

UNIVERZITA PARDUBICE  
FAKULTA ZDRAVOTNICKÝCH STUDIÍ

BAKALÁŘSKÁ PRÁCE

Rok 2022

Michaela Šafrová

Univerzita Pardubice  
Fakulta zdravotnických studií

Vliv kompenzačních pomůcek na kvalitu života pacientů se svalovou dystrofií

Bakalářská práce

Rok 2022

Michaela Šafrová

Univerzita Pardubice  
Fakulta zdravotnických studií  
Akademický rok: 2020/2021

# ZADÁNÍ BAKALÁŘSKÉ PRÁCE

(projektu, uměleckého díla, uměleckého výkonu)

Jméno a příjmení: **Michaela Šafrová**  
Osobní číslo: **Z19246**  
Studijní program: **B5341 Ošetrovatelství**  
Studijní obor: **Všeobecná sestra**  
Téma práce: **Kompenzační pomůcky a kvalita života pacientů se svalovou dystrofií**  
Téma práce anglicky: **Compensatory aids and quality of life of patients with muscular dystrophy**  
Zadávající katedra: **Katedra ošetrovatelství**

## Zásady pro vypracování

1. Studium literatury, sběr informací a popis současného stavu řešené problematiky.
2. Stanovení cílů a metodiky práce
3. Příprava a realizace výzkumného šetření dle stanovené metodiky.
4. Analýza a interpretace získaných dat.
5. Zhodnocení výsledků práce.

Rozsah pracovní zprávy: **35 stran**  
Rozsah grafických prací: **dle doporučení vedoucího**  
Forma zpracování bakalářské práce: **tištěná/elektronická**

Seznam doporučené literatury:

1. AMBLER, Zdeněk, 2006. *Základy neurologie*: [učebnice pro lékařské fakulty]. 6., přeprac. a dopl. vyd. Praha: Galén, 352 s., ISBN 80-7262-433-4.
2. BUŽGOVÁ, Radka a Radka KOZÁKOVÁ, 2020. *Základy paliativní péče v neurologii*. Praha: Galén. 287s., ISBN 978-80-7492-502-3.
3. GURKOVÁ, Elena, 2011. *Hodnocení kvality života: pro klinickou praxi a ošetrovatelský výzkum*. Grada., Sestra (Grada) ,224s. ISBN 978-80-247-3625-9.
4. KOMÁREK, Vladimír a Alena ZUMROVÁ, 2008. *Dětská neurologie: vybrané kapitoly*. 2. vyd. Praha: Galén, 195s. ISBN 978-80-7262-492-8.
5. MAŘÍKOVÁ, Taťána a kol., 2004. *Neurogenetika svalových dystrofií a kongenitálních myopatií*. Praha: Maxdorf. 332s. ISBN 80-7345-015-1.

Vedoucí bakalářské práce: **Mgr. et Mgr. Michal Kopecký**  
Katedra ošetrovatelství

Datum zadání bakalářské práce: **1. prosince 2020**  
Termín odevzdání bakalářské práce: **5. května 2022**

L.S.

**doc. Ing. Jana Holá, Ph.D.** v.r.  
děkanka

**Mgr. et Mgr. Michal Kopecký** v.r.  
vedoucí katedry

V Pardubicích dne 8. března 2022

## **PROHLÁŠENÍ AUTORA**

Prohlašuji:

Práci s názvem Vliv kompenzačních pomůcek na kvalitu života pacientů se svalovou dystrofií jsem vypracovala samostatně. Veškeré literární prameny a informace, které jsem v práci využila, jsou uvedeny v seznamu použité literatury. Byla jsem seznámena s tím, že se na moji práci vztahují práva a povinnosti vyplývající ze zákona č. 121/2000 Sb., o právu autorském, o právech souvisejících s právem autorským a o změně některých zákonů (autorský zákon), ve znění pozdějších předpisů, zejména se skutečností, že Univerzita Pardubice má právo na uzavření licenční smlouvy o užití této práce jako školního díla podle § 60 odst. 1 autorského zákona, a s tím, že pokud dojde k užití této práce mnou nebo bude poskytnuta licence o užití jinému subjektu, je Univerzita Pardubice oprávněna ode mne požadovat přiměřený příspěvek na úhradu nákladů, které na vytvoření díla vynaložila, a to podle okolností až do jejich skutečné výše. Beru na vědomí, že v souladu s § 47b zákona č. 111/1998 Sb., o vysokých školách a o změně a doplnění dalších zákonů (zákon o vysokých školách), ve znění pozdějších předpisů, a směrnicí Univerzity Pardubice č. 7/2019 Pravidla pro odevzdávání, zveřejňování a formální úpravu závěrečných prací, ve znění pozdějších dodatků, bude práce zveřejněna prostřednictvím Digitální knihovny Univerzity Pardubice.

V Pardubicích dne 12. 4. 2022

Michaela Šafrová v. r.

## **PODĚKOVÁNÍ**

Ráda bych poděkovala vedoucímu mé bakalářské práce, panu Mgr. et Mgr. Michalu Kopeckému, za odborné a konstruktivní vedení mé práce, cenné rady, připomínky a inspirativní podněty. Také chci poděkovat členům patientských organizací za ochotu a spolupráci při získávání dat v průzkumném šetření a všem dalším osobám, které jakýmkoliv způsobem přispěli k vytvoření mé bakalářské práce. A v neposlední řadě děkuji celé své rodině za trpělivost a neúnavnou podporu po celou dobu mého studia.

## **ANOTACE**

Bakalářská práce poskytuje přehled o problematice svalových dystrofií, zaměřuje se zejména na Duchennovu formu, souhrnně popisuje klinické příznaky, jednotlivé fáze onemocnění, jeho diagnostiku, komplikace, zvláštnosti péče, současné možnosti léčby a novinky ve výzkumu. Shrnuje podmínky pro získání jednotlivých příspěvků a pomůcek vztahujících se k diagnóze, na něž je možné čerpat příspěvek od zdravotní pojišťovny a státu. Zkoumá a hodnotí kvalitu života pacientů se svalovou dystrofií a vliv kompenzačních pomůcek na ni. Jejím výstupem je edukační materiál provázející pacienty procesem schvalování příspěvků a pomůcek.

## **KLÍČOVÁ SLOVA**

svalová dystrofie, Duchennova svalová dystrofie, DMD, kvalita života, kompenzační pomůcky

## **TITLE**

Influence of compensatory aids on the quality of life of patients with muscular dystrophy

## **ANNOTATION**

The bachelor thesis deals with an overview of the issue of muscular dystrophy, focuses mainly on Duchenne form, summarizes the clinical symptoms, various stages of the disease, its diagnosis, complications, peculiarities of care, current treatment options and research news. It provides the conditions for obtaining individual contributions and aids related to the diagnosis, for which it is possible to draw a contribution from the health insurance company and the state administration. The text also examines and evaluates the quality of life of patients with muscular dystrophy and the effect of compensatory aids on it. Its output is an educational material that accompanies patients in the process of approving contributions and aids.

## **KEYWORDS**

muscular dystrophy, Duchenne muscular dystrophy, DMD, quality of life, compensatory aids

## OBSAH

1	Úvod.....	13
2	Cíle a metody práce .....	15
2.1	Cíl teoretické části práce.....	15
2.2	Cíl průzkumné části práce.....	15
2.3	Metody k dosažení cíle .....	15
3	Teoretická východiska .....	16
3.1	Svalová dystrofie .....	16
3.2	Formy onemocnění .....	16
3.2.1	Dystrofinopatie .....	17
3.2.2	Emeryho-Dreifussova svalová dystrofie (EDMD) .....	17
3.2.3	Pletencové svalové dystrofie (LGMD) .....	18
3.2.4	Ostatní svalové dystrofie .....	18
3.3	Duchennova svalová dystrofie (DMD).....	20
3.3.1	Diagnostika onemocnění DMD .....	21
3.3.2	Fáze onemocnění .....	23
3.3.3	Zvláštnosti péče o pacienty s DMD.....	29
3.3.4	Novinky v léčbě a výzkumu .....	30
3.4	Podpora a pomoc rodinám, kvalita života .....	30
3.4.1	Pacientské organizace, registry.....	30
3.4.2	Kompenzační pomůcky .....	31
4	Průzkumná část.....	34
5	Metodika průzkumné části.....	35
5.1	Průběh průzkumného šetření .....	35
5.2	Charakteristika souboru respondentů.....	36
5.3	Vyhodnocení výsledků průzkumného šetření.....	36
6	Diskuze .....	56



7	Závěr .....	63
8	Použitá literatura .....	65
8.1	Primární zdroje .....	65
8.2	Sekundární zdroje .....	67
8.3	Odborné články .....	68
8.4	Internetové zdroje .....	71
8.5	Ostatní .....	72
9	Přílohy .....	74

## SEZNAM GRAFŮ A TABULEK

Graf 1 Věk respondentů v průzkumném souboru (zdroj vlastní) .....	36
Graf 2 Formy svalových dystrofií u respondentů průzkumného souboru (zdroj vlastní).....	37
Graf 3 Fáze onemocnění u respondentů v průzkumném souboru(zdroj vlastní).....	39
Graf 4 Kritéria pro výběr pomůcek (zdroj vlastní) .....	43
Tabulka 1 Hodnoty CK u různých svalových dystrofií a chorob (Vohánka, 2012). .....	22
Tabulka 2 Indikace k neinvazivní ventilaci-splněním 1 z podmínek (Kemlink, 2020).....	28
Tabulka 3 Příznaky onemocnění (zdroj vlastní) .....	38
Tabulka 4 Četnost používání pomůcek – chodící respondenti (zdroj vlastní).....	40
Tabulka 5 Četnost používání pomůcek - nechodící respondenti (zdroj vlastní).....	41
Tabulka 6 Pocity prožívané při použití pomůcek (zdroj vlastní).....	42
Tabulka 7 Co limituje respondenty při výběru pomůcek (zdroj vlastní) .....	44
Tabulka 8 Pocity prožívané při používání mechanického invalidního vozíku (zdroj vlastní) .	45
Tabulka 9 Pocity prožívané při přechodu na elektrický invalidní vozík (zdroj vlastní).....	45
Tabulka 10 počet respondentů používajících vozík s rychlostí do 6 km/hod. (zdroj vlastní) ..	46
Tabulka 11 Situace, kdy je výkon el. vozíku nedostatečný (zdroj vlastní).....	47
Tabulka 12 Subjektivní hodnocení vlivu kašlacího asistenta na zdraví DC (zdroj vlastní) .....	47
Tabulka 13 Subjektivní hodnocení zdraví (zdroj vlastní).....	48
Tabulka 14 Subjektivní hodnocení fyzického zdraví (zdroj vlastní) .....	48
Tabulka 15 Subjektivní hodnocení psychického života (zdroj vlastní) .....	49
Tabulka 16 Subjektivní hodnocení nezávislosti respondentů (zdroj vlastní) .....	50
Tabulka 17 Subjektivní hodnocení sociálních vztahů a prostředí (zdroj vlastní).....	51
Tabulka 18 Charakteristika víry a náboženství (zdroj vlastní) .....	52
Tabulka 19 Subjektivní hodnocení celkové kvality života (zdroj vlastní) .....	52
Tabulka 20 Hodnocení domén dle WHO po rozdělení souboru (zdroj vlastní) .....	53
Tabulka 21 Vliv pomůcek na kvalitu života-chodící (zdroj vlastní) .....	54
Tabulka 22 Vliv pomůcek na kvalitu života-nechodící (zdroj vlastní).....	55

## SEZNAM ZKRATEK A ZNAČEK

AD	Autozomálně dominantní dědičnost
AFO	Ankle foot orthosis
ALT	Alaninaminotransferáza
AMD	Asociace muskulárních dystrofií
AR	Autozomálně recesivní dědičnost
AST	Aspartátaminotransferáza
BiPAP	Biphasic positive airway pressure
BMD	Beckerova muskulární svalová dystrofie
CGH	Komparativní genomová hybridizace
CK	Kreatinkináza
DC	Dýchací cesty
DMD	Duchennova muskulární svalová dystrofie
DNA	Deoxyrybonukleová kyselina
DNZS	Dlouhodobě nepříznivý zdravotní stav
EDMD	Emeryho-Dreifussova muskulární svalová dystrofie
EMG	Elektromyografie
EU	Evropská unie
FSHD	Facioskapulohumerální muskulární dystrofie
FVC	Funkční vitální kapacita plic
GD	Gonozomálně dominantní dědičnost
GER	Gastroezofageální reflux
GR	Gonosomálně recesivní dědičnost
HK	Horní končetiny

HMSN	Hereditární motoricko-senzorické neuropatie
HRQOL	Kvalita života v souvislosti se zdravím
LGMD	Limb-girdle muscular dystrophy-pletencové myopatie
LPS	Lékařská posudková služba
MB	Myoglobin
MEP	Maximální ústní výdechový tlak
MIE	Mechanická insuflace-exsuflace
MIP	Maximální ústní nádechový tlak
MIV	Mechanická invazivní ventilace
MLPA	Multiplex ligation-dependent probe amplification-variace PCR testu
MPSV	Ministerstvo práce a sociálních věcí
NGS	Nová generace sekvenování = čtení genetického kódu v dvouřetězci DNA.
NIV	Neinvazivní plicní ventilace
NSO	Nervosvalové onemocnění
OPMD	Okulofaryngeální muskulární svalová dystrofie
PaCO <sub>2</sub>	Parciální tlak oxydu uhličitého v krvi
PP	Parent project
PCR	Polymerázová řetězová reakce
PCF	Vrcholový průtok vzduchu při kašli
PEG	Perkutánní endoskopická gastrostomie
PO	Průzkumná otázka
PPMD	Parent project muscular dystrofy
RL	Revizní lékař
SD	Svalová dystrofie

SP	Sociální pojištění
SpO <sub>2</sub>	Pulsní oxymetrie
SZ	Sociální zabezpečení
ÚP	Úřad práce
WHO	World Health Organization, světová zdravotnická organizace
ZP	Zdravotní pojišťovna, zdravotnická pomůcka, zdravotnický prostředek

# 1 ÚVOD

Práce se zabývá problematikou svalových dystrofií, podrobněji se zaměřuje na dystrofii typu Duchenne. Cílem je poskytnout komplexní přehled o tomto vzácném onemocnění, jeho variantách, způsobech dědičnosti, diagnostice a projevech v jednotlivých fázích onemocnění, shrnout doporučená vyšetření, způsoby a postupy v léčbě, novinky ve výzkumu, zvláštnosti ošetrovatelské péče a rizika v akutních situacích. Péče o pacienta s postižením znamená podle Matějčka (2001) psychickou, fyzickou, ale také finanční zátěž. Práce proto poskytuje i informace o podmínkách a možnostech pomoci od státu, zdravotních pojišťoven, patientských organizací, charit a nadací. Průzkumná část zkoumá a hodnotí kvalitu života pacientů s tímto vzácným onemocněním a jejich zkušenosti s používáním konkrétních pomůcek. Cílem průzkumné části práce je pomocí komparace zhodnotit vliv kompenzačních pomůcek na kvalitu života u chodící a nechodící skupiny pacientů. Původním záměrem bylo hodnotit vliv pomůcek u pacientů s dystrofií typu Duchenne v jednotlivých fázích nemoci. Tento záměr byl postaven na předpokladu většinového zastoupení pacientů s dystrofinopatiemi v průzkumném vzorku respondentů, tak, jak uvádí Maříková. (2004, s.148.) Vzhledem k tomu, že Duchennovu formu má v průzkumném souboru jen necelá pětina respondentů, byl cíl práce přizpůsoben jejímu rozložení. Průzkum byl proveden pomocí anonymního dotazníkového šetření ve spolupráci s patientskými organizacemi sdružujícími osoby s nervosvalovým onemocněním.

Svalové dystrofie jsou skupinou chorob s vrozeným defektem genu s charakteristickým zhoršováním svalové slabosti vlivem přeměny svalových vláken na vazivovou a tukovou tkáň (Ambler, 2006, s.295). Vyskytují se v několika formách, jejichž klasifikace je založena na charakteru genového defektu. Tato práce se drží klasifikace dle Maříkové (2004, s.144.) Včasná diagnostika onemocnění je založena zejména na stanovení CK v krvi, v ČR se provádí podrobnější testování při zvýšení její hladiny 3.násobně proti normě (Parent projekt, 2018), od dříve prováděné svalové biopsie se zvolna upouští, upřednostňuje se analýza DNA. (Maříková, 2004, s.161; PPMD, 2021). Od výsledků analýzy se po určení formy onemocnění odvíjí následná léčba. Onemocnění je členěno do 5 fází, jejíž určení je důležité z hlediska načasování intervencí a poskytování potřebné péče, plán péče vzniká spoluprací lékařského týmu. S progresí onemocnění nastává potřeba používání různých kompenzačních pomůcek, pacienti postupně ztrácí schopnost chůze a sebeobsluhy, usednutím na vozík se zhoršuje stabilita páteře, ochabováním dýchacích svalů se oslabuje přirozená schopnost očisty dýchacích cest, postup nemoci pak vede ke ztrátě veškeré hybnosti, rozvoji dechové nedostatečnosti s nutností dechové podpory. Léčba je symptomatická, vyléčení zatím není možné, nicméně

pokroky ve vedení multidisciplinární péče výrazně prodloužily život a zlepšily jeho kvalitu u těchto pacientů. V ČR se pacienti dožívají okolo 30 let. Nadějí na nové způsoby léčby jsou podle Mrázové (2016) studie na molekulárně genetické úrovni využívající princip přeskočení postižené části genu. Významnou roli ve zlepšení kvality péče i života pacientů a jejich rodin podle Juříkové (2019) hrají patientské organizace a nadace, v ČR zejména organizace Parent projekt a End Duchenne. Kvalitu života ve všech doménách dle WHO zkoumá průzkumná část práce, jejím cílem je porovnat vliv kompenzačních pomůcek na subjektivní hodnocení kvality života u 2 skupin pacientů.

Tím, že se prodlužuje doba dožití pacientů, zvyšuje se potřeba komplexnosti péče ve smyslu přechodu pacientů z péče o dětského pacienta do dospělé populace. (Birnkranz et al., 2018, část 3). Práce by tak mohla být přínosem pro studenty medicíny i nelékařských zdravotnických profesí, k jejich seznámení se s onemocněním samotným, dále se specifiky péče o tyto pacienty a jejich potřebami. Mohou zde čerpat informace potřebné k edukaci pacientů ve zdravotní i sociální oblasti péče. Nově diagnostikovaným pacientům a jejich rodinám může usnadnit orientaci v problematice onemocnění a stávajícím pacientům v problematice žádostí o kompenzační pomůcky. Práce se opírá o množství zdrojů z databází odborných periodik převážně neurologického zaměření, vzhledem k omezenému počtu dostupných zdrojů v češtině jsou využity i zahraniční, které nabízí data z různých studií týkající se problematiky tohoto onemocnění.

## **2 CÍLE A METODY PRÁCE**

Cílem práce je shrnout aktuální informace o svalových dystrofiích, zaměřené zejména na její nejčastější formu, tj. Duchennovu svalovou dystrofii, popsat podmínky pro získání kompenzačních pomůcek potřebných ke zlepšení a udržení kvality života pacientů s tímto onemocněním, a zhodnotit vliv používání kompenzačních pomůcek na subjektivní hodnocení kvality života v rozdílných fázích nemoci z pohledu samotných pacientů.

### **2.1 Cíl teoretické části práce**

Popsat a shrnout aktuální informace o Duchennově svalové dystrofii, její fáze, projevy, diagnostiku, komplikace, možnosti léčby a zvláštnosti při poskytování péče o takto nemocné pacienty, ale také možnosti pomoci při zajištění a financování kompenzačních pomůcek.

### **2.2 Cíl průzkumné části práce**

Zhodnotit kvalitu života pacientů se svalovou dystrofií v jednotlivých doménách dle WHO, zjistit vliv používání kompenzačních pomůcek na subjektivní hodnocení celkové kvality života pacientů se svalovou dystrofií z pohledu pacienta, a poté porovnat toto hodnocení u pacientů v chodících a nechodících fázích onemocnění.

### **2.3 Metody k dosažení cíle**

Sběrem informací a studiem odborné literatury, článků, periodik pro teoretickou část práce byla vytvořena teoretická východiska pro vytvoření průzkumných otázek, které jsou zpracovány v praktické části práce. Kvantitativní empirický průzkum byl proveden pomocí nestandardizovaného dotazníku u pacientů s diagnostikovanou svalovou dystrofií, kteří jsou členy jedné ze dvou vybraných patientských organizací a mají již zkušenost s používáním kompenzačních pomůcek. Pro ověření srozumitelnosti dotazníku byla provedena předprůzkumná studie u 2 konkrétních pacientů splňujících kritéria výběru. Dotazník byl vytvořen pomocí aplikace Survio. Vyhodnocení dat je provedeno pomocí popisné statistiky a pomocí komparace hodnotí rozdíly mezi 2 skupinami pacientů v subjektivním hodnocení kvality života. (Vévodová, 2015)



### 3 TEORETICKÁ VÝCHODISKA

V této části práce je na prvních stranách poskytnut stručný přehled o variantách svalových dystrofií, Duchenova svalové dystrofie, jíž konkrétně se věnuje tato práce, je podrobněji popsána v kapitole 3.3. Jsou zde přiblíženy aktuální informace o způsobech dědičnosti, diagnostice a projevech onemocnění v jednotlivých fázích nemoci. Nastíněny jsou i sociální a psychické dopady onemocnění na pacienta i jeho rodinu, shrnuta jsou doporučovaná vyšetření, způsoby a postupy v léčbě, novinky ve výzkumu a zaměření ošetrovatelské péče, včetně používání a možnosti získání vhodných pomůcek. Dále jsou poskytnuty informace o rizicích při akutních situacích a také o možné pomoci od patientských organizací, státu a zdravotních pojišťoven.

#### 3.1 Svalová dystrofie

*„Svalové dystrofie jsou skupinou geneticky podmíněných chorob neznámé etiologie s vrozeným defektem nebo chyběním různých strukturálních proteinů sarkolemy<sup>1</sup>, jadernými abnormalitami nebo poruchami myofibril<sup>2</sup> a celulárního cytoskeletu<sup>3</sup>, s progredujícím rozvojem degenerativních změn svalových vláken. Vyskytují se v několika základních formách“* (Ambler, 2006, s.295). Jde o myopatie charakteristické progredující svalovou slabostí, typický je histologický obraz zobrazující kolísání velikosti svalových vláken, jejich nekrózu a v pokročilém stádiu náhradu svalových vláken vazivovou a tukovou tkání. Při diagnostice nemoci je třeba pátrat v rodinné anamnéze, důležité jsou informace o nemocech pohybového aparátu, svalová slabost a případná náhlá úmrtí v mladém věku z kardiálních příčin, provádí se vyšetření séra na svalové enzymy, svalové EMG, dále probíhá specializované vyšetření v neuromuskulární poradně a genetické potvrzení mutace genu. Na stanovení diagnózy navazuje následná odborná péče, která má být multioborová a zahrnuje monitoring postižení přidružených systémů, a hlavně genetické poradenství zaměřené na prevenci postižení u dalších generací. (Bednařík, 2004, s.137; Ridzoň a kol., 2019)

#### 3.2 Formy onemocnění

Svalových dystrofií existuje mnoho forem, z nichž každá postihuje různé svalové skupiny, příznaky a symptomy se objevují v různém věku a liší se rychlostí progresu a závažností.

---

<sup>1</sup> Sarkolema-buněčná membrána na povrchu svalových vláken (FTVS, 2022)

<sup>2</sup> Myofibrila-stažitelné, podélně orientované svalové vlákno, obsahuje proteiny aktin a myozin, způsobující kontrakci (FTVS, 2022)

<sup>3</sup> Cytoskelet-Systém bílkovinných vláken a tubulů v cytoplazmě. Hraje důležitou roli v udržování tvaru a struktury buňky. (Štefánek, 2011)

Klasifikace svalových dystrofií prošla v průběhu času dynamickým vývojem, s ohledem na rozvoj vědeckých poznatků a příchod nových diagnostických metod (CDC, 2021.) „Vzhledem k překrývajícím se klinickému spektru je nová klasifikace založena na charakteru molekulárního defektu“ (Maříková, 2004, s. 144).

### 3.2.1 Dystrofinopatie

Dystrofinopatie jsou nejčastější progresivní svalové dystrofie, u nichž je postižení způsobeno deficiencí proteinu dystrofinu<sup>4</sup>. Z genetického hlediska do této skupiny patří choroby s gonozomálně recesivním typem přenosu, tedy nemoci vázané na krátké raménko X chromozomu. Jsou to Duchennova svalová dystrofie, která bude podrobněji popsána v kapitole 3.3 níže a Beckerova svalová dystrofie. Tu stejně jako u DMD způsobuje mutace v genu DMD, což je největší známý lidský gen, důležitý pro tvorbu proteinu Dystrofinu především ve svalech kosterního svalstva, které umožňují pohyb, dále v srdečním svalu a v malém množství i v nervových buňkách mozku. Dystrofin je ve svalech součástí proteinového komplexu spolupracujícího na posílení svalových vláken a jejich ochranou před zraněním. V nervových buňkách je dystrofin důležitý pro normální strukturu a funkci synapsí. Beckerova svalová dystrofie je mírnější formou onemocnění s pomalejší progresí, pozdějším projevem příznaků jako je svalová slabost, rychlá unavitelnost a nevykonnost. Vlivem narušení dýchacích svalů se později objevuje dušnost a opakované záněty plic, následkem postižení srdečního svalu dochází k rozvoji dilatační kardiomyopatie. U této formy jsou pacienti většinou schopni chůze do období dospělosti, kontraktury, deformace trupu a končetin se objevují déle, než u Duchenovy formy, což má vliv na lepší prognózu. Doba dožití většinou přesahuje 40let, u některých pacientů nedochází k výraznému zkrácení života (Maříková, 2004, s.148; NLM, 2020; Štefánek, 2011).

