie upozorňuje na existenci bariér, které se stávají příčinou ukončení logopedické intervence ze strany pečujících osob a pacientů trpících Huntingtonovou chorobou. S postupně se zhoršujícím se klinickým obrazem a snižující se mobilitou nemocných se stává náročnější také doprava ke klinickému logopedovi. Pacienti a pečující musí mnohdy



překonávat i velké vzdálenosti, což přináší fyzické i časové obtíže a nutnost vlastního automobilu. Motivaci pečujících k překonávání zmíněných překážek nepodpoří ani zesilující projevy patologické pasivity pacientů s Huntingtonovou nemocí.

**3. *Přestože je komunikace s pacienty trpícími Huntingtonovou chorobou pro pečující náročná, AAK systémy v praxi neuplatňují, i když jsou o možnosti užití ze strany klinických logopedů informováni.***

Třetí teorie poukazuje na skutečnost, že kliničtí logopedi v určité míře informují o možnosti využít podporu či náhradu běžné mluvené verbální komunikace, která je postupně s vývojem nemoci nedostačující. V rámci výzkumu však nebyl nalezen ani jeden případ, který by některý systém v rámci každodenního života aplikoval. Šetření však odhalilo případy, kdy osoby trpící Huntingtonovou nemocí ztrácí snahu a motivaci ke komunikaci se svým okolím, nejsou-li pečující schopni přijít na to, co se jim nemocný snaží sdělit. Pro pečující je každodenní starostlivost o jedince s touto diagnózou fyzicky i psychicky těžká. Péči neulehčuje ani zjištěný fakt, že pečující hodnotí proces dorozumívání se s nemocným jako náročný. V komunikaci tedy vznikají bariéry a frekvence komunikace klesá, neboť stoupá množství nezdařených pokusů o dorozumění se. Motivace ke komunikaci u obou komunikačních partnerů - pečující osoby a jedince s onemocněním Huntingtonovou chorobou klesá. Snižuje se tedy i šance nemocného, že prostřednictvím mluvené verbální řeči zvládne sdělit své potřeby, pocity i přání.

**4. *U některých ošetřujících lékařů a klinických logopedů V ČR přetrvává deficit v povědomí o logopedické intervenci u pacientů s Huntingtonovou nemocí, což vede k nedostatečné informovanosti pacientů a pečujících o logopedické pomoci ze strany ošetřujících lékařů a nízkému povědomí klinických logopedů o poskytování specifické intervence u klientů s touto diagnózou.***

Poslední tvrzení zohledňuje nedostatky v poskytování adekvátních informací pacientům s Huntingtonovou nemocí a pečujícím osobám o logopedické pomoci ze strany ošetřujících lékařů. Stále lze nalézt případy, kdy ošetřující lékař vůbec neinformoval o možnosti logopedické pomoci. Další skupina ošetřujících o logopedické pomoci neinformuje dostatečně, neboť nedoporučí konkrétního klinického logopeda, na kterého se pacient a pečující mohou obrátit, či pacientovi a pečující osobě nesdělí, v jakém okamžiku již mají

pomoc klinického logopeda vyhledat. Také mezi logopedy je potřeba podpořit informovanost o intervenčních postupech u klientů s diagnózou Huntingtonovy choroby, aby se zvýšila ochota a odvaha logopedů, poskytnout takovým osobám jejich pomoc.

#### 4.7 Výsledky výzkumného šetření

##### ODPOVĚDI NA VÝZKUMNÉ OTÁZKY

Následující část textu zodpoví výzkumníkem položené výzkumné otázky. Odpovědi vychází z analýzy získaných dat z realizovaných polo-strukturovaných rozhovorů s výzkumnou skupinou 1 – osobami s Huntingtonovou nemocí a jejich pečujícími a výzkumnou skupinou 2 – oslovenými klinickými logopedy se zkušenostmi s intervencí u pacientů s Huntingtonovou nemocí. Zodpovězení přispěla též pozorování v logopedických zařízeních při intervencích.

---

#### ***VO1: Jsou si pacienti s Huntingtonovou nemocí vědomi své narušené komunikační schopnosti?***

Pro zodpovězení první výzkumné otázky byly v rámci polo-strukturovaných rozhovorů s výzkumnou skupinou 1b - osobám trpícím Huntingtonovou nemocí položeny otázky týkající se symptomů narušení v řeči, respiraci, fonaci, polykání, slovní zásobě, výbavnosti pojmů, naplnění komunikačního záměru a porozumění, fluence, komunikace s cizími apod. Se záměrem docílit objektivnosti hodnocení oblastí NKS a polykání byly dotázáni v rámci polo-strukturovaných rozhovorů také jejich pečující – skupina 1a. Pro odpověď na tuto výzkumnou otázku byly použity ty rozhovory s osobami s Huntingtonovou nemocí, které byly schopny vzhledem ke svému zdravotnímu stavu odpovídat bez zastoupení pečujícího.

<b>Případ č. 3</b>		
	<b>Pohled pacienta s Huntingtonovou nemocí</b>	<b>Pohled pečující osoby</b>
<b>Řeč</b>	Bezproblémová	Je potřeba sdělení opakovat, aby rozuměl a lépe si informaci

		zapamatoval; řeč je tichá, pomalá s nezřetelnou artikulací; převažují jednoslovné věty
<b>Příjem potravy</b>	Bez problému, občasné expektorace	Občasné expektorace
<b>Příjem tekutin</b>	Bez problému	Problematické
<b>Respirace</b>	Zvýšená nutnost soustředit se na dýchání; špatná ekonomika přerušuje artikulaci slov	Neregistruje přerušení artikulace slov kvůli potřebě inspirace
<b>Komunikace s cizími</b>	Upřednostňuje komunikaci se známými	Málo komunikuje s cizími
<b>Výbavnost pojmů a slovní zásoba</b>	Občas obtíže ve výbavnosti pojmů	Nepozoruje problémy
<b>Únava při komunikaci</b>	Ne	Problémy při telefonické komunikaci se současnou realizací instrukcí
<b>Rozčílení vlivem komunikačních problémů</b>	Ne	-

<b>Případ č. 5</b>		
	<b>Pohled pacienta s Huntingtonovou nemocí</b>	<b>Pohled pečující osoby</b>
<b>Řeč</b>	Komunikační záměr zvládá realizovat bez problému; obtíže nepocítuje; s blízkými se dorozumí mluvenou řečí bez problému; o snížené řečové produkci ví díky připomínkám manželky	Snížená řečová produkce; zvládá i celé věty, ale primárně se vyjadřuje jednoslovně; narušená artikulace, řečová pasivita a nízký zájem o konverzaci

