

ZÁPADOČESKÁ UNIVERZITA V PLZNI
FAKULTA ZDRAVOTNICKÝCH STUDIÍ

BAKALÁŘSKÁ PRÁCE

2013

Kateřina Galló Čučvarová

FAKULTA ZDRAVOTNICKÝCH STUDIÍ

Studijní program: Ošetrovatelství B5341

Kateřina Galló Čučvarová

Studijní obor: Všeobecná sestra 5341R009

KVALITA ŽIVOTA NEMOCNÉHO S MYOPATIÍ

Bakalářská práce

Vedoucí práce: Mgr. Miroslava Moučková

PLZEŇ 2013

POZOR! Místo tohoto listu bude vloženo zadání BP s razítkem. (K vyzvednutí na sekretariátu katedry.) Toto je druhá číslovaná stránka, ale číslo se neuvádí.

Prohlášení

Prohlašuji, že jsem bakalářskou práci vypracovala samostatně a všechny použité prameny jsem uvedla v seznamu použitých zdrojů.

V Plzni dne 14. 2. 2013.

.....

vlastnoruční podpis

Poděkování

Děkuji Mgr. Miroslavě Moučkové za odborné vedení práce, poskytování rad a materiálních podkladů, které napomohly vzniku této práce. Dále děkuji svým respondentům, kteří se mi velmi ochotně svěřili se svými životními příběhy a věnovali mi svůj čas k výzkumnému šetření a v neposlední řadě, také své rodině za podporu.

Anotace

Příjmení a jméno: Galló Čučvarová Kateřina

Katedra: Ošetrovatelství a porodní asistence

Název práce: Kvalita života nemocného s myopatií

Vedoucí práce: Mgr. Moučková Miroslava

Počet stran – číslované: 52

Počet stran – nečíslované (tabulky, grafy): 9

Počet příloh: 2

Počet titulů použité literatury: 31

Klíčová slova: myopatie - progresivní svalová onemocnění – rehabilitace - kvalita života – nemocný – studium pro tělesně postižené

Souhrn:

Ve své bakalářské práci jsem se zaměřila na kvalitu života u nemocných s myopatií. V teoretické části jsem se věnovala rozdělení myopatií dle klasifikace a dále jsem se věnovala léčbě myopatií. Ve druhé části jsem se věnovala kvalitě života a metodám, které se zabývají hodnocením kvality života. Ve výzkumném šetření, jsem se formou polostrukturovaných rozhovorů zabývala otázkami kvality života v tělesné, kognitivní, ekonomické, sociální a osobní oblasti a také byly mapovány problémy týkající se vzdělání těchto pacientů. V závěru výzkumného šetření jsem vyhledala vysoké školy, které nabízejí individuální výukový plán pro tělesně postižené studenty.

Annotation

Surname and name: Kateřina Galló Čučvarová

Department: Nursing and maternity assistance

Title of thesis: Quality life ill with myopathy

Consultant: Mgr. Moučková Miroslava

Number of pages – numbered: 52

Number of pages – unnumbered (tables, graphs): 9

Number of appendices: 2

Number of literature items used: 31

Keywords: myopathy – progressive muscle disease – rehabilitation - quality of life – ill -
handicapped people study

Summary:

In my thesis I focused on the quality of life at patients with myopathy. The theoretical part I devoted to the divisions of myopathy according to the classification and then to the treatment of myopathy. In the second part I considered the quality of life and methods that deal with the evaluation of the life quality. In my research survey, in the form of semi-structured interviews, I dealt with issues of the life quality in the physical, cognitive, economic, social, and personal areas as well as the problems concerning the education of these patients were mapped. At the end of the research survey I looked for the universities that offer an individual training plan for disabled students.

Obsah

ZÁPADOČESKÁ UNIVERZITA V PLZNI	1
ÚVOD.....	10
1 POJEM MYOPATIE A JEJÍ HISTORIE	11
1.1 Charakteristika myopatií.....	11
1.1.1 Klasifikace myopatií.....	13
1.1.2 Primární myopatie	13
1.1.3 Získané myopatie.....	17
1.2 Diagnostika	19
1.3 Léčba a rehabilitace	19
1.3.1 Medikamentózní terapie	20
1.3.2 Rehabilitace a fyzikální terapie	20
1.3.3 Psychologická léčba	22
1.4 Posudkové hledisko	22
1.5 Sdružení a asociace	23
2 KVALITA ŽIVOTA.....	24
2.1 Vymezení pojmu.....	24
2.2 Osobní pohoda (well-being) a zdraví.....	24
2.2.1 Dimenze osobní pohody	24
2.2.2 Faktory ovlivňující osobní pohodu.....	25
2.3 Metody měření kvality života	26
2.3.1 Hodnocení kvality života druhou osobou.....	26
2.3.2 Hodnocení kvality života samotným pacientem.....	27
2.3.3 Smíšené metody zjišťování kvality života.....	27
2.3.4 Generické nástroje měření kvality života	27
2.3.5 Specifické nástroje měření kvality života.....	28
2.3.6 Problémy v hodnocení kvality života	28
3 PRAKTICKÁ ČÁST	30
3.1 Formulace problému	30
3.2 Cíle práce	30
3.3 Výzkumné otázky	30
3.4 Metodika	31
3.5 Vzorek respondentů	31
4 ANALÝZA ROZHOVORŮ	32
5 DISKUZE	49

ZÁVĚR.....	55
SEZNAM ZKRATEK	10
SEZNAM BIBLIOGRAFICKÝCH ZRDOJŮ	11
SEZNAM PŘÍLOH	14

ÚVOD

Motto

„Zdraví určitého člověka je co nejúžeji propojeno s kvalitou jeho života“

David Seedhause

Téma své bakalářské práce, jsem si zvolila na základě toho, že se jedná o velmi progresivní onemocnění, na které dosud, i přes neustálý výzkum, není možná kauzální léčba. Jelikož se myopatie vyskytuje i v mé rodině, chtěla jsem vědět o této nemoci co nejvíce a především zjistit, jaké jsou možnosti léčby a jak nemoc ovlivňuje kvalitu života nemocných s touto diagnózou.

Myopatie je dysfunkce příčně pruhovaného svalstva, jak kosterního, tak srdečního a dělí se na primární, které jsou geneticky podmíněné a na sekundární, které jsou získané během života. Prevence tohoto onemocnění neexistuje, ale průběh lze zpomalit pravidelnou rehabilitací, která předchází kontrakturám svalů a šlach. Lázeňská léčba je u této nemoci velmi přínosná a lázeňské procedury pomáhají pacientům nejen z hlediska zlepšení zdravotního stavu, ale také zlepšení psychiky, která může být u nemocných s myopatií zatížena. Onemocnění se může projevit již v dětském věku a s progresí tohoto onemocnění jdou ruku v ruce i změny ve vnímání kvality života a jeho prožívání.

V teoretické části jsem se věnovala rozdělení myopatií, jejich diagnostice, léčbě a prognóze. Zvláštní kapitola je věnována kvalitě života a metodám, které se používají ke zjišťování kvality života nemocných.

V praktické části práce jsem se zaměřila na změnu kvality života nemocných s různým typem myopatie. Za pomoci rozhovorů jsem zjišťovala, jak hodnotí nemocní kvalitu svého života, jaké změny jim jejich nemoc přinesla, jaké mají možnosti vzdělávání, jak hodnotí svou socioekonomickou situaci a v neposlední řadě, jaké mají zkušenosti s přístupem zdravotnického personálu.

1 POJEM MYOPATIE A JEJÍ HISTORIE

Jako myopatie se označují poruchy různých příčin, které primárně funkčně, nebo strukturálně postihují kosterní svaly, ale i sval srdeční. Prvním krokem je tedy vždy správná lokalizace a odlišení od jiných poruch motorické jednotky, druhým krokem je zjištění příčiny myopatie. (Ambler, 2004, s. 137). Je to vlastně skupina nesourodých onemocnění lišících se příznaky, průběhem i příčinou vzniku. Proto se o nich nelze bavit obecně, ale je nutné jejich rozdělení. Jde o geneticky podmíněná, hereditární onemocnění, charakterizována progresivním úbytkem svalové tkáně.

Prvotní zmínky o svalových onemocněních v historii se týkaly jednotlivých syndromů a jejich klasifikací. Od začátku 19. století se objevují klinické popisy základních svalových onemocnění. V roce 1886 byla Duchennem popsána Duchenneova svalová dystrofie (DMD), následoval popis dalších onemocnění, v roce 1955 Beckerovy formy svalové dystrofie.

Dobu od roku 1986, ve kterém byl objeven gen, při jehož poškození vzniká deficeience nebo úplné chybění proteinu dystrofinu, označujeme za éru molekulární biologie a genetiky. Poznatky z této oblasti jsou velmi cenné při výzkumu dědičných ale i sporadických svalových onemocnění. Od budoucnosti si lze slibovat odhalení nových léčebných metod, které by přispěly ke zkvalitnění života pacientů s těmito, většinou tak závažnými, onemocněními (Bednařík, 2001; Ambler, 2004, č. 3)

1.1 Charakteristika myopatií

Obdobně jako u jiných systémů i u myopatií je možné rozlišovat příznaky negativní (výpadové), mezi které patří především svalová slabost, únavnost a snížená tolerance fyzické zátěže a příznaky pozitivní, kam se řadí myalgie, kontraktury a myotonie. Základním klinickým příznakem myopatie je svalová slabost. Je třeba však důsledně odlišovat skutečnou slabost se snížením svalové síly od nespecifické únavy. Postižení je většinou symetrické, lokalizované především na proximálních pletencových svalech. Svalové atrofie nebývají zpočátku výrazné, nejsou poruchy čítí, myopatické reflexy mohou být snížené, ale obvykle nejsou vyhaslé.

Časté je postižení stehenního a pánevního svalstva, kdy vzniká typický myopatický syndrom DK: kolébavá myopatická chůze a tzv. myopatické šplhání (při vstávání ze dřepu musí pomáhat HK, opírají se o vlastní DK, po kterých postupně „šplhají“). Nemocní mají potíže hlavně při chůzi do schodů, vstání ze židle, nemohou nastoupit do dopravních prostředků, při vyšetření nevystoupí na židli. Při postižení HK mají obtíže s aktivitami, kdy musí HK zvedat nad horizontálu (česání, věšení prádla). Postižené svaly mohou být v sousedství normálních svalů, takže je patrna určitá disproportionálnita. Svalové bolesti – myalgie vznikají při některých myozitidách, ale i myopatiích. Někdy se objevují i bolestivé svalové křeče – krampy. (Ambler a spol., 2004, s. 108)

Charakteristickou vlastností tohoto onemocnění je jeho mnohaletý vývoj. Nemocný připouští, že svalovou slabostí trpí již mnoho let, s pozvolným narůstáním slabosti postižených svalových skupin. U myopatie lze tedy konstatovat progresi stavu. U některých typů dystrofií dojde v průběhu choroby ke ztrátě samostatného pohybu, u jiných je hybnost s určitým omezením možná až do stáří. (Mumenthaler a spol., 2001, s. 650)

Společnou příčinou všech typů svalové dystrofie je pozvolný rozpad svalových vláken, která nejprve hypertrofují, pak se rozštěpí podélně na vlákna o menším průměru. Z vláken mizí myofibrily a svalová vlákna nakonec propadají zániku. Není zřejmá porucha anatomická ani funkčního nervového systému. Onemocnění je kongenitálně podmíněno. Některé typy dystrofií jsou autozomálně dědičné, jiné vázané na heterochromozómy. (Jedlička, Nebudová, 1989, s. 239, 240)

U hereditárních myopatií (myotonické dystrofie, okulofaryngeální dystrofie, okufaringodistální myopatie), mitochondriálních myopatií (progresivní externí oftalmoplegie) a kongenitálních myopatií (centronukleární myopatie) a desminopatie, což jsou myogenní procesy, může být přítomna ptóza (překrytí větší části rohovky částí či celé zornice, tím vzniká zúžení oční štěrbin). (Ambler, 2004, s. 293)

Při dlouhodobé svalové relaxaci, která je integrální součástí intubace a řízené plicní ventilace, může docházet k rychle nastupující svalové atrofii – myopatii, proto je dobré omezit dlouhodobou svalovou relaxaci jen na nezbytné situace a na nejkratší možnou dobu. (Ambler, 2004, s. 893)

1.1.1 Klasifikace myopatií

Dle Amblera (2004, s. 135) lze myopatie jednoduše rozdělit na **primární** (hereditární), kde řadíme svalové dystrofie, myotoniae, kanálopatie, kongenitální, metabolické a mitochondriální myopatie, a **sekundární** (získané), kam můžeme zařadit zánětlivé a endokrinní myopatie, myopatie jako součást systémových onemocnění a polékové a toxické myopatie.

Jednotlivé klinické typy svalových dystofií se od sebe liší jak lokalizací nejdříve postižených svalových skupin, tak dalším šířením oslabení a atrofií a což je velmi důležité, rychlostí šíření a tím i prognózou vývoje onemocnění. Všeobecně lze říci, že ty typy dystofií, která postihují nejprve svalstvo dolních končetin a šíří se proximálně, jsou malignější, nežli typy s primárním postižením proximálního svalstva, které se šíří distálně. (Jedlička, Nebudová, 1989, s. 239, 240)

Hrazdíra (1980, s. 187) uvádí, že klasifikace se děje podle různých hledisek. Klasické třídění podle Binga je vžitá a užívaná. Dělení dle Binga:

a) *Formy pelvifemorální* – prvotní nebo převážně postižení ascendentního pánevního pletence.

1. Typ s pseudohypertrofiemi Duchenneův-Greisingerův
2. Typ s atrofiemi Leydenův-Mobiův

b) *Forma (facio-) skapulohumerální* – prvotní nebo převážně postižení descendentního ramenního pletence.

1. Juvenilní skapulohumerální typ – Erbův
2. Infantilní typ facioskapulohumerální Landouzyho-Déjerinův

Novější klasifikace přihlížejí hlavně k faktoru dědičnosti jako základnímu třídícímu hledisku.

1.1.2 Primární myopatie

Jelikož jde o skupinu geneticky podmíněných chorob neznámé etiologie, s vrozenou poruchou svalového, hlavně proteinového metabolismu a progredujícím rozvojem degenerativních změn svalových vláken. V době narození není abnormalita obvykle ještě patrna. Vyskytují se v několika základních formách:

1) Duchenneova choroba DMD

Forma pohlavně vázaná na chromozom X – typ Duchennův, jedná se defekt bílkoviny svalové buňky – dystrofinu.