### 3.2.2 Emeryho-Dreifussova svalová dystrofie (EDMD)

Začíná obvykle v dětství, jde o vzácné NSO charakterizované triádou příznaků. Patří sem pomalé ochabování kosterního svalstva ramenního pletence a distálních svalů nohou, časné projevy kontraktur v oblasti loktů a Achillových šlach a kardiomyopatie projevující se AV blokem, který může vést až ke smrti pacienta, pokud není po stanovení diagnózy zaveden kardiostimulátor. Podle dědičnosti se rozlišují 3 typy. Prvním je X vázaná-mutace genu

---

<sup>4</sup> Dystrofin-cytoskeletální protein, kódován genem na X chromozomu Xp21. Má význam při regulaci intracelulárního kalcia ve svalech. (Maxdorf, 2021)

kódujícího membránový protein emerin<sup>5</sup>; dále autozomálně dominantní-mutace genu pro lamin A/C<sup>6</sup>; a autozomálně recesivní dědičnost. Všechny typy dědičnosti jsou klinicky velmi podobné (Ehler a kol., 2019, s.175-177; Manilal et. al, 1996).

### **3.2.3 Pletencové svalové dystrofie (LGMD)**

LGMD jsou skupinou geneticky definovaných onemocnění postihující převážně nebo primárně svalstvo ramenního a pánevního pletence. Existuje 29 forem LGMD a jsou klasifikovány podle genetické vady, které je způsobují. Onemocnění je také někdy označováno jako proximální dystrofie, protože postihuje nejvíce svaly lokalizované blíže k trupu. Svaly umístěné distálně, tedy dále od trupu bývají u této formy postiženy až v pozdějším stádiu. Začátek potíží je průměrně kolem 30. roku života, průběh onemocnění je progresivní, míra progresivity je závislá na typu dědičnosti, je také uváděna tzv. genetická anticipace, což znamená manifestaci obtíží v dřívějším čase a s progresí u každé z dalších generací. AD dědičné formy manifestují obvykle v pozdějším věku a progresi je pomalejší, než u forem s AR dědičností. AR typ dědičnosti je v populaci zastoupen více, asi 90%, AD typ dědičnosti tvoří zbylých 10% LGMD. Obecným rysem AD formy je v porovnání s AR formami LGMD výrazně nižší hladina sérové CK dosahující od fyziologických hodnot po 3-5tinásobné zvýšení. Obě pohlaví jsou postižena ve stejné míře. Prvním příznakem bývá kolébavá chůze způsobená oslabením svalů v oblasti kyčelního kloubu a svalů nohou, objevují se obtíže při vstávání ze židle, z toalety nebo při chůzi do schodů. Oslabené svalstvo v oblasti ramenního kloubu se projevuje potížemi v sebeobsluze, např. při česání, psaní na klávesnici, či jiných běžných činnostech, při kterých je potřeba zvýšená poloha horních končetin, držení natažených paží nebo přenášení těžkých břemen. Někteří pacienti se nezvládají sami najíst. Méně časté je u LGMD postižení srdce, mozek nebývá poškozen vůbec. Některé AD formy LGMD však vykazují výrazné postižení srdeční svaloviny, jiné jsou vzácné, omezené na určité rizikové populační skupiny lidí. Doba dožití pacientů s LGMD je obecně střední až pokročilý věk (AMD, 2015; Fajkusová a kol., 2021; Komárek, 2008, s.105, Maříková, 2004, s.177-195).

### **3.2.4 Ostatní svalové dystrofie**

Mezi tyto formy svalových dystrofií řadíme onemocnění způsobená deficiencí proteinů různých tříd, která jsou důležitá z diferenciálně diagnostických důvodů a pro svou klinickou

---

<sup>5</sup> Emerin-protein jaderné membrány, který se váže na aktin, a tím může modulovat vlastnosti a/nebo funkce vlákna aktinu. (UniProt, 2021)

<sup>6</sup> Lamin-strukturní buněčný protein, který je součástí skeletu jaderné membrány. (Maxdorf, 2021)

symptomatologii, která se v mnohém kryje s příznaky výše uváděných dystrofií LGMD. Patří sem Facioskapulohumerální svalová dystrofie, Scapulohumerální syndrom, Okulofaryngeální svalová dystrofie a Bethlemova myopatie (Maříková, 2004, s.196-206).

### **Facioskapulohumerální svalová dystrofie (FSHD)**

FSHD je onemocnění s širokou škálou projevů, od velmi lehkých po velmi těžkou infantilní formu. Spolu s dystrofynopatiemi a myotonickou dystrofií patří FSHD mezi 3 nejčastější typy dystrofií. Na rozdíl od ostatních forem SD se neprojevuje jen svalovou slabostí, často jsou prvními projevy postižení sluchu s neschopností rozlišit vysoké tóny, také poškození očí, kde dochází k vaskulárním změnám na sítnici, a to zejména u pacientů, kde se příznaky objevují od dětského věku a u těžkých forem. Manifestace onemocnění spadá průměrně do 2.dekády života s variací až do 5.dekády. Prvotně bývá svalovou slabostí postiženo obličejové svalstvo, způsobuje neschopnost sešpulení rtů, pití brčkem, pískání a podobně, někteří pacienti mají potíže s úplným zavřením očních víček. Následuje postižení pletence pažního, charakteristické je asymetrické postižení, postup postižení kraniokaudálním směrem, uložení lopatky a oslabení jejich fixátorů, zapříčiňující ztíženou elevaci horních končetin. Naopak postižení svalů nohou, břicha, pánevních svalů a distálních svalů horní končetiny, zejména extenzorů zápěstí bývá postiženo až v pozdním stádiu, v období kolem 40- 50let. Postižení srdce a plic nebývá obvyklé, stejně jako poškození šjiových a lýtkových svalů. Vylučujícím kritériem při diagnostice tohoto typu onemocnění je postižení musculus deltoideus, chybí svalové kontraktury a kardiomyopatie. Dědičnost je AD, hodnoty svalových enzymů jsou zvýšeny jen lehce. U většiny pacientů nedochází ke zkrácení života a tato forma není označována za život ohrožující (Ambler, 2006, s. 297; AMD, 2016; Bednařík, 2004; Maříková, 2004, s. 196 – 202).

### **Scapulooperoneální syndrom**

Tento typ onemocnění v mnohém připomíná předchozí FSHD typ dystrofie, klinické příznaky jsou podobné pro charakteristickou slabost pletence ramenního a pro možnost postižení mimických svalů. Charakteristické je však oslabení peroneálních svalů, čímž se podobá hereditárním motoricko-senzorickým neuropatiím-HMSN. Rozlišuje se myogenní a neurogenní typ postižení, dědičnost je autozomálně dominantní. U myogenní formy se první příznaky projevují mezi 20-58 rokem života, zpravidla nejprve peroneálním typem chůze a postižením ramenního pletence, později postihuje distální svalstvo. V séru je kreatinkináza zvýšena 1,5 – 10x, progresse choroby je různá (Maříková, 2004, s.203-204).

### **Okulofaryngeální svalová dystrofie (OPMD)**

OPMD je typem svalové dystrofie, která se ve většině případů nejprve projeví ptózou očních víček, ostatní extraokulární svaly jsou postiženy méně. Ptóza víček někdy vede k chybné diagnostice a záměně za onemocnění myastenie gravis, tj. autoimunitní onemocnění způsobující poruchu přenosu vzruchu z nervu na sval, s typickou kolísající symptomatikou v průběhu dne. Při progresi OPMD může dojít až k diplopii – tj. dvojitému vidění, dalším příznakem může být dysfagie. Svalová slabost až atrofie se projevuje i u pletence pažního, méně často i u pletence pánevního. Manifestace se objevuje v pozdní dospělosti, dědičnost onemocnění je AD i AR, přičemž fenotyp AR je postižen více (Ambler, 2006, s 297-298; Maříková, 2004, s. 204-205).

### **Bethlemova myopatie**

Bethlemova myopatie je onemocněním spadajícím do kategorie pletencových dystrofií s projevem prvních příznaků v raném dětství, s pomalou progresí. Objevuje se lehká svalová slabost, svalové atrofie na proximálních svalech, flekční kontraktury téměř všech kloubů, hlavně na prstech a v oblasti Achillových šlach. Dýchací svaly bývají postiženy jen málo, často až v pozdním věku, srdce není postiženo. Přesto se pacientům doporučuje pravidelné sledování pneumologem i kardiologem, jako u všech ostatních forem svalové dystrofie. U těchto pacientů nedochází ke ztrátě pohyblivosti ani zkrácení života (AMD, 2017; Maříková, 2004, s 206).

### **3.3 Duchennova svalová dystrofie (DMD)**

Je nejčastější a nejzávažnější progresivní svalovou dystrofií vůbec. Nemoc poprvé popsal anglický lékař Edward Meryon v roce 1852, později a podrobněji v roce 1868 Guillian Benjamin Duchenne. Podle globální epidemiologické studie shromažďující celosvětová data o tomto onemocnění je sdružená prevalence odhadována na 7,1 případů onemocnění na 100 000 mužů. Příčinou onemocnění je genetická mutace genu dystrofinu na chromozomu Xp21. Jde o jeden z největších genů v lidském genomu, obsahuje 79 exonů kódujících protein dystrofin. Ten je součástí dystrofin-glykoproteinového komplexu, který zprostředkovává vazbu mezi intracelulárním a extracelulárním prostředím a stabilizuje sarkolemu během svalové kontrakce i relaxace. Mutace v genu způsobují omezenou produkci dystrofinového proteinu. Z genetického hlediska patří onemocnění do skupiny s GR typem přenosu, dle genetických pravidel mohou onemocnět pouze muži, ženy bývají bezpříznakovými přenašečkami. Bylo prokázáno, že vyšší věk otců v době koncepce se podílí na vzniku nových mutací u dcer, a to v 1/3 případů. Choroba je charakteristická ochabováním a ztrátou aktivní svalové hmoty, která

je postupně nahrazována vazivovou nebo tukovou tkání (Ambler, 2006, s.295; Crisafulli et.al, 2020; Komárek a kol., 2008, s.104; Maříková, 2004, s. 149-150; Mrázová, 2016; Parent project, 2010; Venugopal, 2021).

### **3.3.1 Diagnostika onemocnění DMD**

Diagnostika DMD je obtížná i vzhledem k faktu, že jde o vzácné onemocnění a poskytovatelé primární péče s ní mají malé zkušenosti. Při pochybnostech nebo podezření je důležité využít druhý názor jiného odborníka. Někteří v takovém případě odkazují na centra NSO, která jsou v ČR dostupná pouze v Praze a v Brně. Diagnostika každého onemocnění by měla být založena na podrobné rodinné anamnéze, která má zásadní význam nejen u neurologických onemocnění s genetickým podkladem. Ovlivňuje směr dalšího vyšetřování a s pomocí fyzikálních vyšetření, výsledků pomocných vyšetření, za použití specifických laboratorních, zobrazovacích a elektrofyziologických metod a diferenciální diagnostiky umožňuje stanovit správný diagnostický závěr. Prvotní příznaky DMD bývají zaměňovány s onemocněním jater, a proto dochází podle jedné ze zahraničních studií ke zpoždění stanovení diagnózy od prvotních projevů onemocnění průměrně až o 2,5 roku. Včasné stanovení diagnózy, následná multioborová péče a zahájení podpůrné léčby má u DMD vliv na délku samostatné mobility pacienta (Ambler, 2006, s.295; AMD, 2022; Ciafaloni et.al, 2009; Ehler a kol., 2019, s.169-170; Komárek, 2008, s.53-54; PPM, 2021; Ward et al., 2019).

#### **3.3.1.1 Biochemické vyšetření séra**

Biochemické vyšetření krve při DMD v ranné fázi, často již u bezpříznakových pacientů prokazuje zvýšené hladiny transamináz<sup>7</sup>-ALT, AST, svalových enzymů-CK, LD, myoglobin (Mrázová, 2016).

Kreatinkináza-CK je také známá jako kreatinfosfokináza a je to enzym energetického metabolismu buněk, existuje ve třech formách jako izoenzym, který je nazýván podle jeho aktivity v určitých tkáních: jako CK-BB mozkový izoenzym, CK-MB myokardiální izoenzym a CK-MM svalový izoenzym. CK se měří v séru a jeho hladina je považována za nejcitlivější indikátor neuromuskulárního poškození, ukazuje míru poškození svalové membrány, nebo míru nekrózy svalových vláken, označovaných jako rabdomyolýza. Chronické zvýšení CK označujeme jako hyperCKemie. Hladina CK se zvyšuje i u různých jiných stavů, např. po vysoké fyzické zátěži, proto se doporučuje odstup cvičení a odběru pro stanovení hladiny

---

<sup>7</sup> aminotransferázy (transaminázy)= enzymy katalyzující přenos aminoskupiny z aminokyseliny na ketokyselinu a naopak. Mají klíčovou roli při syntéze a odbourávání aminokyselin (Maxdorf, 2021)

CK alespoň 72 hodin. V ČR se provádí další testování zaměřené na DMD diagnostiku při hladině CK zvýšené více než 3.násobně proti normě (Parent projekt, 2018; Vohánka, 2012).

**Tabulka 1 Hodnoty CK u různých svalových dystrofií a chorob (Vohánka, 2012).**

Choroba	Frekvence	Hladina CK
Dystrofinopatie Duchennova forma (DMD)	100%	40-60x (100x)
Beckerova forma (BMD)	100%	5-20x
Přenašečky	(DMD)	50%
	(BMD)	30%
Facioskapulohumerální dystrofie (FSHD)	75%	<5x
Myotonická dystr. I.a II.typu	80%	<10x
Pletencové dystrofie *	Různá dle typu	<100x
Pompeho nemoc (GSD II.)	90%	<10x
Rabdomyolýza	100%	5-100x
Zánětlivé myopatie (polyomyozitida, dermatomyozitida, autoimunitní nekrotizující myopatie) **	90-95%	<100x
*Geneticky heterogenní skupina AD a AR svalových dystrofií, které se projevují převážně pletencovou slabostí. Aktuálně známo 24 typů		
**Myozitida s inkluzivními tělísky (IBM), která stojí na pomezí zánětlivých a degenerativních sval. onemocnění, uvedenou elevaci CK nevykazuje. Hladina je zde normální nebo zvýšená maximálně 10x, což patří i do diagnostických kritérií		

### 3.3.1.2 Elektromyografie-EMG

EMG je vyšetření, při kterém lékař, neurolog, pomocí přístroje zachycuje elektrickou aktivitu svalů a nervů, které sval řídí. Činnost svalů je řízena z centrálního nervového systému pomocí impulsů přenášených po nervové dráze na nervosvalovou ploténku, kde se elektrická aktivita změnila na chemickou reakci a tím dojde na motorické jednotce svalů ke stažení svalových vláken, což je základ každého pohybu. EMG metoda je velmi senzitivní, rozliší, zda se jedná o primární poškození svalů, poruchu přenosu nervového vzruchu, nebo poškození samotného nervu. Akční potenciál je snímán z povrchu těla, nebo pomocí jehlových elektrod aplikovaných přímo do svalů (Maříková, 2004, s. 104; Štefánek, 2011).

### 3.3.1.3 Svalová biopsie

Tímto invazivním vyšetřením se pomocí odebrání vzorku svalové tkáně punkční jehlou zjišťuje přítomnost nekrotických vláken, které se při DMD vyskytují v časném věku, včetně preklinických stádií. Nekrotická vlákna se objevují ve skupinách na periférii svalových snopců. Na nekrózu vláken navazuje regenerace, která je u DMD nedokonalá. „*Selhává schopnost správné tvorby svalového vlákna poruchou laterální fúze myoblastů, což je podkladem pro tzv. myopatické seskupování typů (myopathic-type grouping) a vznik náhodně rozptýlených drobných kulatých atrofických vláken*“ (Maříková, 2004, s.155-156). Progresivní ztrátu svalových vláken provází ukládání kolagenu a zmnožení tukových buněk. V časných stádiích se dále objevuje zánětlivý infiltrát, což bývá chybně diagnosticky zaměněno např. za zánětlivé

myopatie, pokud se neprovede imunohistochemický průkaz dystrofinu. Za průkaz DMD se považuje průkaz dystrofinu na méně než 5% svalových vláken. Průkaz dystrofinu umožňuje také verifikace pomocí Western blotting, což je chemický proces detekce dystrofinu využívaný v diagnostice mírnější BMD (Maříková, 2004, s.155-157; PPMD, 2021).

#### **3.3.1.4 Molekulární genetické vyšetření-analýza DNA**

Identifikace DMD genu a analýza dystrofinového proteinu umožnila diferenciální diagnostiku DMD/BMD a dalších proximálních dystrofií. Do jeho objevení se diagnostika opírala pouze o výsledky krevních testů a svalovou biopsii. Genetické testování je potřebné a důležité pro stanovení správné diagnózy, možnost testování ostatních členů rodiny v případě jejího potvrzení a také pro zjištění specifické mutace genu. To umožňuje přesnější sběr dat v různých studiích, přístup k současným i budoucím informacím a cílenou terapii pro specifické mutace. Způsob testování se odvíjí od rodinné anamnézy. Pokud je již mutace známa, vyhledává se tato specifická mutace, což je rychlejší, než zkoumání celého genu. Pokud je anamnéza negativní a existuje podezření na NSO, vyhledává se duplicita nebo delece v genu metodami CGH a MPLA, nebo PCR a west blotting. Pokud není delece ani duplikace nalezena, hledají se menší změny a bodové mutace metodou Sanger genového sekvenování. Nová technologie NGS nabízí kombinaci vyhledávání delecí, duplikací i nových změn a bodových mutací v jednom testu, zatím je však k dispozici jen omezeně. Kompletní genetické testování odhalí 95-99% případů DMD. V rodinách, kde je již DMD potvrzena umožňuje testování matek-přenašeček, ale i prenatální diagnostiku při těhotenství matky s pozitivní anamnézou, případně i preimplantační diagnostiku pro oplodnění matky zdravým embryem, které je v ČR prováděno transferem embryí s ženským pohlavím (Maříková, 2004, s.161; PPMD, 2021; Parent project, 2010).

#### **3.3.2 Fáze onemocnění**

V průběhu života nemocného s DMD dochází ke zhoršování obtíží a postupné ztrátě soběstačnosti, onemocnění je členěno do 5 fází, rozdělených podle schopnosti zachování mobility pacienta. Postup nemoci je individuální, určení fáze onemocnění je důležitým faktorem pro správné načasování a provádění intervencí a poskytování potřebné péče přizpůsobené potřebám a preferencím pacienta i jeho rodiny. Specifický plán péče pro konkrétního pacienta je v rukou lékaře neurologa za spolupráce s poskytovatelem primární péče a multioborového týmu. (Parent project, 2018, PPMD, 2022).



### **3.3.2.1 Presymptomatická fáze**

V této fázi bývá DMD diagnostikována většinou jen v rodinách s pozitivní rodinnou anamnézou, v případě pozorování abnormální svalové funkce, nebo náhodného zjištění zvýšených hladin svalových enzymů a transamináz při vyšetření séra z jiných důvodů. Vzhledem k tomu, že jde o období kojeneckého a batolecího věku, jsou počáteční příznaky rozpoznány jen zřídka a mohou být přisuzovány opožděnému vývoji dítěte. Příznaky bývají mírné, nejčastěji se objevuje opožděný nástup lezení a chůze, pomalý rozvoj řeči. Základem léčby v této fázi je vstupní vyšetření rozsahu pohybu, měření délky a vyšetření růstu u nechodících pacientů, obojí se opakuje každých 6 měsíců, dále genetické vyšetření matky i dalších členů rodiny. Pravidelné opakování těchto vyšetření je nutné k posouzení progresu onemocnění. Vhodná je konzultace s kardiologem, který u pacientů do 6 let věku provede echokardiogram, opakuje se každých 6 měsíců, vyšetření srdce se týká i matek přenašeček. Poskytována je logopedická a rehabilitační péče, která má být pravidelná, systematická a u pacienta s DMD v této fázi zaměřená na prevenci kontraktur, edukaci o vhodných aktivitách a prevenci pádů. Dále je třeba zajištění aktuální imunizace pneumokokovými vakcínami a vakcínou proti chřipce pro daný rok, zahájena by měla být i diskuse o nasazení a léčbě glukokortikoidy, ale i o jejich nežádoucích účincích a rizikových faktorech, které je nutné po dobu podávání sledovat. Mezi nejčastější vedlejší účinky steroidové léčby patří osteoporóza a sekundární vznik zlomenin, lineární retardace nebo zástava růstu a opožděný nástup puberty. Vhodná je také edukace nutričním specialistou, aby nedocházelo ke zvýšení váhy při léčbě glukokortikoidy. Diagnóza DMD je spojena s vysokou psychickou a emocionální zátěží pro rodiče i širší rodinu. Citlivý přístup ze strany lékaře by měl být samozřejmostí, je třeba stanovit plán dalších vyšetření a předat rodině informace o možné podpoře a pomoci nejen v období přijímání diagnózy (AMD, 2018; Birnkrant et al, 2018, part 1; Parent project, 2018; Ward et al, 2019).

### **3.3.2.2 Časná chodící fáze**

V této fázi je DMD nejčastěji diagnostikována, příznaky jsou již zjevné, jedná se zpravidla o věk od 3-5 let, někteří autoři toto stádium ohraničují věkem 3-8 let s ohledem na potřebu ortopedické péče. Projevují se potíže s chůzí jako časté klopýtání a pády, obtíže při chůzi do schodů a chůze po špičkách při počínajícím zkracování Achilových šlach, flexorů kolene a kyčle, rozvíjí se ekvinovární postavení nohy. Z běžných pohybů je pro pacienta obtížné vstávání ze země, objevuje se tzv. myopatické šplhání, neboli Gowersův manévr, kdy se pacient při vstávání ze sedu nejprve postaví na všechny 4 končetiny, poté přibližuje ruce k nohám,

rukama střídavě ručkuje po vlastních nohách, aby se nakonec dostal do vzpřímeného postoje. Obrázek je pro lepší představu přiložen v příloze A (Kolář, 2009, s.116). Dalším příznakem je hyperlordóza bederní páteře a pseudohypertrofie lýtek. Jde o období, kdy jsou chlapci schopni navštěvovat běžnou mateřskou nebo základní školu s určitými specifickými potřebami. Začíná se projevovat svalová slabost a s ní související zpomalení motorického vývoje. Pacienti již nestačí svým vrstevníkům, mají omezené aktivity, např. některé činnosti při TV, dlouhé procházky, chůze z kopce apod. Naopak vhodné jsou hipoterapie, jízda na kole a plavání nebo jakékoliv jiné aktivity ve vodě. Zpomalení progresu svalové slabosti se dá dle odborných studií dosáhnout dlouhodobým užíváním glukokortikoidů, kdy se jejich denní dávka, čas užití a frekvence podání přizpůsobuje potřebám pacienta. Období chůze lze podáváním steroidů prodloužit o 2-3 roky. Obecně je nejvhodnější podávat Prednison (Prednisolon, Medrol) v počáteční dávce 0,75 mg/kg/den, nebo 0,9mg Deflazakortu. Není však dobré začít s jejich podáváním, dokud dítě teprve získává své pohybové schopnosti, tedy zhruba do dovršení 2 let. Léčba se nejčastěji nasazuje v době, kdy již nedochází k pokroku, ale ke stagnaci nebo poklesu svalové výkonnosti v časových testech, pokud dítě častěji padá, nebo ztratí některou z dříve získaných dovedností, např. již nezvládá chůzi do schodů, což bývá obvykle kolem 4-8 let. Fyzioterapie je zaměřena na protahování zkrácených šlach a předcházení ztuhlosti kloubů, naopak posilování proti odporu ve spojení s excentrickou kontrakcí není vhodné. Z pomůcek jsou doporučovány noční dlahy AFO<sup>8</sup>, které pasivně protahují Achilovy šlachy, ty je možné protahovat i ve vertikalizačních a polohovacích pomůckách plně hrazených ZP, vhodné je i použití zdravotního kočárku nebo -tzv. benecyklu, pro umožnění odpočinku dítěte při únavě. Zdravotní kočárek je plně hrazen ZP, benecykl hrazen není. Je třeba dbát na individuální přístup i z hlediska poruch učení nebo chování, zvýšené podrážděnosti, změnám nálad a impulsivitě, která bývá způsobena nedostatkem dystrofinu v mozku, ale i samotným pohybovým omezením. Krátký emoční screening se provádí při každé návštěvě kliniky nebo centra pro NSO, nebo minimálně jednou ročně. Každý pacient s DMD by měl podstoupit neuropsychologické vyšetření při stanovení diagnózy a před zahájením školní docházky pro posouzení potřeb individuálního vzdělávacího programu. Děti s DMD mají sníženou schopnost naslouchat a vykonávat slovní pokyny, pamatují si méně čísel a kratší věty (AMD, 2018;

---

<sup>8</sup> AFO-ankle-foot orthosis ortéza stabilizující hlezno a chodidlo, přikládáné na noc k protažení Achyl. šlach (Protetika, 2018)

Birnkrant et al, 2009, part 1; Birnkrant et al, 2018, part 2; Parent project, 2007; Parent project, 2018).