<b>Příjem potravy</b>	Bez problému s občasnou expektorací	Občasné expektorace
<b>Příjem tekutin</b>	Občasná expektorace; bez větších problémů	-
<b>Respirace</b>	Bez problému; na dech se soustředit nemusí, ekonomika není narušena	-
<b>Komunikace s cizími</b>	Bez problému	Snížená řečová produkce při komunikaci s cizími
<b>Výbavnost pojmů a slovní zásoba</b>	Bez problému	Bez problému
<b>Únava při komunikaci</b>	Pouze občasně	-
<b>Rozčílení vlivem komunikačních problémů</b>	Ne	-

<b>Případ č. 6</b>		
	<b>Pohled pacienta s Huntingtonovou nemocí</b>	<b>Pohled pečující osoby</b>
<b>Řeč</b>	Je si vědomá tichých pauz, kterými musí přerušit proces řečové produkce; na špatnou srozumitelnost řeči a nízkou hlasitost ji opakovaně upozorňuje rodina; jiných problémů si není vědoma; komunikační obtíže ji netrápí	Řeč v dialogu není přiléhavá, objevují se tiché pauzy před zahájením řečové produkce nebo i v průběhu souvislejšího sdělení - nonfluence; na řeč se musí koncentrovat; mluví pomalu; převažuje zkratkovité vyjadřování, ale zvládá i věty; problémy se zvýšenou salivací během artikulace; celkově se řeč zhoršuje; objevují se tiché pauzy v řeči, které působí rušivě

<b>Porozumění komunikačnímu partnerovi</b>	-	Bez problému
<b>Příjem potravy</b>	Trpí nechutenstvím; zvládá pevnou stravu; obtížně reguluje salivaci; bolus vypadává z úst; polykání hodnotí nejdříve jako bezproblémové, ale při konkrétním dotázání výzkumníka, zda při jídle zaskočí, se zmíní, že se to děje často; při orální přípravě bolusu má pocit nevolnosti	Vyskytují se expektorace, ale jinak bez problémů
<b>Příjem tekutin</b>	Stěžuje si na bolest v krku při příjmu tekutin; musí vědomě korigovat hltání	Na začátku hltá, což způsobí, že sousto zaskočí; čím déle ale proces příjmu trvá, tím lépe to zvládá
<b>Respirace</b>	Pocití uje nedostatečnou inspiraci; musí se na dech soustředit	Bez obtíží, jen při ranním vstávání se před řečí musí soustředit na procvičení dechu a až následně začít s řečovou produkcí
<b>Komunikace s cizími</b>	Bez problému	Komunikaci s cizími nevyhledává, ale domluvila by se
<b>Výbavnost pojmů a slovní zásoba</b>	Výbavnost pojmů je problematická; déle přemýšlí při hledání pojmů	Snižuje se slovní zásoba a výbavnost se zhoršuje
<b>Únava při komunikaci</b>	Ne	Ano, přeruší komunikaci z důvodu únavy či bolesti hlavy; během tichých pauz hledá adekvátní pojmy
<b>Rozčilení vlivem komunikačních problémů</b>	Odvíjí se od aktuální nálady	Ano

<b>Případ č. 7</b>		
	<b>Pohled pacienta s Huntingtonovou nemocí</b>	<b>Pohled pečující osoby</b>
<b>Řeč</b>	Komunikační záměr se občas nedaří; chtěla by mluvit více a lépe, protože ji rodina na NKS upozorňuje; jiné problémy nezmiňuje	Řeč se zhoršuje; nutné upozorňovat na zpomalení tempa řeči; zvládá tvořit i věty; před začátkem artikulace dělá pauzy, během kterých přemýšlí nad následujícím sdělením; nonfluentní produkce; musí připomínat pomalou mluvu a zřetelnou artikulaci
<b>Porozumění komunikačnímu partnerovi</b>	Bez problému	Odpovědi na položené otázky v prostředí domova zvládá bez větších problémů; během některých dnů je porozumění řečové produkci horší
<b>Příjem potravy</b>	Občasné expektorace; více problémů nezmínila	Zapomíná spolknout bolus, který již má v ústech a přidává k němu další; je potřeba připomínat fáze příjmu potravy
<b>Příjem tekutin</b>	Bez obav	Tekutiny musí podávat ve speciální láhvi, aby předešli expektoracím
<b>Respirace</b>	Zapomíná na dýchání, což ji vede k lapavým nádechům	Řečovou produkci kvůli špatné ekonomice respirace nepřerušuje, ale objevuje se lapavé inspirace – špatná ekonomika dechu
<b>Komunikace s cizími</b>	Komunikace jen v rámci rodiny	Komunikace jen v rámci rodiny
<b>Výbavnost pojmů a slovní</b>	Uvědomuje si zhoršení díky	Výbavnost se zhoršuje; potíže

<b>zásoba</b>	upozornění od pečujících	s pojmenováním; aktivní slovní zásoba klesá; pojmy vysvětlovat nemusí; postupně užívá méně slov; z důvodu hledání pojmů dělá pauzy i v rámci věty
<b>Únava při komunikaci</b>	Ne	-
<b>Rozčílení vlivem komunikačních problémů</b>	Ano	Ano

<b>Případ č. 11</b>		
	<b>Pohled pacienta s Huntingtonovou nemocí</b>	<b>Pohled pečující osoby</b>
<b>Řeč</b>	Řeč je dle jejího názoru bez problému, nepocítuje obtíže; občas se nedaří artikulovat slovo správně; díky rodině ale ví, že jsou problémy v artikulaci a pomalém řečovém tempu	Obtíže v artikulaci některých slov; sémantické či fonémické parafrázie; narušená motorika úst v podobě mimovolných pohybů; formuluje výhradně krátké věty; objevuje se nonfluence; pomalé tempo řeči; objevují se pauzy před začátkem řečové produkce
<b>Porozumění komunikačnímu partnerovi</b>	Bez obtíží	Bez obtíží; pasivní slovní zásoba zatím nezasazená
<b>Příjem potravy</b>	Nepocítuje obtíže; nestává se, že by došlo k expektoraci	Příjem potravy se postupně zrychluje; musí neustále připomínat pomalejší tempo příjmu
<b>Příjem tekutin</b>	Objevují se expektorace; díky manželovi ví, že tekutiny přijímá příliš rychle	Sklenici s tekutinami si bere příliš rychle a zprudka ji naklání, což způsobuje expektorace
<b>Respirace</b>	Bez problému	-