Vyskytuje se jen u chlapců, ženy jsou asymptomatické přenašečky choroby. Jedinci mužského pohlaví trpící chorobou jsou sterilní. Manifestuje se obvykle kolem 3 - 5 roku, děti jsou neobratné při běhání a skákání, těžko chodí do schodů, chůze kolébavá s nakláněním do stran „kachní typ chůze“ postupně se rozvíjí typický myopatický syndrom DK, současně je nápadná hypertrofie lýtkového svalstva. Sérové hladiny svalových enzymů jsou mnohonásobně zvýšeny, ale často bývají i zvýšené hodnoty sérových aminotransferáz – ALT, AST, zde pozor na záměnu s hepatopatií. Choroba je maligní, rychle progreduje, vznikají kontraktury Achillovy šlachy, kolem 12 let bývá chůze již nemožná a děti jsou upoutány na vozík, dochází k postižení i pletencového svalstva HK a rozvíjí se kyfoskolioza, bederní hyperlordóza a je velmi vystouplé břicho. Častá je kardiomyopatie a kolem 20 let již může dojít k exitu na respirační insuficienci, interkurentní infekci nebo kardiomyopatii. U Duchennovy dystrofie se v poslední době již prokázala deficeence specifické bílkoviny ve svalovém metabolismu, která se nazývá dystrofin a svalové dystrofie s její abnormitou se nazývají dystrofinopatie.

U žen s rodinným výskytem onemocnění lze transplacentárně stanovit hladinu kreatinfosfokinázy a tím přítomnost choroby u jedinců mužského pohlaví. (Seidl, Obenberger, 2004, s. 303; Ambler, 2004, s. 349-350).

2) Beckerova choroba BMD

Benigní varianta – typ Beckerův

Má obdobný klinický obraz, příznaky se mohou projevit od kojeneckého věku až do dospělosti, ale má mnohem pomalejší průběh, nemocného invalidizuje, ale nezkracuje život.

Hladiny svalových enzymů jsou zvýšené méně výrazně. K exitu u tohoto typu choroby dochází kolem 40 – 50 ti lety. (Ambler, 2004, s. 350; Seidl, Obenberger, 2004, s. 303).

3) Pletencová forma svalové dystrofie

Pletencová forma je heterogenní jednotka s dědičností AD i AR (autosomálně recesivní i dominantní typ), ale jsou i případy sporadické. Začátek je variabilní mezi 5 až 30 rokem, postihuje obě pohlaví, průběh je velmi pozvolný, čím později se choroba projeví, tím mívá mírnější průběh. Postupně se rozvíjí pletencová slabost a myopatickým syndromem DK, později i HK. Mohou být hypertrofie lýtek nebo jiných svalových skupin. Onemocnění trvá desetiletí a nemocného na životě neohrožuje. (Ambler, 2004, s. 351;

Seidl, Obenberg, 2004, s. 304-305). Sarkoglykanopatie a jiné pletencové myopatie jsou velmi vzácné (s výjimkou kalpainopatií), mají autozomální typ dědičnosti; na analýzu rodokmenu však nelze spoléhat. Odlišení je možné imunohistochemickým vyšetřením membránových proteinů při svalové biopsii. Sarkoglykanopatie charakteru těžké autozomálně recesivní svalové dystrofie (SCARMD) se vyskytuje pouze v určitých regionech a v rodinách s četnou konsangvinitou. (Bednařík, 2004, s. 138).

4) Forma facioscapulohumerální

Má dědičnost AD, začíná v kterémkoli věku, progresse je velmi pomalá a průběh i tíže postižení jsou značně variabilní. Existují i lehké formy, které mohou být po celý život nerozpoznány. Klinicky se projevuje oslabením svalstva kolem lopatek, je scapula alata (odstávání dolního úhlu lopatky), oslabené svalstvo paže (triceps i biceps s relativním ušetřením deltoideu) a oslabení mimického svalstva (převislý dolní ret, nedokáže zahvízdat). Hodnoty svalových enzymů jsou jen lehce zvýšeny. Nikdy není postiženo svalstvo bulbární, okohybné a dýchací. (Seidl, Obenberger, 2004, s. 304; Ambler, 2004, s. 351).

5) Okulární myopatie

Projevuje se dominujícím postižením okohybných svalů, pomalu se rozvíjí oboustranná, někdy lehce asymetrická zevní oftalmoplegie – zornice je vždy normální. Proti neurogenním poruchám – postižení okohybných nervů – je typické, že nevzniká diplopie.

Okulární myopatie se dnes rozčlenily na dvě jednotky:

- a) ***Okulofaryngeální dystrofie*** s okulárním a faryngálním postižením. Extraokulární svaly jsou méně postiženy, může být dysfagie a i mírnější pletencová slabost.
- b) ***Okulokraniosomatická neuromuskulární porucha*** (Kearns-Sayre syndrom, oftalmoplegia plus). Kromě progresivní zevní oftalmoplegie bývá přítomna pigmentová degenerace retiny. Patří mezi geneticky podmíněné mitochondriální choroby, které mohou být způsobeny molekulárním defektem postihujícím mitochondriální nebo nukleární DNA. (Ambler, 2004, s. 351)

6) Kongenitální myopatie

Tvoří samostatnou skupinu, projevují se již krátce po narození opožděním motorického vývoje, častý je klinický obraz generalizované slabosti a hypotonie (floppy baby). Mohou být různého stupně, někdy se současným postižením mozku. Genetický přenos se neřídí pravidly klasické dědičnosti, výskyt může být sporadický nebo patří

k mitochondriálním myopatiím, které jsou přenášeny mitochondriální DNK nebo RNK matky.

a) *Kongenitální paroxysmální rabdomyolýza*

Při určitém provokujícím momentu např. při námaze, se objeví svalová slabost, myalgie, dále jsou v séru zvýšené svalové enzymy, myoglobin s následnou myoglobinurií. Pacient je schvácený, s bolestmi břicha a teplotou, může docházet k selhání ledvin (obstrukce ledvinných kanálků při myoglobinurii), k srdečnímu selhání a poruše vědomí. Nemocný může být v klidovém období zcela bez potíží, laboratorní testy může mít fyziologické, ale v pozdějším období pozorujeme myodystrofie. Záchvat může být vyvolán např. alkoholem nebo některými léky (např. antihistaminika). Porucha spočívá v porušené funkci enzymů, které ovlivňují glykolýzu. Do této skupiny patří onemocnění Mc Ardleho a maligní hypertermie, při těchto onemocněních se objeví potíže po styku s inhalačními anestetiky (léčba infuzí dantrolenu). Nemoc je velmi zákeřná. (Jedlička, Keller, 2005, s. 403 – 409, Zdařilová et al., 2005)

b) *Mitochondriální encefalomyelopatie*

Patří mezi skupinu heterogenních chorob neznámé příčiny. Charakteristický je plíživý začátek, kterému předchází dlouho bezpříznakové období. Průběh je pomalý a progresse trvá často několik let.

Na zobrazovacích metodách je nález normální nebo se ukáže jen redukce objemu tkáně, např. atrofii mozku nebo rozšíření likvorových prostor. Laboratorně vyšetřený likvor je normální nebo může být lehce zvýšena celková bílkovina. (Seidl, Obenberger, 2004, s. 304-305; Ambler, 2004, s. 352)

7) Metabolické myopatie

Představují další vzácnou samostatnou skupinu. Vyskytují se u glykogenóz s různým specifickým enzymatickým defektem a poruch lipidového metabolismu. (Ambler, 2004, s. 352)

1. *Distální forma progresivní svalové dystrofie*

Onemocnění postihuje distální svalové skupiny horních a dolních končetin a má velmi pozvolnou progresi, jedná se o dost vzácné onemocnění. (Seidl, Obenberger, 2004, s. 304)

2. *Emery-Dreifussova svalová dystrofie (EDMD)*

Je sporadické onemocnění s časnými kontrakturami a poruchami srdečního rytmu. Příčinou je mutace genu (Xq28) pro protein membrány jádra -

emerin (EDMD1) nebo genu pro **lamin** (EDMD2). Oba proteiny lze prokázat imunohistochemicky, emerin i v buňkách buklí sliznice. Zde se rozvíjí myopatický syndrom, charakteristické kontraktury lokte, Achillovy šlachy, šíjového svalstva, páteře a kolena. Často bývá přítomna kardiomyopatie. (Kolář et al., 2009, s. 327; Ambler, 2011, s. 273)

1.1.3 Získané myopatie

1) Zánětlivé myopatie

Společným znakem zánětlivých myopatií je zánětlivý infiltrát, lze je rozdělit na autoimunitní a infekční onemocnění.

a) Polymyositidy (zánětlivé změny kosterních svalů), dermatomyositidy (vaskulitida) se řadí mezi získané myopatie, řadí se mezi autoimunitní choroby a kolagenózy, jejich průběh je subakutní až chronický. Postiženo bývá svalstvo pletencové na dolních i horních končetinách. Zde se projevuje svalová slabost, ale výrazným rysem oproti svalové dystrofii je bolest, která je přítomna ve většině případů. Bolest může být klidová, spontánní, ale je pravidelně vyvolána pohybem. Nemocný sám lokalizuje bolest do svalové tkáně, která je na pohmat bolestivá. Při palpaci zjišťujeme konzistenci svalové tkáně, která je ve většině případů tužší a jakoby prosáklá, jen výjimečně je postižená svalová tkáň ochablější. (Jedlička, Nebudová, 1989, s. 240). U dermatomyositidy jsou přítomny i kožní změny, typický je „motýlovitý“ enantém na obličeji a mapovitá dermatitida. V laboratorních nálezech bývá zvýšena FW, leukocytóza a kreatinfosfokineze. Diagnózu potvrdí zpravidla biopsie svalu. U pacientů ve vyšším věku pozorujeme větší výskyt nádorových onemocnění. (Ambler, 2004)

b) Inkluzní myositis

Jde o degenerativní onemocnění s jen minimální zánětlivou složkou, pravděpodobně virové etiologie. Postihuje distální svalové skupiny a průběh je progresivní. (Seidl, Obenberger, 2004, s. 305; Ambler, 2004, s. 352)

2) Endokrinní myopatie

Vyskytují se u onemocnění žláz s vnitřní sekrecí, ale i při léčebném užívání některých hormonů. Poruchy funkce štítné žlázy jsou vedle diabetes mellitus nejčastější endokrinopatií. Kromě celkových a lokálních příznaků se dysfunkce štítné žlázy projevuje

neuromuskulárními poruchami. U hypotyreózy se udává kolem 79% a u hypertyreózy 67% nemocných. Neuromuskulární poruchy u dysfunkce štítné žlázy jsou reverzibilní a včasná diagnostika a léčba nemocí štítné žlázy vede většinou k úpravě neuromuskulárních funkcí.

a) *Myopatie při tyreotoxikóze (hypertyreóze)*

Mezi nejčastější formy svalového postižení u hypertyreózy patří tyreotoxická myopatie. Nejméně u poloviny nemocných je tyreotoxikóza doprovázena svalovou slabostí, kterou nemocní udávají ve svalových skupinách uložených na končetinách proximálně, tedy na svalstvu paže a steh. V postižených svalech můžeme objevit lehký stupeň atrofie. V některých případech může být postiženo i svalstvo dýchací a polykací. Tyreotoxickou myopatii je důležité rozlišit od myastenie, jelikož si jsou v mnohém obě choroby podobné.

b) *Myopatie při hypotyreóze*

Hypotyreóza způsobuje proximální myopatii se svalovou ztuhlostí a myalgiemi. Projevuje se slabostí proximálního svalstva končetin a bývají přítomny krampy – nespecifické bolesti ve svalstvu. Svalová tkáň se zdá být zbytnělá, někdy je edém svalové tkáně. Jediná možná léčba je substituční.

c) *Steroidní myopatie*

Vzniká u poruch nadledvinek, endogenního hyperadrenalismu nebo při podávání kortikoidů. Steroidy narušují svalový metabolismus. Velmi rizikové jsou fluorované steroidy – triamcinolon, dexamethazon a to při dlouhodobém podávání. Rozvíjí se typický myopatický syndrom, který je nebolestivý, ale je s atrofiemi pletencového svalstva, především DK. Prevencí a zároveň léčbou je redukce dávek a podávání steroidů. Mohou vzniknout i lokální myopatie po intramuskulárně aplikovaných injekcích Kenalogu.

Svalová slabost s myopatickými projevy se může vyskytovat u akromegalie na primární a sekundární hyperparatyreóze – při chronické renální insuficienci. (Ambler, 2004, s. 352-353; Seidl, Obenberger, 2004, s. 305)

3) *Toxické a lékové myopatie*

Mohou vzniknout při léčbě vinkristinem (je rostlinný alkaloid. Reverzibilně blokuje mitózu v metafázi. Váže se na mikrotubuly a zabraňuje vzniku dělicího vřeténka. V nádorových buňkách selektivně inhibuje reparační mechanismy DNA a inhibicí DNA-dependentní RNA-polymerázy inhibuje syntézu RNA), statiny nebo u alkoholiků. (Ambler, 2004, s. 349-353)

K relativně častým toxickým nelékovým myopatiím patří alkoholická myopatie, zejména její akutní forma (alkoholická rabdomyolýza). Postihuje až 1/10 alkoholiků přijatých do nemocnice a manifestuje se bolestí v DK následnou slabostí a v těžších případech až myoglobinurií. K nově popsaným jednotkám patří myopatie kritického stavu, rozvíjející se u značné části nemocných v kritického stavu provázené sepsí, multiorgánovým selháním, u části případů po předchozí léčbě kortikosteroidy a blokátory nervosvalového přenosu. K nejzávažnějším a nejčastějším polékovým myopatiím patří steroidní myopatie (způsobená zvýšeným katabolizmem svalových proteinů), nekrotizující myopatie při léčbě statiny, fibráty či cyklosporinem mitochondriální myopatie při léčbě AIDS zidovudinem. Ke specifickým komplikacím farmakologické léčby se současným svalovým postižením patří neuroleptický maligní syndrom a syndrom maligní hypertermie. (Bednařík, 2004, č. 3)

1.2 Diagnostika

Myopatie jsou diagnosticky širokou škálou nervosvalových onemocnění. Společnou příčinou a propojujícím znakem je primární pyogenní léze, a proto jsou nazývána jako myopatie. Jejich společným znakem je především snížení svalové síly. Onemocnění bývá diagnostikována na základě již zmíněných příznaků tedy klinickým obrazem nemoci a abnormálně vysoké hodnoty enzymu kreatinkinasy, zvýšení hladin svalových enzymů kreatinfosfokinézy, aldolázy a myoglobinu v krvi. Mezi další vyšetření, objasňující typ a rozvoj onemocnění, jsou svalová biopsie, genetické testy, EMG (elektromyografie), EEG (elektroencefalogram) a histochemické testy, prokazující abnormality dystrofinu. Na EMG je typický nález s nízkými a úzkými polyfázickými akčními potenciály. (Seidl a spol., 2004)

1.3 Léčba a rehabilitace

Léčba svalových dystrofií je velice obtížná. Dle Amblera (2004, s. 351-352) jsou dystrofie neléčitelná onemocnění. Jelikož jde o degenerativní proces, geneticky podmíněný progresivní stav, nelze vlastní proces nijak ovlivnit. Hlavním cílem léčby myopatií není vyléčení onemocnění, protože kauzální léčba není známá. Důležitá je léčba symptomatická, která může do jisté míry významně ovlivnit průběh nemoci i míru progresu. Především cílená rehabilitace doma i lázeňská léčba (indikační skupina VI) posiluje a podporuje, co nejdelší udržení funkční schopnosti jednotlivých svalových skupin. Důležitá je především

genetická prevence s včasným zjišťováním přenašečů choroby, zejména u Duchennovy formy.