### 3.3.2.3 Pozdní chodící fáze

V této fázi ve věku přibližně od 8 do 13 let dochází po relativně stabilizovaném období k výrazné progresi onemocnění. Pacienti s DMD postupně ztrácejí svalovou sílu, pohyb se pro ně stává obtížnější, ke konci období ztrácí schopnost samostatné chůze a usedají na invalidní vozík. V tomto období je možné pomocí ortopedické intervence v indikovaných případech prodloužit období samostatné chůze dle dostupných zdrojů až o 2-3 roky podstoupením operačního odstranění kontraktur a ekvinovarovního postavení nohy současně s prodloužením Achilovy šlachy. Tím se také usnadní možnost přikládání KAFO<sup>9</sup> a dalších vertikalizačních pomůcek potřebných k držení těla ve správné poloze. Pokračuje se v pravidelném vyhodnocování nastavených vyšetření. Od 9 let je s 6 měsíční frekvencí zahájeno sledování a vyhodnocování nástupu puberty, vyšetřují se poruchy polykání, GER, gastroparézy a zácpy, provádí se RTG snímkování páteře k hodnocení skoliózy 1x za 1-3 roky v závislosti na léčbě steroidy, měří se spirometrie k hodnocení plicních funkcí, probíhá edukace k použití podpory očisty dýchacích cest. Dále pokračuje podávání glukokortikoidů, v některých případech se steroidní léčba teprve zahajuje, pokračuje hodnocení funkčnosti, síly a rozsahu pohybu. V krvi je sledována hodnota 25-hydroxyvitaminu D, ve stravě je nutné zajistit dostatečný přísun vitamínu D a vápníku pro snížení rizika zlomenin při současné léčbě steroidy a vzhledem ke snižující se pohyblivosti. Diagnostika osteoporózy u pacientů s DMD se v současnosti mění z přístupu zaměřeného na minerální hustotu kostí na včasnou identifikaci zlomenin obratlů. Kolem 10. roku věku se přidává léčba ACE inhibitory a blokátory angiotenzinových receptorů. Toto období je z hlediska učení a utváření sociálních kontaktů velmi náročné nejen pro rodiče, ale i pro pacienta samotného, ve školním prostředí se projevuje snížená verbální i pracovní paměť, chlapci mají potíže s porozuměním psaného textu i poslechu, psychickému tlaku jsou vystaveni při porovnávání výkonu s vrstevníky. U pacientů s DMD je zvýšené riziko autistických, hyperaktivních a obsedantně kompulsivních poruch. Z pomůcek jsou nejčastěji používány dlahy, vertikalizační pomůcky, pohyb na delší vzdálenost usnadňují koloběžky, jízda na kole, větší kočárky nebo invalidní vozíky, zpočátku mechanické, později elektrické, a to i s ohledem na postupy ZP, která může být nápomocná s jejich financováním, nehradí však

---

<sup>9</sup> KAFO-knee-ankle-foot orthosis-ortéza stabilizující kolenní kloub, hlezno a chodidlo, používané pro zajištění stability kolen a podporu oslabených kvadricepsů (Protetika, 2018)

všechny typy vozíků, u některých není hrazeno příslušenství. Pro usnadnění přesunu pacienta do koupelny a z lůžka v domácím prostředí je vhodné využít zvedací zařízení, které je plně hrazeno ZP. Výčet vybraných zdravotnických prostředků hrazených ZP je uveden v příloze B, kompletní seznam je pravidelně aktualizován a je možné ho najít na stránkách jednotlivých pojišťoven, např. u VZP v záložce poskytovatelé, číselníky, zdravotnické prostředky, poukaz (AMD, 2018; Birnkrant et al, 2009; part 1; Parent project, 2007; Parent project, 2018; Parent project, 2021; Ward et al, 2019).

#### **3.3.2.4 Časná nechodící fáze**

V této fázi onemocnění, v období adolescence až mladé dospělosti je již většina pacientů nevratně upoutána na invalidní vozík. Ten by měl zajistit správné držení těla a poskytnout oporu všem částem těla. Elektrický vozík vrací pacientům pocit možnosti samostatného a svobodného pohybu, je vhodné vybrat vozík s možností vertikalizace. Při ztrátě samostatné mobility je důležité sledování růstu, zdraví kostí a rozvoje skoliózy, která ohrožuje pacienty dalšími komplikacemi. Pokud pacient není léčen glukokortikoidy, riziko vzniku skoliózy je až 90%. Pacienti, u nichž ještě nezačala puberta, dosud neužívají steroidy a mají zakřivení páteře větší než 20-30 stupňů by měli podstoupit zadní spinální instrumentaci a fúzi, zákrok indikuje neurolog v souladu s individuálním plánem a životními cíli pacienta. U pacientů, kde do 14 let nezačala puberta se zahajuje léčba testosteronem. Sleduje se progresse svalové slabosti na horních končetinách. Pacienti postupně ztrácejí schopnost sebeobsluhy v běžných denních činnostech. To je pro ně samotné i pečující rodinu psychicky náročné, v této fázi se často objevují projevy deprese. Nadále je třeba pokračovat v nastavené frekvenci všech vyšetření zahájených v předchozích fázích nemoci, má být zahájena edukace a diskuse o možnosti zavedení gastrostomické sondy z hlediska nutriční péče. Z respirační péče je při progredující slabosti dýchacích svalů prováděn nácvik k udržení maximální kapacity plic, asistovaného odkašlávání a noční podpůrné ventilaci. V nechodících fázích onemocnění je spirometrie prováděna zpravidla 1x za 6 měsíců, se zaměřením na hodnoty FVC, MIP, MEP a PCF. Dále se měří SpO<sub>2</sub> a PaCO<sub>2</sub>. Provádí se i celonoční spánková studie pro posouzení indikace použití neinvazivní plicní ventilace. Parametry, které jsou indikací k jejímu použití uvádí tabulka 2. NIV zlepšuje symptomy pacientů s chronickým neuromuskulárním onemocněním, zvyšuje kvalitu jejich života, snižuje počet nutných hospitalizací a délku života může prodloužit až o 10 let při kombinaci s používáním MIE. Nejčastěji jsou využívány ventilační režimy s řízeným tlakem, s variabilní velikostí dechového objemu. V režimu BiPAP pacient dýchá při kontinuálním pozitivním tlaku v DC ve dvou úrovních, kdy přístroj střídá vyšší a nižší úroveň

tlaku dle dýchací fáze, prohlubuje nádech a klade odpor při výdechu pacienta. Z ošetrovatelského hlediska se v období nechodících fází onemocnění zvláštní péče zaměřuje na péči o dutinu ústní, očistu dýchacích cest, polohování jako prevenci vzniku dekubitů a kontraktur, nutriční péči v případě zavedení PEG, podpora v rámci zvládnutí sebepečce při všech každodenních činnostech. Je třeba vést i rozhovor o plánování přechodu zdravotní péče, dalšího vzdělávání a zaměstnání v dospělosti a zajištěna má být i podpora v získávání kompenzačních prostředků. Při používání vozíku je nutné řešit bezbariérové úpravy bydlení, na které lze za určitých podmínek využít příspěvek na zvláštní pomůcku. Příspěvkem přiznávaným osobám se změněnou schopností pohyblivosti je také průkaz OZP (AMD, 2018; Birnkrant et al, 2009, part 1; Birnkrant et al, 2018; part 2; Bužgová, 2020; ČSSZ, 2021; Kemlink, 2020; Parent project, 2007; Parent project, 2018; Parent project, 2021; Staňková et al, 2010; Šudák, 2018; s14; Wollinsky et al, 2012; s.175-178;).

**Tabulka 2 Indikace k neinvazivní ventilaci-splněním 1 z podmínek (Kemlink, 2020).**

Indikace k neinvazivní ventilaci - podmínky
1. Chronická denní hyperkapnie s $\text{PaCO}_2 \geq 6,0$ kPa
2. Noční hyperkapnie s $\text{PaCO}_2 \geq 6,5$ kPa prokázána vyšetřením krevních plynů bezprostředně po probuzení
3. Normokapnie ve dne se vzestupem $\text{PTcCO}_2 \geq 1,3$ kPa v noci prokázaným transkutánní kapnometrií
4. Více než 3 závažné infekce dolních dýchacích cest za rok
5. $\text{AHI} > 10$ a $\text{ODI} > 4$
legenda: $\text{PaCO}_2$ -parciální tlak oxidu uhličitého v arteriální krvi, $\text{PTcCO}_2$ -trenaskutánně měřený parciální tlak oxidu uhličitého v kapilární krvi, $\text{AHI}$ - počet apnoí za hodinu spánku, $\text{ODI}$ -počet poklesu saturace kyslíku o více než 3% za hodinu spánku

### 3.3.2.5 Pozdní nechodící fáze

Postihuje pacienta v období mladé dospělosti a později. Dochází k oslabení svalové síly těla a horních končetin. Ergoterapie se zaměřuje na provádění běžných denních činností jako je jedení, pití, přesuny na WC a polohování v lůžku, k prodloužení soběstačnosti a bezpečnosti je dobré využít i podpůrné technologie. Typickým příznakem pro tuto fázi je neefektivní kašel, způsobený oslabením funkce dýchacích svalů a útlakem vnitřních orgánů při skolióze. Pro usnadnění očisty dýchacích cest se používá mechanický insuflátor-exsuflátor, jehož funkce a možnosti pořízení jsou popsány v kapitole 3.3.2.4. Je vhodné s předstihem řešit i etické otázky týkající se potřeby akutní péče, zaznamenat jejich plán s ohledem na přání pacienta i rodiny a nečekat na rozhodnutí o jejich použití z vitální indikace. Nejčastěji se takto řeší otázka použití invazivní plicní ventilace. Kardiolog sleduje změny srdečního svalu, poruchy rytmu, hodnoty krevního tlaku a cholesterolu v krvi. MRI je nejcitlivější pro včasné zachycení změn myokardu.

Jeho změny je nutné sledovat, protože kardiomyopatie je spolu s respiračním selháním jednou z hlavních příčin úmrtí pacientů s DMD. Oslabení svalů hlavy a krku může způsobovat problémy s polykáním, což zvyšuje riziko aspirace a sekundární vznik pneumonií. Sledování vývoje dysfagie v kombinaci s úbytkem na váze je důležité pro načasování zavedení gastrostomické sondy, je nutné brát v potaz i rizika spojená s anestezií a také preference pacienta i jeho pečujících. Pro udržení kvality života je důležité spolupracovat s týmem paliativní péče, ergoterapeuty a ostatními členy multioborového týmu. Naději pacientům i jejich rodinám přinášejí klinické studie na molekulárně genetické úrovni, zejména metoda exon skipping indukovaný antisense oligonukleotidy, která využívá principu přeskočení mutací postižených částí genu, umožňuje tvorbu částečně funkčního dystrofinu a tím zmírnění typu dystrofinopatie z DMD na BMD (Birnbrant et al, 2018, part3; Berger et al, 2020; Bužgová, 2020, s.175-181; Dittrich et al, 2015, Kemling, 2020; Mrázová, 2016; Parent project, 2018).

### **3.3.3 Zvláštnosti péče o pacienty s DMD**

Většina pacientů s DMD potřebuje v průběhu onemocnění pro zlepšení kvality života korekční ortopedické operace, což s sebou nese určitá rizika spojená s celkovou anestezií. Je třeba, aby byl přizpůsoben výběr anestezie, celková anestezie přináší potenciální riziko těžké hyperkalémie a rambdomyolýzy při použití depolarizujících myorelaxancií a inhalačních anestetik. Jejich použití zvyšuje riziko vzniku maligní hypertermie. Nejlépe se celková anestezie provádí totální intarvenózní formou. U pacientů v pokročilé fázi onemocnění může být obtížné z důvodu oslabení orofaryngeálních svalů provést intubaci, většina pacientů má proto zajištěnou tracheostomii. Další zdravotní rizika s sebou přináší péče při neočekávaných stavech. Při takovéto hospitalizaci pacienta je třeba myslet na to, že dlouhodobá léčba steroidy by neměla být přerušena náhle na dobu delší než 24 hodin. Pacient může být ohrožen na životě v případě vzniku tzv. adrenální krize, která vzniká nedostatkem hormonu kortizolu. Ten pomáhá tělu zvládat zátěž, např horečku, nemoc nebo zranění a tělo si ho standartně vytváří v nadledvinách. Při DMD a denním užívání hormonů však tělo tuto schopnost potlačí, a po náhle ukončeném podávání ho nestihne začít znovu vyrábět, potřebuje na obnovu této funkce řádově měsíce. Při dlouhodobé léčbě steroidy by měl být také podáván draslík, jehož zvýšené vylučování steroidy způsobují. Další zvláštností u pacientů s DMD je potřeba sledování hodnot krevních plynů, krevního obrazu, biochemie alespoň 1x za 3 měsíce. Při hospitalizaci je třeba také sledovat hodnoty pulsní oxymetrie a kapnometrie pro včasnou indikaci intervence při hypoventilaci. Jednou ročně by mělo proběhnout i oční vyšetření. Pro rychlou informovanost lékaře v případě potřeby akutní péče doporučují organizace sdružující

pacienty s DMD, aby u sebe nosili zdravotní průkaz DMD, jehož náhled je přiložen v příloze C (AMD, 2019; Bužgová, 2020, str. 176; Orphanet, 2018; Parent project, 2018).

### **3.3.4 Novinky v léčbě a výzkumu**

Možnosti kurativní léčby jsou zatím omezené. Lék Translárna je jediným lékem schváleným pro použití v ČR. Jde o léčbu atalurenem, jehož mechanismus účinku nebyl dosud přesně popsán. Účinek byl prokázán pouze u jedné z mnoha mutací, lék je schválen pouze pro chodící pacienty starší 2 let s příslušnou non-sence mutací. Translárna oddaluje ztrátu mobility pacienta až o 5 let, zpožďuje pokles plicních funkcí v průměru o 1,8 let a nemá výrazné nežádoucí účinky. Parevlumab je lék schválený americkým úřadem pro kontrolu potravin a léčiv. Jde o monoklonální protilátku způsobující zpomalení přeměny svalové tkáně na vazivovou, podává se nechodícím pacientům nezávisle na typu mutace, pomáhá zachovat funkci horních končetin, srdečních a plicních funkcí, aplikuje se podáním infuze 1x za 14 dní souběžně s kortikoidy (Parent project, 2021).

## **3.4 Podpora a pomoc rodinám, kvalita života**

DMD se řadí mezi vzácná onemocnění, což v EU znamená, že jeho velmi nízký výskyt může mít negativní dopad na kvalitu života a začlenění pacienta do společnosti. Kvalita života je v medicínských oborech nejčastěji posuzována dle modelu WHO prostřednictvím 6 domén. První je „*fyzická kvalita života*“ zahrnující schopnost pohybovat se, pracovat, prožívat bolest a subjektivní hodnocení energie a vytrvalosti. Druhou doménou je „*psychická kvalita života*“ zahrnující schopnost učit se, prožívání emocí, sebehodnocení a subjektivní vnímání sebe sama. Třetí doménou je „*nezávislost*“, jejímž indikátorem je odkázanost na pomůcky a léky. Čtvrtou doménou jsou „*sociální vztahy*“ - subjektivní hodnocení osobních vztahů, sexuálního života a sociální opory. Pátá doména „*prostředí*“ hodnotí dostupnost péče, bydlení, finanční situaci a pacientovo okolí. Poslední doménou je „*náboženství a spiritualita*“ (CAVO, 2010; Gurková, 2011, s.71).

### **3.4.1 Pacientské organizace, registry**

Pomoc ve všech oblastech života poskytují pacientům se vzácnými onemocněními různé světové i české organizace. Pro DMD jsou to zejména celosvětová PPMD, její česká větev PP, dále AMD, End Duchenne a další. Organizace ve většině případů zakládají rodiče dětí se vzácným onemocněním. Jejich cílem je rozšiřování povědomí o této nemoci mezi laickou i odbornou veřejností, podpora ostatním rodinám, prosazování zájmů pacientů, zajištění dostupnosti komplexní péče a zvyšování kvality života pacientů. Dále podpora výzkumu,

klinických studií, databáze společných registrů a zpřístupňování potřebných informací o novinkách v léčbě a výzkumu. Pacientům i pečující rodině tyto organizace pomáhají v začleňování do společnosti a přijetí sebe sama pořádáním seminářů, školení a ozdravných odlehčovacích pobytů. Tato péče je pro pacienty důležitá zvláště v období přechodu z dětství do dospělosti. V centrech NSO mají být vedeny i rozhovory o vztazích, seznamování, sexuální orientaci, to vše v rámci lékařských vyšetření. Častým tématem bývají otázky o sexu, masturbaci a otcovství, které jsou pro konzultování s rodinou mnohdy nepříjemné. Plán přechodu péče má zahrnovat a podporovat vzdělávání, zaměstnání, osobní vztahy, nezávislost, emoční zdraví a intimitu. Při přechodu do dospělého života je nutné pacienty informovat i o možnostech nezávislého života a samostatného bydlení. Rodinám by měly být od prvopočátku poskytovány informace o státních a regionálních programech, systémech sociální podpory, nadacích, grantech, protože péče o postiženého člena rodiny znamená nejen psychickou a fyzickou zátěž, ale i finanční náročnost (Birkkrant et al, 2018, part 3; Matějček, 2001, s.28; Parent project, 2021).

### **3.4.2 Kompenzační pomůcky**

Kompenzační pomůcky jsou nástroje a zařízení, která umožňují člověku se zdravotním postižením zachovat největší možnou míru soběstačnosti a zapojení do běžného života. Kompenzační pomůcky je možné získat bezplatně různou formou od státních institucí nebo zdravotních pojišťoven, nadací a charit na základě podané žádosti (STP ČR, 2021).

#### **3.4.2.1 Sociální zabezpečení**

Sociální zabezpečení je formou pomoci v určitých společnostech uznaných životních situacích, při vzniku tzv. sociální události. Tou může být nemoc, chudoba, stáří, invalidita apod. Jeho formy jsou státní, veřejnoprávní a dobrovolné připojištění, kdy stát je jeho nositelem nebo garantem. ČSSZ jako nositel sociálního pojištění zajišťuje důchodové i nemocenské pojištění z nichž vyplácí dávky z tzv. pojistného systému, kam patří např. nemocenské, peněžité pomoci v mateřství ale i výplaty různých druhů důchodu. ČSSZ má na starost i lékařskou posudkovou službu, která vypracovává posudky o zdravotním stavu a míře pracovní schopnosti pro dávky vyplácené ČSSZ i úřady práce. Ty vyplácejí mimo jiné dávky tzv. nepojistného systému, mezi něž patří i dávky pro osoby se zdravotním postižením, vyplácené dle zákona č. 329/2011 Sb., kam patří průkaz OZP, příspěvek na mobilitu a příspěvek na zvláštní pomůcku. Do nepojistných dávek patří i příspěvek na péči (Čevela a kol, 2015, 103-114).



**Příspěvek na zvláštní pomůcku** je poskytován osobám s těžkou vadou nosného nebo pohybového ústrojí, s těžkým sluchovým nebo zrakovým postižením charakteru DNZS. Dále musí být žadatelem osoba starší 3 let při žádosti o příspěvek na motorové vozidlo nebo zádržný systém, schodolez, stropní zvedací systém, schodišťovou plošinu nebo sedačku, nebo příspěvek na úpravu bytu. Žadatel musí být starší 15 let při příspěvku na vodícího psa a starší 1 roku v ostatních případech. Dále musí být žadatel schopen pomůcku používat, pomůcka musí umožnit sebeobsluhu, vzdělávání, pracovní uplatnění nebo styk s okolím, přihlíží se i k dalším pomůckám, které žadatel využívá. Žádost se podává na ÚP, při žádosti o motorové vozidlo lze žádat opakovaně po uplynutí 10 let. Lékař LPS posuzuje pouze zdravotní stav, ostatní podmínky nároku posuzují pracovníci ÚP. Seznam druhů a typů zvláštních pomůcek a osoby oprávněné k čerpání příspěvku na tyto pomůcky upravuje příloha k vyhlášce č. 388/2011 Sb. o provedení některých ustanovení zákona o poskytování dávek osobám se zdravotním postižením a zákon č. 329/2011 Sb. o poskytování dávek osobám se zdravotním postižením a o změně souvisejících zákonů. Zdravotní postižení odůvodňující přiznání příspěvku na zvláštní pomůcku a zdravotní stavy vylučující jeho přiznání specifikuje příloha č. 1 zákona č. 329/2011 Sb. Rozlišuje se, zda jde o pomůcku v ceně do nebo přes 10.000,-Kč pro určení výše spoluúčasti na úhradě pomůcky. Výběr ze seznamu pomůcek určených pro osoby s těžkou vadou nosného nebo pohybového ústrojí je uveden v příloze D (MPSV, 2021).

#### **3.4.2.2 Zdravotní pojišťovny**

Zdravotní pojišťovny hradí svým pojištěncům zdravotní péči v souladu se zákonem o veřejném zdravotním pojištění č. 48/1997 Sb. Z něj vychází i číselník zdravotnických pomůcek, které pojišťovna hradí plně nebo částečně po jejich předepsání odborným lékařem tzv. na poukaz. Zdravotnické prostředky jsou v něm zařazeny do skupin a podskupin, ze kterých alespoň jeden je plně hrazen pojišťovnami (VZP, 2021).

**Mechanický invalidní vozík** hradí ZP 1x za 5 let, vozík zůstává majetkem pojišťovny. Poukaz předepíše ošetřující lékař, uvádí zde přesnou specifikaci, šířku sedu, váhu pacienta a výšku vozíku. Revizní lékař ZP schválí nárok na jeho úhradu z důvodu zdravotní indikace, pořídit tak lze pouze vozíky z číselníku pojišťovny, nikoli dle vlastních požadavků. Při výběru je třeba zohlednit nosnost vozíku, jeho použití v interiéru nebo v terénu, zda se bude vozík skládat do auta apod. (T&L, 2020).

**Elektrický invalidní vozík** je považován za kompenzační pomůcku a může být hrazen ZP pokud celková šířka nepřesahuje 600mm, konstrukční rychlost nepřesahuje 6km/hod., délka

vozíku nepřesahuje 1m a jeho hmotnost je nižší než 450kg. V tom případě je osoba považována za chodce. Pokud nejsou tyto parametry dodrženy, jde již o zvláštní vozidlo, které podléhá homologaci, registraci i povinnému ručení. Tuto problematiku řeší zákony č. 48/1997Sb. o veřejném zdravotním pojištění a zákon č. 56/2001 Sb. o podmínkách provozu vozidel na pozemních komunikacích. K žádosti o vozík na poukaz je nutné doložit výsledky psychologického, neurologického, rehabilitačního, ortopedického a očního vyšetření a také formulář k přidělení elektrického vozíku. Žádat je možné v intervalu 1x za 7 let, dřívější žádost musí být podrobně zdůvodněna. Omezení rychlosti může být problém při aktivním životu vozíčkáře. Slabý motor znesnadňuje pohyb do kopce a v situacích, kdy je zapotřebí rychlá akcelerace. Většina uživatelů elektrických vozíků používá maximální rychlost vozíku v rozmezí od 8-10 km/hod. Pojišťovny na tento druh vozíku nepřispívají ani formou doplatku (Parent project, 2021; Salvová, 2019; T&L, 2020).

**Kašlací asistent-mechanický insuflátor-exsuflátor-MIE :** v ČR je nejčastěji používaný typ Cought Assist E70, který je hrazen plně ZP, funguje na principu dodání pozitivního tlaku při nádechu a jeho prudké změně do negativních hodnot při výdechu, podobně jako při přirozeném kašli. Využívá funkci Cought-Trak, při kterém je přístroj v automatickém režimu synchronizován s dechem pacienta. Aplikace je snadná s použitím náústku nebo obličejové masky, případně napojením na tracheostomickou kanylu (Parent project, 2016).

**Neinvazivní plicní ventilace BiPAP:** přístroj je využíván k léčbě střední až těžké obstrukční spánkové apnoe, funguje na principu dvouúrovňového přetlaku v dýchacích cestách. Před zahájením používání této pomůcky se provádí spánková studie, na základě jejích výsledků je lékařem stanovena hodnota přetlaku přístroje, který monitoruje apnoe, hypopnoe, omezení průtoku a periodické dýchání pacienta. Technologie vyhodnocuje každý dech pacienta a reaguje úpravou tlaku. Reaguje i na dechové úsilí při probouzení reakci pacienta. Přístroj je plně hrazen ZP (Parent project, 2016; Pretl a kol., 2013).

## **4 PRŮZKUMNÁ ČÁST**

### **Hlavní cíl průzkumné části práce**

Zjistit vliv četnosti používání kompenzačních pomůcek na hodnocení kvality života u pacientů se svalovou dystrofií a porovnat celkové hodnocení kvality života u pacientů v chodících a nechodících fázích onemocnění.

### **Hlavní průzkumná otázka :**

Je subjektivní hodnocení celkové kvality života vyšší u chodících pacientů, kteří používají kompenzační pomůcky málo nebo vůbec, než u nechodících pacientů, kteří jsou odkázáni na používání kompenzačních pomůcek častěji?

### **Dílčí cíle:**

Zjistit, jaké kompenzační pomůcky respondenti nejčastěji používají a jak často.

Popsat, jaká kritéria respondenti preferují při výběru pomůcek a čím jsou při jejich získávání nejvíce limitováni.

Zjistit zkušenosti respondentů s používáním konkrétních pomůcek a subjektivní hodnocení vlivu používání konkrétních pomůcek na zdraví pacientů a jejich pocity.

Zjistit subjektivní hodnocení kvality života respondentů v jednotlivých oblastech dle WHO.

### **Průzkumné otázky k dílčím cílům:**

Jaké kompenzační pomůcky respondenti nejčastěji používají, a jak často?

Jaká kritéria jsou při výběru pomůcek preferována?

Čím jsou respondenti při výběru pomůcek nejčastěji limitováni?

Jaké zkušenosti mají respondenti s používáním elektrického vozíku o rychlosti do 6 km/hod?

Má dle subjektivního hodnocení respondentů používání kašlacího asistenta vliv na výskyt onemocnění dýchacích cest?

Jaké pocity prožívají pacienti při používání kompenzačních pomůcek?

Jak respondenti hodnotí svou kvalitu života v jednotlivých doménách dle WHO?