<b>Komunikace s cizími</b>	Pokud by to bylo potřeba, zvládla by to, ale upřednostňuje komunikaci v rámci rodiny	Zvládne, pokud je to nutné, ale nevyhledává ji
<b>Výbavnost pojmů a slovní zásoba</b>	Obtíže ve výbavnosti konkrétního pojmu	Postupně se zhoršuje výbavnost pojmů; klesá i aktivní slovní zásoba
<b>Únava při komunikaci</b>	Ne	-
<b>Rozčilení vlivem komunikačních problémů</b>	Občas ano	-

**Odpověď:** Ze získaných informací od samotných osob, které trpí Huntingtonovou nemocí, vyplývá, že si mnozí své NKS neuvědomují nebo ji nepovažují za zásadní. Na vině může být již přítomný kognitivní deficit. Při analýze odpovědí na výše uvedené otázky v polostrukturovaných rozhovorech se nezdálo, že osoby s diagnózou Huntingtonovy nemoci jsou si svých symptomů vědomi díky pečujícím, kteří na obtíže v NKS nemocné osoby opakovaně upozorňují.

---

**VO2: *Jaká je informovanost pacientů s Huntingtonovou nemocí a pečujících osob o možnosti využít pomoc klinického logopeda?***

Na výzkumnou otázku č. 2 odpovídá vypořádaná výzkumná kategorie č. 1, která poukazuje na společného jmenovatele v podobě nedostatečné informovanosti pacientů s Huntingtonovou chorobou a jejich pečujících o logopedické pomoci ze strany ošetřujících lékařů. **60 % dotázaných případů** z výzkumné skupiny 1 v rámci polostrukturovaných rozhovorů poukázalo na **různé nedostatky v odkazování lékařů na logopedickou intervenci**. Pravděpodobnost nízké informovanosti ze strany ošetřujících se zvyšuje, jedná-li se o zdravotnické zařízení mimo největší města ČR. Označení „nedostatečná informovanost“ zahrnuje následující zjištěné situace:



- Ošetřující lékař neinformuje pacienta s Huntingtonovou chorobou a pečující osoby o logopedické pomoci vůbec.
- Ošetřující lékař se o logopedické pomoci před pacientem s Huntingtonovou nemocí a pečující osobou zmíní, ale konkrétního klinického logopeda nedoporučí.
- Ošetřující lékař se o logopedické pomoci před pacientem s Huntingtonovou chorobou a pečující osobou zmíní, neinformuje však o vhodné době, kdy logopedickou pomoc vyhledat.

Informovanost osob trpících Huntingtonovou nemocí a jejich pečujících o dostupnosti logopedické pomoci je tedy oblastí, ve které je prostor pro posun na vyšší úroveň. Nutné je posílit kooperaci mezi ošetřujícími lékaři a klinickými logopedy, což zajistí posun v kvalitě a zvýší efektivnost systematické péče o nemocné. Tím lze přispět ke zkvalitnění života nejen pacientů s Huntingtonovou nemocí, ale i jejich pečujících sob.

---

**VO3: *Spatřují kliničtí logopedi, pečující osoby a samotní pacienti s Huntingtonovou nemocí v logopedické intervenci nedostatky?***

Odpověď na tuto výzkumnou otázku přináší 4 kategorie výzkumu, které se vynořily během kódování výzkumných dat z výpovědí výzkumné skupiny 1 a 2 v rámci polostrukturovaných rozhovorů.

- Výzkumná kategorie 1 – **Informovanost**

Výzkumná skupina 1 spolu s dotázaným klinickým logopedem B poukazují na nedostatky v multidisciplinárním přístupu v některých zdravotnických zařízeních a v informovanosti ze strany některých ošetřujících lékařů o logopedické pomoci.

- Výzkumná kategorie 3 - **Znalost logopedů**

Respondenti z výzkumné skupiny 1 i výzkumné skupiny 2 upozornili na nedostatečnou znalost diagnózy Huntingtonova nemoc. Někteří takové klienty dokonce nejsou ochotni přijmout do péče. Nedostatečně erudovaní kliničtí logopedi si pak nevědí rady s tím, co by taková intervence u klienta s Huntingtonovou nemocí měla obnášet.

- Výzkumná kategorie 5 – **Dostupnost**

Na problémy s dostupností erudovaných klinických logopedů v polo-strukturovaných rozhovorech upozornily obě výzkumné skupiny. V důsledku této bariéry dochází i k ukončování návštěv u klinického logopeda. Domácí péče je již sama o sobě pro rodinu fyzicky i psychicky zatěžující, pečující mnohdy limitují časové možnosti vzhledem k jejich zaměstnání, mobilita nemocných se postupně snižuje a ne všichni disponují vlastním automobilem. V rámci polo-strukturovaných rozhovorů bylo zjištěno, že **všichni dotázaní z výzkumné skupiny 1, kteří klinického logopeda navštěvují, byli s poskytovanou péčí logopeda spokojeni a logopedická pomoc je pro ně v komplexní péči důležitá**. Přesto však bylo nalezeno několik případů, které musely logopedickou intervenci ukončit.

- Z hlediska domácí péče byla shledána jako problematická primárně výzkumná kategorie 9 – **Náročnost komunikace**

Symptomy NKS se u jedinců, kteří trpí inkriminovaným onemocněním, postupně zhoršují s tím, jak onemocnění postupuje. Domácí péče o pacienty s Huntingtonovou nemocí je tedy pro pečující fyzicky a psychicky velmi náročná, což se navíc stupňuje vlivem progresu diagnózy. Nesnadná a psychicky vyčerpávající se stává v průběhu poskytované péče i komunikace. Dle literatury by měla řešit takové situace aplikace **AAK systémů** – výzkumná kategorie 6 odhalila, že přestože jsou o AAK systémech klienti s onemocněním a jejich pečující informováni, v běžném každodenním životě se v domácí péči nevyužívají. Nežřídká se tedy pacienti dostanou do situace, kdy již mluvenou řečovou produkcí nesdělí své potřeby, přání a emoce. Jako příležitost pro zlepšení a posílení v rámci domácí péče i domácí komunikace se tedy jeví i **fenomén AAK systémů, který zde selhává. Nutné je nalézt komunikační formu, která usnadní dorozumění v domácí péči**.