1.3.1 Medikamentózní terapie

V medikamentózní léčbě se užívají především vitamíny C, B-komplex, pyridoxin, E, K. Dále se užívají adenosinfosfáty – ATP, Laevadosin, Tebocan 4%. L-carnitin při jeho deficenci, kreatin (při deficitu svalové fosforylázy u glykogenózy V. typu) a koenzymQ10. Hormonální léčba – kortikoidy, ACTH, insulin – má sporý účinek. Někdy se užívá vazodilatační terapie a roborancia. (Jedlička a spol., 1989, s. 140; Hrazdíra a spol., 1980, s. 190). Stále probíhá výzkum tohoto onemocnění. Během roku 2011 to byl výzkum s primárním cílem na obnovu dystrofinu lékem Eteplirsen, který byl testován na pacientech DMD dále lékem Resveratrol, kterým došlo ke zmírnění zánětu nebo zvýšení produkce ugrofinu a může tak zmírnit DMD patologii. Resveratrol je schopen zredukovat zánět. Cílem této studie bylo najít nejaktivnější dávku resveratrolu u mdx myši a zjistit jestli tato dávka redukuje zánět. Resveratrol by mohl být vhodnou terapií pro redukci zánětů svalů u pacientů s DMD. (Parent project, 2012)

Výzkum zabývající se testováním kombinace dvou léků: NO donoru isosorbid dinitrátu (ISDN) a nesteroidního protizánětlivého léku Ibuprofenu, přinesl pozitivní výsledky. Ukázal, že jistého zlepšení lze dosáhnout.

1.3.2 Rehabilitace a fyzikální terapie

Hlavní význam při léčbě myopatií má dlouhodobá rehabilitace a fyzikální léčba. Z hlediska celkové statistiky a dynamiky možného pohybu i z hlediska perspektiv dalšího vývoje onemocnění musí být léčba ortopedická k uvolňování kontraktur. (Hrazdíra, 1980, s. 188)

Léčebná rehabilitace je zaměřena především na prevenci rozvoje sekundárních změn, jako jsou deformity a kontraktury a na zpomalení progresu funkčního deficitu. Pokud dojde ke svalovému oslabení, není již možné pravidelně provádět fyziologický pohyb v jeho plném rozsahu a to tak, že antagonist oslabené svalové skupiny není protahován a nastává retrakce jeho vazivové tkáně – svalové kontraktury. Kontraktura u dystrofického svalu postihuje šlachy, vazivo a svalové vlákno. Jedná se o kombinaci zkrácení intramuskulární pojivové tkáně a degenerativních procesů v postižených svalových vláknech. Pro protažení zkrácených svalů a prevenci kontraktur je možné aplikovat pasivní a pomalé manuální protahování nebo polohování v poloze, ve které je

zkrácený sval ve svém maximálním protažení. K tomuto účelu se používají speciální dlahy. Vhodná je také kombinace protahování nebo polohování s pozitivní termoterapií (horké zábaly, které zvyšují prokrvení svalové tkáně).

K zachování svalové síly jsou vhodná aktivní cvičení proti malému odporu nebo metody na neurofyziologickém podkladě, jako jsou senzomotorická stimulace a Vojtova reflexní lokomoce. Pro podporu dechových funkcí, které bývají porušeny, jak následkem vlastního postižení dýchacích svalů, tak i sekundárně vznikajícími deformitami páteře, se využívají řízená odporová dechová cvičení a techniky respirační fyzioterapie. (Vacek, 2005)

Kontraindikována jsou cvičení s excentrickou kontrakcí svalu, při kterých pro nedostatek reparačních schopností postiženého svalstva dochází k prokazatelnému poškození svalových vláken. Pacient by se měl vyvarovat tohoto typu kontrakce také během běžných denních aktivit, jako je posazování ze stoje, chůze ze schodů či činnosti, které vyžadují dlouhodobý předklon trupu. Mezi nejvíce zatěžované svaly excentrickou kontrakcí v běžném životě je m. quadriceps femoris a paravertebrální svalstvo.

Při ergoterapii musí být pacient instruován, jak provádět jednotlivé aktivity sebeobsluhy s minimálním úsilím a s maximálním omezením excentrických kontrakcí. Pro usnadnění aktivit a pro podporu vzpřímeného držení těla lze pacientovi doporučit ortoptické pomůcky. K zajištění napřímeného držení trupu je možné využít korzet nebo elastickou trupovou ortézu. V pokročilých stádiích onemocnění, kdy dochází ke ztrátě samostatné lokomoce, může být v některých případech indikovaný elektrický vozík.

V České republice funguje od devadesátých let 20. Století celonárodní organizace – Asociace muskulárních dystrofií ČR (AMD, jejíž předseda je Zdeněk Janda, <http://www.amd-mda.cz>), která poskytuje sociálně-právní pomoc, pořádá rehabilitačně výchovné kurzy a semináře, ale také reprezentuje specifické zájmy a především potřeby pacientů s tímto onemocněním. (Kolář et al., 2009, s. 328)

Jeden ze způsobů jak vývoj myopatie zpomalit a po nějaký čas stabilizovat je lázeňská léčba pokud je schválena posudkovým lékařem. Vhodné lázně k léčbě myopatií jsou Jánské lázně, Velké Losiny a lázně Košumberk pro léčbu myopatií u dětí.

1.3.3 Psychologická léčba

Psychologie lidí nemocných s nejrůznějším tělesným postižením se zabývá obecně otázkami duševní činnosti a duševního vývoje a také změnami způsobenými somatickým onemocněním v lidské osobnosti a všemi důsledky společenské situace, do níž se tito lidé kvůli nemoci dostávají. Podstata psychologické léčby spočívá v porozumění jejich životní situaci. (Matějček, 2001, s. 7)

Důležité je včas informovat nemocné o životních vyhlídkách, aby si předem mohli připravit způsob života, informace musí být proto podávány velmi šetrně, především proto, že vývoj nemoci nemůžeme s jistotou předvídat. (Jedlička a spol., 1989, s. 240)

1.4 Posudkové hledisko

Z posudkového hlediska se jedná o pacienty od mládí většinou těžce zdravotně postižené, jejichž chronický a navíc stále narůstající pohybový handicap s sebou přináší celou řadu nejen zdravotních, ale i psychosociálních problémů, které je nutno řešit podle Sbírky zákona č.40/2000: Míra poklesu schopnosti soustavné výdělečné činnosti se stanoví podle poruchy funkce svalů na jednotlivých končetinách a na trupu – analogicky k následně uvedeným pohybovým omezením, ve vztahu k celkové pohyblivosti, výkonnosti a jemné motorice. Samotné postižení svalů a to bez ohledu na etiologii, ale pokud nemá vliv na celkovou výkonnost organismu a pracovní začlenění, se posudkově nehodnotí. Nutné je přihlídnouti také ke zvláštním poruchám, jako jsou deformity končetin, svalových funkcí, nález na EMG, dále je důležité vzít v úvahu stupeň adaptace a kompenzace poruchy.

Přístup k postižení z hlediska ucelené rehabilitace (až po optimální integraci do života) stanoví WHO na základě International Classification of Impairments, Disabilities and Handicaps . Jejich dispenzarizace přísluší neurologovi ve spolupráci s praktickým lékařem, péče by však měla být dle stavu a potřeby týmová. Prevence spočívá pouze v genetickém poradenství. (Havlová a spol., 2007, s. 5) Sociálně právní problematikou se zabývá zákon č. 108/2006 Sb., o sociálních službách.

1.5 Sdružení a asociace

Sdružení a asociací, které se věnují tělesně postiženým, je v naší republice v dnešní době již mnoho, proto jsem vybrala ty nejdůležitější, které tu jsou pro nemocné s myopatií, svalovou dystrofií a jinými nervosvalovými chorobami.

Asociace muskulárních dystrofií v ČR

Asociace muskulárních dystrofií v ČR (AMD), která sdružuje postižené muskulární dystrofií (tzv. myopatií) a dalšími nervosvalovými chorobami, je celonárodní organizace působící v České republice. Muskulární dystrofici patří k nejtíže postiženým, z nichž mnozí jsou odkázáni na používání vozíku a na pomoc jiných osob se všemi negativními důsledky, které z této skutečnosti vyplývají. (amd-mda)

Parent Project

Parent Project (Projekt rodičů) je sdružení rodičů a blízkých, jejichž děti se narodily se svalovou (muskulární) dystrofií Duchenne/Becker (DMD/BMD). Organizace byla založena v roce 1994 v USA a v České republice působí oficiálně od roku 2001. Posláním organizace je finanční podpora výzkumu svalových dystrofií DMD/BMD, zlepšení základní péče a kvality života pacientů a podpora jejich integrace. (Parent project)

MDA RIDE

MDA RIDE (Muscular dystrophy asociation Ride) je společnost lidí, kteří se rozhodli dlouhodobě pomáhat lidem s nervosvalovým postižením, známým jako svalová dystrofie. (mdaride)

2 KVALITA ŽIVOTA

Jakékoliv postižení a především postižení, které se postupně vyvíjí, zasahuje do kvality života. Na kvalitu života lze pohlížet z různých úhlů pohledu, především jde o to, že každý jedinec chápe svou kvalitu života jiným způsobem. U kvality života nemocného záleží na typu a rozsahu onemocnění, v tomto případě typu myopatie.

2.1 Vymezení pojmu

Kvalita života, přesněji kvalita života spojená se zdravotním stavem, se v posledních letech stále více prosazuje a stává se základním měřítkem závažnosti stavu nemocného. Po marných snahách objektivní klasifikace dospěli odborníci k závěru, že je to výrazně subjektivní hodnota. Kvalita života, dle Světové zdravotnické organizace WHO, je to, jak jedinec vnímá své postavení ve světě v kontextu kultury, společnosti a hodnotových systémů, ve kterých žijeme, a ve vztahu ke svým cílům, životnímu stylu a zájmům. (Bártlová, 2005, s. 89)

2.2 Osobní pohoda (well-being) a zdraví

Well-being se popisuje jako „pocit pohody“ je psychologický nebo emoční stav, koncept kvality, který zahrnuje různé oblasti spojené s fyzickým, funkčním, psychologickým a sociálním zdravím jedince. Well-being je definován jako pacientův subjektivní názor na zdraví a tělesné, psychické a sociální funkce, ale také jako objektivní míra pro srovnání životní úrovně jednotlivých skupin v populaci. (Bártlová, 2005, s. 89)

2.2.1 Dimenze osobní pohody

Podle většiny autorů má kvalita života 3 rozměry:

- 1) Subjektivní pocit pohody – spokojenosti.
- 2) Objektivní schopnost fungovat v každodenním životě, pečovat o sebe a zastávat sociální role.
- 3) Dostupnost zevních zdrojů materiální povahy a sociální podpory. (Hrdlička a spol., 2006, s. 117)

Podle Ryffové a Keyesové (1995) má struktura osobní pohody 6 základních dimenzí:

- 1) Sebepřijetí – pozitivní postoj k sobě, přijetí různých aspektů a jejich akceptace.
- 2) Pozitivní vztahy s druhými – schopnost empatie.
- 3) Autonomii – nezávislost a sebeurčení, nezávislost na hodnocení a očekávání druhých.
- 4) Zvládání životního prostředí – přehled o tom, co se děje v okolním prostředí.
- 5) Smysl života – cílesměrnost, pocit, že život má smysl.
- 6) Osobní rozvoj – pocit trvalého vývoje, otevřenost novému, schopnost vidět pozitivní změny vlastního já a chování.

Rozpor mezi vyznávaným ideálem a realitou je někdy značný, a přesto není příčinou nekvalitního prožívání života. Mnoho handicapovaných a vážně nemocných lidí je neklamným důkazem toho, že lze žít kvalitní život i s nemocí a také v nemoci. Dobrou kvalitu života lze charakterizovat dobrými životními podmínkami a s pocitem štěstí. Špatná kvalita života je charakterizována opačně, je to pocit dyskomfortu, bolest a nespokojenost. (Bártlová, 2005, s. 89)

2.2.2 Faktory ovlivňující osobní pohodu

Z medicínského hlediska je pojem „well-being“ kromě psychologické podstaty úzce propojen jednak s holisticky pojímaným zdravím, jednak s komplexně založeným pojetím životního stylu, zahrnujícím množství rizikových i projektivních faktorů. Pro celkovou životní spokojenost a osobní pohodu, jde především o celkovou nezávislost, sebeobslužnost a samostatnost u nemocných, v rámci jejich možností. (Šolcová, Kebza, 2004, s. 25) Každý nemocný se musí smířit se ztrátami, které přímo nebo jinak souvisí s existencí života. Omezené možnosti však nutně neznamenají ztrátu kvality života. Kvalita života je souhrnem mnoha faktorů a je obtížné tyto faktory kvantifikovat a spolehlivě hodnotit a srovnávat pro převahu subjektivních prvků, které obsahuje. (Bártlová, 2005, s. 89 - 90)

2.3 Metody měření kvality života

Jedním ze způsobů, jak si udělat obraz o tom, jak rozumět termínu „kvalita života“, je ten, že se nejprve seznámíme s jejich pojetím měření určitého jevu a z něho potom dedukujeme pojetí, které stojí v pozadí dané metodiky.