## 5 METODIKA PRŮZKUMNÉ ČÁSTI

Kvantitativní empirický průzkum v této práci byl proveden pomocí nestandardizovaného dotazníkového šetření, z důvodu potřeby hodnotit vliv kompenzačních pomůcek na kvalitu života. Dotazník je složen ze tří částí, první obsahuje obecné údaje o respondentech zahrnující věk, formu onemocnění, její příznaky a fázi v níž se nachází, druhá je zaměřená na kompenzační pomůcky a třetí zkoumá kvalitu života respondentů. Inspirací pro část dotazníku hodnotícího kvalitu života pacientů byl standardizovaný dotazník kvality života dle WHO, WHOQOL-BREF (krátká verze). Průzkumný dotazník obsahuje 5 uzavřených otázek s možností výběru 1 z nabízených odpovědí, 2 otevřené otázky s možností libovolné odpovědi, 5 uzavřených otázek s možností označení více odpovědí, všechny jmenované typy otázek jsou vyhodnoceny pomocí popisné statistiky, dle absolutní i relativní četnosti odpovědí. Dotazník dále obsahuje 5 maticových otázek s možností jedné odpovědi, kdy u každé z podotázek pomocí Likertovy škály respondenti označovali odpověď dle vlastního uvážení na stupnici od 1 do 5, hodnocení jako ve škole, tento typ otázky byl použit k vyhodnocení kvality života a četnosti používání kompenzačních pomůcek pro zachování přehlednosti odpovědí a posloupnosti otázek. U 2 otázek respondenti odpovídaly formou hvězdičkového hodnocení míry spokojenosti, přičemž větší počet hvězdiček znamenal vyšší spokojenost. Poslední variantou otázky je seřazení výčtu odpovědí dle vlastních preferencí, které je zhodnoceno průměrnou důležitostí odpovědi z 10 nabízených možností. Výsledky hlavního cíle práce jsou prezentovány v samostatné tabulce. Pro celkové hodnocení kvality života v jednotlivých doménách a pro porovnání konkrétních hodnot byl stanoven průměr ze součtu bodových hodnot odpovídajících nominální hodnotě dané odpovědi v podotázkách, na škále od 1 do 5, a průměrná hodnota nejčastější odpovědi v obou skupinách respondentů po rozdělení souboru na skupinu chodící a nechodící.

### 5.1 Průběh průzkumného šetření

K ověření srozumitelnosti otázek byl nejprve proveden předprůzkum u 3 dobrovolníků bez zdravotnického vzdělání. Na jeho základě byla provedena korekce pojmenování variant odpovědí u jednotlivých otázek. Vhodnost otázek a variant odpovědí byla dále testována dvěma respondenty z řad členů oslovených patientských organizací, ti požádali o doplnění některých konkrétních variant odpovědí. Sběr dat probíhal v měsících únor a březen 2022, respondentům byl dotazník zpřístupněn na webových stránkách patientských organizací a sociálních sítích pomocí přímého odkazu, čímž byla zachována anonymita respondentů i jednotlivých odpovědí. Dotazník na své úvodní straně seznámil respondenty s obsahem i účelem dotazníkového šetření

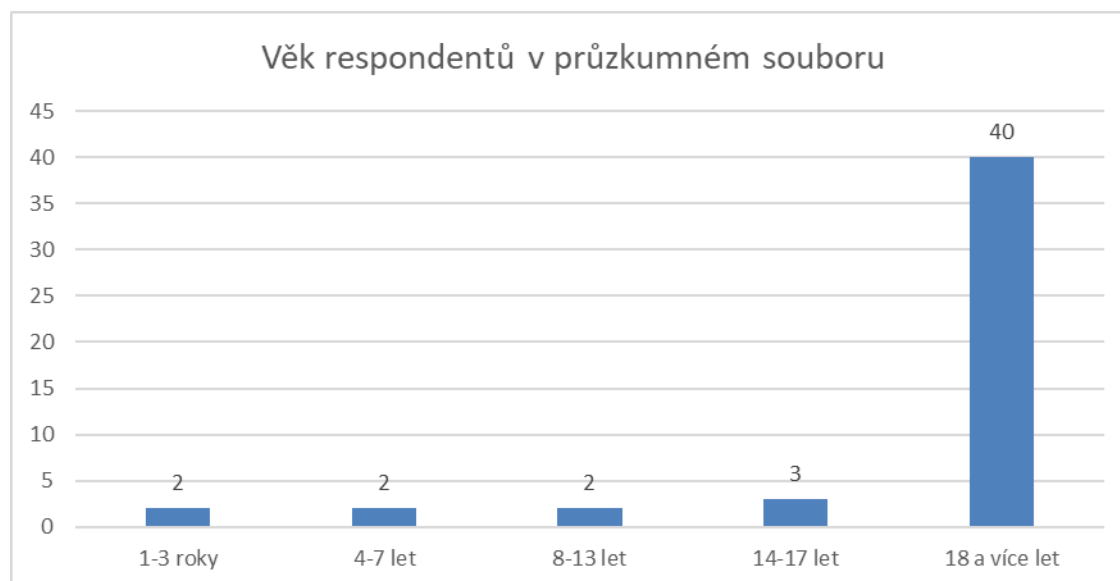
a informoval je o automatickém záznamu odeslaných anonymních odpovědí, k čemuž udělili souhlas jeho dobrovolným vyplněním. Návratnost dotazníku byla 25,4%, z celkového počtu 197 návštěv bylo vyplněno 50 odpovědí. Při zpracování shromážděných dat pomocí popisné statistiky byl použit program Microsoft Word a Excel, graficky jsou data interpretována formou tabulek a sloupcových grafů.

## 5.2 Charakteristika souboru respondentů

Respondenty jsou členové Asociace muskulárních dystrofií v ČR, nebo společnosti EndDuchenne z.s., což jsou pacientské organizace sdružující pacienty s NSO, které souhlasily s provedením průzkumu u jejich členů a zároveň povolily zveřejnění jejich názvu v této práci i v materiálech z ní vycházejících. Tito respondenti jsou zároveň pacienti se stanovenou diagnózou svalové dystrofie různého typu. Průzkumný soubor je tvořen 49 respondenty, 1 odpověď byla z celkového hodnocení trvale vyřazena, jednalo se o testovací responzi, pacientka však měla diagnostikovanou svalovou atrofii, nikoli dystrofii. Celkový počet respondentů byl při vyhodnocování konkrétních otázek upravován dle filtru odpovídajícího hodnocené otázce. Je vždy uveden v legendě ve spodní části tabulky, stejně jako charakteristika použitého filtru.

## 5.3 Vyhodnocení výsledků průzkumného šetření

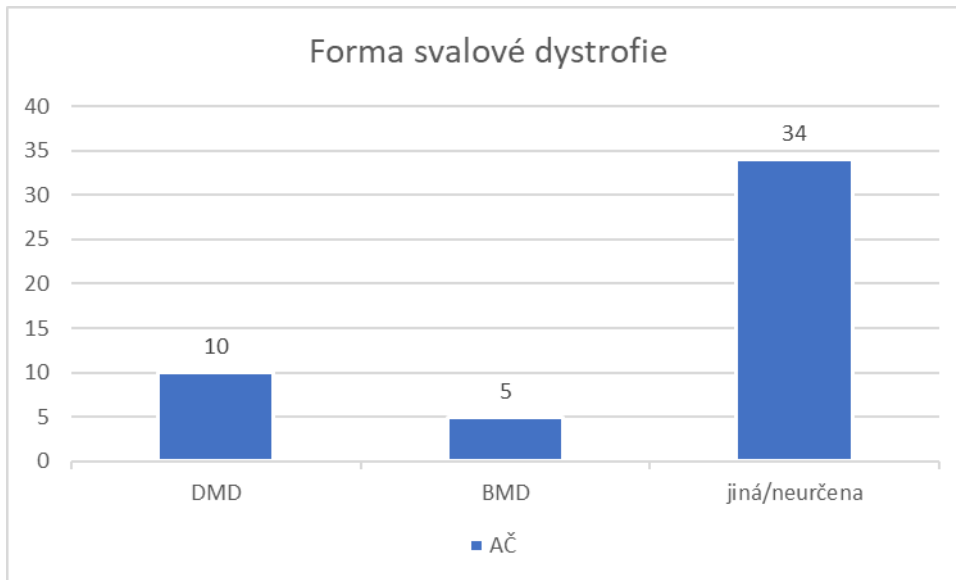
*1 Kolik je Vám/Vašemu dítěti let?*



**Graf 1** Věk respondentů v průzkumném souboru (zdroj vlastní)

Otázka byla použita k získání ucelené představy o složení účastníků průzkumu. Průzkumný soubor tvoří 49 respondentů, z nichž 40 je plnoletých nebo starších, což představuje 81,63% souboru, 3 respondenti (6,12%) jsou ve věku 14-17 let, po 2 respondentech (4,08%) mají ostatní 3 věkové skupiny.

## 2 Jaká forma dystrofie Vám byla diagnostikována?



**Graf 2** Formy svalových dystrofií u respondentů průzkumného souboru (zdroj vlastní)

Tato otázka měla dle původního záměru sloužit k rozdělení respondentů do skupin k porovnání kvality života dle jednotlivých fází DMD. Nyní je pouze orientační. Proti původnímu předpokladu, kdy bylo dle informací získaných studiem odborné literatury počítáno s většinou četností pacientů s formou DMD, je soubor respondentů tvořen 34 pacienty (69,38%) s jinou nebo neurčenou formou svalové dystrofie, Beckerovu dystrofii lékaři diagnostikovali u 5 pacientů (10,2%), Duchennovu svalovou dystrofii má jen 10 účastníků průzkumu, tedy (20,4 %) souboru z celkových 49 odpovědí.

### 3 Jaké příznaky onemocnění se u Vás/ Vašeho dítěte v současnosti projevují?

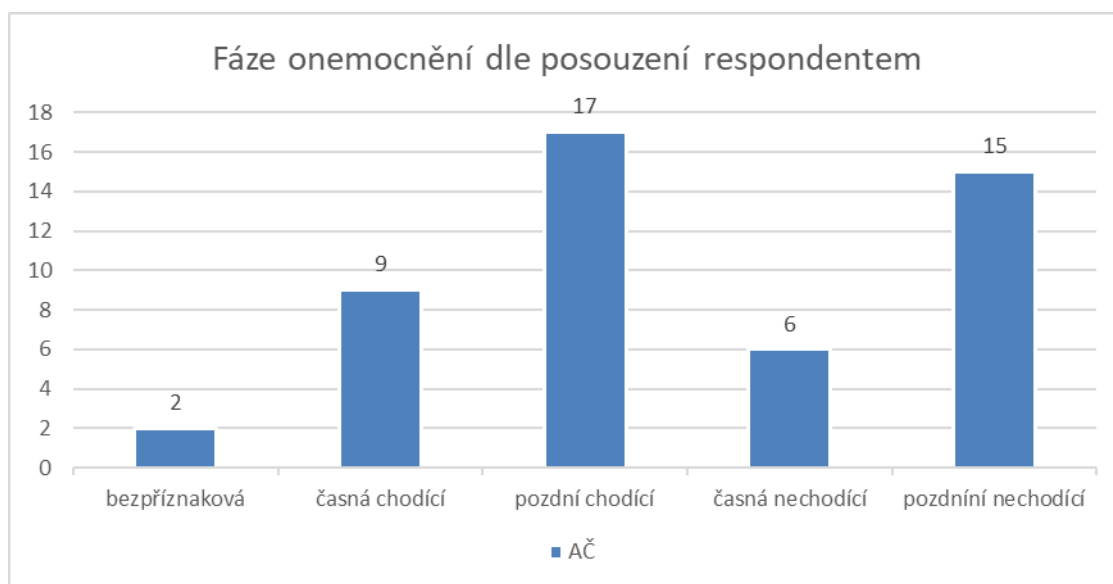
Tabulka 3 Příznaky onemocnění (zdroj vlastní)

Příznaky onemocnění v současné době		
příznak	AČ	RČ
oslabení svalové síly HK	36	73,46
skolióza-nesprávné zakřivení páteře	27	55,1
ztráta schopnosti chůze	25	51,02
obtížná chůze do schodů	25	51,02
klopýtání a časté pády	24	48,97
zvládám obsluhu elektrického vozíku	22	44,89
nadváha	15	30,61
neefektivní kašel	8	16,32
noční dechová podpora	7	14,28
denní dechová podpora	3	6,12
porucha autistického spektra	0	0
nemám žádné příznaky	0	0
jiné	5	10,2

legenda: celkový počet respondentů je 49, možnost více odpovědí, AČ=absolutní četnost, RČ=relativní četnost v procentech.

Podle příznaků uvedených v jednotlivých odpovědích měli být respondenti dle původního záměru rozděleni dle jednotlivých fází onemocnění DMD k následnému porovnání kvality života u jednotlivých skupin. Do časně chodící fáze by byli zařazeni respondenti s uvedenými příznaky obtížná chůze do schodů, kterou uvedlo 25 respondentů (51,02%) a časté klopýtání a pády se zastoupením odpovědi u 24 účastníků (48,97%), pozdní chodící fázi definuje postupná ztráta schopnosti chůze, ke které dochází na konci období, tu označilo 25 respondentů (51,02%). Časnou a pozdní nechodící fázi charakterizuje neefektivní kašel zastoupený 8 respondenty (16,32%) a snížená síla horních končetin, kterou odeslalo 36 účastníků (73,46%). Vzhledem k tomu, že odpovídalo velké množství pacientů s odlišnou diagnózou, nejsou tyto výsledky, které byly přizpůsobené pro hodnocení fází DMD pro srovnání použitelné. Slouží jen k utvoření hrubého obrazu o obtížích respondentů.

#### 4 V jaké fázi onemocnění se dle Vašeho odhadu nyní nacházíte?



**Graf 3** Fáze onemocnění u respondentů v souboru (zdroj vlastní)

Tato otázka je použita jako filtrační kritérium k rozdělení respondentů na skupinu chodících a nechodících pacientů, které jsou v této práci porovnávány z hlediska četnosti používání vybraných pomůcek a kvality života. Z celkového počtu 49 respondentů se do bezpříznakové fáze zařadili 2 pacienti (4,08%), v časné chodící fázi je nyní 9 respondentů (18,36%), pozdní chodící fázi označilo 17 účastníků průzkumu (34,69%), v časné nechodící fázi se nachází 6 pacientů (12,24%) a v poslední, pozdní nechodící fázi je v současnosti 15 respondentů (30,61%).



5 Jaké pomůcky z výčtu vybraného v tabulce v současnosti používáte a jak často?

Tabulka 4 Četnost používání pomůcek – chodící respondenti (zdroj vlastní)

Četnost používání vybraných pomůcek u chodících respondentů					
název pomůcky	nepoužívám AČ / RČ	1-3x měsíčně AČ / RČ	1-6x týdně AČ / RČ	1x denně AČ / RČ	vícekrát denně AČ / RČ
dlahy na horní končetiny	26 / 92,85	1 / 3,57	0	0	1 / 3,57
<b>dlahy na dolní končetiny</b>	<b>25 / 89,28</b>	1 / 3,57	<b>0</b>	1 / 3,57	1 / 3,57
vertikalizační stojan	27 / 96,42	1 / 3,57	0	0	0
benecykl/kočárek	26 / 92,85	1 / 3,57	0	0	1 / 3,57
<b>mechanický invalidní vozík</b>	<b>20 / 71,42</b>	<b>3 / 10,71</b>	<b>2 / 7,14</b>	<b>0</b>	<b>3 / 10,71</b>
<b>elektrický invalidní vozík</b>	<b>21 / 75,0</b>	1 / 3,57	1 / 3,57	1 / 3,57	<b>4 / 14,28</b>
<b>zvedací zařízení</b>	<b>25 / 89,28</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>3 / 10,71</b>
schodolez, schodišťová plošina	27 / 96,42	0	0	0	1 / 3,57
<b>nájezdová rampa</b>	<b>25 / 89,28</b>	1 / 3,57	<b>2 / 7,14</b>	<b>0</b>	<b>0</b>
asistent kašle	27 / 96,42	0	0	0	1 / 3,57
neinvazivní plicní ventilace	26 / 92,85	0	0	2 / 7,69	0
invazivní plicní ventilace	28 / 100	0	0	0	0
legenda: celkový počet respondentů je 28, AČ=absolutní četnost, RČ=relativní četnost v procentech.					

V tabulce 4 je zobrazena četnost používání vybraných pomůcek u chodících respondentů, kdy byl průzkumný soubor rozdělen dle filtru na pacienty se zachovalou schopností chůze a bez schopnosti chůze, přesto je u chodících nejčastěji používanou pomůckou mechanický invalidní vozík s absolutní četností 8 odpovědí z celkových 28 respondentů, přičemž 3 odpovědi (10,71%) udávají jeho použití vícekrát denně, 2 (7,14%) alespoň 1x týdně a 3 (10,71 %) minimálně 1x měsíčně. Druhou nejvíce používanou pomůckou je elektrický vozík, jehož používání udává 7 respondentů z 28, z toho 4 pacienti (14,28%) ho využívají více než 1x denně, ostatní frekvence použití mají po 1 kladné odpovědi (3,57%). Na pomyslném třetím místě se v četnosti použití objevuje zvedací zařízení, dlahy na dolní končetiny a nájezdová rampa, které shodně udávají 3 respondenti (10,71%). Ostatní pomůcky používá s různou frekvencí 1 nebo 2 pacienti z vybraného souboru.

Tabulka 5 Četnost používání pomůcek - nechodící respondenti (zdroj vlastní)

Četnost používání vybraných pomůcek u nechodících respondentů					
název pomůcky	nepoužívám AČ / RČ	1-3x měsíčně AČ / RČ	1-6x týdně AČ / RČ	1x denně AČ / RČ	vícekrát denně, p.p. AČ / RČ
dlahy na horní končetiny	19 / 90,47	0	1 / 4,76	0	1 / 4,76
dlahy na dolní končetiny	19 / 90,47	1/4,76	0	1 / 4,76	0
vertikalizační stojan	20 / 95,23	0	0	1 / 4,76	0
benecykl/kočárek	20 / 95,23	1 / 4,76	0	0	0
<b>mechanický invalidní vozík</b>	<b>8 / 38,09</b>	<b>1 / 4,76</b>	<b>0</b>	<b>1 / 4,76</b>	<b>10 / 47,61</b>
<b>elektrický invalidní vozík</b>	<b>2 / 9,52</b>	<b>0</b>	<b>3 / 14,28</b>	<b>1 / 4,76</b>	<b>15 / 71,42</b>
<b>zvedací zařízení</b>	<b>9 / 42,85</b>	<b>1 / 4,76</b>	<b>1 / 4,76</b>	<b>0</b>	<b>10 / 47,61</b>
schodolez, schodišťová plošina	17 / 80,95	1 / 4,76	0	0	3 / 14,28
<b>nájezdová rampa</b>	<b>12 / 57,14</b>	<b>4 / 19,04</b>	<b>1 / 4,76</b>	<b>1 / 4,76</b>	<b>3 / 14,28</b>
<b>asistent kašle</b>	<b>14 / 66,66</b>	<b>2 / 9,52</b>	<b>2 / 9,52</b>	<b>1 / 4,76</b>	<b>2 / 9,52</b>
<b>neinvazivní plicní ventilace</b>	<b>16 / 76,19</b>	<b>1 / 4,76</b>	<b>0</b>	<b>2 / 9,52</b>	<b>2 / 9,52</b>
invazivní plicní ventilace	20 / 95,23	0	0	0	1 / 4,76
legenda: celkový počet respondentů je 21, AČ=absolutní četnost, RČ=relativní četnost v procentech.					

V tabulce 5 najdeme výčet a frekvenci používání stejných pomůcek u nechodící skupiny pacientů. Obtíže s pohybem způsobené postupnou přeměnou svalové hmoty za vazivo nebo tukovou tkáň mění jejich pořadí. Nejvíce využívanou pomůckou u pozdějších fází onemocnění je elektrický vozík, jehož absolutní četnost je 19 respondentů (90,47%) z celkových 21 dotázaných, z toho 15 pacientů (71,42%) jeho použití udává více než 1x denně, 1 respondent (4,76%) ho potřebuje 1x denně a 3 pacienti (14,28%) jej využijí 1-6x týdně. Na druhou pozici se přesunul mechanický vozík, který pomáhá s mobilitou 12 pacientům (57,14%), 10 respondentů (47,61%) ho používá podle potřeby, alespoň 1x denně a 1 minimálně 1x měsíčně. Třetí nejčastější pomůckou je shodně jako u chodících pacientů zvedací zařízení, jehož použití udává 12 pacientů (57,14%), z toho 10 s frekvencí podle potřeby, po 1 odpovědi má frekvence použití 1x týdně a 1x měsíčně. Další v pořadí je opět nájezdová rampa s 9 odpověďmi (42,85%) a různou frekvencí, poté už se objevují pomůcky, které chodící respondenti nepoužívají téměř vůbec, jako asistent kašle, kterého potřebuje zhruba třetina dotázaných nechodících pacientů s různou frekvencí používání a neinvazivní plicní ventilace, kterou používá téměř pětina respondentů.

6 Vyberte si 2 libovolné, Vámi používané pomůcky a popište vlastními slovy Vaše emoce/pocity, které prožíváte při jejich používání.

Tabulka 6 Pocity prožívané při použití pomůcek (zdroj vlastní)

Pocity pacientů při používání 2 vybraných pomůcek				
název pomůcky	pocity	AČ	RČ (%)	PR (n)
dlahy na ruce	zlepšuje/udržuje rozsah pohybu	6	16,21	37
neinvazivní ventilace	<b>nezávislost, samostatnost</b>	<b>16</b>	<b>43,24</b>	<b>37</b>
<b>elektrický vozík</b>	<b>svobody pohybu</b>	<b>16</b>	<b>43,24</b>	<b>37</b>
asistent kašle	zlepšuje příjem stravy	1	2,7	37
<b>stropní zvedák</b>	zlepšuje spánek	1	2,7	37
zobcová flétna	snižuje únavu	2	5,4	37
prodloužená ruka	<b>pocit bezpečí, jistoty</b>	<b>11</b>	<b>29,72</b>	<b>37</b>
kočárek	udržuje zdraví	5	13,51	37
hole, chodítko	zmírňuje bolest	1	2,7	37
lehokolo	vztek	4	10,81	37
mechanický vozík	úleva a pomoc pro pečující osobu	3	8,1	37
	radost	8	21,62	37
	vyvolává bolest	2	5,4	37
	bezmoc	3	8,1	37
	rychlost	3	8,1	37
	stud, strach	2	5,4	37

legenda: AČ=absolutní četnost, RČ=relativní četnost v procentech, PR=počet respondentů. Celkem odpovědělo 49 respondentů, vyřazeno bylo 12 odpovědí, kde nebyly popisovány pocity, ale jen vyjmenovány používané pomůcky.

Tabulka 6 znázorňuje pocity pacientů, které prožívají při používání 2 libovolně vybraných pomůcek. V této otázce byla zhruba třetina odpovědí vyřazena pro nesplnění požadavků. Nejvíce zažívají pocity svobody pohybu, nezávislosti a samostatnosti při používání elektrického invalidního vozíku, a to 16 (43,24%) z celkových 37 respondentů, v začátcích jeho používání cítili 2 pacienti (5,4%) i stud a strach. Pocit bezpečí a jistoty byl zmiňován ve spojitosti s používáním stropního zvedáku u 11 respondentů (29,72%), 1 pacientka (2,7%) u této pomůcky prožívala negativní emoci, vyvolání bolesti při použití, důvodem vzniku bolesti je dle respondentky nevyhovující typ pomůcky.

### 7 Jaká kritéria jsou pro Vás rozhodující při výběru pomůcek (např. elektrický vozík)



**Graf 4** Kritéria pro výběr pomůcek (zdroj vlastní)

V tomto grafu je znázorněno průměrné pořadí odpovědí na otázku, při jejímž hodnocení měli respondenti možnost změnit pořadí nabízených variant odpovědi dle svých preferencí tak, aby odpovídala jejich představám. Graf znázorňuje kritéria upřednostňovaná pacienty při výběru používaných pomůcek. Nejdůležitějším kritériem je podle odpovědí 49 respondentů funkce výrobku, která získala v průměru 8,69 bodu z maximálních 10 možných. Naproti tomu cena pomůcky má jen 3,91 bodu a skončila tak na 8. pozici.

## 8 Co Vás při výběru pomůcek nejvíce limituje?

Tabulka 7 Co limituje respondenty při výběru pomůcek (zdroj vlastní)

Co limituje respondenty při výběru pomůcek		
limit	AČ	RČ
cena	20	40,81
množství výrobců/dostupnost	15	30,61
kvalita	2	4,08
nedostatkem informací	3	6,12
funkčnost/omezené prostory	8	16,32
byrokracie	8	16,32
délka vyřízení žádosti	2	4,08
nic/ ještě pomůcky nepoužívám	7	14,28
nemožnost vyzkoušení v řádu dnů	1	2,04
legenda: legenda: celkový počet respondentů je 49, AČ=absolutní četnost, RČ=relativní četnost v procentech.		

Otázka 7 byla otevřenou otázkou, takže někteří popsali více variant odpovědí. Největší starosti dělá respondentům cena pomůcek, jako limit ji uvedlo 20 lidí (40,81%) z celkových 49 odpovídajících. Další problém spatřují respondenti v nedostatku výrobců, čímž dochází k omezení výběru a dostupnosti v případě potřeby specifické pomůcky. Tuto variantu odpovědi zmínilo 15 lidí (30,61%). Dalším palčivým tématem je byrokracie při podávání žádostí o schválení pomůcek a funkčnost výrobků z pohledu omezeného množství prostorů v bytech uživatelů. Tyto varianty odpovědi uvedlo shodně 8 respondentů (16,32%). Nedostatek informací k výrobkům, zhoršená kvalita výrobků, nemožnost výpůjčky pomůcky do domácího prostředí pro vyzkoušení před samotným nákupem a dlouhé vyřizování žádostí jsou dalšími popisovanými negativně vnímanými faktory výběru pomůcek.