---

**VO4: Užívají kliničtí logopedi shodné materiály, prostředky a formy v intervenci u pacientů s Huntingtonovou nemocí?**

K zodpovězení 4. výzkumné otázky napomohlo realizované pozorování v logopedických zařízeních zúčastněných klinických logopedů. Na základě toho bylo formulováno také několik konkrétně zacílených otázek v rámci polo-strukturovaných rozhovorů s výzkumnou skupinou 2.

## **Klinický logoped A**

- Plošně informuje a v pokročilé fázi onemocnění následně nacvičuje AAK systémy.
- Klade důraz na ambulantní terapie v pravidelných frekvencích s odstupem 2 týdnů. Převažují ti klienti, kteří podstupují terapii pravidelně.
- Spatřuje význam v aplikaci ORF stimulace a masáží pro alespoň momentální zklidnění mimovolných pohybů a stabilizaci svalového napětí v obličejové a ústní oblasti.
- Užívá v rámci terapie Feuersteinovu metodu.
- V rámci terapie nabízel i terapeutické skupiny, které byly ukončeny z důvodu zhoršení klinického obrazu klientů.
- V rámci diagnostiky polykání provádí FEES vyšetření.
- Při vyšetření používá: stopky, zrcadlo, počítač pouze někdy v minulosti k rytmizačním cvičením, občasně online metronom, kromě PC programu 3F pro diagnostiku žádný jiný program nepoužívá.
- Thresholdy nevyužívá, neboť s ním nemá dobré zkušenosti z minulosti.
- Úkoly a cvičení v podobě pracovních listů pro domácí trénink dává klientům při každé návštěvě a nejčastěji cílí na posilování kognice.

## **Klinický logoped B**

- O systémech AAK informuje, ale případné zájemce o nácvik odkazuje na specializované centrum. Domnívá se, že vzhledem k patologické pasivitě osob s Huntingtonovou nemocí jsou systémy neefektivní.
- Pravidelné terapie doporučuje v odstupu 1 měsíce alespoň v začátcích. Následně, pokud si pečující osvojí řád rehabilitace, frekvence návštěv snižuje. Převažují klienti s HN, kteří chodí jen nahodile.
- Stimulaci ORF oblasti a masáže v rámci terapií neprovádí, neboť v tom nevidí u těchto pacientů význam.
- Diagnostiku provádí pomocí programu „*Dysan.cz*“ („Dysarthria Analyzer“, n.d.). Pro diagnostiku respirace aplikuje na rozdíl od klinického logopeda A také

spirometrii. V rámci diagnostiky dále využívá baterku, špátli, někdy kladívko, metr, zařízení pro audionahrávku.

- V rámci ambulantních terapií užívá respirační ventily – thresholdy, na které klade důraz také v domácím tréninku.
- Skupinové terapie pro tento typ klientů neposkytuje ani neposkytoval, neboť se domnívá, že by to nepřinášelo kýžený motivační efekt.
- Cvičení v podobě sady instruovaných aktivit pro domácí trénink nezadává při každé návštěvě klienta. Zastává názor, že čím častěji je individuálně vytvořený seznam cviků a úkolů měněn, tím větší komplikaci pro kognici a apraxii to představuje.
- Domácí pracovní listy nevytváří. Tréninku kognice, paměti, čtení a grafomotorice se nevěnuje, neboť je to dle jeho názoru pro klienty demotivující. Neexistuje žádná studie, která by dokázala pozitivní přínos.
- V rámci objektivní diagnostiky polykání provádí VFSS vyšetření, které je vždy součástí vstupního vyšetření. FEES realizují v rámci vyšetření na oddělení.
- Feuersteinovu metodu u těchto pacientů neaplikuje.

**Odpověď:** Získaná data odhalila, že dotázaní kliničtí logopedi nepoužívají jednotné materiály, postupy ani prostředky z důvodu odlišných zkušeností a názorů. Konkrétní rozdílnosti v uplatňovaných intervenčních prostředcích, které jsou aplikovány dotázanými klinickými logopedy, jsou podrobně popsány výše v bodech.

---

**VO5: Na jakou oblast je v rámci logopedické intervence kladen důraz?**

Odpověď na poslední výzkumnou otázku je možné formulovat za pomoci vyhodnocení pozorování výzkumníka na logopedických pracovištích dotázaných klinických logopedů. Pro ověření byly navíc v rámci polo-strukturovaných rozhovorů s respondenty z výzkumné skupiny 2 formulovány i následující dotazy klinickému logopedovi A i klinickému logopedovi B.

V rámci **domácího tréninku** narušených oblastí se oba kliničtí logopedi shodují na důležitosti tréninku **polykání a respirace**. Ostatním oblastem každý z klinických logopedů

věnuje **rozdílnou míru důležitosti**, což dokládají odpovědi klinického logopeda A a klinického logopeda B na položené dotazy:

- Co je podle Vás nejdůležitější v domácím tréninku, na co kladete největší důraz? (trénink paměti, trénink dýchání a posilování dýchacích svalů, trénink artikulace, trénink polykání a přijímání potravy, ...) Na kterou složku kladete největší důraz v domácím tréninku pacientů a proč?

**Klinický logoped A** klade důraz v rámci domácího tréninku na oblast polykání, srozumitelnosti – artikulaci shlukových souhlásek a dvojhlásek, relaxace ORF oblasti, zpěv, dýchání, rezonance i kognitivní schopnosti a paměti.

**Klinický logoped B** považuje za nejdůležitější oblasti pro domácí trénink u pacientů s diagnózou, která nese riziko aspirace, zaměřit se oblast příjmu potravy. Cílí tedy na oblast polykání a respirace s důrazem zejména na posílení expektorace.

- Informujete pacienty a rodiny o možnosti využití AAK? Učíte pacienty s HN a rodiny využívat AAK? Kdy je ten nejlepší čas začít s nácvikem AAK u pacientů s HN?

Pro **klinického logopeda A** je důležitá oblast nácviku AAK systémů u klientů s Huntingtonovou nemocí a jejich pečujících v rámci komplexní intervence.

**Klinický logoped B** naopak oblasti AAK věnuje pozornost zpravidla jen v podobě odkazování na specializované centrum, které se výcviky těchto systémů zabývá.