Metod, kterými se měří kvalita, je velké množství. Rozdělují se na tři skupiny:

- 1) *Metody měření kvality života, kde tuto kvalitu hodnotí druhá osoba.*
- 2) *Metody měření kvality, kde hodnotitelem je sama daná osoba.*
- 3) *Metody smíšené, vzniklé kombinací metod typu 1) a 2)*

2.3.1 Hodnocení kvality života druhou osobou

Celkové hodnocení kvality života z hlediska společnosti je zaměřené na to, zda poskytovaná péče je v souladu s nejzákladnějšími hodnotovými principy lidského života, jeho smyslem a cíli. Vždy je velice důležité zdůraznit subjektivitu tohoto hodnocení. (Bártlová, 2005, s. 90) Prvotní měření kvality života bylo podle tzv. HS - Health State (Rejstříky zdravotního stavu daného pacienta), které se dále zdokonalili ve formě HSP – Health State Profiles (Profily zdravotního stavu pacienta). Tyto metody sbíraly převážně data o zdravotním stavu pacienta tak, jak byl pacient viděn z lékařského hlediska. (Payne, 2005, s. 623-629) Další metody hodnocení kvality života druhou osobou:

APACHE II (Hodnotící systém akutního a chronicky změněného zdravotního stavu) – měří kvantitativní odchylku stavu pacienta od stavu normálního a výsledek se vyjadřuje číselně. Hojně využíván ve Velké Británii.

Karnofskyho index – Indexem vyjádří lékař svůj názor na celkový zdravotní stav pacienta k danému datu.

Symbolické vyjádření kvality života – využívá soustavu křížků – čím více křížků (jeden až čtyři), tím horší kvalita života.

Slovní vyjádření kvality života (Křivohlavý, 2002)

Dle Křivohlavého (2002), který uvádí, že ač má hodnocení kvality života druhou osobou své nepopíratelné výhody (tyto externí přístupy jsou objektivní, pracují s modelem tzv. obecného pacienta a umožňují tak možnost srovnávání kvality života jedinců na různých

odděleních a v různých stádiích nemoci), vykazuje i mnohé nedostatky (především nesoulad mezi měřením arbitrárním a subjektivním hodnocením stavu samotným pacientem).

2.3.2 Hodnocení kvality života samotným pacientem

Pacient hodnotí kvalitu svého života následujícími metodami:

Posuzovací škála stresu a neschopnosti – DDRS (Distress and Disability Rating Scale).

Stupnice spokojenosti se životem – SWLS (Satisfaction with Life Scale).

Systém individuálního hodnocení kvality života – SEIQoL (Schedule for the Evaluation of Individual Quality of Life). (Slováček, 2005)

2.3.3 Smíšené metody zjišťování kvality života

MANSA (Manchester Short Assessment of Quality of Life) – krátký způsob hodnocení kvality života vypracovaný univerzitou v Manchesteru. Cílem autorů této škály je „vystihnout celkový obraz kvality života daného člověka tak, jak ten se mu jeví v dané chvíli“. Autorům jde o účelné zaměření efektivní pomoci jedinci na základě toho, jak vypadá celkový obraz kvality života (Křivohlavý, 2002, s. 176)

LSS (Life Satisfaction Scale) – škála životního uspokojení – jde o škálu typu VAS (Visual Analogous Scale – vizuální analogová škála), která má sedm stupňů. Metodika MANSA a jí podobné typy (tedy včetně LLS) mají za úkol diagnostikovat podstatné charakteristiky života nejen pacientů, ale všech občanů. (Křivohlavý, 2002, s. 176; Valerová, 2010)

2.3.4 Generické nástroje měření kvality života

V celosvětovém měřítku byly jako první využívány především dva nástroje:

SIP – Sickness Impact Profile – byl vytvořený za účelem jeho širokého použití bez ohledu na typ a závažnost onemocnění, demografické nebo kulturní aspekty. Nástroj byl vytvořený pro studie hodnotící efektivnost terapie. Obsahuje 136 položek prezentujících denní aktivity, které jsou rozdělené do 12 subškál (spánek, oddech, emocionální život, péče o tělo, pohybová aktivita, péče o domácnost, mobilita, sociální interakce, komunikace, práce, rekreační aktivity, stravování).

NHP – Nottingham Health Profile – byl vytvořený na měření tělesného, sociálního a psychického distresu.

SF-36 – byl vytvořený s cílem poskytnout hodnocení zahrnující mnohé všeobecné koncepty související se zdravím, které nejsou specifické pro žádné onemocnění, věk nebo typ léčby.

European Quality of Life Questionnaire – Version EQ-5D – představuje standardizovaný, generický nástroj hodnocení zdravotního stavu. Nástroj hodnotí dva ukazatele – objektivní a subjektivní.

WHOQOL-BREF – používá se pro potřeby klinické praxe.

Psychological General Well-Being Index – reprezentuje intrapersonální, afektivní nebo emocionální stavy, reflektující aktuální stav subjektivní pohody nebo distresu. (Gurková, 2011, s. 144-147)

2.3.5 Specifické nástroje měření kvality života

Specifické nástroje jsou výsledkem snahy o co nejpřesnější identifikaci faktorů, ovlivňujících kvalitu života pacientů. Hodnotí poměrně úzké spektrum faktorů, které bezprostředně souvisí s konkrétním onemocněním. (Gurková, 2011, s. 149; Bártlová a spol., 2008, s. 145)

2.3.6 Problémy v hodnocení kvality života

Problémů, které při hodnocení kvality života mohou nastat, je celá řada a obecně je můžeme rozdělit do několika skupin:

1) Problémy spojené s pacientem – odmítnutí vyplnit dotazník (týká se hlavně starších jedinců a lidí s nižším vzděláním), neporozumění dotazníku a neschopnost jej vyplnit o samotě.

2) Problémy spojené s dotazníkem – dlouhodobé studie utírající pouze jeden typ dotazníku, který potom nedostatečně odráží vývoj onemocnění a léčby, nepřesnost při vyhodnocování dat.

3) Problémy týkající se doby podávání dotazníků – ovlivnění výpovědi pacienta asistencí needukovaného zdravotnického personálu, nedostatečná edukace pacienta o dotazníku může vést k nedbalému vyplnění.

4) Problém týkající se rozhovoru – otázky musejí být pokládány srozumitelně, nesmějí být složité.

5) Chybějící data – špatně formulované nebo chybějící otázky mohou vést k tomu, že pacient nenalezne správnou odpověď, respondent nemusí porozumět otázkám, které jsou příliš složitě formulované (Slováček, 2005).

3 PRAKTICKÁ ČÁST

3.1 Formulace problému

Myopatie je nevléčitelné onemocnění, na které sice probíhá výzkum, avšak účinná léčba stále nebyla nalezena. Nejhorší při tomto onemocnění je jeho stálá progresse, proto je péče o nemocné s myopatií velice rozmanitá. Někteří jsou odkázaní na úplnou pomoc druhých a někteří jsou soběstační ve spoustě činností, což je dáno vždy typem a rozvojem onemocnění. Kvalita života takto nemocných pacientů je také velice různá, dle typu onemocnění. Ve výzkumném šetření jsem se snažila zjistit, jaký je přístup zdravotnického personálu k nemocným s myopatií a jaká je kvalita jejich života, jaké mají možnosti, co týče vzdělání, zaměstnání, společenského uplatnění a kultury.

3.2 Cíle práce

Cílem práce je zmapovat kvalitu života nemocných s myopatií, svalovou dystrofií. Zjistit vliv tohoto onemocnění na všední denní činnosti, zájmy, vzdělání, zaměstnání a v neposlední řadě také přístup zdravotníků k pacientům s myopatií.

3.3 Výzkumné otázky

Jak se změnila kvalita života v průběhu onemocnění těchto pacientů?

Jak vnímají tito pacienti přístup zdravotníků a okolí?

Jaký vliv má myopatie na jejich rodinné a partnerské vztahy?

Jak se tito pacienti zajímají o výzkum léčby?

Jaké je socioekonomická situace těchto pacientů?

Jaké mají možnosti nemocní s myopatií na vzdělání na vysokých školách?

Jak jsou přínosné lázeňské pobyty při léčbě myopatií?

3.4 Metodika

Pro své šetření jsem zvolila metodu kvalitativního šetření za pomoci polostrukturovaných rozhovorů (rozhovor v plném znění bez odpovědí). Rozhovory byly prováděny formou elektronickou, tedy posíláním emailů a telefonicky, jelikož dotazování pocházejí z různých koutů republiky. Rozhovory probíhali od října r. 2012 do ledna r. 2013 a byly přizpůsobeny věku respondentů.

3.5 Vzorek respondentů

Pacienti, se kterými jsem spolupracovala, jsou různého pohlaví, věku a také každý z nich má jiný typ myopatie. Věkové rozmezí je od 16 – 46 let. Podle typu myopatie, který velice ovlivňuje zdravotní stav, jsem přizpůsobila průběh a otázky rozhovorů. Se všemi respondenty jsem se bohužel nemohla setkat osobně, právě z důvodu jejich nepříznivého aktuálního zdravotního stavu. Osobně jsem se setkala s pouze s jednou z dotazujících.

První rozhovor probíhal s 19- ti letou dívkou, u které byla diagnostikována myopatie pletencového typu – alfasarkoglykanopatie, v 9- ti letech. Rozhovor probíhal osobně a dále výměnou emailů. Dívka je úplně závislá na pomoci druhé osoby, užívá invalidní vozík od 12- ti let. Žije se svou matkou, která o dívku pečuje 24 hod. denně.

Druhý rozhovor probíhal s 16- ti letým chlapcem, u kterého byla ve dvou letech diagnostikována myopatie typu Duchennen. Rozhovor probíhal pouze elektronicky, tedy výměnou emailů a telefonicky. Chlapec je zcela závislý na péči druhé osoby. Pečuje o něj matka. Chlapec užívá invalidní vozík, již od svých 8 let. Jelikož chlapcův stav byl v době rozhoru velice vážný, tak za chlapce a v jeho přítomnosti odpovídala jeho matka.

Třetí rozhovor probíhal s 46- ti letým mužem, u kterého byla myopatie diagnostikována ve dvou letech. V dětství byl diagnostikován typ Duchennen a dále v dospělosti Beckerův typ. Invalidní vozík užíval pacient částečně od 25- ti let a od 33- ti let trvale. Pečuje o něj manželka. Doprovod mu dělá jeho přítel pes. Rozhovor probíhal telefonicky a výměnou emailů.

4 ANALÝZA ROZHOVORŮ

Respondent č. 1

Tento rozhovor probíhal s 19 ti letou dívkou, u které byla diagnostikována progresivní myopatie pletencového typu- sarkoglykanopatie v 9 ti letech.

1) Jaký typ myopatie Vám byl diagnostikován?

„Progresivní svalová dystrofie pletencového typu a těžká skolióza páteře.“

2) V kolika letech Vám byla stanovena diagnóza?

„Diagnóza mi byla stanovena v devíti letech.“

3) Jakým způsobem Vám byla diagnóza sdělena?

„Lékařka z neurologie měla podezření na myopatii a poslala mě na Neurologickou kliniku 1. LF UK a VFN Praha, k Prof. MUDr. Soně Nevšimalové, DrSc. Moje ošetřující lékařka v této nemocnici byla Doc. MUDr. Miluše Havlová, CSc., která mě poslala na biopsii, kde se potvrdilo, že mám myopatii. Vzhledem k mému věku diagnózu lékaři sdělili mým rodičům.“

4) Byla Vám sdělena také prognóza?

„Rodičům prognóza sdělena byla, bez perspektivy zlepšení, maximum by bylo stabilizovat stav.“

5) Jaká vyšetření jste absolvoval (a)?

„Biopsii, neurologické, ortopedické, kardiologické a spirometrické vyšetření.“

6) Kde získáváte informace o onemocnění?

„O mé nemoci mě informuje lékařka z neurologie, ke které chodím jedenkrát za tři měsíce na kontrolu. Sama nové informace nevyhledávám, jelikož mě nové informace o nemoci psychicky zatěžují.“

7) Navštěvujete odbornou poradnu a kde?

„Odbornou poradnu nenavštěvuji.“

8) Jsou k Vám zdravotníci v nemocničních zařízeních ohleduplní?

„Ano jsou. Jsou ke mně milí a ohleduplní.“

9) Shledáváte někde problémy v přístupu zdravotníků k Vám? Pokud ano, jaké?

„Neshledávám žádné problémy. Nesetkala jsem se zdravotníky, kteří by mi neuměli pomoci.“

10) Máte nějaká přidružená onemocnění, pokud ano, jaká?

„Ano, mám těžkou skoliózu páteře. Mám trupovou ortézu, kterou nosit podle lékařů nemusím, prý už mi nepomůže. Byla mi sice nabídnuta operace, ale nebyla doporučena. V první třídě mi byla zjištěna lehká mozková dysfunkce a následně dysgrafie, dyslexie a dysnumerie.“

11) Jaké léky užíváte, jak často?

„Jedenkrát denně koenzym Q10, protože jiné léky na tuhle nemoc nejsou.“

12) Jak je Vaše léčba finančně náročná?

„Má léčba není finančně náročná, jelikož užívám pouze vitamíny.“

13) Hradí Vám pojišťovna nějaké kompenzační pomůcky nebo léky?

„Ano, pojišťovna mi hradí kompenzační pomůcky jako například invalidní vozík, polohovací postel, schodolez a dostávám příspěvek na auto, všechny tyto kompenzační pomůcky plně využívám.“

14) Máte svého asistenta?

„Svého asistenta mám pouze ve škole. Asistentka mi připravuje učení a pomáhá mi na wc.“

15) Užíváte invalidní vozík, pokud ano, od kolika let?

„Invalidní vozík užívám od dvanácti let a od 14 let jsem na něm plně závislá.“

16) Navštěvujete rehabilitační kliniku? Máte problém s dopravou?

„Jedenkrát týdně navštěvuji rehabilitační zařízení v místě bydliště. S dopravou nemám žádný problém, jelikož mě mamka všude odveze.“

17) Rehabilitujete doma s pomocí asistenta nebo rodiny?