9 Jaké pocity u Vás převládaly, když jste začal/a používat mechanický vozík?

Tabulka 8 Pocity prožívané při používání mechanického invalidního vozíku (zdroj vlastní)

Pocity prožívané při používání mechanického vozíku		
odpověď	AČ	RČ
zatím ho nepoužívám	21	42,85
<b>ulevilo se mi, odstranilo to problém se zakopáváním a pády</b>	<b>13</b>	<b>26,53</b>
bylo těžké to přijmout, znamenalo to zhoršení zdravotního stavu	10	20,4
nemám pocit, že by mě to ovlivnilo, ani kladně, ani záporně	5	10,2
znovu jsem stačil/a svým vrstevníkům při hrách a pohybu venku	5	10,2
jiná	3	6,12
legenda: legenda: celkový počet respondentů je 49, možnost více odpovědí, AČ=absolutní četnost, RČ=relativní četnost v procentech.		

Nejvíce zmiňovaným pocitem spojeným se zahájením používání mechanického invalidního vozíku z pohledu pacienta je podle 13 respondentů úleva a odstranění problémů se zakopáváním a pády. Odečteme-li od celkového počtu 49 odpovědí ty, které nemohou pocity popsat z důvodu nedostatku zkušeností, vychází relativní četnost této odpovědi na 46,42%. Obtíže s přijetím používání invalidního vozíku pro zhoršení zdravotního stavu udává 10 respondentů (20,4%), shodnou četností 5 odpovědí jsou neutrální pocity a pocit, že opět stačí svým vrstevníkům (10,2%). Ve variantě odpovědi „jiná“ je udávána obrovská fyzická úleva, pocit radosti a těšení se, že už nebude muset jezdit v kočárku, u respondentky, která nikdy nechodila a invalidní vozík dostala při nástupu do 1. třídy. Rodiče dívky vnímají tento okamžik ze svého pohledu jako psychicky podstatně těžší.

10 Jak byste popsal/a své pocity při přechodu z mechanického na elektrický vozík?

Tabulka 9 Pocity prožívané při přechodu na elektrický invalidní vozík (zdroj vlastní)

Pocity převládající při přechodu na elektrický vozík		
odpověď	AČ	RČ
zatím ho nepoužívám, nemám zkušenost	23	46,93
pro mě se nic nezměnilo, vnímám to jako ulehčení pro pečující osobu	3	6,12
<b>cítil/a jsem se svobodnější v možnostech samostatného pohybu</b>	<b>23</b>	<b>46,93</b>
bylo těžké to přijmout, znamenalo to zhoršení zdravotního stavu	0	0
jiná	2	4,08
legenda: legenda: celkový počet respondentů je 49, možnost více odpovědí, AČ=absolutní četnost, RČ=relativní četnost v procentech.		

Přechod na elektrický invalidní vozík znamená pro 23 dotazovaných respondentů, kteří již s jeho používáním mají zkušenost hlavně pocit samostatného a svobodnějšího pohybu, což je relativní četnost 46,23%. 3 respondenti (6,12%) popisují pocit usnadnění situace pro pečující osoby. 1 pacient odpověděl k možnosti jiná, že používá rovnou elektrický vozík, u druhé odpovědi jiná popsala respondentka své pocity jako štěstí z pohledu pacienta, z pohledu rodičů hlavně úleva a pohodlí, i když přeprava elektrického vozíku je podstatně složitější, než u mechanického.

*11 Pokud již elektrický vozík používáte, jaká je jeho konstrukční rychlost?*

**Tabulka 10 počet respondentů používajících vozík s rychlostí do 6 km/hod. (zdroj vlastní)**

Počet respondentů používajících elektrický vozík s rychlostí do 6km/hod.			
odpověď	AČ	RČ	PR (n)
elektrický vozík nepoužívám	22	44,89	49
používám vozík s rychlostí do 6 km/hod.	15	30,61	49
používám vozík s rychlostí nad 6 km/hod.	12	24,48	49

legenda: legenda: PR (n) = celkový počet respondentů je 49, AČ = absolutní četnost, RČ = relativní četnost v procentech.

Účastníci průzkumu uvádějí, že častěji používají elektrický invalidní vozík, jehož konstrukční rychlost je do 6 km/hod, což je 1 z kritérií pro schválení úhrady pomůcky pojišťovnou. Odpovědělo tak 15 (30,61%) z celkových 49 respondentů. Vozíky s vyšší rychlostí má 12 respondentů, tedy 24,48%. Ostatních 22 pacientů elektrický vozík nepoužívá 44,89%.

12 Máte pocit, že v některých situacích je rychlost/výkon Vašeho elektrického vozíku nedostatečný?

Tabulka 11 Situace, kdy je výkon el. vozíku nedostatečný (zdroj vlastní)

Situace, kdy je výkon elektrického invalidního vozíku s rychlostí do 6 km/hod. nedostatečný			
popis situace	AČ	RČ (%)	PR (n)
<b>jízda v nezpevněném terénu</b>	<b>9</b>	<b>64,28</b>	<b>14</b>
<b>Jízda do kopce</b>	<b>4</b>	<b>28,57</b>	<b>14</b>
jízda na mokřem povrchu	2	14,28	14
potřeba rychlého otočení na místě	2	14,28	14
nepříznivé počasí	2	14,28	14
delší vzdálenosti	2	14,28	14
<b>když potřebuji zrychlit</b>	<b>5</b>	<b>35,71</b>	<b>14</b>
rychlost/výkon je dostačující	1	7,14	14

legenda: AČ=absolutní četnost, RČ=relativní četnost v procentech, PR=celkový počet hodnocených responzí s možností více odpovědí. Vozík s rychlostí do 6 km/hod používá 15 respondentů, 1 vyřazen pro nepochopení otázky. Udával nadměrnou velikost vozíku.

Situace, v nichž pacienti pocítují nedostatečný výkon svého elektrického vozíku popisuje tabulka 11. Jde převážně o specifické situace, např je-li nezpevněný terén. Tuto odpověď označilo 9 účastníků, tj. 64,28%. Jízdu do kopce vybraly 4 dotazovaní (28,57%), výkon vozíku nestačí, ani, když je potřeba zrychlit, tak odpovědělo 5 pacientů (35,71%). Ostatní udávají shodně po dvou odpovědích např. jízdu na mokřem povrchu, potřebu rychlého otočení na místě, nepřízeň počasí a jízdu na delší vzdálenosti. 1 respondent nemá pocit, že by byl jeho vozík svou rychlostí nedostatečný (7,14%).

13 Myslíte si, že používání kašlacího asistenta má vliv na zdraví Vašich dýchacích cest?

Tabulka 12 Subjektivní hodnocení vlivu kašlacího asistenta na zdraví DC (zdroj vlastní)

Subjektivní hodnocení vlivu používání kašlacího asistenta na onemocnění DC		
Hodnocení vlivu	AČ	RČ
asistenta kašle nepoužívám	41	83,67
<b>ano, používáním se snížil počet onemocnění DC, příp. počet hospitalizací</b>	<b>8</b>	<b>16,23</b>
ne, jeho použití nemá vliv	0	0

legenda: celkový počet respondentů je 49, AČ=absolutní četnost, RČ=relativní četnost v procentech.



Jsou-li z celkového počtu 49 odpovědí vynecháni ti pacienti, kteří přístroj nepoužívají, shodli se všichni respondenti na pozitivním vlivu kašlacího asistenta na zdraví jejich dýchacích cest. Odpovědělo tak 8 respondentů, zbylých 41 dotázaných nemá s použitím přístroje zkušenosti.

#### 14 Jak hodnotíte své zdraví v současné době?

Tabulka 13 Subjektivní hodnocení zdraví (zdroj vlastní)

Subjektivní hodnocení celkového zdraví respondentů			
hodnocení	AČ	RČ	PR (n)
velmi dobré	5	10,2	49
celkem dobré	9	18,36	49
<b>dobré</b>	<b>23</b>	<b>46,93</b>	<b>49</b>
špatné	11	22,44	49
velmi špatné	1	2,04	49
legenda: celkový počet respondentů je 49, AČ=absolutní četnost, RČ=relativní četnost v procentech.			

Na tuto otázku respondenti odpovídali formou udělení počtu hvězdiček podle míry spokojenosti, přičemž 1 hvězdička znamená velmi špatné zdraví a 5 hvězdiček velmi dobré zdraví. Své celkové zdraví respondenti subjektivně hodnotí nejčastěji jako dobré, odpovědělo tak 23 respondentů z celkových 49, což je 46,93%. Druhá nejčastější odpověď od 11 lidí je hodnocení špatné (22,44%), jako celkem dobré označilo své zdraví 9 respondentů (18,36%), jako velmi dobré vnímá své zdraví 5 dotazovaných (10,2%), jeden pacient vidí své zdraví jako velmi špatné (2,04%).

#### 15 Jak byste zhodnotil/a Vaše fyzické zdraví?

Tabulka 14 Subjektivní hodnocení fyzického zdraví (zdroj vlastní)

Subjektivní hodnocení fyzického zdraví					
hodnocená oblast/škála	1 výborné	2 velmi dobré	3 dobré	4 špatné	5 velmi špatné
prožívání bolesti	11 / 22,44	10 / 20,40	16 / 32,65	9 / 18,36	3 / 6,12
energie a vytrvalost	3 / 6,12	5 / 10,20	19 / 38,77	16 / 32,65	6 / 12,24
pracovní/herní způsobilost	5 / 10,20	14 / 28,57	15 / 30,61	11 / 22,44	4 / 8,16
kvalita spánku	14 / 28,57	9 / 18,36	17 / 34,69	7 / 14,28	2 / 4,08
legenda: celkový počet respondentů je 49, hodnoceno dle škály jako ve škole, hodnoty u jednotlivých oblastí odpovídají AČ/RČ, AČ=absolutní četnost, RČ=relativní četnost					

Hodnocení první domény kvality života je zpracováno v tabulce 13, a je posuzováno podle odpovědí na podotázky, které respondenti hodnotí na škále od 1 do 5 jako ve škole. Svou bolest prožívá dobře 16 pacientů (32,65%), velmi dobře 10 respondentů (20,40%) a výborně 11 odpovídajících. Ostatní dle svého úsudku prožívají bolest špatně nebo velmi špatně. Podobné je to s energií a vytrvalostí, kdy opět největší počet lidí, tedy 19, vnímá svou vytrvalost jako dobrou, 5 jako velmi dobrou, 3 dokonce jako výbornou. Celkem 21 respondentů však cítí nedostatek energie. 15 pacientů se necítí být způsobilých k práci nebo hře, proti tomu 34 lidí je na tom pracovně výborně až dobře. Velmi špatnou, nebo špatnou kvalitu spánku cítí 9 respondentů, 17 dotazovaných spí dobře, ostatní velmi dobře nebo výborně.

*16 Jak byste hodnotil/a kvalitu svého psychického života?*

**Tabulka 15 Subjektivní hodnocení psychického života (zdroj vlastní)**

Subjektivní hodnocení psychického života					
hodnocená oblast/škála	1 výborná	2 chvalitebná	3 dobrá	4 špatná	5 velmi špatná
prožívání pozitivních emocí	19/38,77	18/36,73	8/16,32	3/6,12	1/2,04
prožívání negativních emocí	8/16,32	8/16,32	17/34,69	14/28,57	2/4,08
schopnost koncentrace a učení	14/28,57	14/28,57	13/26,53	6/12,24	2/4,08
<b>vztah k vlastnímu tělu</b>	<b>12/24,48</b>	<b>14/28,57</b>	<b>14/28,57</b>	<b>15/30,61</b>	<b>4/8,16</b>
<b>sebehodnocení</b>	<b>10/20,40</b>	<b>14/28,57</b>	<b>17/34,69</b>	<b>6/12,24</b>	<b>2/4,08</b>
jaký má Váš život smysl	15/30,61	13/26,53	13/26,53	5/10,20	3/6,12
jak Vás baví život	17/34,69	14/28,57	11/22,44	5/10,20	2/4,08
legenda: celkový počet respondentů je 49, hodnoceno dle škály jako ve škole, hodnoty u jednotlivých oblastí odpovídají hodnoty u jednotlivých oblastí odpovídají AČ/RČ, AČ=absolutní četnost, RČ=relativní četnost					

Oblast hodnocení psychického života respondentů znázorňuje tabulka 15. Své pozitivní emoce prožívá výborně 19 lidí, což je nejvyšší počet (38,77%) z celé hodnocené oblasti psychiky, 18 pacientů hodnotí tuto oblast jako chvalitebně prožívanou, dobře cítí pozitivní emoce 8 dotazovaných, další 4 vnímají své pozitivní emoce jako špatně nebo velmi špatně prožívané. Prožívání negativních emocí zvládá výborně a chvalitebně shodně po 8 respondentech, dobře je cítí 17 pacientů, ostatních 16 z celkových 49 dotázaných prožívá negativní emoce špatně nebo velmi špatně. Soustředit se nezvládají 2 pacienti, špatně zvládá učení 6 respondentů, dobře

se učí a soustředí 13 pacientům a shodně 14 dotazovaných vnímá svou soustředěnost jako velmi dobrou nebo chvalitebnou. Vlastní tělo vnímají velmi špatně 4 účastníci průzkumu, 15 dotazovaných si myslí, že jejich tělo je špatné, dobrý a chvalitebný vztah k sobě má po 14 respondentech, rádo má svoje tělo 12 lidí. Sebehodnocení má 24 respondentů výborné nebo velmi dobré, 17 respondentů hodnotí samo sebe dobře, špatné hodnocení si dává 6 účastníků a velmi špatně se hodnotí 2 lidé. Smysl svého života nenachází 3 respondenti, 5 ho hledá špatně, 13 účastníků se shodlo na tom, že jejich smysl života je dobrý nebo chvalitebný, výborně je na tom v tomto ohledu 15 pacientů. V podobném poměru je prožívána i radost ze života.

### 17 Jak byste ohodnotil/a Vaši nezávislost?

**Tabulka 16 Subjektivní hodnocení nezávislosti respondentů (zdroj vlastní)**

Subjektivní hodnocení nezávislosti					
hodnocená oblast/škála	1 nezávislá/ nezávislý	2 mírně závislý/á	3 středně závislý/á	4 těžce závislý/á	5 plně závislý/á
pohybovat se mimo domov	5/10,20	11/22,44	14/28,57	12/24,48	7/14,28
najíst a napít se	23/46,93	11/22,44	7/14,28	7/14,28	1/2,04
oblékání / svlékání	13/26,53	11/22,44	9/18,36	3/6,12	13/26,53
orientace v prostoru	33/67,34	10/20,40	4/8,16	1/2,04	1/2,04
komunikace	31/63,26	14/28,57	3/6,12	1/2,04	0
osobní aktivity	9/18,36	13/26,53	16/32,65	9/18,36	2/4,08
legenda: celkový počet respondentů je 49, hodnoceno dle škály jako ve škole, hodnoty u jednotlivých oblastí odpovídají počtu respondentů s touto variantou odpovědi, AČ/RČ, AČ=absolutní četnost, RČ=relativní četnost					

V tabulce 16 je znázorněno vnímání vlastní nezávislosti respondentů. V pohybu mimo domov se cítí být nezávislým je 5 dotazovaných z celkových 49 respondentů. Naopak zcela závislým v této činnosti je 7 pacientů. Těžce závislých na péči pomoci druhé osoby je v pohybu mimo domov 12 účastníků průzkumu, středně a mírně závislých je zbylých 25 respondentů. V potřebě sebesycení a napájení je soběstačných 23 lidí, s mírnou pomocí se nají a napije 11 dotazovaných, středně a těžce závislých je v tomto ohledu po 7 pacientech, jeden se označil za plně odkázaného na péči. Při zvládání oblékání si samostatně vystačí 13 pacientů, 11 jich tuto činnost zvládá s malou pomocí, 13 lidí je plně oblékáno, 12 respondentů se oblékne s velkou nebo střední pomocí. V oblasti orientace se bez pomoci obejde 33 pacientů, s mírnou nebo střední

pomocí se zorientuje v prostoru 14 lidí, orientaci vůbec nezvládá 1 respondent, 1 jen velmi těžko. Komunikace nečiní žádný nebo minimální problém 35 respondentům, se střední a velkou pomocí komunikují ostatní 4 pacienti. Osobní aktivity vůbec nezvládají 2 pacienti, 9 jich je v této oblasti těžce závislých, 29 pacientů zvládá osobní aktivity se střední nebo malou pomocí, nezávislých je 9 účastníků průzkumu.

*18 Jak byste ohodnotil/a Vaše sociální vztahy/prostředí?*

**Tabulka 17 Subjektivní hodnocení sociálních vztahů a prostředí (zdroj vlastní)**

Subjektivní hodnocení sociálních vztahů a prostředí					
hodnocená oblast/škála	1 výborné	2 chvalitebné	3 dobré	4 špatné	5 velmi špatné
<b>osobní vztahy v rodině</b>	<b>25/51,02</b>	<b>10/20,40</b>	<b>11/22,44</b>	<b>1/2,04</b>	<b>2/4,08</b>
podpora okolí	17/34,69	17/34,69	10/20,40	3/6,12	2/4,08
sexuální život	8/16,32	6/12,24	14/28,57	10/20,40	11/22,44
bydlení	16/32,65	17/34,69	11/22,44	3/6,12	2/4,08
<b>dostupnost zdravotní péče</b>	<b>14/28,57</b>	<b>11/22,44</b>	<b>14/28,57</b>	<b>7/14,28</b>	<b>3/6,12</b>
osobní přeprava	7/14,28	13/26,53	14/28,57	11/22,44	4/8,16
rozvoj zájmů	10/20,40	15/30,61	13/26,53	8/16,32	3/6,12
<b>finanční situace</b>	<b>18/36,73</b>	<b>10/20,40</b>	<b>10/20,40</b>	<b>6/12,24</b>	<b>5/10,20</b>
legenda: celkový počet respondentů je 49, hodnoceno dle škály jako ve škole, hodnoty u jednotlivých oblastí odpovídají počtu respondentů s touto variantou odpovědi					

Hodnocení sociálních vztahů a okolního prostředí zobrazuje tabulka 17. Vztahy v rodině vnímá výborně nebo chvalitebně 35 respondentů, jako dobré je vidí 10 lidí a špatně nebo velmi špatně se ve své rodině cítí 3 pacienti. Podporující okolí má 17 lidí v míře výborné i chvalitebné, dobrou oporu ve svém okolí má 10 respondentů, malou nebo žádnou podporu vnímá 5 pacientů. Sexuální život prožívá dobře, velmi dobře nebo výborně 28 respondentů, nespokojeno se svým sexuálním životem je 21 účastníků průzkumu. Svě bydlení hodnotí špatně nebo velmi špatně 5 pacientů, dobré bydlení má 11 lidí, výborně nebo velmi dobře bydlí 31 respondentů. Dostupnost zdravotní péče je nejhůře hodnocena 3 respondenty, 7 jich vnímá její dostupnost jako špatnou, 14 pacientů cítí dobrou dosažitelnost péče, 25 lidí vidí dostupnost péče velmi dobře. Osobní přeprava činí velké potíže 4 pacientům, špatně se cestuje 11 účastníkům, dobře, velmi dobře nebo výborně hodnotí své přepravování zbývajících 34 respondentů. Svě zájmy nemůže, nebo může s velkými obtížemi rozvíjet 11 pacientů, 13 lidí z celkových 49 má dobrou pozici pro rozvoj zájmů, 25 respondentů nemá s rozvojem svým zájmů obtíže. Finanční situace

respondentů je výborná v 18 případech, 10 ji považuje za příznivou, nebo dobrou, zbylých 11 za špatnou až nedostačující.

*19 Jak byste charakterizoval/a svou víru, náboženství, přesvědčení?*

**Tabulka 18 Charakteristika víry a náboženství (zdroj vlastní)**

Charakteristika víry, náboženství, přesvědčení		
charakteristika	AČ	RČ
znám svůj zdravotní stav a jsem rád/a za každý další den	30	61,22
mám kolem sebe partu skvělých lidí, užívám si život naplno	18	36,73
mám důvěru ve svého ošetřujícího lékaře	14	28,57
mám víru, že se brzy najde léčba vhodná pro můj typ onemocnění	10	20,4
věřím v Boha	10	20,4
legenda: celkový počet respondentů je 49, možnost výběru více odpovědí, AČ=absolutní četnost, RČ=relativní četnost v procentech		

Jak charakterizují respondenti svou víru a náboženské přesvědčení ukazuje tabulka 18. Účastníci průzkumu měli možnost volit z 5 výše uvedených kategorií, viz. Tabulka 18 a mohli označit více než 1 odpověď. Víru v Boha uvedlo 10 respondentů, radost z každého prožitého dne při znalosti svého zdravotního stavu si užívá 30 pacientů, 10 lidí z průzkumného souboru věří, že se brzy najde pro ně vhodná léčba, 18 lidí má kolem sebe okolí, které jim umožňuje i přes handicap žít naplno a 14 uvedlo víru ve svého ošetřujícího lékaře.

*20 Jak byste celkově zhodnotil/a kvalitu svého života?*

**Tabulka 19 Subjektivní hodnocení celkové kvality života (zdroj vlastní)**

Subjektivní hodnocení celkové kvality života			
odpověď	AČ	RČ	PR (n)
velmi dobrá	6	12,24	49
celkem dobrá	13	26,53	49
dobrá	19	38,77	49
špatná	11	22,44	49
velmi špatná	0	0	49
legenda: celkový počet respondentů je 49, AČ=absolutní četnost, RČ=relativní četnost v procentech.			

Subjektivní hodnocení celkové kvality života respondentů prezentuje tabulka 19. Velmi dobrou kvalitou života žije 6 účastníků průzkumu, celkem dobrou kvalitu života vnímá 13 pacientů, za dobrou označilo svou kvalitou života 19 respondentů, jako špatnou ji prožívá 11 pacientů. Jako velmi špatnou neoznačil svou kvalitu života žádný z dotazovaných.

Hodnocení kvality života v doménách dle WHO po rozdělení souboru na skupiny chodící, nechodící.

**Tabulka 20 Hodnocení domén dle WHO po rozdělení souboru (zdroj vlastní)**

skupina	fyzické zdraví 4/20b, skóre		psychika 7/35b, skóre		nezávislost 6/30b, skóre		vztahy a prostředí 8/40b, skóre		Celková QoL, skóre
chodící	11,45	2,86	16,45	2,34	12,97	2,15	19,71	2,46	<b>2,71</b>
nechodící	11,34	2,83	16,64	2,37	13,81	2,29	19,77	2,46	<b>2,74</b>
legenda: u jednotlivých domén znázorňuje první buňka průměrný bodový zisk, druhá pak průměrné skóre odpovědí respondentů.									

Tabulka 20 znázorňuje hodnocení kvality života v jednotlivých doménách i celkovou kvalitu života respondentů po rozdělení souboru na skupinu chodících a nechodících pacientů. Doménu víry a náboženského přesvědčení prezentuje tabulka 18. Nejdůležitějším údajem je porovnání celkové subjektivní kvality života, průměrné skóre všech odpovědí v rozdělených skupinách. U jednotlivých domén znázorňuje první buňka průměrnou hodnotu součtu získaných bodů, druhá pak průměrné skóre odpovědí respondentů. V záhlaví jednotlivých domén je vždy uveden minimální a maximální možný součet bodů dle počtu podotázek v konkrétních doménách. Počet bodů u každé podotázky byl dán nominální hodnotou odpovědi na škále od 1 do 5, kterou respondent zvolil. Podkladem těchto souhrnných údajů jsou tabulky uvedené v příloze E.

Souhrnné hodnocení vlivu pomůcek na celkovou kvalitu života po rozdělení souboru.

Tabulka 21 Vliv pomůcek na kvalitu života-chodící (zdroj vlastní)

Hodnocení celkové kvality života v závislosti na četnosti používání pomůcek u chodících pacientů								
používaná pomůcka	AČ	RČ (%)	CHR (n)	1xM	1-6xT	1xD	p.p.	QoL(m)
dlahy na HK	2	7,14	28	1	0	0	1	2,71
dlahy na DK	3	10,71	28	1	0	1	1	2,71
vertikalizační stojan	1	3,57	28	1	0	0	0	2,71
benecykl/kočárek	2	7,14	28	1	0	0	1	2,71
<b>mechanický vozík</b>	<b>8</b>	<b>28,57</b>	28	<b>3</b>	<b>2</b>	<b>0</b>	<b>3</b>	<b>2,71</b>
<b>elektrický vozík</b>	<b>7</b>	<b>25</b>	28	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>4</b>	<b>2,71</b>
<b>zvedací zařízení</b>	<b>3</b>	<b>10,71</b>	28	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>3</b>	<b>2,71</b>
schodolez/plošina	4	14,28	28	0	0	0	1	2,71
<b>nájezdová rampa</b>	<b>3</b>	<b>10,71</b>	28	<b>1</b>	<b>2</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>2,71</b>
<b>asistent kašle</b>	<b>1</b>	<b>3,57</b>	28	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>1</b>	<b>2,71</b>
<b>neinvazivní pl. ventil.</b>	<b>2</b>	<b>7,14</b>	28	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>2</b>	<b>0</b>	<b>2,71</b>
invazivní pl.ventilace	0	0	28	0	0	0	0	2,71

legenda: AČ=absolutní četnost, RČ=relativní četnost v procentech, CHR-počet chodících respondentů, 1xM=1 za měsíc, 1-6xT=méně než jednou denně, 1xD=jednou denně, p.p.=více než jednou denně, QL(m)=průměrné subjektivní hodnocení celkové kvality života chodících respondentů. Hodnoceno bylo 28 responzí splňujících kritéria výběru - zařazení do fáze chodící dle ot.č.4

Tabulky 21 a 22 (viz níže) udávají četnost použití kompenzačních pomůcek včetně hodnocení celkové kvality života respondentů. Data v nich obsažená jsou totožná s tabulkami 4, 5 a 20, jen jsou pro lepší přehlednost hodnocení hlavního cíle uvedena souhrnně. Tučně zvýrazněné položky zobrazují nejfrekventovanější pomůcky v dané skupině pacientů, které při jejich porovnání nejlépe promítají zvýšenou četnost používání s minimálním dopadem na hodnocení kvality života. Tabulka 21 hodnotí chodící skupinu pacientů.