Taktéž v rámci **diagnostického** procesu oblastí NKS je u každého z klinických logopedů věnována **rozdílná míra důležitosti**, což ukázaly následující odpovědi klinického logopeda A a klinického logopeda B na níže zmíněné otázky. Shodu u obou klinických logopedů lze ale nalézt u oblastí: **respirace, fonace, srozumitelnosti řeči, polykání a faciokineze**.

- Z čeho se diagnostika u nového pacienta s HN na klinické logopedii skládá?

**Klinický logoped A** v rámci diagnostiky klade důraz na oblast: respirace, fonace, artikulace, rezonance, prozódie, srozumitelnosti řeči, využitelnosti písma, polykání,

motoriky mluvidel respektive faciokinezi a diadochokinezi. Provádí dysartrický profil. V diagnostice je pro něj důležité zhodnotit i oblast grafomotoriky, čtení a paměti.

**Klinický logoped B** se v rámci diagnostiky zaměřuje na posouzení následujících oblastí: faciokineze, srozumitelnost řeči, polykání, spirometrie, respirace a fonace. Součástí je i anamnestický rozhovor, časoprostorová orientace a uvědomění si vlastních obtíží nemocného. Jen okrajově a nahodile se věnuje posouzení prozodických faktorů, které nepovažuje za nutné. Pouze výjimečně vyšetřuje fatické funkce, neboť to nepokládá za důležité.

- Spadá ve vaší praxi diagnostika polykání do vstupního vyšetření nového pacienta?

**Klinický logoped A** uvedl, že standardně objektivní diagnostiku polykání v rámci vstupního vyšetření nerealizuje.

**Klinický logoped B** naproti tomu oblasti polykání v rámci vstupní objektivní diagnostiky věnuje pozornost vždy.

**Odlišnosti v oblastech**, na které jednotliví kliničtí logopedi kladou důraz, lze nalézt i v rámci **ambulantních terapií** u pacientů s Huntingtonovou nemocí. To potvrzují následující odpovědi klinického logopeda A a klinického logopeda B. Jako shodné oblasti NKS, kterým se oba kliničtí logopedi v různé míře v rámci terapií u klientů s Huntingtonovou nemocí věnují, lze označit: artikulaci, fonaci, respiraci, a oblasti motorických modalit řeči.

- Dokážete nějak přiblížit postup nebo průběh jedné individuální terapie u pacienta s HN?

**Klinický logoped A** se v rámci terapie koncentruje na oblasti: bazální stimulace ORF oblasti a masáže, čtení, rezonance, artikulace, polykání, prozódie, respirace (dechová cvičení, prodloužení výdechu, cvičení dechových pauz), fonace, rytmizace, faciokineze a diadochokineze s fonací/bez fonace, kognice (exekutivní funkce, slovní řady, asociace v kategoriích, procvičení motoriky obličejového a ústního svalstva).

**Klinický logoped B** během terapií klade důraz na oblasti motorických modalit řeči a polykání, což se týká většiny klientů s Huntingtonovou nemocí. U klientů bez přítomné

poruchy polykání se zaměřuje na oblast řečové produkce. Dále se koncentruje na všechny narušené oblasti, které pramení z přítomné dysartrie s prioritou celkové srozumitelnosti řečové produkce nemocného.

**Odpověď:** Oba z dotázaných klinických logopedů se shodně soustředí na intervenci základních oblastí NKS, které jsou pro klienty s Huntingtonovou nemocí nejzásadnější – **srozumitelnost řeči (artikulaci), polykání, rezonanci, fonaci a respirace**. V rámci diagnostiky lze ale nalézt významné odlišnosti, neboť u logopeda A na rozdíl od logopeda B nespadá objektivní posouzení deglutačního procesu do vstupního vyšetření. Ostatním narušeným oblastem přikládá každý z nich odlišnou míru pozornosti a to jak v rámci diagnostiky, terapie, tak i domácího tréninku.

## DOPORUČENÍ PRO PRAXI

Ze zjištěných dat v rámci empirické části závěrečné práce lze vyvodit **doporučení pro praxi** v logopedické intervenci u klientů s Huntingtonovou nemocí:

- Rozšířit odpovídající informovanost pečujících lékařů o logopedické pomoci pro pacienty s Huntingtonovou nemocí – rozvíjet multidisciplinární přístup, informovat o vhodném okamžiku pro vyhledání logopedické pomoci a jmenovitě odkazovat na logopedy ze strany lékařů.
- Rozšířit povědomí logopedů o diagnóze Huntingtonovy nemoci a adekvátní intervenci. Zvyšovat ochotu logopedů k přijetí takových klientů do péče.
- Posilovat motivaci k logopedické intervenci a domácímu tréninku ze strany multidisciplinárního týmu pečujících nejen u pacientů s Huntingtonovou nemocí, ale zejména u pečujících, pro které je každodenní péče o osoby s Huntingtonovou nemocí psychicky i fyzicky velmi náročná vzhledem k progredujícímu charakteru diagnózy.
- Nalézat jiné formy podpory komunikace pro každého klienta i pečující osobu a zároveň více motivovat pečující osoby do jejich aplikace v praxi, aby nebyla prohlubována komunikační pasivita a demotivace pacientů s Huntingtonovou nemocí ke sdílení svých potřeb a emocí.

- V rámci zdravotnických pobytových zařízení, ve kterých jsou umístěny osoby s Huntingtonovou nemocí, zprostředkovat péči klinického logopeda.
- Podpořit zavedení terénní logopedické intervence, která by řešila obtížnou dostupnost odborné logopedické pomoci u pacientů s Huntingtonovou chorobou, jejichž pokročilá fáze nemoci značně komplikuje ambulantní návštěvy logopedických zařízení. Takový formát logopedické terapie by řešil též časové i fyzické bariéry osob s diagnózou Huntingtonovy nemoci a osob pečujících z hlediska dostupnosti logopedických pracovišť, což by přispělo ke snížení četnosti ukončených terapií. Na tuto myšlenku upozornil i dotázaný klinický logoped B, který ovšem poukazuje na limity systému v ČR. *„Pro mě jako pro terapeuta by byla cesta terénní péče a za těmi klienty dojíždět. To je ale zase dost velký kámen úrazu, protože naše Asociace aktuálně nemá tuhle představu ve své koncepci. Bylo by potřeba vyjednat s pojišťovnami, aby byly ochotné financovat nějakým způsobem i tu cestu za tím pacientem, protože tím strávíte čas, pokud ti pacienti nejsou na trase MHD, tak se tam musíte nějak dopravit a to vás také stojí nějaké prostředky. Pokud to oni odmítají reflektovat ve svých platbách, tak se to nikdy nezrealizuje...“* (rozhovor klinický logoped B).