„Rehabilituji doma s pomocí mamky, a pokud jsem unavená ze školy, tak pouze odpočívám. Unavená bývám velmi často.“

18) Prodělal (a) jste nějakou operaci v souvislosti s tímto onemocněním?

„Ne, neprodělala, jenom mě poslala má lékařka do nemocnice v Motole na operaci páteře, kterou mi zamítli. Z důvodů, že by byla desetiprocentní úspěšnost. Vzhledem k tomu, že mám myopatii, tak by mi operace páteře nepomohla, naopak by mi tělo více ochablo.“

19) Máte invalidní důchod?

„Ano, mám plný invalidní důchod.“

20) Pokryje Vám důchod Vaše výdaje spojené s onemocněním a léčbou?

„Ano, výdaje mi vystačí.“

21) Využíváte sociální služby, pokud ano, jaké?

„Dostávám příspěvek na auto a jiné sociální služby nepotřebuji a tak je nevyužívám.“

22) Vyhledal (a) jste někdy pomoc psychologa?

„Když jsem se dozvěděla o této nemoci a že budu potřebovat časem invalidní vozík, tak jsem neměla chuť žít. Mamka to probírala s mým ošetřujícím lékařem a domluvili se, že navštívím psychologickou poradnu, kde jsem si potom připadala jako blázen, v ničem mi nepomohli, pomohla mi má rodina.“

23) Jaký byl Váš život před onemocněním?

„Můj život před onemocněním byl stejný jako u zdravých dětí. Mohla jsem chodit s dětmi ven a hrát s nimi různé hry, chodit plavat, jezdit na kole a jezdit na výlety a to mi chybí.“

24) Jak Vám nemoc změnila život?

„Nemoc mi změnila život tím, že nemůžu dělat to, co jsem dělala dříve. Nemůžu chodit sama ven. Bez pomoci rodiny se neobejdu.“

25) Jak nemoc zasáhla Vaše rodinné vztahy?

„Má nemoc nezasáhla žádné rodinné vztahy, rodiče se rozvedli, mnohem dříve než mé onemocnění propuklo a partnerský vztah se obávám navázat vzhledem ke svému zdravotnímu stavu.“

26) Změnili se Vaše životní hodnoty během nemoci?

„Ano, změnily. Vážím si každého dne.“

27) Kde a čím nabíráte sílu a energii pro boj s touto nemocí?

„Energii a sílu nabírám ve škole. Sice mě škola velice vyčerpává, ale moc mě baví a nemyslím tolik na svou nemoc.“

28) Kdo Vám nejvíce pomáhá, kdo je Vám oporou?

„Nejvíce mi pomáhá mamka a oporou mi je celá rodina, která je poměrně velká.“

29) Jakou školu studujete a jaké máte možnosti studia?

„Studuji střední ekonomickou školu v Chomutově, obor veřejná správa. Tento obor mě velice baví a zajímám se o něj. Velice ráda bych studovala vysokou školu, ale obávám se, že s tímto onemocněním to nepůjde. Nevím o žádné vysoké škole, která by nabízela individuální plán pro tělesně postižené s myopatií.“

30) Máte nějaké zájmy (koníčky) a jaké?

„Ráda sleduji hokej a ráda čtu knížky, více mi má nemoc nedovolí.“

31) Sledujete výzkum léčby myopatií, a co si o něm myslíte?

„Nesleduji, vím, že je to nemoc nevléčitelná.“

32) Jak často navštěvujete lázně?

„Dříve jsem jezdila do lázní jedenkrát za rok, kde jsem byla 2-3 měsíce. Nyní nejedím, protože bych zameškávala školu a to bych nerada.“

33) Pomáhají Vám lázeňské procedury?

„Cvičení mi pomáhá, cítím se uvolněnější a vím, že jen tak můžu svou nemoc trochu zpomalit.“

34) Jak byste hodnotil (a) kvalitu lázeňské péče o nemocné s myopatií?

„V lázních do kterých jsem jezdila já, do Košumberku, tak mohu říci, že byli všichni vstřícní a neměla jsem žádný problém. Vždycky jsem si tam našla spoustu přátel, kteří měli stejné potíže jako já.“

35) Chtěl (a) byste na závěr sdělit něco co je pro Vás vzhledem k onemocnění důležité nebo co byste si přál (a)?

Přála bych si, aby mě zdraví lidé brali úplně normálně. Mým velkým přáním je studovat.

Respondent č. 2

Druhý rozhovor byl uskutečněn se 16 ti letý chlapcem s myopatií typu Duchennen (DMD), kterému byla nemoc diagnostikována ve 2 letech. Chlapcův stav je velmi vážný, je velice rychle unavený, proto na otázky odpovídala jeho matka.

1) Jaký typ myopatie Vám byl diagnostikován?

„Jedná se o myopatii typu Duchenne (DMD), což je nejčastější a zároveň nejkrutější z myopatií.“

2) V kolika letech Vám byla stanovena diagnóza?

„Bylo to ve dvou letech. Martin prodělal ošklivou virózu a paní doktorce se nelíbil, tak pro jistotu nechala udělat krevní testy cílené na CK (kreatinkinázu). Tento ukazatel je u DMD několikanásobně zvýšený. Museli jsme ihned odjet do Hradce Králové na infekční oddělení, kde nám syna chtěli odebrat a poslat nás domů. Vymohla jsem si, že chci se synem zůstat, ale nepovolili mi to přes noc, takže musel na noc dostávat silná sedativa, aby vůbec usnul, což jeho nemoci ani jeho stavu nijak nepomohlo. Týden si lékaři mysleli, že Martin má žloutenku nebo něco s játry, až po týdnu neskutečného trápení syna i mě jako matky, kdy jsem nemohla být u něj přes noc, nám diagnózu sdělila genetička, kterou lékaři pozvali. Ta ihned podle zvětšených lýtek (Martin spal tehdy v kočárku a lékařka ho ani nepotřebovala probudit) diagnostikovala svalovou dystrofií, kterou následně potvrdily genetické testy.“

3) Jakým způsobem Vám byla diagnóza sdělena?

„Bylo to na genetice v Hradci Králové. Sdělení proběhlo během několika málo minut a bylo velice tvrdé a neosobní. Bez jakékoliv nabídky pomoci.“

4) Byla Vám sdělena také prognóza?

„Prognóza nám byla sdělena následně po diagnóze na genetice v Hradci Králové: smiřte s tím, že Vaše dítě je smrtelně nemocné, v 7 letech bude na vozíku a nedožije se své dospělosti. Nedá se nic dělat, smiřte se s tím, doporučujeme Vám pořídit si další dítě.“

5) Jaká vyšetření jste absolvoval (a)?

„Krevní testy, genetická vyšetření, EEG v nemocnici Motol.“

6) Kde získáváte informace o onemocnění?

„V roce 1999 jsem se díky internetu a poté i korespondenci poznala se zakladatelkou hnutí Parent Project (www.parentproject.org), paní Patricií Furlong, která mi poslala základní informace o možnostech fyzioterapie, výživy a různých výživových doplňcích. Sama jsem se poté rozhodla tuto organizaci s jejím svolením založit také v ČR (registraci jsem podala v roce 2001). Dnes máme díky spolupráci s odborníky z nejrůznějších center a klinik zpracovaný jakýsi manuál péče pro rodiče a snažíme se také vzdělávat lékaře i doktory, tak aby dokázali tuto nemoc včas diagnostikovat.“

7) Navštěvujete odbornou poradnu a kde?

„Jezdíme do Nervosvalového centra v Kateřinské ul. v Praze, k paní Doc. Miluši Havlové, CSc, a také do FN Brno Bohunice, kde Martin podstoupil operaci skoliózy u pana primáře ortopedické kliniky M. Repky.“

8) Jsou k Vám zdravotníci v nemocničních zařízeních ohleduplní?

„Ano, byla jsem mile překvapena přístupem na ortopedické klinice ve FN Brno Bohunicích, kdy jsem mohla být po celou dobu synovy hospitalizace přítomna (i na ARO a JIPu), ve srovnání s pobytem před 13 lety na dětském oddělení v Hradci Králové, určitě pozitivní změna.“

9) Shledáváte někde problémy v přístupu zdravotníků k Vám? Pokud ano, jaké?

„Hlavní problém vidím ve strachu jezdit na pravidelné kontroly neurologické, kdy je vždy konstatován zhoršující stav (vzhledem k progresivní povaze této nemoci), takže nejsem schopna zvládat kritiku ze strany lékařů, že se zdravotní stav dítěte zhoršuje, že se například zkracují svaly a to i přes dosti invazivní protahování. Je to téměř vždy stresová situace nejen pro mě ale i pro dítě, protože dosud není lék a nikdo Vám nedokáže pomoci. I přes každodenní cvičení a podávání nejrůznějších přípravků, které bohužel neplatí pojišťovna, se stav stále zhoršuje. Takže stále absolvujete nějaká vyšetření ale často bez možnosti nějak zásadně změnit

zdravotní stav dítěte. Všechno, co děláme určitě významně zlepšuje stav a pohodu dítěte, ale nemoc i přesto postupuje.“

10) Máte nějaká přidružená onemocnění, pokud ano, jaká?

„Ano, syn má diagnostikovanou lehkou formu autismu společně s poruchami učení (dyslexie, dyskalkulie, dysgrafie).“

11) Jaké léky užíváte, jak často?

„Vysoké dávky Q10 (200 – 400mg denně), vitamin D, hořčík, vápník ve formě iontů od firmy TIENS (jaro, léto), průběžně přes zimu ginko a hořčík, Pangamin.“

12) Jak je Vaše léčba finančně náročná?

„Téměř 3000,- Kč měsíčně.“

13) Hradí Vám pojišťovna nějaké kompenzační pomůcky nebo léky?

„Léky nám pojišťovna nehradí, přispívá nám na některé kompenzační pomůcky: vozík, el. vozík, polohovací lůžko.“

14) Máte svého asistenta?

„Osobního asistenta si dovolit nemůžeme, jako samoživitelka. Martin má pedagogického asistenta ve škole na 4 vyučovací hodiny. Tuto asistenci jsem 8 let doplácela, letos poprvé už nemůžu asistentce přidat peníze, protože starší syn studuje VŠ a je to finančně velice náročné.“

15) Užíváte invalidní vozík, pokud ano, od kolika let?

„Ano, od 8 let. Od 11 let máme i elektrický vozík.“

16) Navštěvujete rehabilitační kliniku? Máte problém s dopravou?

„Ne, rehabilitujeme doma, dříve k nám docházela rehabilitační terapeutka 1x týdně. Nyní dojíždíme na plavání 1x měsíčně.“

17) Rehabilitujete doma s pomocí asistenta nebo rodiny?

„Několikrát denně rehabilitujeme doma, provádíme i dechová cvičení.“

18) Prodělal (a) jste nějakou operaci v souvislosti s tímto onemocněním?

„Ano, operaci skoliózy páteře na ortopedické klinice ve FN Brno Bohunice, díky operaci ustoupily bolesti zad a skolióza se již nezhoršuje.“

19) Máte invalidní důchod?

„Ne, syn ještě nedosáhl plnoletosti, pobírám příspěvek na péči.“

20) Pokryje Vám důchod Vaše výdaje spojené s onemocněním a léčbou?

„Příspěvek na péči je absolutně nedostatečný, pomáhá nám rodina.“

21) Využíváte sociální služby, pokud ano, jaké?

„Ne.“

22) Vyhledal (a) jste někdy pomoc psychologa?

„Ano, v SPC Janské Lázně kvůli speciálnímu vyšetření. Toto je vyžadováno pro schválení asistenta pedagoga do třídy.“

23) Jaký byl Váš život před onemocněním?

„To si nepamatuji.“

24) Jak Vám nemoc změnila život?

„Martin se cítí být spokojený, ale chtěl by se uzdravit. Dnes již chápe svoje omezení to, že je závislý zcela na péči svého okolí.“

25) Jak nemoc zasáhla Vaše rodinné vztahy?

„Otec rodinu opustil, nezvládá situaci ani v současné době, kdy svého syna nenavštěvuje a ani se o jeho stav nezajímá.“

26) Změnili se Vaše životní hodnoty během nemoci?

„Určitě ano, Martin se dokáže radovat z maličkostí a váží si každého dne, kdy se děje něco zajímavého a kdy může být ve společnosti svých přátel a rodiny.“

27) Kde a čím nabíráte sílu a energii pro boj s touto nemocí?

„Martin bojuje svojí neustále optimistickou náladou, která dává sílu všem ostatním, kteří se o něj staráme. Jsme velice šťastni, že s ním můžeme být.“

28) Kdo Vám nejvíce pomáhá, kdo je Vám oporou?

„Největší opora je Martinův starší bratr, pedagogická asistentka, naši přátelé a známí, někdy i zcela anonymní cizí lidé, kteří Martinovi finančně přispívají přes jeho webovky na nejrůznější věci spojené s onemocněním a léčbou.“

29) Máte nějaké zájmy (koníčky) a jaké?

„Martinovým největším zájmem je modelářství a válečná historie. Také sbírá krabičky od zápalek a mince. Velkou radost mu dělá jeho pes asistent Jenny a cestování.“

30) Sledujete výzkum léčby myopatií, a co si o něm myslíte?

„Výzkum sledujeme již mnoho let a také jej přes Parent Project finančně podporujeme. Doufáme, že Martin bude mít to štěstí, že bude zařazen do klinických testů exon skipping pro exon č. 52.“

31) Jak často navštěvujete lázně?

„Dosud jsme byli v lázních 2x a již to neplánujeme.“

32) Pomáhají Vám lázeňské procedury?

„V současném stavu již asi ne.“

33) Jak byste hodnotil (a) kvalitu lázeňské péče o nemocné s myopatií?

„My jsme byli spokojeni především s rehabilitací, která je v Janských Lázních na vysoké úrovni.“

34) Chtěl (a) byste na závěr sdělit něco co je pro Vás vzhledem k onemocnění důležité nebo co byste si přál (a)?