Tabulka 22 Vliv pomůcek na kvalitu života-nechodící (zdroj vlastní)

Hodnocení celkové kvality života v závislosti na četnosti používání pomůcek u nechodících pacientů								
používaná pomůcka	AČ	RČ (%)	NR (n)	1xM	1-6xT	1xD	p.p.	QL(m)
dlahy na HK	2	9,52	21	0	1	0	1	2,74
dlahy na DK	2	9,52	21	1	0	1	0	2,74
vertikalizační stojan	1	4,76	21	0	0	1	0	2,74
benecykl/kočárek	1	4,76	21	1	0	0	0	2,74
<b>mechanický vozík</b>	<b>12</b>	<b>57,14</b>	<b>21</b>	<b>1</b>	<b>0</b>	<b>1</b>	<b>10</b>	<b>2,74</b>
<b>elektrický vozík</b>	<b>19</b>	<b>90,47</b>	<b>21</b>	<b>0</b>	<b>3</b>	<b>1</b>	<b>15</b>	<b>2,74</b>
<b>zvedací zařízení</b>	<b>12</b>	<b>57,14</b>	<b>21</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>0</b>	<b>10</b>	<b>2,74</b>
schodolez/plošina	4	19,04	21	1	0	0	3	2,74
<b>nájezdová rampa</b>	<b>9</b>	<b>42,85</b>	<b>21</b>	<b>4</b>	<b>1</b>	<b>1</b>	<b>3</b>	<b>2,74</b>
<b>asistent kašle</b>	<b>7</b>	<b>33,33</b>	<b>21</b>	<b>2</b>	<b>2</b>	<b>1</b>	<b>2</b>	<b>2,74</b>
<b>neinvazivní pl. ventil.</b>	<b>5</b>	<b>23,8</b>	<b>21</b>	<b>1</b>	<b>0</b>	<b>2</b>	<b>2</b>	<b>2,74</b>
invazivní pl.ventilace	1	4,76	21	0	0	0	1	2,74

legenda: AČ=absolutní četnost, RČ=relativní četnost v procentech, NR-počet nechodících respondentů, 1xM=1 za měsíc, 1-6xT=méně než jednou denně, 1xD=jednou denně, p.p.=více než jednou denně, QL(m)=průměrné subjektivní hodnocení celkové kvality života nechodících respondentů. Hodnoceno bylo všech 19 responzí splňujících kritéria výběru - zařazení do fáze nechodící dle ot.č.4,včetně 2 responzí bezpříznakové fáze (chybné zařazení respondentem)

Tabulka 22 hodnotí vliv četnosti používání kompenzačních pomůcek na kvalitu života pacientů v nechodících fázích, zahrnutí do ní jsou i 2 respondenti, kteří v otázce 4 uvedli bezpříznakovou fázi onemocnění, ale podrobným zkoumáním dat v jednotlivých odpovědích bylo zjištěno chybné zařazení v této položce. Data obsažená v tabulce 22 korespondují s daty uvedenými v tabulkách 5 a 20, jsou zde uvedena souhrnně pro lepší přehlednost a orientaci. Tučně zvýrazněné položky zobrazují nejfrekventovanější pomůcky v dané skupině pacientů, které při jejich porovnání nejlépe promítají zvýšenou četnost používání s minimálním dopadem na hodnocení kvality života.



## 6 DISKUZE

V této kapitole práce jsou diskutovány výsledky průzkumného šetření ve vztahu k jednotlivým cílům a průzkumným otázkám. Kvalitu života je možné měřit různými dotazníky, zaměřenými na subjektivní a objektivní přístup, z nichž některé jsou specificky zaměřené na konkrétní onemocnění nebo aspekt kvality života. (Němec a kol., 2009) Systematický přehled obsahu a strukturální platnosti běžně používaných nástrojů, v němž bylo extrahováno 40 nástrojů a 26 bylo podrobena hodnocení, prokázal nízkou kvalitu důkazů a neuspokojivou nebo nekonzistentní validitu u DMD. (Powell et al., 2020). Tento průzkum je tedy proveden vlastním, nestandardizovaným dotazníkem, který je v oblasti zjišťování kvality života pouze inspirován standardním dotazníkem dle WHO, WHOQOL-BREF (krátká verze), a pro potřebu zhodnocení vlivu kompenzačních pomůcek používá vlastní specifické otázky.

**Dílčí cíl:** *Zjistit, jaké kompenzační pomůcky respondenti nejčastěji používají a jak často?*

**PO:** *Jaké kompenzační pomůcky respondenti nejčastěji používají, a jak často?*

Četnost používání kompenzačních pomůcek zjišťovala dotazníková otázka č. 5, šlo o maticový typ otázky, kde respondenti označovali u každého typu pomůcky 1 interval četnosti použití. Výsledky šetření znázorňuje tabulka 4 pro chodící pacienty a tabulka 5 pro nechodící pacienty. Ve skupině chodících pacientů je nejčastěji používanou pomůckou mechanický vozík (28,57%), na druhém místě je elektrický vozík (25%), třetí skončila nájezdová rampa, dlahy na dolní končetiny a stropní zvedák se stejnou absolutní četností používání (10,71%). Ve skupině nechodících se první dvě pořadí prohodila, elektrický vozík (90,47%), mechanický (57,14%), což je pochopitelné, víme-li, že většina respondentů je dospělá, a že vzhledem k povaze onemocnění, kdy ve druhé dekádě progresí dochází k oslabení svalové síly i na HK. (Juříková, 2019) Četnost použití nájezdové rampy (42,85%) úzce souvisí s použitím vozíků, stropní zvedák (57,14%) je opět pomůckou, kde lehce odvodíme zvýšenou četnost použití. Přesuny na vozík, hygienu apod. těžko zvládne pečující osoba, nebo pacient s oslabením svalové síly sám, bez pomůcek. Zvýšenou četnost použití u nechodících respondentů vykazují i pomůcky k očištění dýchacích cest (33,3%) proti (3,57%) u chodících, což je evidentním důsledkem ochabování svalů DC v pozdější fázi nemoci. (Kemlink, 2020)

**Dílčí cíl:** *Popsat, jaká kritéria respondenti preferují při výběru pomůcek a čím jsou při jejich získávání nejvíce limitováni.*

**PO:** *Jaká kritéria jsou při výběru pomůcek preferována?*

Kritéria preferovaná při výběru pomůcek zjišťovala dotazníková otázka č. 7, výsledky zobrazuje graf č. 4, dle jeho výsledků respondenti upřednostňují funkci a kvalitu výrobku, doporučení lékaře a značku nebo známého výrobce před ostatními technickými parametry designem, cenou a rychlostí, což je překvapivé zejména při porovnání s následující průzkumnou otázkou č. 8, týkající se limitů při výběru pomůcek.

**PO:** *Co respondenty nejvíce limituje při výběru pomůcek?*

V tabulce 7, která ukazuje limity pacientů při výběru pomůcek totiž cenu uvádí jako největší limit (40,81%) Finanční náročnost péče o postiženého člena domácnosti zmiňuje i Matějček (2001,s.28) Důvodem rozporu může být řazení preferencí při odpovídání v dotazníku jako ideální případ dle přání dotazovaných a střet preferencí s realitou při skutečném pořizování pomůcky. Dalším možným důvodem rozporu může být nedostatečný sortiment při potřebě pořízení pomůcky dle specifických požadavků vzhledem k povaze onemocnění. Tento limit se v odpovědích objevoval při možnosti odpovědi volnou formou, nedostatek výrobců byl ostatně druhým nejčastějším limitem (30,61%), následovala funkčnost, omezené prostory v bytě a byrokracie (16,32%). Jeden respondent ve volné formě odpovědi uvedl, že kvůli dispozicím v bytě nemůže používat elektrický invalidní vozík, má jen mechanický. Jeden pacient také napsal, že si z důvodu nedostatku financí a nabízených pomůcek některé vyrábí sám s pomocí svých známých.

**Dílčí cíl:** *Zjistit zkušenosti respondentů s používáním konkrétních pomůcek a subjektivní hodnocení vlivu používání konkrétních pomůcek na zdraví pacientů a jejich pocity.*

**PO:** *Jaké zkušenosti mají respondenti s používáním elektrického vozíku o rychlosti do 6 km/hod?*

Na zkušenosti respondentů s používáním elektrického vozíku se ptá dotazníková otázka č. 12, která zjišťuje, v jakých situacích je výkon vozíku hodnocen jako nedostatečný. Dle Salvové (2019) je současná maximální povolená rychlost vozíků, stanovená na 6 km/hod. příliš nízká, někdy až nebezpečná. Dle tabulky 11, kde jsou hodnoceny konkrétní situace, nejčastěji výkon vozíku selhává při jízdě po nezpevněném terénu (64,28%), do kopce 28,57%) nebo když je třeba zrychlit (35,71%). Rychlost vozíku je v zájmu uživatelů řešena patientskými

organizacemi a svazy pro postižené osoby z důvodu bezpečnosti jezdců, aktivit vozíčkářů, stran úhrady pojišťovnou (současná 6 km rychlost je kritériem pro schválení úhrady dle zákona o veřejném zdravotním pojištění.) Zákon o provozu na pozemních komunikacích povoluje rychlost do 15 km/hod, v případě vlastní úhrady. Zástupci pojišťoven je rychlost 6 km/hod. vnímána jako bezpečná a dostačující, s odůvodněním, že jde o ZP, který kompenzuje neschopnost chůze, má jí tedy svou rychlostí odpovídat. Zda jde o bezpečí pacientů, nebo o snahu ušetřit na úhradách pojištěncům zůstává otázkou.

**PO:** *Má dle subjektivního hodnocení respondentů používání kašlacího asistenta vliv na výskyt onemocnění dýchacích cest?*

V dotazníkové otázce č. 13 jsou zjišťovány subjektivní názory respondentů na používání tzv. kašlacího asistenta, pacienty byl posuzován přínos jeho použití ve vztahu k výskytu onemocnění DC, případně k četnosti nutných hospitalizací. V průzkumném vzorku respondentů se všichni shodli na jeho pozitivním vlivu. Vzhledem k malému počtu relevantních odpovědí, kdy zkušenost s jeho použitím mělo jen 8 lidí, nelze výsledek vztahovat na celou ČR. Jiné průzkumy však tuto teorii potvrzují. Studie organizace Parent project dokazuje, že u 5 pacientů za rok používání nedošlo k žádné hospitalizaci v souvislosti s onemocněním DC a prokazuje zlepšení dýchacích funkcí již při použití 3x denně, svými důkazy přesvědčila i zákonodárce ČR a díky tomu je dnes přístroj plně hrazen zdravotními pojišťovnami. (Parent project, 2016). Myslím, že to je jeden z důkazů, že patientské organizace plní velmi dobře svou funkci, pracují v zájmu svých členů a skutečně pomáhají řešit a překonávat jejich největší překážky.

**PO:** *Jaké pocity prožívají pacienti při používání kompenzačních pomůcek?*

K této průzkumné otázce se vztahují dotazníkové otázky č. 6, 9 a 10. Pocity byly zkoumány 1 otevřenou a 2 zavřenými otázkami. Odpovědi z otevřené otázky jsou prezentovány v tabulce 6, která vypovídá nejvíce o pocitu nezávislosti, samostatnosti a svobody pohybu. Ta je ceněna nejvíce, pravděpodobně i s ohledem na fakt, že vlivem charakteru onemocnění je u těchto pacientů od útlého dětství postupně snižována. Elektrický vozík je v tomto případě ZP, který jim tuto potřebu navrácí (Šudák, 2018, s.14). V odpovědích byla zmíněna u 43,24% pacientů. Ke stejnému závěru došel ve své diplomové práci i Farář (2008), který říká, že „pro osoby

*se svalovou dystrofií se pohyb na elektrickém vozíku stává jediným prostředkem nezávislého pohybu, bez něhož jsou zcela závislí na pomoci druhé osoby.*“ ZP stropní zvedák je mimo jiných spojován s pocity bezpečí a jistoty, ten při vyplňování uvedlo 29,72% dotázaných ve spojitosti s různými pomůckami uvedenými v tabulce 6. Další prožívané pocity prožívané při usednutí na mechanický vozík zobrazuje tabulka 8, která byla uzavřenou otázkou č.9, nabízející i variantu jiná. Odpovědi na tuto otázku jsou odlišné z pohledu pacienta a jeho pečující osoby. Dle odpovědí samotní pacienti nejčastěji udávají pocit úlevy související s odstraněním častých pádů po zakopnutí (26,53%). Varianta odpovědi jiná dala možnost vyjádření i pocitu rodičů, odesílajícím dotazník za své neplnoleté dítě. Ti uvádějí obtížné přijetí této změny v životě jejich potomka. Tento rozpor byl opakovaně udáván i v odborných publikacích. Dítě bývá unaveno snahou stačit svým vrstevníkům, proto v konečném důsledku usednutí na vozík přijímá snadněji. Rodič toto vnímá jako signál zhoršujícího se zdravotního stavu a cítí pocit ohrožení dítěte. Domnívám se, že i vzhledem k tomuto rozporu je na druhém místě v tabulce právě pocit obtížného přijetí používání mechanického vozíku. Proti tomu při přechodu na elektrický vozík, jsou opět vyzdvihovány pocity svobody pohybu, viz tabulka 9 prezentující pocity převládající při přechodu na elektrický vozík. Může to být dáno také tím, že přechod z mechanického na elektrický vozík nastává v období, kdy rodina již přijala pohybové omezení svého dítěte a změna ZP již nepřináší šok z nutnosti používat k pohybu nějakou pomůcku, nemusí již řešit bezbariérové úpravy okolí apod.

**Dílčí cíl:** *Zjistit subjektivní hodnocení kvality života respondentů v jednotlivých oblastech dle WHO.*

**PO:** *Jak respondenti hodnotí svou kvalitu života v jednotlivých doménách dle WHO?*

Doména 1 dle WHO *fyzické zdraví* je zobrazena v tabulce 13, jde o maticový typ otázky s podotázkami zjišťující subjektivní prožívání bolesti, energie a vytrvalosti, pracovní nebo herní způsobilost a kvalitu spánku. Absolutní a relativní četnosti odpovědí u jednotlivých podotázek jsou popsány pod zmíněnou tabulkou 13. Např. Subjektivní kvalitu spánku může ovlivňovat bolest, úzkost, únava, u pacientů s NSO také chronická hypoventilace. Jejím vlivem se zabývala italská studie (Crescimannno et al., 2020), která hodnotí kvalitu spánku pomocí Pittsburského dotazníku u pacientů s NSO na dlouhodobé neinvazivní ventilaci. Hodnoceno bylo 50 pacientů, z nich špatnou kvalitu spánku označili u 33 z nich (66%). Důvodem bylo nedostatečné množství spánku související s nedostatečným používáním NIV, nebo jeho

chybným nastavením. V porovnání s touto studií respondenti průzkumného souboru jako špatnou kvalitu spánku uvedli v 7 případech (14,28%), ale v průzkumném souboru používalo NIV jen 7 pacientů ze 49.

Doménu 2 dle WHO *psychické zdraví* ukazuje tabulka 15, opět hodnoceno maticovým typem otázky. Podotázky zjišťovali prožívání pozitivních a negativních emocí, schopnost učení a koncentrace, vztah k vlastnímu tělu, sebehodnocení, vnímání smyslu vlastního života, ale i to, jak respondenty s NSO baví život. V procesu socializace a vzdělávání je pro pacienty dětského věku důležitá zejména integrace do mateřských a základních škol, ať už se zdravými dětmi nebo dětmi s handicapem. Toto téma řeší ve své bakalářské práci Janošek, (2013), který udává, že začlenění žáků je ovlivněno množstvím různorodých faktorů, nejvýznamnější je však progresse onemocnění, která nutí žáka neustále se vyrovnávat se změnami metody výuky a formami práce přizpůsobované aktuálním potřebám. Z psychického hlediska je pro děti obtížné vyrovnat se s tím, že schopnosti a vědomosti, které v počátcích studia získaly zase postupně ztrácí. Psychika je ovlivněna i neustálou konfrontací ve výkonu s ostatními žáky, což může vést k frustracím, obzvláště pokud pacient trpí poruchou pozornosti nebo poruchou autistického spektra. Důležitý je v tomto směru přístup pedagogů, spolužáků, ale i rodiny. V průzkumném souboru nikdo z dotazovaných poruchu autistického spektra jako příznak nemoci neuvedl, viz tabulka 3, špatně učení zvládá 6 respondentů a velmi špatně 2 dotazovaní.

Doména 3 dle WHO *nezávislost* je vyhodnocena v tabulce 16, kde se respondenti vyjadřovali ke své míře závislosti v základních životních potřebách jako je pohyb mimo domov, schopnost se najíst a napít, obléknout a svléknout, zvládání orientace v prostoru, komunikace a samostatnosti v osobních aktivitách. Jak již bylo řečeno při popisování pocitů souvisejících s používáním elektrického invalidního vozíku, je nezávislost jednou z velmi ceněných hodnot pacientů s NSO. Schopnost samostatného pohybu je úzce spjata s hodnocením kvality života, je vnímána jako jedna ze základních lidských dovedností, která nám od pradávna pomáhá obstarat si potravu, vykonávat všední denní činnosti, ale také nás chrání před nebezpečím. Charakterem onemocnění pacienti s NSO tuto schopnost postupně ztrácí. Jednou z největších životních priorit se pro tyto pacienty dle Faráře (2008) stává otázka samostatného rozhodování o své osobě. Vzhledem k tomu, že se prodlužuje doba dožití je v této souvislosti u pacientů s NSO řešena nejedna etická otázka obzvláště v pozdních stádiích nemoci, kdy jsou již pacienti plnoletí, jejich zdravotní stav se zhoršuje a je potřeba naplánovat další péči.

Doména 4 a 5 dle WHO *sociální vztahy a prostředí* je uvedena v tabulce 17. V této oblasti je nutné zmínit zejména osobní vztahy v rodině, rozdílnost v dostupnosti zdravotní péče a finanční situaci rodiny při péči o postižené dítě. Ve zkoumaném souboru respondentů jsou vztahy v rodině ve většině případů hodnoceny známkou 1-3. Udržet stávající partnerství je jistě obtížné obzvláště v období stanovení diagnózy, kdy matky často cítí vinu za onemocnění dítěte s ohledem na druh jejího přenosu, otcové se dle literatury k onemocnění často staví zamítavě, ať už útekem ze vztahu nebo popíráním reality. O to cennější je, pokud partnerství přetrvá a vztahy v rodině jsou v konečném důsledku pozitivně posíleny. Dostupnost komplexní zdravotní péče a náklady s ní spojené, ať už pro jednotlivce, nebo společnost, je rozdílná v republikovém i celosvětovém měřítku. O tom vypovídá i evropská studie zkoumající sociální a ekonomické náklady a kvalitu života související se zdravím u lidí s DMD (Cavazzaová et al., 2017), ze které vyplývá, že přímé náklady na péči se liší u dětí a dospělých. Do studie bylo zahrnuto 422 lidí z 8 evropských států, odpovídali pacienti i jejich pečující osoby a průměrné roční náklady na osobu se v roce 2012 pohybovaly od 7657 EUR v Maďarsku do 58 704 EUR ve Francii. Závěrem této studie je i fakt, že HRQOL lidí s DMD je mnohem nižší než u běžné populace.

Doména 6 *spiritualita, náboženství* je zobrazena tabulkou 18, tato doména jako jediná nebyla hodnocena maticovým ale uzavřeným typem otázky a víru v Boha udává pětina respondentů. Nejčtenější odpovědí, (61,22%) je varianta, kdy pacienti znají svůj zdravotní stav a jsou rádi, za každý další den. Tato odpověď je pochopitelná vzhledem k nezvratnosti prognózy v současné době, podporu pro časté označení této varianty má také fakt, že náhled na budoucnost bude pravděpodobně stejný z pohledu pacienta i rodiče, nedochází tedy ke zkreslení informací v případě, že odpovídal rodič za svého potomka, kdežto při hodnoceních v jiných doménách mohla projekce vlastních pohledů na hodnocení kvality života dítěte při vyplňování rodičem výsledek ovlivnit.

**Hlavní cíl:** *Zjistit vliv četnosti používání kompenzačních pomůcek na hodnocení kvality života u pacientů se svalovou dystrofií a porovnat celkové hodnocení kvality života u pacientů v chodících a nechodících fázích onemocnění.*

**PO:** *Je subjektivní hodnocení celkové kvality života vyšší u chodících pacientů, kteří používají kompenzační pomůcky málo nebo vůbec, než u nechodících pacientů, kteří jsou odkázáni na používání kompenzačních pomůcek častěji?*

Tematická analýza z roku 2018 říká, že pokud jde o zhoršování kvality života pacientů v průběhu času, byly zjištěny nekonzistentní nálezy, přičemž některé hlásily změny alespoň v jedné doméně podle stavu zachované schopnosti pohybu a jiné naznačovaly, že kvalita života zůstala stabilní navzdory poklesu fyzických schopností. (Uttley et al., 2018).

Vzhledem k tomu, že kvalita života může být měřena různými způsoby, metodami a škálami a pro úzkou skupinu pacientů s diagnózou DMD, ani svalových dystrofií obecně, ještě nebyl stanoven nástroj, který by plně respektoval odlišnosti onemocnění v jednotlivých nástrojích, byl pro porovnání chodící a nechodící skupiny respondentů průzkumného souboru stanoven algoritmus výpočtu průměrných hodnot, který blíže popisuje kapitola 5. Výsledky hlavního cíle prezentované souhrnnou tabulkou 21 pro chodící, tabulkou 22 pro nechodící potvrzují, že odchylky průměrných skóre odpovědí u chodících a nechodících pacientů jsou minimální. Chodící respondenti ohodnotili svou celkovou kvalitu života průměrným skóre 2,71 bodu, nechodící mají průměrné skóre 2,74 bodu. Předpoklad hlavní průzkumné otázky, že chodící respondenti mají vyšší celkovou kvalitu života, než pacienti nechodící tedy nebyl naplněn. Průzkum potvrzuje, že hodnocení celkové kvality života se s rostoucí četností používání pomůcek u pacientů nemění, což dokazuje jejich pozitivní vliv na udržení kvality života. Může to být dáno tím, že chodící pacienti hůře prožívají zhoršující se schopnost mobility, což vede k subjektivně nižšímu hodnocení, kdežto nechodící pacienti, kteří již přijali svůj handicap naopak subjektivně hodnotí svou kvalitu života lépe. Chceme-li porovnat jednotlivé domény ve skupinách chodících a nechodících pacientů, což znázorňuje souhrnná tabulka 20, zjistíme opět zanedbatelné rozdíly v průměrném hodnocení kvality života v konkrétních oblastech. Výjimku tvoří doména nezávislost, kde se vzhledem k celkové povaze onemocnění dalo zhoršené hodnocení u nechodících pacientů předpokládat, víme-li, jak vysoce je ceněna nezávislost a schopnost samostatného pohybu s použitím ZP. V případech, kdy se dospělí nemocní snaží osamostatnit a zajistit vlastní bydlení je velkou měrou využívána služba osobní asistence. Při společném soužití s rodinou zastává plnou celodenní péči o potomka s větší či menší podporou partnera nebo jiných blízkých osob vždy jeden z rodičů.

## 7 ZÁVĚR

Práce zabývající se tématem používání kompenzačních pomůcek a jejich vlivu na celkové hodnocení kvality života u pacientů se svalovou dystrofií, je rozdělena na teoretickou a průzkumnou část. Téma práce bylo zvoleno proto, že se jedná o vzácné onemocnění s malou incidencí, které není plně v povědomí mezi laickou veřejností. Snahou autora v teoretické části práce je tedy sumarizovat aktuální poznatky o onemocnění svalovou dystrofií s bližším zaměřením na dystrofii Duchenne, která je její nejagresivnější formou a vyskytuje se nejčastěji. V jednotlivých kapitolách nejprve stručně charakterizuje jednotlivé formy dystrofií, poté detailněji informuje o diagnostice, fázích a zvláštěnostech péče o pacienty s Duchennovou dystrofií tak, aby informace v ní obsažené pomohli nově diagnostikovaným pacientům, ale i nelékařským zdravotnickým pracovníkům, případně medikům, zorientovat se v této problematice a využít těchto poznatků ve svém dalším životě či praxi, při péči o nemocného člena rodiny, či pacienta. S pohybovým omezením, které s sebou svalová dystrofie přináší jsou spojeny kompenzační pomůcky, které každý pacient s NSO potřebuje k udržení kvality života. Proto teoretická část práce poskytuje i informace o pomůčkách a příspěvcích, které je možné v souvislosti s touto diagnózou čerpat ze státního rozpočtu, nebo prostřednictvím nadací, sponzorů a charit. Jakým způsobem ovlivňují zdravotnické prostředky kvalitu života pacientů se svalovou dystrofií bylo zjišťovala metodou kvantitativního nestandardizovaného dotazníkové šetření průzkumná část práce. Ta si kladla za cíl zjistit hodnocení celkové kvality života u pacientů se svalovou dystrofií v chodících fázích onemocnění a porovnat, zda je kvalita života z jejich subjektivního pohledu hodnocena jako vyšší, než u pacientů v nechodících fázích onemocnění, kteří k jejímu udržení častěji používají kompenzační pomůcky. Tohoto cíle bylo dosaženo prostřednictvím dílčích cílů, a za spolupráce patientských organizací a jejich členů, tedy samotných pacientů s diagnostikovaným nervosvalovým onemocněním, kteří byli účastníky průzkumu. Při vyhodnocování výsledků průzkumného šetření, ale i při komunikaci s respondenty, kteří testovali srozumitelnost otázek bylo zjištěno, že při výběru potřebných pomůcek se pacienti často potýkají s byrokracií a nedostatkem informací ohledně pomůcek samotných, proto jako výstup práce vznikl i jednoduchý edukační materiál, který by mohl jejich obtíže při podávání žádostí o zdravotnické prostředky zmírnit. Edukační materiál je prezentován v příloze F. Limitem práce je malý počet respondentů průzkumu s nerovnoměrným zastoupením jednotlivých forem, který není dostačující proto, aby jeho výsledky vypovídaly o kvalitě života těchto pacientů přesvědčivě a plošně. Tím, že jde o vzácné onemocnění, je obtížné získat potřebný počet odpovědí na území státu, kde onemocněním



DMD trpí zhruba 300 lidí. Pokud by měl průzkum probíhat se zaměřením na jednotlivé formy svalových dystrofií, bylo by dobré využít spolupráce s pobočkami patientských organizací dalších států, aby soubor respondentů měl potřebnou kapacitu. Takto zajímavé a obsáhlé téma by bylo vhodné prozkoumat detailněji, se zaměřením na jednotlivé domény kvality života, nebo výhradně na kompenzační pomůcky, jejich kvalitu, či možnosti financování.