## NAPLNĚNÍ CÍLŮ VÝZKUMU

V této části kapitoly bude ověřeno a sumarizováno, zda se ve výzkumném šetření podařilo dosáhnout všech předem nastavených záměrů výzkumníka.

**Primárním cílem** závěrečné práce bylo, odhalit společné oblasti problematiky specifické logopedické intervence u pacientů s Huntingtonovou nemocí. K tomu vedlo kódování o několika fázích a následné stanovení kategorií v podkapitole „Vlastní výklad výzkumu“, kde vzájemné reciproční vazby mezi těmito kategoriemi daly vzniknout tvrzením, která specifika logopedické intervence u pacientů s Huntingtonovou nemocí vystihují. Další spojující fenomén pak objevila i výzkumná otázka č. 1, která za pomoci několika dotazů pro pečující i samotné pacienty v polo-strukturovaných rozhovorech zodpověděla, zda si osoby s tímto onemocněním vůbec uvědomují přítomnost NKS a poruch polykání. Případy spojuje tedy i fakt, že nemocní jsou si povětšinou svých symptomů



v řeči, respiraci a deglutaci vědomi díky připomínkám svých pečujících, které je na obtíže opakovaně upozorňují. Nedostatečná registrace symptomů již může napovídat, že kognitivní schopnosti daného jedince začínají vlivem degenerace klesat.

**Vedlejší hlavní cíl** měl objasnit, zda existují oblasti v poskytované logopedické intervenci a domácí péči, ve kterých spatřují oslovení respondenti z výzkumné skupiny 1 a 2 deficity či bariéry. Ty totiž mohou poukázat na domény, které mohou přispět ke zvýšení kvality poskytované intervence v našem systému péče o osoby trpící inkriminovanou diagnózou. Zmiňovaným bariérám a deficitům se věnují odpovědi na formulované výzkumné otázky č. 2 a č. 3.

Obě části hlavního cíle výzkumu byly tedy **naplněny**.

**Dílčí cíl** měl primární záměr výzkumu ještě rozšířit o zjištění, zda se v intervencích erudovaných klinických logopedů, kteří mají s pacienty s Huntingtonovou nemocí několikaleté zkušenosti, objevují difference. Na rozdíly poukázaly odpovědi ve výzkumné otázce 4 a 5, které obsahují detailními rozbory odlišností. Ty odhalili, že i v poskytované intervenci zkušených klinických logopedů nejsou jednotné názory na užívané materiály, prostředky a formy. Odlišnosti byly shledány v míře pozornosti, kterou jednotlivým oblastem narušení v rámci intervence kliničtí logopedi věnují. Liší se například i názory na efektivnost terapie a domácího tréninku grafomotorických, kognitivních či prozodických oblastí. Každý z klinických logopedů poskytuje odlišný koncept instrukcí pro domácí cvičení. Jiné postupy byly zaznamenány i v diagnostických procesech, kdy jeden z oslovených klinických logopedů nezahrnuje objektivní posouzení polykacího procesu do vstupního vyšetření. Dílčí cíl byl tedy **splněn**.

## **Závěr**

Závěrečná práce je věnována tématu specifík logopedické intervence u osob s Huntingtonovou nemocí. Logopedická intervence u osob s tímto onemocněním by měla být poskytována v rámci multidisciplinární péče se záměrem zpomalit postupně se zhoršující komunikační obtíže a zabránit rizikům, která jsou spjata s dysfagií. Funkční a efektivní komunikace spadá do lidských potřeb, přispívá k udržení psychické rovnováhy, umožňuje sdílet nemocným své emoce, přání, pocity a potřeby a usnadňuje péči o nemocného pacienta. Do existenčních nutností spadá i již zmiňovaný příjem potravy. Popisované kompetence vlivem nemoci degradují.

Teoretická část diplomové práce se postupně v jednotlivých kapitolách věnovala obecným poznatkům o Huntingtonově nemoci, problematice narušené komunikační schopnosti u osob s Huntingtonovou nemocí a logopedické intervenci u těchto osob. Kapitola Huntingtonova nemoc nastínila stručnou historii, popsala etiologii, symptomatologii a zabývala se i fenoménem diagnostiky a terapie. Druhá teoretická kapitola charakterizovala kognitivně komunikační poruchy, dysartrii a dysfagii – tedy nejobvyklejší symptomy z hlediska NKS u osob trpících tímto onemocněním. Teoretickou část uzavřela v rámci poslední kapitoly sumarizace dosavadních odborných poznatků o možnostech logopedické diagnostiky a terapie zmiňovaných NKS a poruch polykání.

Výzkum diplomové práce ve čtvrté kapitole měl za cíl charakterizovat specifické oblasti logopedické intervence u těchto osob prostřednictvím nalezených společných jmenovatel tématu. Vedlejším záměrem pak bylo odhalení oblastí, ve kterých je v našem systému intervence i domácí péči příležitost ke změně a rozvoji. V rámci dílčího cíle bylo zjišťováno, zda se intervenční postupy a přístupy zapojených klinických logopedů v něčem vzájemně odlišují, nebo zda je proces a obsah poskytované logopedické pomoci v rámci naší země jednotný. Dílčí cíl tedy výzkum obohatil o další rozšiřující informace. Šetření bylo realizováno s užitím designu kvalitativního výzkumu a uplatnilo metodologii zakotvené teorie. Data byla nasbírána od dvou výzkumných skupin s využitím polostrukturovaných rozhovorů. První z nich utvořily osoby s onemocněním Huntingtonova nemoc a pečující osoby. Druhá výzkumná skupina zahrnovala dotázané klinické logopedy, kteří mají s poskytováním odborné logopedické pomoci několikaleté zkušenosti.

V empirické části bylo formulováno pět výzkumných otázek, které přispěly ke splnění všech výše stanovených cílů.