„Toto onemocnění nás všechny naučilo velké trpělivosti, pokoře a také tomu, že člověk nemá v životě předem nikdy nic vzdávat. Přejeme si, aby se urychlilo

schvalování nových léků a aby měly všechny děti s DMD šanci se uzdravit. Nám by stačilo i to, aby se zdravotní stav již dále nezhoršoval, abychom získali tolik potřebný čas. Důležité je pro nás zajistit bezbariérové prostředí pro život, to jediné se nám stále nedaří.“

Respondent č. 3

Třetí rozhovor byl proveden se 46 ti letým mužem, kterému byla diagnostikována v dětství myopatie typu Duchennen a v dospělosti také typ Beckerův. Je velmi soběstačný, často navštěvuje lázně, které mu velmi pomáhají. I přes svou diagnózu je zaměstnán jako prodejce vozů. Jeho největší oporou v této nemoci mu je jeho manželka.

1) Jaký typ myopatie Vám byl diagnostikován?

„Byla mi diagnostikována myopatie Duchennova typu. V dospělosti Beckerův syndrom, ale v lékařských zprávách mám stále Duchennův typ, takže Duchennova.“

2) V kolika letech Vám byla stanovena diagnóza?

„Diagnóza mi byla stanovena ve dvou letech.“

3) Jakým způsobem Vám byla diagnóza sdělena?

„Diagnóza nám byla sdělena, mně a mým rodičům, ústně dětským lékařem.“

4) Byla Vám sdělena také prognóza?

„Ano, progresivní myopatie. Pouze cvičením lze její průběh zpomalit.“

5) Jaká vyšetření jste absolvoval (a)?

„Jako malý si již nepamatuji. V dospělosti jsem podstoupil biopsii svalu s šokujícím závěrem: svalovou tkáň nahrazuje tkáň tuková.“

6) Kde získáváte informace o onemocnění?

„Veškeré informace jsem získal v průběhu lázeňských pobytů. V současné době na internetu, ale nepátrám po informacích.“

7) Navštěvujete odbornou poradnu a kde?

„Odbornou poradnu nenavštěvuji. Jako malý jsem byl vedený ve Vinohradské nemocnici na rehabilitační klinice.“

8) Jsou k Vám zdravotníci v nemocničních zařízeních ohleduplní?

„Co se týče v lázních, tak je to bez problémů, ale v nemocnicích je situace podstatně horší. Když jste hospitalizovaná např. se žlučníkem, jako jsem byl jednou, tak je přeci nepřipustné, aby Vám bylo ještě něco jiného. A lékař chirurg byl úplně mimo realitu. Sestry samozřejmě také, protože vyžadujete úplně jiný přístup a hlavně pomoc od zdravotnického personálu a na to bohužel nejsou podle mého názoru školeni. Lékařská etika je, prosím pěkně někde jinde, než by měla být. Kdybych neměl spolužáka ortopeda a on neměl kamaráda chirurga tak jsem již byl dnes bez žlučníku a přitom jsem měl zánět ve výdechové části žaludku, dle propouštěcí zprávy z kliniky.“

9) Shledáváte někde problémy v přístupu zdravotníků k Vám? Pokud ano, jaké?

„V přístupu. Jak jsem již říkal, sestry a další zdravotníci neví, jak mají s námi myopatie zacházet. Když jsem ležel v nemocnici s podezřením na žlučník a potřeboval jsem ráno pomoc od sestry, aby mi dala židli na WC, že se nutně oni potřebují opřít abych se mohl posadit na mísu, tak mi řekla, že je tu sama a že jí to nezajímá. Tak jsem jí řekl, že to bohužel jinak nepůjde, že opravdu potřebuji její pomoc, že se léčím s myopatií, a když mi nepomůže, že to vypustím doprostřed chodby, já se svojí diagnózou si to obhájím. A najednou to šlo. A když přijela moje manželka na návštěvu a zeptala se sestry, jestli mě může vykoupat, tak byl zdravotnický personál nejtšastnější. Nemocniční postele jsou z 60. let, ale asi jak v které nemocnici.“

10) Máte nějaká přidružená onemocnění, pokud ano, jaká?

„Nemám žádná přidružená onemocnění, za což jsem velice rád.“

11) Jaké léky užíváte, jak často?

„Moduretic-celý a Micardis-půlku, každé ráno do konce života.“

12) Jak je Vaše léčba finančně náročná?

„Nejvíce jsou finančně náročné lázně, jelikož pojišťovna již tolik nepřispívá Lázeňská léčba, je opravdu velmi drahá, ale velmi dobře mi pomáhá.“

13) Hradí Vám pojišťovna nějaké kompenzační pomůcky nebo léky?

„Ano, pojišťovna mi propůjčila a uhradila polohovací lůžko a elektrický vozík. Samozřejmě, že jako žadatel hradíte 10% z ceny kompenzačních pomůcek.“

14) Máte svého asistenta?

„Ano, je to manželka.“

15) Užíváte invalidní vozík, pokud ano, od kolika let?

„Od roku 2002 částečně a od roku 2010 trvale.“

16) Navštěvujete rehabilitační kliniku? Máte problém s dopravou?

„Navštěvuji pouze lázně. Dopravuji se autem. Rehabilitace v místě bydliště je nemyslitelná. Zdravotnická zařízení nejsou přizpůsobena na pacienta s myopatií, který je na vozíčku, tedy bezbariérově.“

17) Rehabilitujete doma s pomocí asistenta nebo rodiny?

„Každý den rehabilituji s manželkou: ráno posadit na lůžko, přelézt na vozík, z vozíku na WC, zpět na vozík, na vanu, zpět na vozík, oblékat se, je to šílené, kdo to nezažil, nemůže pochopit.“

18) Prodělal (a) jste nějakou operaci v souvislosti s tímto onemocněním?

„V roce 1981 operaci achillovy šlachy na obou DK a v roce 1993 biopsii svalu.“

19) Máte invalidní důchod?

„Ano, mám invalidní důchod.“

20) Pokryje Vám důchod Vaše výdaje spojené s onemocněním a léčbou?

„Výše důchodu mi nepokryje výdaje spojené s onemocněním a léčbou, je mnohem finančně náročnější, než příjem.“

21) Využíváte sociální služby, pokud ano, jaké?

„Nechával jsem si vozit obědy z ústavu sociální péče. Jinak využívám dle zákona příspěvek na motorové vozidlo, nyní jednou za 10 let.“

22) Vyhledal (a) jste někdy pomoc psychologa?

„Při žádosti o elektrický vozík je nezbytná věta psychologa, že jste schopna používat elektrický vozík v silničním provozu, tak ohledně této žádosti jsem psychologa navštívil, jinak jsem nepotřeboval.“

23) Jaký byl Váš život před onemocněním?

„Onemocněl jsem ve dvou letech, tak pro mě život před onemocněním nebyl.“

24) Jak Vám nemoc změnila život?

„Změnila v tom, že kdykoliv a kamkoliv jedeme, zjišťuji bezbariérovost místa. Samozřejmě po roce 1989 se mnohé zlepšilo, avšak je stále co zlepšovat. Hlavně komunikace mezi lidmi.“

25) Jak nemoc zasáhla Vaše rodinné vztahy?

„Více méně nezasáhla. „

26) Změnili se Vaše životní hodnoty během nemoci?

„Nezměnili, stále si všeho vážím.“

27) Kde a čím nabíráte sílu a energii pro boj s touto nemocí?

„V náručí své ženy, v dobrém jídle, červeném víně a pod italským sluncem.“

28) Kdo Vám nejvíce pomáhá, kdo je Vám oporou?

„Manželka a pejsek Káča.“

29) Máte nějaké zájmy (koníčky) a jaké?

„Rád vařím, a miluji obchody s nádobím, které mám od manželky zakázané. Sháněl jsem jednou špikovací jehlu, když jsem jí uviděl v obchodě, tak už jsem jí nedal z ruky.“

30) Sledujete výzkum léčby myopatií, a co si o něm myslíte?

„Nesleduji. Dříve pokvete Nastěncin pařez, než na tuto krutou chorobu něco najdou. Bohužel nevidím výzkum příliš optimisticky.“

31) Jak často navštěvujete lázně?

„Do lázní jezdím každý rok.“

32) Pomáhají Vám lázeňské procedury?

„Jednoznačně mi velmi pomáhají, jinak bych tam nejezdil. Jeden rok vynechat je strašně znát.“

33) V čem Vám lázeňské procedury pomáhají nejvíc?

„Lázeňské procedury mně pomáhají fyzicky, duševně a psychicky. Chci se v lázních léčit tak jezdím leden-únor. Odpočinu si od domácích starostí. Nakoupit, co uvařit, venčit Káču, rychle na autobus do práce. Prostě vypadnu z toho kolotoče. Odpočine si i manželka. A když se vrátím domů, je zanedlouho první jarní den, začínají jarní aktivity a hlavně se blíží italské sluníčko.“

34) Jak byste hodnotil (a) kvalitu lázeňské péče o nemocné s myopatií?

„V Janských Lázních je péče naprosto vzorná.“

35) Jaké máte vzdělání? A jaká zaměstnání jste vykonával?

„Po dovršení základní školní docházky a ukončení dvouleté ekonomické školy v Janských Lázních jsem se nemohl smířit s vědomím, že budu stále absolventem dvouleté ekonomické školy pro šmajdové děti. I přesto, že jsem byl ze všech sil podporován rodiči, jako jejich jediné dítě, jediný syn. Mé náklady se tak nějak stále zvyšovaly, a tak rozdílové zkoušky na večerní střední ekonomickou školu s maturitou pro pracující v Resslově ulici v Praze na sebe nedaly dlouho čekat. Po ukončení střední ekonomické školy maturitní zkouškou, kde jsem prožil tři nádherné roky svého života.“

36) Máte nyní nějaké zaměstnání? Pokud ano, jaké?

„Ano, jsem zaměstnán. Jsem prodejcem nových osobních vozů pro tělesně postižené řidiče, ale i rodiče postižených dětí značky Opel a Chevrolet. Jako malý kluk jsem vždycky chtěl být kuchařem, taxikářem nebo právníkem. Vystudoval jsem SEŠ a po škole jsem nastoupil do kanceláře. Jakmile to šlo tak jsem odešel a začal jsem jezdit s taxíkem. Ano 18 let i s myopatií. Pro fyzickou náročnost jsem práva vzdal, ale stejně musím znát spousty sociálních zákonů.“

37) Chtěl (a) byste na závěr sdělit něco co je pro Vás vzhledem k onemocnění důležité nebo co byste si přál (a)?

„Nevyčítám životu, co mi nedal, ale učím se milovat a oceňovat co mi dává.

Nedokážu Vám říct, jak bych reagoval, kdybych dostal myopatii ve dvanácti nebo třeba v osmnácti letech. Zním pána, který ji dostal v šedesáti. V naší rodině do X kolena to nikdy nikdo neměl. A také já jsem se nikdy nesetkal s někým kdo je na tom stejně jako já. Když jsem ty lidi poznal v mládí byli na tom lépe než já. Po deseti letech byli, ale už na tom hůře než já. Někteří už dnes nežijí. Dokonce znám i rodiny kde je táta myo, jeho dcera je myo a ta dcera si vzala kluka, který je také myo a aby tomu dali korunu, tak se jim narodili dvě děti a jsou tam zdravotní problémy - to je dle mého absolutní nezodpovědnost.

Nejdůležitější věc u myopatů je ta, že každý potřebuje jinak a jinou pomoc. Někdo chce podat ruku, někdo se Vás jen přidrží. Důležité je vždycky se zřetelně zeptat: „Řekněte mi, jak Vám můžu pomoci?“. Protože aktivní pomoc je nejhorší pomoc.“

5 DISKUZE

Na začátku své práce jsem si stanovila cíle, které se týkaly zmapování kvality života nemocných s myopatií. Cíle této práce měli zjistit, jaký vliv má toto onemocnění na všední denní činnosti, zájmy, přístup zdravotníků a možnosti vzdělávání nemocných s myopatií. Na základě těchto cílů jsem si položila několik výzkumných otázek, které zněly: Jak se změnila kvalita života v průběhu onemocnění těchto pacientů? Jak vnímají tyto pacienti přístup zdravotníků a okolí? Jaký vliv má myopatie na jejich rodinné a partnerské vztahy? Jaké je socioekonomická situace těchto pacientů? Jak se tyto pacienti zajímají o výzkum léčby? Jaké mají nemocní s myopatií možnosti na vzdělání na vysokých školách? Jak jsou přínosné lázeňské pobyty při léčbě myopatií? Ke zjištění těchto skutečností jsem si zvolila respondenty s různými typy myopatií, různého věku a pohlaví.

První respondentkou byla 19 ti letá dívka, které byla diagnostikována myopatie pletencového typu - forma alfasarkoglykanopatie v 9 ti letech. Diagnóza byla potvrzena na základě biopsie svalu. Informace o své nemoci získává pouze od své lékařky, jiné informace o chorobě nevyhledává. Se zdravotnickým personálem má stále dobré zkušenosti, žádnou nepříjemnost ve zdravotnickém zařízení si nevybavuje. Přístup zdravotníků vnímá dívka pozitivně, setkala se vždy s ochotným zdravotnickým personálem. Dívka má přidružené onemocnění vlivem myopatie a to těžkou skoliózu páteře, na kterou jí byla nabídnuta operace, ale vzhledem k celkovému stavu nebyla doporučena. Dále má diagnostikovanou lehkou mozkovou dysfunkci. Dívka používá invalidní vozík od 12 ti let, což nesla velice těžce. Musela navštívit psychologickou ambulanci, kde se jí pomoci nedostalo, naopak měla větší pocit sklíčenosti. Velkou oporou jí však byla a je rodina. Dívka žije s matkou, která o ni celodenně pečuje. Otec opustil rodinu dříve, než se nemoc u dívky projevila v plném rozsahu. Nemoc u této dívky neměla žádný vliv na rodinné vztahy. Dívka studuje střední ekonomickou školu v Chomutově, obor veřejná správa, který ji velice zajímá a baví, nyní je ve 3. ročníku. Ve škole má svou asistentku na přípravu učiva. Po maturitě uvažuje o studiu na vysoké škole, ale má obavy, zda to bude možné. V rámci výzkumného šetření jsem zjistila, že v ČR jsou vysoké školy, které nabízejí studium tělesně i smyslově postiženým studentům. Na vysokých školách došlo k odstranění bariér, proto mohou studovat i vozíčkáři. Na některých univerzitách fungují specializovaná centra pro pomoc studentům s postižením. Také jsem zjistila, že na ČVUT bylo vytvořeno středisko na podporu studentů se specifickými potřebami, které

nese název ELSA, usilující o efektivní a smysluplné studium pro tělesně postižené, proto vzdělání na vysokých školách pro nemocné s myopatií je možné. Dívka využívá z kompenzačních pomůcek: polohovací lůžko, schodolez a invalidní vozík, které jí hradí pojišťovna. K léčbě užívá pouze Koenzym Q 10, léčba tedy podle dívky není finančně náročná a o výzkum léčby se dívka nezajímá, jelikož je toho názoru, že myopatie je nevléčitelná nemoc. Dívka pobírá plný invalidní důchod, který ji pokryje náklady spojené s onemocněním. Sociální služby nevyužívá, pouze pobírá příspěvek na vůz. Socioekonomická situace je u této dívky dobrá, ale také proto, že jí velmi pomáhá rodina. Nemoc změnila dívce život od základu, jako zdravé dítě mohla běhat, sportovat a užívat si všeho, co jí je dnes odepřeno. Zjistila jsem, že kvalita života se u dívky v průběhu a progresu nemoci zhoršovala. Partnerskému životu se dívka brání, vzhledem ke svému onemocnění to považuje za nemožné. Rehabilitaci, považuje za velmi důležitou, aby se její stav mohl stabilizovat a nedocházelo k progresi onemocnění. Rehabilituje doma a 1x týdně na klinice, kam jí vozí matka. Lázně navštěvovala dívka pravidelně, jelikož jí lázeňské procedury pomáhaly, cítila se uvolněnější. Nyní si bohužel nemůže dovolit zameškat školu, takže poslední 3 roky lázně nenavštívila. Bylo zjištěno, že lázeňské procedury jsou velmi přínosné a zlepšují kvalitu života nemocných s myopatií. Dívčím přáním je, aby se k ní zdraví lidé chovali normálně a brali ji takovou jaká „je“ a nepřistupovali k ní, jako k postižené.