## 8 POUŽITÁ LITERATURA

### 8.1 Primární zdroje

1. AMBLER, Zdeněk, 2006. *Základy neurologie*: [učebnice pro lékařské fakulty]. 6., přeprac. a dopl. vyd. Praha: Galén,. 352 s., ISBN 80-7262-433-4.
2. AMD, ASOCIACE MUSKULÁRNÍCH DYSTROFIKŮ, 2015, Pletencová svalová dystrofie (LGMD) in *amd-mda.cz* [online] Copyright © 2021 JANMDESIGN [cit. 25.10.2021]. Dostupné z <http://www.amd-mda.cz/nervosvalova-onemocneni/diagnozy-typy-nervosvalovych-onemocneni/58-pletencova-svalova-dystrofie-lgmd>
3. AMD, ASOCIACE MUSKULÁRNÍCH DYSTROFIKŮ, 2016, Facioscapulohumeralní svalová dystrofie (FSHD) in *amd-mda.cz* [online] Copyright © 2021 JANMDESIGN [cit. 25.10.2021]. Dostupné z: <http://www.amd-mda.cz/nervosvalova-onemocneni/diagnozy-typy-nervosvalovych-onemocneni/57-facioscapulohumeralni-svalova-dystrofie-fshd>
4. AMD, ASOCIACE MUSKULÁRNÍCH DYSTROFIKŮ, 2017, Bethlemova myopatie in *amd-mda.cz* [online] Copyright © 2021 JANMDESIGN [cit. 25.10.2021]. Dostupné z: <http://www.amd-mda.cz/nervosvalova-onemocneni/diagnozy-typy-nervosvalovych-onemocneni/148-bethlemova-myopatie>
5. BEDNAŘÍK, Josef, 2004, Svalová dystrofie. In: *neurologiepropraxi.cz* [online]© 2001-2021 Solen s.r.o. [cit. 18. 10. 2021]. Dostupné z [https://www.neurologiepropraxi.cz/artkey/neu-200403-0003\\_svalove\\_dystrofie.php](https://www.neurologiepropraxi.cz/artkey/neu-200403-0003_svalove_dystrofie.php)
6. EHLER, Edvard, Petr RIDZONĚ a Ivana ŠTĚTKÁŘOVÁ. 2019, *Neuromuskulární choroby v kazuistikách*. Praha: Maxdorf, Jessenius. 240 s.ISBN 978-80-7345-612-2.
7. FAJKUSOVÁ L., J. ZÍDKOVÁ, 2021, Pletencové svalové dystrofie. *Neurologie pro praxi* [online]. Solen s.r.o, 22(2): 100-103 [cit. 27. 10. 2021]. DOI: 10.36290 Dostupné z: [https://www.neurologiepropraxi.cz/artkey/neu-202102-0003\\_pletencove\\_svalove\\_dystrofie.php](https://www.neurologiepropraxi.cz/artkey/neu-202102-0003_pletencove_svalove_dystrofie.php)
8. GURKOVÁ, Elena, 2011. *Hodnocení kvality života: pro klinickou praxi a ošetrovatelský výzkum*. Grada., Sestra (Grada) ,224s. ISBN 978-80-247-3625-9.
9. JUŘÍKOVÁ L., Z. BÁLINTLOVÁ, J. HABERLOVÁ, 2019, Duchennova svalová dystrofie, *Neurologie pro praxi* [online]. Solen s.r.o; 20(3): 180–182, [cit. 7.4.2022] DOI: 10.36290, Dostupné z: [https://neurologiepropraxi.cz/artkey/neu-201903-0004\\_duchennova\\_svalova\\_dystrofie.php](https://neurologiepropraxi.cz/artkey/neu-201903-0004_duchennova_svalova_dystrofie.php)

10. MAŘÍKOVÁ, Taťána a kol., 2004. *Neurogenetika svalových dystrofií a kongenitálních myopatií*. Praha: Maxdorf. 332s. ISBN 80-7345-015-1.
11. MRÁZOVÁ, Lenka, 2016, Duchennova svalová dystrofie – patogeneze, klinický obraz, diagnostika, aktuální možnosti terapie in *snmo.sk* [online] Sekcia pre neuromuskulárne ochorenia © Bratislava 2018 [cit. 4. 11. 2021]. Dostupné z: [L. Mrázová - Duchennova svalová dystrofia.pdf \(snmo.sk\)](https://snmo.sk)
12. NLM - NATIONAL LIBRARY OF MEDICINE, 2020, Duchenne and Becker muscular dystrophy. In *medlineplus.gov*. [online] ©Copyright. [cit. 25. 10. 2021]. Dostupné z <https://medlineplus.gov/genetics/condition/duchenne-and-becker-muscular-dystrophy/#causes>
13. PARENT PROJECT o.s., 2010, Vyšetřovací postupy u muskulárních dystrofií In *parentproject.cz*. [online] . solidpixels. [cit. 18.11.2021]. Dostupné z : <https://www.parentproject.cz/genetika>
14. PARENT PROJECT o.s., 2010, Diagnostika a péče u Duchennovy svalové dystrofie. In *parentproject.cz*. [online] . solidpixels. [cit. 18. 10. 2021]. Dostupné z : <https://www.parentproject.cz/informace-o-dmdbmd>
15. PARENT PROJECT o.s., 2018, Diagnostika a péče o pacienty s Duchennovou svalovou dystrofií - příručka pro rodiny In *parentproject.cz*. [online] . solidpixels. [cit. 18.11. 2021]. Dostupné z : <https://www.parentproject.cz/literatura>
16. PPMD, PARENT PROJECT MUSCULAR DYSTROFY, 2021, Diagnosis, genetic testing, In *parentprojectmd.org* , [online] © 2021 Parent Project Muscular Dystrophy, [cit. 18.11.2021]. Dostupné z: <https://www.parentprojectmd.org/about-duchenne/is-it-duchenne/diagnosis/>
17. PPMD, PARENT PROJECT MUSCULAR DYSTROFY, 2022, Explore care by stage, In *parentprojectmd.org* , [online] © 2022 Parent Project Muscular Dystrophy, [cit. 10.1.2022]. Dostupné z: <https://www.parentprojectmd.org/care/care-guidelines/by-stage/>
18. RIDZOŇ P., K. MATĚJOVÁ, A. ŠKVOROVÁ, 2019, Svalové dystrofie u dospělých. *Neurologie pro praxi* [online]. Solen s.r.o., 20(3):183-189 [cit. 26. 10. 2021]. DOI: 10.36290 Dostupné z: [Muscular dystrophy of adult age \(neurologiepropraxi.cz\)](https://neurologiepropraxi.cz)
19. ŠTEFÁNEK Jiří, 2011, Beckerova choroba. In *stefajir.cz* [online] . webmaster. © 2011 [cit. 25. 10. 2021]. Dostupné z: [Beckerova choroba | Medicína, nemoci, studium na 1. LF UK \(stefajir.cz\)](https://stefajir.cz)

20. ŠUDÁK, Jakub, Josef Kád'a KADEŘÁBEK a Martin KRČEK. 2018, *Duchennovi jezdcí, aneb, Život se svalovou dystrofií*. 156s, ISBN 978-80-7584-059-2.
21. VENUGOPAL V, PAVLAKIS S, 2021,. Duchenne muscular dystrophy.: *StatPearls* [online] StatPearls Publishing; Ostrov pokladů (FL): [cit. 4. 11. 2021]. Dostupné z: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK482346/>

## 8.2 Sekundární zdroje

22. AMD, ASOCIACE MUSKULÁRNÍCH DYSTROFIKŮ, 2018, Příručka pro rodiny dětí s čerstvě stanovenou diagnózou Duchenneova svalová dystrofie (DMD) in *amd-mda.cz* [online] Copyright © 2021 JANMDESIGN [cit. 21.11.2021]. Dostupné z . [Příručka pro rodiny dětí s čerstvě stanovenou diagnózou Duchenneova svalová dystrofie \(DMD\) \(amd-mda.cz\)](https://www.amd-mda.cz/)
23. BUŽGOVÁ, Radka a Radka KOZÁKOVÁ, 2020. *Základy paliativní péče v neurologii*. Praha: Galén. 287s., ISBN 978-80-7492-502-3.
24. ČEVELA, Rostislav, 2015. *Sociální a posudkové lékařství*.: Praha Univerzita Karlova v Praze, nakladatelství Karolinum. 160s., ISBN 978-80-246-2938-4
25. FARÁŘ, Václav. *Život se svalovou dystrofií a spinální svalovou atrofií*. Brno, 2008. Diplomová práce. Masarykova univerzita, Pedagogická fakulta. Vedoucí práce. PhDr. Barbora Bazalová, Ph.D. [online]. [cit. 10.4.2022]. Dostupné z: [https://is.muni.cz/th/o01gv/progresivni\\_svalova\\_onemocneni\\_konecna\\_verze.pdf](https://is.muni.cz/th/o01gv/progresivni_svalova_onemocneni_konecna_verze.pdf)
26. JANOŠEK, Martin. 2013, *Vzdělávání žáků s Duchenneovou svalovou dystrofií* Brno, 2013 Diplomová práce. Masarykova univerzita, Pedagogická fakulta. Vedoucí práce PhDr. Lucie Procházková, Ph.D. [online]. [cit. 2022-04-11]. Dostupné z: <https://is.muni.cz/th/d3cke/>.
27. MANILAL S., T. M. NGUYEN, C. A. SEWRY, G. E. MORRIS, 1996. The Emery-Dreifuss Muscular Dystrophy Protein, Emerin, is a Nuclear Membrane Protein. *Human Molecular Genetics* [online]. Oxford University Press, ,6 (5), 801-808 [cit. 25. 10. 2021]. DOI: 10.1093 Dostupné z: <https://doi.org/10.1093/hmg/5.6.801>
28. MATĚJČEK, Zdeněk. 2001, *Psychologie nemocných a zdravotně postižených dětí*. 3. přeprac. vyd. Jinočany: 148s., ISBN 80-86022-92-7.
29. KOLÁŘ, Pavel, 2009. *Rehabilitace v klinické praxi*. 1. vyd. Praha: Galén, 713s. ISBN 978-80-7262-657-1
30. NEMEC F, CHALOUPKA R, KRBEC M, MESSNER P., 2009, Hodnocení kvality života pacientů s degenerativním onemocněním bederní páteře, *Acta Chir Orthop*

- Traumatol Cech*, [online] Praha, Avicenum, Feb;76(1):20-4. [cit. 4.4.2022], ISSN: 0001-5415 PMID: 19268044, Dostupné z [:http://achot.actavia.cz/pdfs/ach/2009/01/03.pdf](http://achot.actavia.cz/pdfs/ach/2009/01/03.pdf)
31. ORPHANET, 2019, Doporučení pro vedení anestezie u Duchennova svalové dystrofie, *orphananesthesia.eu*, [online] © Orphanet version 5.50.0 - Last updated: 2021-11-28, [cit. 29. 11. 2021] Dostupné z : [www.orphananesthesia.eu/en/rare-diseases/published-guidelines/duchenne-muscular-dystrophy/993-duchenne-svalova-dystrofie-cz/file.html](http://www.orphananesthesia.eu/en/rare-diseases/published-guidelines/duchenne-muscular-dystrophy/993-duchenne-svalova-dystrofie-cz/file.html)
32. PARENT PROJECT o.s., 2007, Zlatý standard péče o pacienty s DMD/BMD In *parentproject.cz*. [online] . solidpixels. [cit. 22.11. 2021]. Dostupné z : <https://issuu.com/parent-project/docs/manual-dmd-pp-2007/12>
33. PARENT PROJECT o.s., 2016, Kašlací asistent In *parentproject.cz*. [online] . solidpixels. [cit. 11.12.2021]. Dostupné z : <https://www.parentproject.cz/respiracni-pece>
34. PARENT PROJECT o.s., 2016, BiPAP, In *parentproject.cz*. [online] . solidpixels. [cit. 11.12.2021]. Dostupné z : <https://www.parentproject.cz/respiracni-pece>
35. STAŇKOVÁ, Y, P. ŠŤOURAČ, J. SKŘIČKOVÁ, 2010, Péče o nemocné na umělé plicní ventilaci z pohledu lékaře internisty, *Vnitř. Lék.*[online]. Solen s.r.o, 56(8): 801–809 Dostupné z : <https://www.casopisvnitrnilekarstvi.cz/pdfs/vnl/2010/08/05.pdf>
36. ŠTEFÁNEK Jiří, 2011, Elektromyografie - EMG. In *stefajir.cz* [online] . webmaster. © 2011 [cit. 17.11. 2021]. Dostupné z: <https://www.stefajir.cz/elektromyografie-emg>
37. UTTLEY, L., CARLTON, J., WOODS, et al., 2018. A review of quality of life themes in Duchenne muscular dystrophy for patients and carers, *Health Qual Life Outcomes* [online] 16(1):237. [cit. 11.4.2022, BioMed Central, c2003, ISSN: 1477-7525, DOI 10.1186/s12955-018-1062-0: Dostupné z: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30567556/>
38. VOHÁŇKA S., 2012, Zvýšená hladina kreatinkinázy, *Interní medicína pro praxi* [online] Solen, s.r.o., 14(8 a 9): 322–326, [cit. 4.11.2021]. ISSN: 1801–7592, Dostupné z: <https://www.internimedicina.cz/pdfs/int/2012/09/07.pdf>

### 8.3 Odborné články

39. BERGER J, LI M, BERGER S, MEILAK M, RIENTJES J, CURRIE PD., 2020, Effect of Ataluren on dystrophin mutations. *J Cell Mol Med*. [online], Bucharest : "Carol Davila" University Press, 24(12):6680-6689, [cit. 29.11. 2021]. . DOI: 10.1111, Dostupné z : <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32343037/>

40. BIRNKRANT D.J., K BUSHBY., et al, 2009 ,Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management., *Lancet Neurol.* [online], London, UK ; New York, NY : Lancet Pub. Group, 17(3):251-267. [cit. 24.11. 2021]. DOI: 10.1016, Dostupné z: [https://www.thelancet.com/journals/laneur/article/PIIS1474-4422\(09\)70271-6/fulltext](https://www.thelancet.com/journals/laneur/article/PIIS1474-4422(09)70271-6/fulltext)
41. BIRNKRANT D.J., K BUSHBY., et al, 2018. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: respiratory, cardiac, bone health, and orthopaedic management. *Lancet Neurol.*; [online], London, UK ; New York, NY : Lancet Pub. Group,17(4):347-361. [cit. 27.11. 2021]. DOI: 10.1016, Dostupné z : [https://www.thelancet.com/journals/laneur/article/PIIS1474-4422\(18\)30025-5/fulltext](https://www.thelancet.com/journals/laneur/article/PIIS1474-4422(18)30025-5/fulltext)
42. BIRNKRANT D.J., K BUSHBY., et al, 2018 , Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 3: primary care, emergency management, psychosocial care, and transitions of care across the lifespan. *Lancet Neurol.*, [online], London, UK ; New York, NY : Lancet Pub. Group,17(5):445-455. [cit. 29.11. 2021]. DOI: 10.1016, Dostupné z : [https://www.thelancet.com/journals/laneur/article/PIIS1474-4422\(18\)30026-7/fulltext](https://www.thelancet.com/journals/laneur/article/PIIS1474-4422(18)30026-7/fulltext)
43. CIAFALONI, E.,D.J. FOX, S. PANDYA, CH.P. WESTFIELD ET ALL, 2009, Delayed Diagnosis in Duchenne Muscular Dystrophy: Data from the Muscular Dystrophy Surveillance, Tracking, and Research Network (MD STARnet). *The Journal of Pediatrics* [online]155,(3),380-385 [cit. 17.11. 2021]. DOI.: 10.1016 Dostupné z : <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0022347609001188>
44. CRESCIMANNO G, GRECO F, ABBATE A, CANINO M, BERTINI M, MARRONE O., 2020, Subjective sleep quality in adult patients affected by Duchenne muscular dystrophy. Beyond nocturnal hypoventilation. [online] New York : Elsevier Science, c2000, May;69:168-171. [cit. 11.4.2022]. ISSN 1878-5506, doi: 10.1016/j.sleep.2020.01.025, Dostupné z: [Subjective sleep quality in adult patients affected by Duchenne muscular dystrophy. Beyond nocturnal hypoventilation - PubMed \(nih.gov\)](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32000000/)
45. CRISAFULLI, S., SULTANA, J., FONTANA, A. ET AL. ,2020, Global epidemiology of Duchenne muscular dystrophy: an updated systematic review and meta-analysis. *Orphanet J Rare Dis* [online] BioMed Central Ltd. 15, (141), [cit. 4.11. 2021]. DOI:10.1186 Dostupné z : <https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13023-020-01430-8#citeas>

46. DITTRICH ET AL, 2015, Cardiomyopathy in Duchenne Muscular Dystrophy: Current Value of Clinical, Electrophysiological and Imaging Findings in Children and Teenagers in: *thieme-connect.com* [online] © Georg Thieme Verlag KG Stuttgart New York [cit. 29.11.2021]. Dostupné z : <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26058601/>
47. CAVAZZA M, KODRA Y, ARMENI P. ET ALL, 2016, Social/economic costs and health-related quality of life in patients with Duchenne muscular dystrophy in Europe. In *Eur J Health Econ.* [online] Berlin : Springer-Verlag, c2001, Apr;17 Suppl 1:19-29. [cit. 11.4.2022], ISSN 1618-7601, DOI: 10.1007/s10198-016-0782-5, Dostupné z : <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27038625/>
48. KEMLINK, David, 2020, Péče o respirační komplikace v pokročilé fázi Duchenneovy svalové dystrofie in *Neurologie pro praxi* [online]. Solen s.r.o, 21(2): 114–119. [cit. 29.11.2021]. DOI: 10.36290, Dostupné z : [https://neurologiepropraxi.cz/artkey/neu-202002-0007\\_pece\\_o\\_respiracni\\_komplikace\\_v\\_pokrocile\\_fazi\\_duchenneovy\\_svalove\\_dystrofie.php?back=%2Fsearch.php%3Fquery%3Dduchenne%2Bkemlink%26sfrom%3D0%26spage%3D30](https://neurologiepropraxi.cz/artkey/neu-202002-0007_pece_o_respiracni_komplikace_v_pokrocile_fazi_duchenneovy_svalove_dystrofie.php?back=%2Fsearch.php%3Fquery%3Dduchenne%2Bkemlink%26sfrom%3D0%26spage%3D30)
49. PARENT PROJECT o.s., 2016, Studie: Kontrolní měření plicních funkcí u pacientů používajících přístroj Cough Assist (kašlací asistent), In *parentproject.cz.* [online] . solidpixels, [cit. 9.4.2022]. Dostupné z : [Studie kašlací asistent | Parent Project](#)
50. POWELL PA, CARLTON J, WOODS HB, MAZZONE P., 2020, Measuring quality of life in Duchenne muscular dystrophy: a systematic review of the content and structural validity of commonly used instruments, *Health Qual Life Outcomes*, [online] ,London : BioMed Central, 3;18(1):263, [cit. 4.4.2022], ISSN:1477-7525, DOI: 10.1186/S12955-020-01511-Z., Dostupné z : <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32746836/>
51. PRETL, M., HOBZOVÁ, M., HONNEROVÁ, M., LNĚNIČKA, J., NOVÁK, V., SEDLÁK, V., VYSKOČILOVÁ, J., & ŠONKA, K., 2013; Indikační kritéria pro léčbu poruch dýchání ve spánku pomocí přetlaku v dýchacích cestách u dospělých, *Neurol. praxi* [online]. Solen s.r.o, 14(1): 38–41 [cit. 11.12. 2021]. DOI: 10.36290 Dostupné z: <https://www.neurologiepropraxi.cz/pdfs/neu/2013/01/09.pdf>
52. WARD L.M., D.R. WEBER. 2019, Growth, pubertal development, and skeletal health in boys with Duchenne Muscular Dystrophy, *Curr Opin Endocrinol Diabetes Obes.* [online] London : Lippincott, Williams & Wilkins,26(1):39-48., [cit. 18.11.2021].

DOI:10.1097, Dostupné z : [Growth, pubertal development, and skeletal health in boys wi... : Current Opinion in Endocrinology, Diabetes and Obesity \(lww.com\)](#)

53. WOLLINSKY KH, KUTTER B, GEIGER PM, 2012, . Long-term ventilation of patients with Duchenne muscular dystrophy: experiences at the Neuromuscular Centre Ulm. In: *Acta Myol.*, [online], Napoli : Gaetano Conte Academy, 31(3):170-8., [cit. 2. 12. 2021], ISSN:2532-1900, Dostupné z : <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23620648/>

## 8.4 Internetové zdroje

54. AMD, ASOCIACE MUSKULÁRNÍCH DYSTROFIKŮ, 2019, Zdravotní průkaz in amd-mda.cz [online] Copyright © 2021 JANMDESIGN [cit. 2.12.2021]. Dostupné z : <http://www.amd-mda.cz/nervosvalova-onemocneni/pece-a-pomucky/220-zdravotni-prukaz>
55. CAVO, ČESKÁ ASOCIACE PRO VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ, 2010, In *vzacna-onemocneni.cz*, [online], COPYRIGHT © 2007 – 2021, [cit. 2.12. 2021]. Dostupné z : [Co je vzácné onemocnění - Česká asociace pro vzácná onemocnění \(vzacna-onemocneni.cz\)](#)
56. CDC, Centers for disease control and prevention, 2020, cdc.gov [online] Protecting people <sup>TM</sup> [cit. 2021-10-18]. Dostupné z : <http://www.cdc.gov/ncbddd/musculardystrophy/facts.html>
57. ČESKÁ SPRÁVA SOCIÁLNÍHO ZABEZPEČENÍ, 2021, Lékařská posudková služba, In: *cssz.cz*, [online] © Česká správa sociálního zabezpečení, [cit. 28.11. 2021], Dostupné z : <https://www.cssz.cz/web/cz/lekarska-posudkova-sluzba>
58. FTVS, 2022, Příčně pruhovaná (kosterní) svalovina in *ftvs.cuni.cz*, [online], © 2022 Fakulta tělesné výchovy, Katedra anatomie a biomechaniky, [cit. 7.1.2022] Dostupné z : <https://ftvs.cuni.cz/FTVS-1429.html>
59. PARENT PROJECT o.s., 2021, Pomůcky In *parentproject.cz*. [online] . solidpixels. [cit. 26.11. 2021]. Dostupné z : <https://www.parentproject.cz/pomucky>
60. PARENT PROJECT o.s., 2021, Skvělé výsledky po léčbě Translarnou, In *parentproject.cz*. [online] . solidpixels. [cit. 2.12. 2021]. Dostupné z : <https://www.parentproject.cz/blog/skvele-vysledky-po-lecbe-translarnou>
61. PARENT PROJECT o.s., 2021, Pamrevlumab získal status zrychleného schvalování, In *parentproject.cz*. [online] . solidpixels. [cit. 2.12. 2021]. Dostupné z :



- <https://www.parentproject.cz/blog/pamrevlumab-ziskal-status-zrychleneho-schvalovani>
62. PROTETIKA, 2018, Ortézy končetinové, In *protetika-ortop.cz*, [online], © 2018 ORTOP - ortopedická protetika, s.r.o, [cit. 7.1.2022]. Dostupné z: <https://www.protetika-ortop.cz/ortezy-koncetivove/>
63. SALVOVÁ, Denisa, 2019, Zvýšení rychlosti elektrických vozíků se konečně přiblížilo In: *vozejkov.cz*, [online]. © 2019 - Vozejkov Webdesign & publikační- systém Toolkit - Ecn Studio [cit. 11.12. 2021]. Dostupné z: <https://vozejkov.cz/cz/aktuality/kompenzacni-pomucky/zvyseni-rychlosti-invalidnich-voziku-se-konecne-priblizilo>
64. STP - SVAZ TĚLESNĚ POSTIŽENÝCH V ČR, 2021, Kompenzační pomůcky, In: *svaztp.cz* [online]. COPYRIGHT © 2021 STP V ČR Z. S., [cit. 10.12. 2021]. Dostupné z: <https://svaztp.cz/info-pro-ozp/kompenzacni-pomucky/>
65. T&L, TECHNOLOGY AND LIFE, 2020, Invalidní vozík na pojišťovnu nebo za vlastní?, In: *vozikyprozivot.cz* [online] © 2020 T&L - Technology and Life [cit. 11.12. 2021]. Dostupné z: <https://vozikyprozivot.cz/invalidni-vozik-na-pojistovnu-nebo-za-vlastni/>
66. VÉVODOVÁ, Šárka a Kateřina IVANOVÁ. a kol., 2015, *Základy metodologie výzkumu pro nelékařské zdravotnické profese*. In projekt-vav-fzv.upol [online] © Univerzita Palackého v Olomouci, [cit. 3.4.2022]. Dostupné z : [https://www.researchgate.net/profile/Jiri-Vevoda/publication/307508066\\_Zaklady\\_metodologie\\_vyzkumu\\_pro\\_nelekarske\\_zdravotnicke\\_profese/links/57c7f3a108aefc4af34cc25c/Zaklady-metodologie-vyzkumu-pro-nelekarske-zdravotnicke-profese.pdf](https://www.researchgate.net/profile/Jiri-Vevoda/publication/307508066_Zaklady_metodologie_vyzkumu_pro_nelekarske_zdravotnicke_profese/links/57c7f3a108aefc4af34cc25c/Zaklady-metodologie-vyzkumu-pro-nelekarske-zdravotnicke-profese.pdf)
67. VZP - VŠEOBENÁ ZDRAVOTNÍ POJIŠŤOVNA, 2021, Doplatky za zdravotnické prostředky, In: *vzp.cz* [online] © 2021 VZP ČR, [cit. 10.12.2021] Dostupné z : <https://www.vzp.cz/o-nas/informace/zivotni-situace/doplatky-za-zdravotnicke-prostredky>