Společní jmenovatelé zkoumané problematiky byli odhaleni za pomoci několikafázového kódování, které stanovilo recipročně provázané kategorie oslovených případů i klinických logopedů. Díky nim byla formulována zakotvená tvrzení, která společně s odpovědí na 1. výzkumnou otázku poukazují na všechna témata, která případy propojují. Vedlejší cíl naplnila analýza v rámci odpovědí na výzkumné otázky 2 a 3, které poukazují na bariéry v užití logopedické pomoci a na témata i oblasti, kterým je nutné věnovat pozornost, abychom mohli zlepšovat péči o tyto klienty. Zároveň je nutné dodat, že ti, kteří logopedické pomoci využívají nebo v minulosti využívali, jsou si vědomi důležitého významu logopedické pomoci. Výzkumné otázky 4 a 5 pak díky rozborům odpovědí klinických logopedů odhalily, že v rámci ČR nejsou jednotné přístupy a postupy v poskytované intervenci, nicméně lze naléznout shodné oblasti zájmu v péči o klienty s Huntingtonovou chorobou u obou klinických logopedů, což bylo záměrem zjištění dílčího cíle.



## Seznam použitých informačních zdrojů

- Doulík, P. (2016). Vybrané základy metodologie pedagogického výzkumu: (se cvičeními). Univerzita J.E. Purkyně v Ústí nad Labem.
- Hendl, J. (1999). *Úvod do kvalitativního výzkumu*. Karolinum.
- Bezdičková, M., Filipčíková, R., & Wagner, F. (Eds.). (2007). *Multidisciplinární přístup k onemocněním s nízkou prevalencí - Huntingtonova choroba: sborník plnotextových přednášek konference : 30.5.2007, Olomouc*. Univerzita Palackého v Olomouci.
- Švaříček, R., & Šedřová, K. (2014). *Kvalitativní výzkum v pedagogických vědách* (Vyd. 2). Portál.
- Strauss, A. L., & Corbin, J. (1999). *Základy kvalitativního výzkumu: postupy a techniky metody zakotvené teorie*. Sdružení Podané ruce.
- Bhattacharyya K. B. (2016). The story of George Huntington and his disease. *Annals of Indian Academy of Neurology*, 19(1), 25–28.  
<https://doi.org/10.4103/0972-2327.175425>
- Bhattacharyya, K. B. (2011). *Eminent neuroscientists their lives and works*. Academic Publishers.
- Wexler, N. S., Conneally, P. M., Housman, D., & Gusella, J. F. (1985). A DNA polymorphism for Huntington's disease marks the future. *Archives of Neurology*, 42(1), 20-24. <https://doi.org/10.1001/archneur.1985.04060010026009>
- Ferguson, M. W., Kennedy, C. J., Palpagama, T. H., Waldvogel, H. J., Faull, R. L. M., & Kwakowsky, A. (2022). Current and Possible Future Therapeutic Options for Huntington's Disease. *Journal of central nervous system disease*, 14, 11795735221092517. <https://doi.org/10.1177/11795735221092517>
- Eckdahl, T. T. (2017). *Huntington's disease : The singer must dance*. Momentum Press.
- Eger, L., & Egerová, D. (2017). *Základy metodologie výzkumu* (2. přepracované a rozšířené vydání). Západočeská univerzita.
- Srinageshwar, B., Petersen, R. B., Dunbar, G. L., & Rossignol, J. (2020). Prion-like mechanisms in neurodegenerative disease: Implications for Huntington's disease

therapy. *Stem Cells Translational Medicine*, 9(5), 559-566.

<https://doi.org/10.1002/sctm.19-0248>

- Ahmed, M., & Mridha, D. (2023). Unraveling Huntington's Disease: A Report on Genetic Testing, Clinical Presentation, and Disease Progression. *Cureus*, 15(8), e43377. <https://doi.org/10.7759/cureus.43377>
- Kaňovský, P., & Bártková, A. (2020). *Speciální neurologie*. Univerzita Palackého v Olomouci.
- Yu, S. Y., Gough, S., Niyibizi, A., & Sheikh, M. (2023). Juvenile Huntington's Disease: A Case Report and a Review of Diagnostic Challenges. *Cureus*, 15(6), e40637. <https://doi.org/10.7759/cureus.40637>
- Kaye, D. K. (2023). Addressing ethical issues related to prenatal diagnostic procedures. *Maternal Health, Neonatology and Perinatology*, 9, 1-9. <https://doi.org/10.1186/s40748-023-00146-4>
- Jiráček, R., Holmerová, I., & Borzová, C. (2009). *Demence a jiné poruchy paměti: komunikace a každodenní péče*. Grada.
- Anders, M., Uhrová, T., & Roth, J. (c2005). *Depresivní porucha v neurologické praxi*. Galén.
- Rusina, R., & Matěj, R. (2014). *Neurodegenerativní onemocnění*. Mladá fronta.
- Růžička, E., Roth, J., & Kaňovský, P. (c2002). *Extrapyramidová onemocnění. II, Dyskinetické syndromy a onemocnění*. Galén.
- Jedlička, P., & Keller, O. (2005). *Speciální neurologie*. Galén.
- Klempíř, J. (2013). *Poruchy výživy u Parkinsonovy a Huntingtonovy nemoci*. Mladá fronta.
- Waberžinek, G., & Krajičková, D. (2006). *Základy speciální neurologie*. Karolinum.
- Klempíř, J., Mühlbäck, A., Baborová, E., Havrlíková, P., Alinče Dvořáková, M., Růžičková, L., Konvalinková, R., & Klempířová, O. (2018). *Huntington Disease: principles and practice of nutritional management*. Pastel.

- Bayles, K., McCullough, K., & Tomoeda, C. K. (2018). *Cognitive-Communication Disorders of MCI and Dementia: Definition, Assessment, and Clinical Management*. Plural Publishing, Incorporated, Plural Publishing, Incorporated.
- Kim, D., Diehl, S., de Riesthal, M., Tjaden, K., Wilson, S. M., Claassen, D. O., & Mefferd, A. S. (2022). Dysarthria Subgroups in Talkers with Huntington's Disease: Comparison of Two Data-Driven Classification Approaches. *Brain Sciences*, 12(4), 492. <https://doi.org/10.3390/brainsci12040492>
- Ciucci, M., Hoffmeister, J., & Wheeler-Hegland, K. (2019). Management of Dysphagia in Acquired and Progressive Neurologic Conditions. *Seminars in speech and language*, 40(3), 203–212. <https://doi.org/10.1055/s-0039-1688981>
- Groher, M. E., & Crary, M. A. (2015). *Dysphagia : Clinical management in adults and children*. Elsevier.
- Leopold, N., & Kagel, M. (1985) Dysphagia in Huntington's Disease. *Arch Neurol*, 42(1), 57–60. <https://doi:10.1001/archneur.1985.04060010063017>
- Vitásková, K., & Peutelschmiedová, A. (2005). *Logopedie*. Univerzita Palackého.
- Škodová, E., & Jedlička, I. (2007). *Klinická logopedie* (2., aktualiz. vyd). Portál.
- Neubauer, K. (2018). *Kompendium klinické logopedie: diagnostika a terapie poruch komunikace*. Portál.
- Tedla, M., Černý, M., & Chrobok, V. (2018). *Poruchy polykání = Poruchy prehltania* (2. aktualizované vydání). Tobiaš.
- Cséfalvay, Z., & Lechta, V. (2013). *Diagnostika narušené komunikační schopnosti u dospělých*. Portál.
- Lechta, V. (2011). *Terapie narušené komunikační schopnosti* (2., aktualiz. vyd). Portál.
- Neubauer, K., & Dobias, S. (2014). *Neurogenně podmíněné poruchy řečové komunikace a dysfagie*. Gaudeamus.
- Neubauer, K. (2007). *Neurogení poruchy komunikace u dospělých / [diagnostika a terapie]*. Portál.
- Diehl, S. K., Mefferd, A. S., Lin, Y. C., Sellers, J., McDonell, K. E., de Riesthal, M., & Claassen, D. O. (2019). Motor speech patterns in Huntington disease.