Druhým respondentem byl 16 ti letý chlapec, u kterého byla diagnostikována myopatie typu Duchennen (DMD) ve dvou letech, odpovídala za nemocného jeho matka, pro jeho vážný zdravotní stav. Diagnóza byla potvrzena na základě neurologického vyšetření a genetických testů. Při zjišťování a sdělení diagnózy se rodina setkala s velmi neosobním jednáním ze strany lékařů a zdravotnického personálu. V průběhu nemoci se postupně setkávali s přístupnějším jednáním ve zdravotnických zařízeních a v dnešní době se již nestává, že by nastal nějaký problém, ze strany zdravotníků či lékařů. Došlo tedy k pozitivní změně v přístupu a chování zdravotnického personálu. Matka o chlapce celodenně pečuje. Otec rodinu opustil. Nezvládl změnu, která nastala po propuknutí nemoci a se synem se nestýká. Výzkumným šetřením jsem zjistila, že nemoc velmi narušila vztahy v rodině, která se vlivem onemocnění rozpadla. Návštěvy odborné poradny jsou pro chlapce i jeho matku stresové, z důvodu zhoršení stavu, které je konstatováno při každé kontrole. Matka chlapce se velice zajímá o nové informace o nemoci, její léčbě, fyzioterapii a výživě, které získává prostřednictvím Parent projectu.

Zajímají se o výzkum léčby myopatií a doufají, že chlapec bude zařazen do výzkumu, o který mají velký zájem a věří, že jsou možnosti, jak toto onemocnění odvrátit nebo výrazně zpomalit. Chlapec má také diagnostikovanou lehkou formu autismu a poruchy učení, dále byla u chlapce provedena operace z důvodu skoliózy páteře. Kvalita života u tohoto chlapce se postupem nemoci stále zhoršuje, nemůže se tolik věnovat svým koníčkům, jako je modelářství. Chlapec je unavený po velice krátké době, ale jsou dny, kdy se cítí mnohem lépe. Na konci února se chlapcův zdravotní stav zlepšil natolik, že si udělal výlet s modeláři do Polska, jelikož pochází z Vrchlabí, nebyla to pro něj cesta příliš náročná. Výlet mu velice prospěl, především po psychické stránce a zároveň se pozvedla kvalita života. Pojišťovna hradí chlapcovi elektrický invalidní vozík a polohovací lůžko, ale nehradí léčbu, která je u chlapce finančně nákladná. Měsíčně stojí léčba 3000 Kč. Chlapec užívá kromě Koenzymu Q 10 další léčebné preparáty - vitamin D, hořčík, vápník ve formě iontů od firmy TIENS (jaro, léto), průběžně přes zimu Ginko bilobu a Pangamin. Chlapec ještě nedosáhl plnoletosti, proto nepobírá invalidní důchod, pouze matka dostává příspěvek na péči o syna. Invalidní vozík používá chlapec od svých 8 let a od 11 ti let používá elektrický vozík. Dosud měl svého asistenta, kterého mu hradila matka, jelikož škola, kterou navštěvoval, mu možnost asistenta nenabízela. Nyní si již z finančních důvodů asistenta nemohou dovolit. Socioekonomická situace u tohoto chlapce je špatná a studium na vysoké škole není možné především pro velkou progresi onemocnění. Rehabilitaci věnují velkou pozornost, chlapec chápe, že je to zatím jediná možnost, jak zpomalit progresi myopatie a zachovat určitou kvalitu svého života. Zjistila jsem, že lázeňské procedury chlapcovi velmi pomáhali, ale v tomto stavu již lázeňskou terapii neplánuje. Nejdůležitější je pro chlapce bezbariérové prostředí pro život.

Třetím respondentem byl 46 ti letý pacient, kterému byla v dětství ve dvou letech stanovena diagnóza DMD (Duchennova myopatie) a v dospělosti také BMD (Beckerův typ myopatie). Diagnóza byla stanovena na základě biopsie svalu. U tohoto pacienta je velice překvapivý věk, jelikož literatura uvádí, že nemocní s Duchennovou myopatií se dožívají nejvýše v průměru do 25 ti let. Informace o své nemoci získává na internetu a při lázeňských pobytech, ale podrobnější informace o nemoci nevyhledává. Se zdravotnickým personálem v lázních, má pacient velmi dobré zkušenosti. Ve zdravotnických zařízeních se bohužel s velkou ochotou nesetkal a to může být způsobeno nedostatečnou informovaností a zkušenostmi zdravotnického personálu, který se s progresivní svalovou myopatií setkává minimálně. Přístup zdravotnického personálu není z pacientova hlediska příliš kladně

hodnocen, ale je třeba brát v potaz subjektivní pocit pacienta. Pacient užívá poslední tři roky trvale elektrický vozík, který mu uhradila pojišťovna a také polohovací lůžko. Na lázeňskou léčbu pojišťovna již tolik nepřispívá a pacient si ji hradí sám, což je pro něj velmi finančně náročné. Sice pobírá invalidní důchod, ale jeho výše mu jeho výdaje spojené s onemocněním nepokryje. Od státu využívá příspěvek na motorové vozidlo, na který má nárok 1x za 10 let. Léčba je tedy pro pacienta finančně náročná a příjem nedosahuje dostatečné výše, proto je socioekonomická situace u tohoto pacienta špatná. Pacient často rehabilituje, je to podle něj jediná možnost, jak zpomalit progresi onemocnění. Výzkum léčby myopatií nevidí optimisticky, proto se o výzkum nezajímá. Asistentem při všech denních činnostech a při rehabilitaci je pacientova manželka. Se svou ženou je již několik let a je mu velkou oporou v boji s nemocí. Partnerský život nemoc nezměnila. Nemoc velmi omezuje pacientovi život, co se týká bezbariérového přístupu, v rámci běžných denních činností, kdy často zjišťuje bariérové překážky, proto než se někam vypraví, zjistí si, zda je dané místo bezbariérové. Pacient je vášnivý kuchař, vaření je jeho velký koníček, při kterém se dokáže odreagovat. Pacient přiznává, že neví, jak by k nemoci přistupoval a jak by reagoval, kdyby se objevila později. Kvalita života u tohoto pacienta je sice vlivem onemocnění zhoršena, ale tím že je pacient relativně soběstačný, tak ji hodnotí na vysoké úrovni. Umí si užívat každého dne a prožívat vše na plno. Lázně navštěvuje pacient každý rok. Velmi mu pomáhají lázeňské procedury, které vedou ke zlepšení jeho stavu po všech stránkách. Všichni 3 respondenti jsou s lázeňskou léčbou spokojeni a vyzdvihují pozitivní účinky lázeňské léčby na jejich onemocnění a psychickou pohodu. Pacient vystudoval večerní ekonomickou školu s maturitou v Praze. Snažil se také studovat na Právnické fakultě, ale toto studium musel předčasně ukončit pro fyzickou náročnost. Výzkumným šetřením bylo zjištěno, že v dnešní době jsou možnosti studia na vysokých školách pro tělesně postižené poměrně velké, ale musí být zvolen vhodný obor. Nyní pacient pracuje jako prodejce vozů pro tělesně postižené řidiče. Sám pracoval 18 let jako taxikář v Praze i s myopatií. Nejdůležitější je podle pacienta, jakým způsobem je nabízena pomoc, protože každý ji potřebuje jinak.

Všichni respondenti jsou upoutáni na invalidní vozík. Většina z nich užívá elektrický vozík, který hradí pojišťovna. Kvalita života se u všech respondentů vlivem progresu onemocnění zhoršovala. Pouze u 46 ti letého pacienta se kvalita života zhoršila především pro užívání vozíku a vyhledávání bezbariérových přístupů. U dívky došlo ke zhoršení kvality života, až když si nemoc vyžádala určitá omezení, týkající se sportovních

aktivit. Přístup zdravotnického personálu vnímají respondenti odlišně. Dívka přístup zdravotníků, jak ve zdravotnických zařízeních, tak i lázeňských, hodnotí kladně. Chlapec hodnotí přístup zdravotníků také kladně, ale zlepšení přístupu bylo postupné, zažil i negativní přístup. Pacient přístup zdravotníků hodnotí negativně. Myslím si, že tento přístup je ovlivněn vzděláním a do jisté míry empatií vůči pacientům. A jak jsem již zmiňovala, může to být do jisté míry ovlivněno zkušenostmi zdravotníků. Rodinné vztahy v průběhu nemoci se u dívky i u pacienta příliš nezměnili, ale u chlapce došlo k odloučení otce od rodiny. Otec neunesl zátěž, kterou onemocnění způsobilo. Socioekonomickou situaci bych u všech respondentů hodnotila jako špatnou. V socioekonomické oblasti se respondenti rozcházejí v odpovědích. Dívce pomáhá rodina, nejezdí do lázní a z léčebných preparátů užívá jeden, výdaje jí tedy vystačí. U chlapce a pacienta je ekonomická situace velmi špatná, jelikož příjem není dostatečný na pokrytí všech výdajů, které jsou spojené s léčbou a lázeňskou terapií. Zjistila jsem, že o výzkum léčby se zajímá pouze jeden z respondentů a to z toho důvodu, že je čekatelem na zařazení do výzkumu. Ostatní respondenti nevidí výzkum příliš optimisticky.

Výzkumným šetřením jsem zjistila, jaké mají možnosti tělesně postižení na studium na vysokých školách. V dnešní době na některých univerzitách fungují specializovaná centra na pomoc studentům s postižením. Školy mají bezbariérové přístupy. Dále nabízejí služby asistentů, kteří pomáhají studentům s přípravou učiva a při denních činnostech, které souvisejí se studiem. Mezi vysoké školy, které nabízejí takové zázemí pro pohybově postižené, patří: VŠE, ČVUT, Ostravská univerzita, Masarykova univerzita a spousta dalších vysokých škol v ČR, které jsou k nalezení na webových stránkách helpnet.cz. Všichni respondenti se shodli, že lázeňská léčba je velice přínosná při léčbě myopatie a také se všichni shodují, že rehabilitace je jediný dostupný prostředek na zpomalení progresu myopatie, jak uvádí také Kolář (2009), že hlavní význam při léčbě myopatií má dlouhodobá rehabilitace. Kvalitu svého života nemocní s myopatií hodnotí jako zhoršenou a to v závislosti na typu a progresi onemocnění. Nemocní s myopatií jsou ve většině případů odkázáni na pomoc druhé osoby, která jim pomáhá se všedními činnostmi, jako je oblékání, hygiena a příprava stravy. Všední činnosti je oblast, která je u nemocných s myopatií narušena nejvíce, bez pomoci druhé osoby se neobejdou. Nejdůležitější při pomoci nemocným s myopatií, je zeptat se: „Jakým způsobem Vám mohu pomoci?“ Ke zjištění kvality života nemocných při zvládnutí běžných denních činností jsem použila Barthelův test základních všedních činností ADL (příloha č. 1), který

slouží ke zhodnocení závislosti na druhé osobě při zvládnání běžných činností. Výsledek tohoto testu u všech respondentů byl očekávaný. Hodnocení vycházelo u všech dotazovaných na 40 bodů, což je vysoká závislost na druhé osobě při základních denních činnostech. Dále jsem zjistila, že pokud žije nemocný s myopatií v rodině, která se o nemocného dokáže postarat, dokáže mu i zlepšit kvalitu života, především proto, že nemocný má v rodině oporu a to mu pomáhá lépe se vyrovnávat s nemocí. Další důležitou podmínkou pro nemocné s myopatií je bezbariérový přístup, jelikož progresí onemocnění, jsou pacienti nuceni používat invalidní vozík. Často se tak může stát, že se nemocný s vozíkem nedostane tam, kam potřebuje. Zjistila jsem, že na webových stránkách helpnet.cz jsou zmapovaná místa, která jsou bezbariérová včetně úřadů, bank a zdravotnických zařízení. Dále jsou zde nabídnuta bezbariérová místa k uskutečnění výletu s možností prohlídek hradů, zámků a jiných kulturních památek.

Zde je třeba zdůraznit roli sestry edukátorky, kdy může v rámci ambulantních kontrol či hospitalizace pacientovi nabídnout informace týkající se možností využití kompenzačních pomůcek, podporujících přípravků, vzdělávání a sociálních služeb.

ZÁVĚR

Cílem mé bakalářské práce bylo zjistit kvalitu života nemocných s myopatií na základě výzkumných otázek. K výzkumnému šetření jsem použila polostrukturované rozhovory, které jsem provedla s respondenty, kteří měli každý jiný typ myopatie. Zastoupena byla obě pohlaví a věkové rozmezí bylo od 16 – 46 let.

Všichni dotazovaní se shodli, že se kvalita života zhoršovala s progresí onemocnění. Jak nemoc postupovala, byli více odkázáni na pomoc druhých. Dnes se již bez pomoci druhé osoby neobejdou při všedních denních činnostech. Každý z dotazovaných má osobu, která o něj celodenně pečuje. Ve výzkumném šetření bylo zjištěno, jaký vliv má nemoc na partnerské a rodinné vztahy. Respondenti, se kterými jsem spolupracovala, mají velmi pevné rodinné vztahy, především matka s dítětem (chlapcem), dále jsem zjistila, že nemoc neohrozila ani manželství dotazovaného, ale naopak, jeho manželka je jeho největší oporou. Smutné zjištění bylo u chlapce, který kvůli své nemoci přišel o otce, který neunesl zátěž způsobenou myopatií a od rodiny odešel a dále se o syna nezajímá. Na socioekonomické situaci se respondenti neshodli, což záleží také na způsobu léčby u jednotlivých pacientů. Kde se respondenti shodují, jsou bezbariérové přístupy, lázeňské procedury a užívání protetických pomůcek. Nejvíce je zasažena oblast ve vykonávání základních všedních činností. Myopatie je onemocnění, které má velkou progresi a proto závislost na druhé osobě je nevyhnutelná. Ze všech odpovědí na výzkumné otázky je zcela zřejmé, že respondenti pocítují zhoršenou kvalitu života ve všech oblastech, přičemž v některých oblastech je zhoršení kvality velmi výrazné. Myopatie výrazně limitují kvalitu života nemocných a to také dokazuje výzkumné šetření, které se shoduje i s odbornou literaturou. Je důležité, aby kvalita života takto nemocných pacientů byla neustále zlepšována, také naším přičiněním, jako zdravotnickým personálem, abychom k těmto lidem přistupovali ohleduplně a ulehčili jim cestu životem, která je již dostatečně ztížena a zaplněna různými překážkami. Pomoci těmto pacientům můžeme všichni, ať je to formou finanční na různá konta asociací, které se zabývají myopatií nebo „jen“ empatickým přístupem, který je podle mě ten nejdůležitější.

Tato bakalářská práce může být využita jako studijní materiál pro studenty zdravotnických oborů či pro vzdělávání sester z praxe. Ráda bych prezentovala výsledky své práce na odborné konferenci.

SEZNAM ZKRATEK

ACTH - Adrenokortikotropní hormon

AD – autozomálně dominantní dědičnost

AIDS – syndrom získaného selhání imunity

AMD – Asociace muskulárních dystrofií v ČR

AR – autozomálně recesivní dědičnost

ALT - alanin-aminotransferáza

AST - asparát – aminotransferáza

ATP - adenosinfosfáty

BMB - Beckerova muskulární dystrofie

DK – dolní končetiny

DMD - Duchennova muskulární dystrofie

DNA, DNK – deoxyribonukleová kyselina

EDMD – Emery – Dreifussova svalová dystrofie

EEG – elektroencefalogram

EMG - elektromyografie

FW – sedimentace erytrocytů dle Fahrause-Westergrena

HK – horní končetiny

ISDN – isosorbid dinitrátu

RNA, RNK – ribonukleová kyselina

SCARMD - Sarkoglykanopatie autozomálně recesivní svalová dystrofie

WHO – Welt Healthy Organisation - Světová zdravotnická organizace

SEZNAM BIBLIOGRAFICKÝCH ZRDOJŮ

AMBLER, Zdeněk. *Základy neurologie*. 7. vyd. Praha: Galén, 2011. 273 s. ISBN 978-80-7262-707-3.

AMBLER, Zdeněk. *Neurologie pro studenty lékařské fakulty*. Vydala UK Praha: Nakladatelství Karolinum, 2004. 293 s. ISBN 80-246-0894-4.

AMBLER, Zdeněk a BEDNAŘÍK, Josef. *Myopatie – základní charakteristika, klasifikace a perspektivy*. *Neurologie pro praxi*. 2004, č. 3, s. 135—136 (online). [Cit. 2012-09-23]. Dostupný z: <www.neurologiepropraxi.cz>

AMBLER, Zdeněk. *Zánětlivé myopatie*. *Neurologie pro praxi*. 2004, č. 3, s. 150—154 (online). [Cit. 2012-09-23]. Dostupný z WWW: <www.neurologiepropraxi.cz>

AMBLER, Zdeněk, Bednařík, Josef a Růžička Evžen a kol. *Klinická neurologie*. 1. vyd. Praha: Triton, 2004. 108, 293, 329, 333, 391, 642, 893 s. ISBN 80-7254-556-6.

ASOSIACE MUSCULÁRNÍCH DYSTROFIKŮ V ČR. 2001-2012 (online). [Cit. 2013-01-09]. Dostupný z: <www.amd-mds.cz>

BÁRTLOVÁ, Sylva. *Sociologie medicíny a zdravotnictví*. 6. vyd. Praha: Grada Publishing, 2005. 89-90 s. ISBN 80-247-1197-4.

BÁRTLOVÁ, Sylva, SADÍLEK, Petr a TÓTHOVÁ, Valerie. *Výzkum a ošetrovatelství*. 2. vyd. Brno: NCO, NZO, 2008. 145 s. ISBN 978-80-7013-467-2.

BEDNAŘÍK, Josef, et al. *Nemoci kosterního svalstva*. 1. vyd. Praha: [s. n.], 2001. 470 s. ISBN 80-7254-187-0.

BEDNAŘÍK, Josef. *Svalové dystrofie*. *Neurologie pro praxi*. 2004, č. 3, s. 137—141 (online). [Cit. 2012-09-23]. Dostupný z: <www.neurologiepropraxi.cz>

BEDNAŘÍK, Josef. *Toxické a lékové myopatie*. *Neurologie pro praxi*. 2004, č. 3, s. 146—149 (online). [Cit. 2012-09-25]. Dostupný z: <www.neurologiepropraxi.cz>

GURKOVÁ, Elena. *Hodnocení kvality života: Pro klinickou praxi a ošetrovatelský výzkum*. 1. vyd. Praha: Grada Publishing , a. s. 2011. 144, 147-149 s. ISBN 978-80-247-3625-9.

HAVLOVÁ, Miluše a KRAUS, Josef. *Progresivní svalová onemocnění: Doporučené postupy* (online). CLS JEP, c2007-2009, s. 5. [Cit. 2012-10-23]. Dostupný z: <www.cls.cz/dp>. ISSN 1802-1891.

HRAZDÍRA, Čeněk, Luboš a spol. *Speciální neurologie*. 1. vyd. Praha: Avicenum, 1980. 187-188 s. ISBN 08-036-80.

HRDLIČKA, Michal, KURIC, Julián a BLATNÝ, Marek. *Krize středního věku - úskalí a šance*. 1. vyd. Praha: Portál, 2006. 117 s. ISBN 80-7367-168-9.

JEDLIČKA, Pavel a KELLER, Otakar, et al. *Speciální neurologie*. 1. vyd. Praha: Galén, 2005. 403- 409 s. ISBN 80-7262-312-5.

JEDLIČKA, Pavel a NEBUDOVÁ Jaroslava. *Neurologie*. 1. vyd. Praha: Avicenum, 1989. 140, 239–240 s. ISBN 08-078-89.

KOLÁŘ, Pavel et al. *Rehabilitace v klinické praxi*. 1. vyd. Praha: Galén, 2009. 327–328 s. ISBN 978-80-7262-657-1.

KŘIVOHLAVÝ, Jaro. *Psychologie nemoci*. 1. vyd. Praha: Grada Publishing, 2002. 176 s. ISBN 80-247-0179-0.

MATEJÍČEK, Zdeněk. *Psychologie nemocných a zdravotně postižených dětí*. 3. vyd. Jinočany: Nakladatelství H & H, 2001. 7 s. ISBN 80-86022-92-7.

MAZANEC, Radim, NEDĚLKA, Tomáš a BOJAR, Martin. *Neuromuskulární poruchy u tyreopatie*. *Neurologie pro praxi*. 2012, č. 13, s. 22 – 25 (online). [Cit. 2012-10-03]. Dostupný z <www.neurologiepropraxi.cz>

MDARIDE. 2009-2013 (online). [Cit. 2012-10-03]. Dostupný z <www.mdaride.cz>

MUMENTHALER, Marco a MATTLE, Heinrich. *Neurologie*. 1. vyd. Praha: Grada Publishing, 2001. 650 s. ISBN 80-7169-545-9.

PARENT PROJECT, *Svalová dystrofie: Výzkum, léčba, naděje*. 2005-2012 (online). [Cit. 2012-12-07]. Dostupný z <www.parentproject.cz>

PAYNE, J. a kol. *Kvalita života a zdraví*. 1.vyd. Praha: Triton, 2005. 584 s. ISBN 80-7254-657-0.

SLOVÁČEK, Ladislav, et al. *Kvalita života onkologicky nemocných: Konceptní model, možnosti měření*. *Vojenské zdravotnické listy*. 2005, roč. 74, č. 5—6, s. 180—182.

ŠOLCOVÁ, Iva a KEBZA, Vladimír. *Kvalita života v psychologii: Osobní pohoda (well-being), její determinanty a prediktory*. In HNILICOVÁ, Helena. *Kvalita života: Sborník příspěvků z konference, konané dne 25. 10. 2004 v Třeboni*. Kostelec nad Černými lesy: [s. n.], 2004. s. 21—32. ISBN 80-86625-20-6.

VACEK, Jan. *Léčebná rehabilitace u svalových dystrofií*. *Neurologie pro praxi*. 2005, č. 6, s. 302—305 (online). [Cit. 2012-11-02]. Dostupný z: <www.neurologiepropraxi.cz>

VALEROVÁ, Zuzana. *Kvalita života u pacientů s progresivním svalovým onemocněním*. Bakalářská práce, Olomouc, 2010. Univerzita Palackého, Fakulta zdravotnických věd, Ústav ošetrovatelství. Vedoucí práce: Mgr. et Bc. Pavla Kudlová, Ph.D.

VLÁDA ČR, *Dokumenty Vládního výboru pro zdravotně postižené občany. Přehled možností studia na VŠ a VOŠ se zdravotním postižením*. Praha, 2009-2013 (online). [Cit. 2013-03-08]. Dostupný z <www.vlada.cz>

ZDAŘILOVÁ, Eva, BURIANOVÁ, Kateřina, MAYER, Michal a OŠTÁDAL, Oldřich. *Techniky plicní rehabilitace a respirační fyzioterapie při poruchách dýchání u neurologicky nemocných*. *Neurologie pro praxi*. 2005, č. 5, s. 267—269 (online). [Cit. 2012-10-20]. Dostupný z: <www.neurologiepropraxi.cz>

SEZNAM PŘÍLOH

Příloha č. 1 Barthelův test ADL

Příloha č. 2 Distribuce svalového postižení

Příloha č. 1

Barthelův test základních všedních činností ADL (activity daily living)

- slouží ke zhodnocení stupně závislosti v základních denních činnostech

činnost	provedení činnosti	bodové skóre
1. najedení, napití	samostatně bez pomoci	10
	s pomocí	5
	neprovede	0
2. oblékání	samostatně bez pomoci	10
	s pomocí	5
	neprovede	0
3. koupání	samostatně nebo s pomocí	5
	neprovede	0
4. osobní hygiena	samostatně nebo s pomocí	5
	neprovede	0
5. kontinence moči	plně kontinentní	10
	občas inkontinentní	5
	trvale inkontinentní	0
6. kontinence stolice	plně kontinentní	10
	občas inkontinentní	5
	inkontinentní	0
7. použití WC	samostatně bez pomoci	10
	s pomocí	5
	neprovede	0
8. přesun lůžko – židle	samostatně bez pomoci	15
	s malou pomocí	10
	vydrží sedět	5
	neprovede	0
9. chůze po rovině	samostatně nad 50 m	15
	s pomocí 50 m	10
	na vozíku 50 m	5
	neprovede	0
10. chůze po schodech	samostatně bez pomoci	10
	s pomocí	5
	neprovede	0

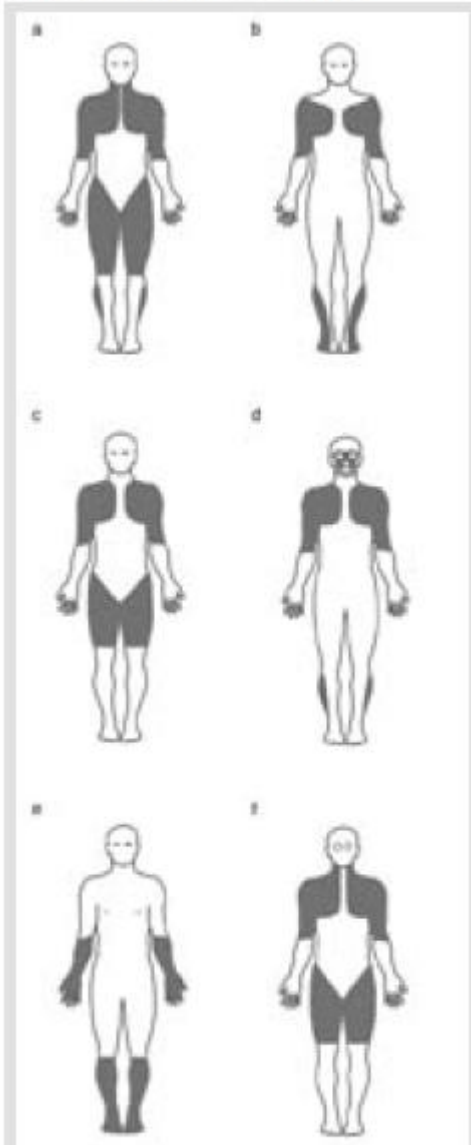
HODNOCENÍ:

0-40 bodů	vysoce závislý
45-60 bodů	závislost středního stupně
65-95 bodů	lehká závislost
100 bodů	nezávislý

Příloha č. 2

Zdroj: <http://www.neurologiepropraxi.cz/artkey/neu-200403-0006.php>

Obrázek 1 (a-f). Distribuce svalového postižení u různých typů svalové dystrofie



- a) Duchenneova a Beckerova forma svalové dystrofie
- b) Emeryho-Dreifussova svalová dystrofie
- c) Pletencový typ svalové dystrofie
- d) Facioskapulohumerální svalová dystrofie
- e) Distální myopatie
- f) Okulofaryngeální svalová dystrofie