*Neurology*, 93(22), e2042–e2052.

<https://doi.org/10.1212/WNL.00000000000008541>

- Hamilton, A., Ferm, U., Heemskerk, A. -wil, Twiston-davies, R., Matheson, K. Y., Simpson, S. A., & Rae, D. (2012). Management of speech, language and communication difficulties in Huntington's disease. *Neurodegenerative disease management*, 2(1), 67-77. <https://doi.org/10.2217/nmt.11.78>
- Hartelius, L., Carlstedt, A., Ytterberg, M., Lillvik, M., & Laakso, K. (2003). Speech disorders in mild and moderate Huntington disease: Results of dysarthria assessments of 19 individuals. *Journal of Medical Speech-Language Pathology*, 11(1), 1-15.  
<https://link.gale.com/apps/doc/A99907691/AONE?u=anon~9f97b0d7&sid=google Scholar&xid=3fbe4ac7>
- Hendl, J. (2008). *Kvalitativní výzkum: základní teorie, metody a aplikace* (3. vyd). Portál.
- Ekberg, O. (2018). *Dysphagia : Diagnosis and treatment*. Springer International Publishing AG.
- Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě, (2008). *Život s huntingtonovou chorobou: logopedie a poruchy polykání: terapeutické sešity*. (1. české vyd.). Náchod: Polonček.
- Vondráčková, Z., Baxa, M., Maurová, Z., & Musilová, M. (2015). *Život s Huntingtonovou chorobou: péče o pacienta*. Praha: Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě.
- Vondráčková, Z., Baxa, M., & Maurová, Z. (2014). *Život s Huntingtonovou chorobou: Huntingtonova choroba - základní informace pro rodiny*. Praha: Společnost pro pomoc při Huntingtonově chorobě.
- Gacka, E. (2018). Diagnoza logopedyczna noworodka i niemowlęcia. *Interdyscyplinarne Konteksty Pedagogiki Specjalnej*, (14), 13–28.  
<https://doi.org/10.14746/ikps.2016.14.03>
- Heemskerk, A. -wil, & Roos, R. A. C. (2011). Dysphagia in Huntington's Disease: A Review. *Dysphagia*, 26(1), 62-66. <https://doi.org/10.1007/s00455-010-9302-4>
- Reichel, J. (2009). *Kapitoly metodologie sociálních výzkumů*. Grada.



## Webové zdroje

- Huntington's Disease Society of America. (n.d.). *History of huntingtons disease*. Dostupné 24. 3. 2024 z <https://hdsa.org/what-is-hd/history-and-genetics-of-huntingtons-disease/history-of-huntingtons-disease/>
- Mandal, A. (2019, February 26). *Huntington's Disease History*. News-Medical. Dostupné 19. 10. 2023 z <https://www.news-medical.net/health/Huntingtons-Disease-History.aspx>.
- Dysarthria Analyzer (n.d.). <https://www.dysan.cz/>

## **Seznam příloh**

**Příloha 1** – Formulář otázek do polo-strukturovaných rozhovorů pro výzkumnou skupinu 1 – pečující osoba

**Příloha 2** – Formulář otázek do polo-strukturovaných rozhovorů pro výzkumnou skupinu 1 – osoba s onemocněním Huntingtonovy nemoci

**Příloha 3** – Formulář otázek do polo-strukturovaných rozhovorů pro výzkumnou skupinu 2 – klinický logoped

**Příloha 4** – Transkripce polo-strukturovaného rozhovoru s pečující osobou - rozhovor 1a

**Příloha 5** – Transkripce polo-strukturovaného rozhovoru s osobou s HN – rozhovor 1b

**Příloha 6** – Transkripce polo-strukturovaného rozhovoru s pečující osobou - rozhovor 2a

**Příloha 7** – Transkripce polo-strukturovaného rozhovoru s pečující osobou - rozhovor 3a

**Příloha 8** – Transkripce polo-strukturovaného rozhovoru s osobou s HN – rozhovor 3b

**Příloha 9** – Transkripce polo-strukturovaného rozhovoru s pečující osobou - rozhovor 4a

**Příloha 10** – Transkripce polo-strukturovaného rozhovoru s pečující osobou - rozhovor 5a

**Příloha 11** – Transkripce polo-strukturovaného rozhovoru s osobou s HN – rozhovor 5b

**Příloha 12** – Transkripce polo-strukturovaného rozhovoru s pečující osobou - rozhovor 6a

**Příloha 13** – Transkripce polo-strukturovaného rozhovoru s osobou s HN – rozhovor 6b

**Příloha 14** – Transkripce polo-strukturovaného rozhovoru s pečující osobou - rozhovor 7a

**Příloha 15** – Transkripce polo-strukturovaného rozhovoru s osobou s HN – rozhovor 7b

**Příloha 16** – Transkripce polo-strukturovaného rozhovoru s pečující osobou - rozhovor 8a

**Příloha 17** – Transkripce polo-strukturovaného rozhovoru s osobou s HN – rozhovor 9b

**Příloha 18** – Transkripce polo-strukturovaného rozhovoru s pečující osobou – rozhovor 10a

**Příloha 19** – Transkripce polo-strukturovaného rozhovoru s pečující osobou – rozhovor 11a

**Příloha 20** – Transkripce polo-strukturovaného rozhovoru s osobou s HN – rozhovor 11b