## 8.5 Ostatní

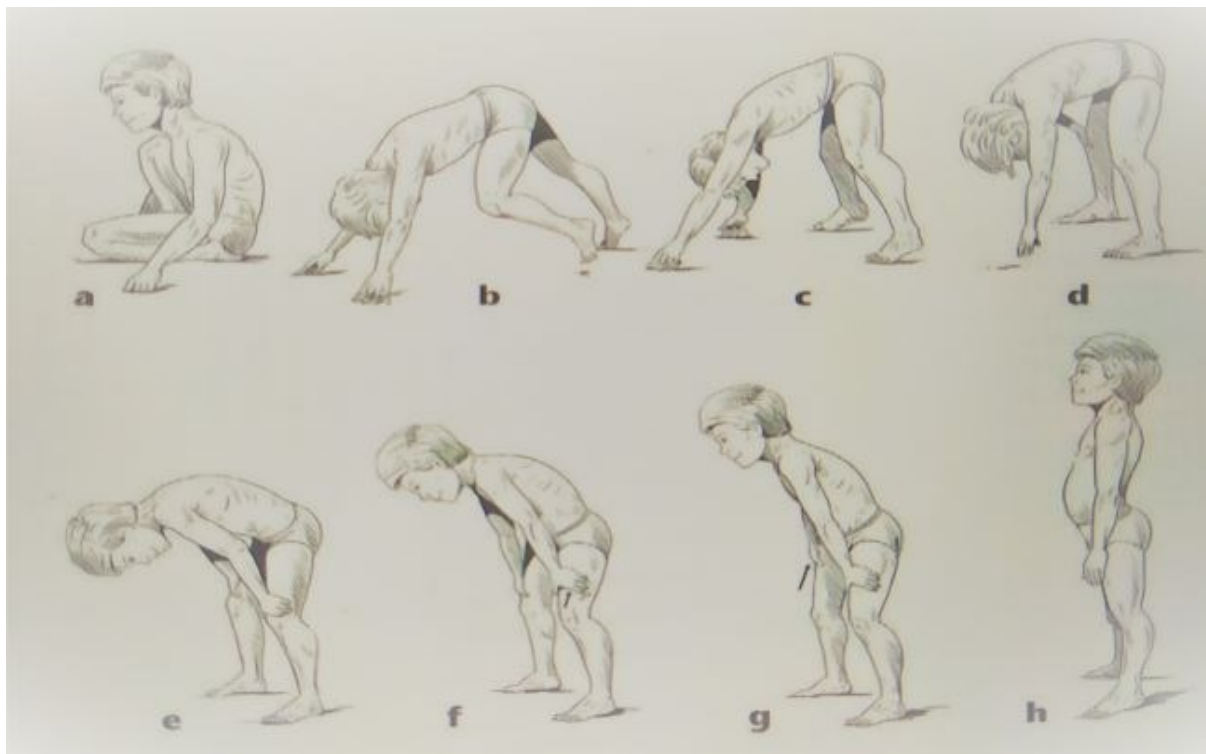
68. MAXDORF, 2021, Velký lékařský slovník. In *lekarske.slovniky.cz*, [online] Copyright © Maxdorf 1998-2021. [cit. 25. 10. 2021]. Dostupné z : [lamin | Velký lékařský slovník On-Line \(slovniky.cz\)](https://www.lamin.cz/velky-lekarsky-slovník-on-line-slovniky.cz)

69. MAXDORF, 2021, Velký lékařský slovník. In *lekarske.slovniky.cz*, [online] Copyright © Maxdorf 1998-2021. [cit. 17.11.2021]. Dostupné z: <http://lekarske.slovniky.cz/lexikon-pojem/aminotransferazy-transaminazy>
70. MAXDORF, 2021, Velký lékařský slovník. In *lekarske.slovniky.cz*, [online] Copyright © Maxdorf 1998-2021. [cit. 25. 10. 2021]. Dostupné z : [dystrofin | Velký lékařský slovník On-Line \(slovniky.cz\)](#)
71. ŠTEFÁNEK Jiří, 2011, Cytoskelet In *stefajir.cz* [online] . webmaster. © 2011, [cit. 7.1.2022]. Dostupné z: <https://www.stefajir.cz/cytoskelet>
72. UNIPROT, 2021, UniProtKB - P50402 (EMD\_HUMAN). In *uniprot.org*, [online] © 2002 – 2021 UniProt Consortium. [cit. 25. 10. 2021]. Dostupné z: <https://www.uniprot.org/uniprot/P50402>

## 9 PŘÍLOHY

Příloha A <i>Myopatické šplhání-Gowersův manévr</i> (Kolář, 2009, s. 116).....	74
Příloha B <i>Vybrané zdravotnické prostředky</i> – zdroj vlastní .....	75
Příloha C <i>Zdravotní průkaz pacienta s DMD</i> (AMD, 2019) .....	76
Příloha D <i>Seznam zvláštních pomůcek</i> (zdroj vlastní) .....	77
Příloha E <i>Výchozí tabulka hodnocení kvality života-chodící</i> (zdroj vlastní) .....	78
Příloha E <i>Výchozí tabulka hodnocení kvality života-nechodící</i> (zdroj vlastní).....	79
Příloha F <i>Edukační materiál</i> (zdroj vlastní) .....	80

### Příloha A-*myopatické šplhání-Gowersův manévr* (Kolář, 2009, s.116)



**Gowersův manévr** (Kolář, 2009, s.116)

Příloha B *Vybrané zdravotnické prostředky – zdroj vlastní*

Vybrané ZP hrazené pojišťovnou			
kód ZP	název ZP	odb. předepis. Lékaře	cena v Kč
5000388	vozik mechanický ERGO 305	INT, NEU, ORT, PED, REH	141007
5003222	kočárek zdravotní JACKO	NEU, ORT, REH	15999
5003573	el. vozík PRIDE QUANTUM Q6 ULTRA	NEU, ORT, REH	141007
5008051	mech. exsufátor/insufátor EO-70	ANS, INT, ALG, PED, PNE, NEU, REH	105,-/D
5009278	příslušenství k inv. vozíku MEYRA	INT, NEU, ORT, PED, REH	dle RL *
5002002	sedací systém MYGO	NEU, ORT, REH	67497
5005623	vanový zvedák elektrický CAPRI 3	GER, NEU, ORT, PRL, REH	dle RL *
* dle RL - ZP je hrazena do výše částky dle vyjádření revizního lékaře, který ji schvaluje			

Příloha C *Zdravotní průkaz pacienta s DMD* (AMD, 2019)



**Zdravotní doporučení** (AMD, 2019)

## Příloha D Seznam zvláštních pomůcek (zdroj vlastní)

Seznam zvláštních pomůcek určených osobám s těžkou vadou nosného nebo pohybového ústrojí
1. dodatečná úprava motorového vozidla; jedná se o úpravy vyžadující montáž, například ruční ovládání, usnadňování nastupování, nakládání vozíku
2. stavební práce spojené s uzpůsobením koupelny a WC, a to včetně stavebních prací spojených s rozšířením dveří v rámci uzpůsobení koupelny a WC; jedná se o stavební práce a s nimi nezbytně související materiál na úpravu, nikoli však o obklady, podlahové krytiny, sanitu apod.
3. speciální komponenty osobního počítače, například uzpůsobená klávesnice, myš, speciální programové vybavení umožňující ovládání počítače ústy, pohybem očí nebo pohybem hlavy.
4. a) nájezdové ližiny
b) přenosná rampa
c) schodolez
d) svislá zdvihací plošina, včetně instalace
e) šikmá zvedací plošina, včetně instalace
f) stropní zvedací systém, včetně instalace
g) roštová rampa, včetně instalace
5. stavební práce spojené s rozšířením dveří v bytě
6. schodišťová sedačka, včetně instalace
legenda: Zdravotní postižení odůvodňující přiznání příspěvku na zvláštní pomůcku jsou uvedena v příloze zákona č. 329/2011 Sb. včetně kontraindikací, okruh osob jimž jsou určeny tyto zvláštní pomůcky upravuje příloha č. 1 vyhlášky č. 388/2011 Sb.

Příloha E *Výchozí tabulka hodnocení kvality života-chodící (zdroj vlastní)*


respondent	celkové zdraví	fyzické zdraví 4/20b		psychika 7/35b		nezávislost 6/30b		vztahy a prostředí 8/40b		Celková QoL	fáze
9	4	15	3,75	24	3,42	15	2,5	20	2,5	3	ČCH
10	1	9	2,25	11	1,57	17	2,83	13	1,62	1	PCH
11	2	11	2,75	7	1	13	2,16	15	1,87	3	ČCH
13	2	11	2,75	20	2,85	8	1,33	19	2,37	2	PCH
14	3	12	3	19	2,71	7	1,16	13	1,62	4	ČCH
16	2	12	3	20	2,85	10	1,66	21	2,62	3	ČCH
17	2	6	1,5	10	1,42	9	1,5	18	2,25	1	ČCH
18	3	14	3,5	20	2,85	9	1,5	24	3	4	ČCH
19	2	11	2,75	12	1,71	9	1,5	18	2,25	3	PCH
20	3	10	2,5	12	1,71	14	2,33	15	1,87	2	PCH
21	4	12	3	19	2,71	15	2,5	31	3,87	3	PCH
22	3	8	2	14	2	9	1,5	19	2,37	3	PCH
23	1	19	4,75	31	4,42	6	1	8	1	1	PCH
24	3	9	2,25	16	2,28	16	2,66	31	3,87	3	PCH
25	5	14	3,5	10	1,42	14	2,33	16	2	2	PCH
33	3	14	3,5	20	2,85	13	2,16	21	2,62	3	PCH
34	3	10	2,5	15	2,14	14	2,33	15	1,87	2	PCH
35	3	16	4	20	2,85	8	1,33	32	4	4	PCH
36	4	17	4,25	17	2,42	23	3,83	22	2,75	4	PCH
37	3	12	3	13	1,85	12	2	20	2,5	3	PCH
38	2	4	1	15	2,14	15	2,5	20	2,5	3	PCH
40	2	9	2,25	18	2,57	8	1,33	19	2,37	3	PCH
41	1	8	2	9	1,28	12	2	15	1,87	2	ČCH
42	3	13	3,25	23	3,28	10	1,66	20	2,5	3	ČCH
45	3	9	2,25	12	1,71	9	1,5	10	1,25	2	PCH
47	4	16	4	19	2,71	10	1,66	22	2,75	3	PCH
49	2	12	3	18	2,57	7	1,16	18	2,25	2	PCH
50	3	12	3	16	2,28	7	1,16	13	1,62	2	ČCH

Příloha E *Výchozí tabulka hodnocení kvality života-nechodící (zdroj vlastní)*

respondent	celkové zdraví	fyzické zdraví 4/20b		psychika 7/35b		nezávislost 6/30b		a vztahy prostředí 8/40b		Celková QoL	fáze
2	3	13	3,25	21	3	18	3	25	3,12	2	PN
3	4	8	2	14	2	18	3	13	1,62	2	PN
4	3	14	3,5	19	2,71	22	3,66	21	2,62	4	PN
5	1	4	1	10	1,42	8	1,33	11	1,37	1	ČN
6	3	13	3,25	18	2,57	19	3,16	18	2,25	3	PN
7	4	13	3,25	22	3,14	17	2,83	19	2,37	3	PN
8	3	11	2,75	21	3	16	2,66	25	3,12	4	PN
12	2	9	2,25	11	1,57	19	3,16	15	1,87	1	PN
15	1	6	1,5	7	1	18	3	21	2,62	1	B
26	3	13	3,25	14	2	18	3	17	2,12	4	PN
27	3	12	3	14	2	12	2	18	2,25	2	B
28	3	7	1,75	17	2,42	14	2,33	21	2,62	4	ČN
29	3	12	3	21	3	13	2,16	21	2,62	4	PN
30	3	6	1,5	8	1,14	12	2	13	1,62	2	PN
31	4	14	3,5	26	3,71	12	2	25	3,12	3	ČN
32	4	13	3,25	17	2,42	19	3,16	15	1,87	3	PN
39	3	10	2,5	26	3,71	19	3,16	29	3,62	2	ČN
43	4	13	3,25	23	3,28	16	2,66	32	4	4	ČN
44	4	14	3,5	9	1,28	22	3,66	23	2,87	3	PN
46	3	11	2,75	19	2,71	12	2	23	2,87	3	ČN
48	4	16	4	19	2,71	20	3,33	27	3,37	4	PN



Příloha F *Edukační materiál* (zdroj vlastní)

The background features a stylized white line-art illustration of a chair and a table. The chair is positioned in the upper half, and the table is in the lower half. The entire scene is set against a solid light blue background.

JAK ZÍSKAT KOMPENZAČNÍ POMŮCKY,  
ANEB PRŮVODCE PODÁNÍM ŽÁDOSTI  
V OTÁZKÁCH A ODPOVĚDÍCH.

# OBSAH

SLOVO ÚVODEM	2
--------------	---

ZDRAVOTNICKÉ PROSTŘEDKY HRAZENÉ Z VEŘEJNÉHO ZDRAVOTNÍHO POJIŠTĚNÍ	3
---	---

<i>Kde dostanu poukaz na ZP, kdo ho smí předepsat?</i>	3
--	---

<i>Jak pomůcky mohu na poukaz získat?</i>	3
---	---

<i>Jak dlouho poukaz platí?</i>	3
---------------------------------	---

<i>Jak zjistím, která pomůcka je pro mě vhodná?</i>	3
---	---

<i>Mohu žádat na poukaz opakovaně o stejnou pomůcku?</i>	3
--	---

<i>Dostanu na poukaz vždy novou pomůcku?</i>	3
--	---

<i>Kdo mi pomůcku vydá?</i>	4
-----------------------------	---

ZDRAVOTNICKÉ PROSTŘEDKY, NA NĚŽ JE POSKYTOVÁN PŘÍSPĚVEK ÚŘADEM PRÁCE	4
--	---

<i>Jaké ZP mohu jako zdravotně postižený/á získat od úřadu práce?</i>	4
---	---

<i>Jak a kde mohu žádost podat?</i>	4
-------------------------------------	---

<i>Co je třeba doložit k žádosti?</i>	5
---------------------------------------	---

<i>Kolik peněz mohu takto získat?</i>	5
---------------------------------------	---

<i>Kdo posoudí, zda mám na příspěvek nárok?</i>	5
---	---

<i>Mohu nějak zvýšit šanci na přiznání příspěvku?</i>	5
---	---

<i>Jak dlouho trvá vydání rozhodnutí?</i>	5
---	---

<i>Co dělat, když mi příspěvek nepřiznají?</i>	6
--	---

DIAGRAM PROCESU SCHVALOVÁNÍ ŽÁDOSTI	6
-------------------------------------	---

ZDRAVOTNICKÉ PROSTŘEDKY, NA NĚŽ NENÍ POSKYTOVÁNA ÚHRADA ZE STÁTNÍHO ROZPOČTU	7
--	---

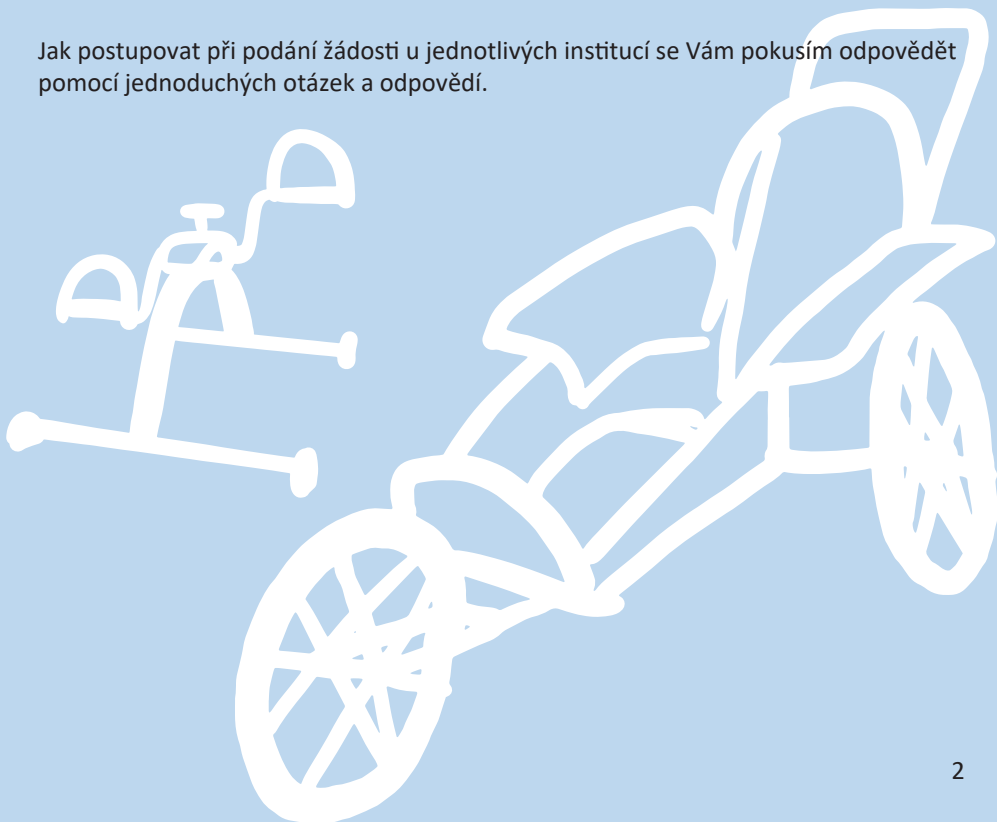
<i>Seznam zkratk</i>	7
----------------------	---

<i>Odkazy a zdroje</i>	7
------------------------	---

## SLOVO ÚVODEM

Tento průvodce vznikl se záměrem usnadnit pacientům s nervosvalovým onemocněním orientaci v možnostech získání kompenzačních pomůcek, které potřebují ke svému životu, a které mohou jim a jejich pečujícím osobám pomoci ke zlepšení kvality života a usnadnění sociálního kontaktu. Pacienti s tímto druhem onemocnění v průběhu života postupně ztrácejí svalovou sílu a schopnost samostatné chůze a sebeobsluhy. Postupem času tedy nastane chvíle, kdy budete Vy nebo Vaše dítě potřebovat pořídit kompenzační pomůcky. Kdy a jakou pomůcku zvolit, s tím obvykle pomůže lékař, nebo fyzioterapeut s ohledem na Váš aktuální zdravotní stav. Po poradě s odborníkem je vhodné si přímo s prodejcem domluvit nejen prohlédnutí, zaměření, ale také vyzkoušení pomůcky, některé firmy nabízejí i možnost zapůjčení a vyzkoušení pomůcky přímo u vás doma. Výběrem pomůcky to však někdy nekončí. Limitujícím kritériem bývá často nedostupnost vyhovující pomůcky z finančního hlediska. Řešením mohou být pomůcky hrazené z veřejného zdravotního pojištění, dále pomůcky plně nebo částečně hrazené prostřednictvím příspěvku na zvláštní pomůcku získaného od krajského úřadu práce. Další variantou je požádat o úhradu pomůcky, na které se nevztahuje žádný příspěvek od státu, některou z charit nebo nadací, či sponzorů pomáhajícím rodinám se závažným onemocněním, nebo otevřít vlastní sbírku.

Jak postupovat při podání žádosti u jednotlivých institucí se Vám pokusím odpovědět pomocí jednoduchých otázek a odpovědí.



## ZDRAVOTNICKÉ PROSTŘEDKY HRAZENÉ Z VEŘEJNÉHO ZDRAVOTNÍHO POJIŠTĚNÍ

### *KDE DOSTANU POUKAZ NA ZP, KDO HO SMÍ PŘEDEPSAT?*

Poukaz na zdravotnický prostředek vystavuje odborný lékař na základě své specializace, podle druhu pomůcky. Pro osoby s NSO jej předepisují nejčastěji lékaři z oboru neurologie, ortopedie, rehabilitace, pneumologie, interny, pediatrie, všeobecného lékařství. Od května 2021 je možné dle zákona č. 89/2021 Sb., poukaz vystavit i elektronicky, v testovacím prostředí, rutinní provoz tzv. ePoukazu byl spuštěn 1. 3. 2022. ePoukaz zároveň umožňuje předepsání více pomůcek naráz, pokud spadají do stejné skupiny. Identifikátorem ePoukazu je 9místný čárový kód pro vydání správné pomůcky. Kód obdržíte formou SMS, tak jako e-Recept. Tento nový elektronický systém není povinný. Elektronizace podléhá zákonu 89/2021 Sb., o zdravotnických prostředcích.

### *JAKÉ POMŮCKY MOHU NA POUKAZ ZÍSKAT?*

Výběr pomůcek je omezen číselníkem zdravotní pojišťovny, katalog pomůcek v jeho aktuálním znění najdete na stránkách VZP v sekci poskytovatelé – číselníky<sup>1</sup>.

### *JAK DLOUHO POUKAZ PLATÍ?*

Poukaz je třeba uplatnit u výdejce zdravotnických potřeb do 30 dnů.

### *JAK ZJISTÍM, KTERÁ POMŮCKA JE PRO MĚ VHODNÁ?*

Správný typ pomůcky rovněž doporučí lékař, který předepisuje poukaz, poradit mohou i fyzioterapeuti, nebo vyškolení odborníci z prodejen zdravotnických pomůcek a prostředků, u který je možné domluvit i vyzkoušení vybrané pomůcky. Přínosná při výběru pomůcky může být také rada od pacientů, kteří již pomůcku používají, pomoci mohou i pacientské organizace, které poskytnou své zkušenosti s pomůckou prostřednictvím různých svépomocných skupin na sociálních sítích.

### *MOHU ŽÁDAT NA POUKAZ OPAKOVANĚ O STEJNOU POMŮCKU?*

Ano, frekvence možného získání pomůcky je v závislosti na jejím druhu vymezena zákonem o veřejném zdravotním pojištění č. 48/1997 Sb., pomůcky jsou předepisovány podle kategorií dle přílohy č. 3 tohoto zákona. V oddíle C, tabulce č. 1 najdete i preskripční a indikační omezení a množství limit pro konkrétní pomůcky.

### *DOSTANU NA POUKAZ VŽDY NOVOU POMŮCKU?*

Není to pravidlo. Některé pomůcky podléhají nejprve schválení revizním lékařem dle úhradového katalogu pojišťovny a přednost má zapůjčení repasovaných zdravotnických prostředků. Např. u mechanických a elektrických vozíků také pomůcka po celou dobu zůstává majetkem pojišťovny. K žádosti o elektrický vozík je navíc potřeba vyplnit formulář k přidělení elektrického vozíku, včetně výsledků

psychologického, neurologického, rehabilitačního, ortopedického a očního lékaře. Odkaz na úhradový katalog a jeho doplňující metodiku naleznete v aktuálním znění na stránkách VZP, z jejího katalogu vychází i všechny ostatní pojišťovny v ČR.<sup>1</sup>

### **KDO MI POMŮCKU VYDÁ?**

Podle druhu pomůcky je možné ji zakoupit v lékárnách, prodejnách zdravotnických potřeb nebo přímo u dodavatele zdravotnických pomůcek.

## **ZDRAVOTNICKÉ PROSTŘEDKY, NA NĚŽ JE POSKYTOVÁN PŘÍSPĚVEK ÚŘADEM PRÁCE**

### **JAKÉ ZP MOHU JAKO ZDRAVOTNĚ POSTIŽENÝ/Á ZÍSKAT OD ÚŘADU PRÁCE?**

Na ÚP můžete dle zákona č. 329/2011 Sb., o poskytování dávek osobám se zdravotním postižením a vyhlášky č. 388/2011 Sb., žádat o poskytnutí příspěvku na mobilitu, příspěvku na zvláštní pomůcku a o průkaz osoby se zdravotním postižením. Příspěvek na zvláštní pomůcku včetně příspěvku na pořízení motorového vozidla je poskytován osobám s tělesným, zrakovým nebo sluchovým zdravotním postižením, osobám s těžkou nebo hlubokou mentální retardací a osobám s vybraným onemocněním interní povahy. Zdravotní stavy odůvodňující a vylučující jeho přiznání jsou uvedeny v příloze k zákonu č. 329/2011 Sb.<sup>2</sup> Seznam druhů a typů zvláštních pomůcek, na které je dávka určena, je obsažen ve vyhlášce č. 388/2011 Sb.<sup>3</sup> Příspěvek se poskytuje i na pomůcku, která ve vyhlášce uvedena není, a to za podmínky, že jí ÚP považuje za srovnatelnou s některou z pomůcek, která ve vyhlášce uvedena je. Podrobné informace o vzniku nároku, podmínkách pro poskytnutí příspěvku a stanovení výše příspěvku a výše spoluúčasti pacienta najdete na stránkách ÚP.<sup>4</sup> Průkaz OZP je určen určitému okruhu osob. Zdravotní stavy, které jsou indikací k přiznání poukazu stanoví příloha č.4 vyhlášky č. 388/2011 Sb. Výhody pro držitele průkazu se liší dle symbolu TP, ZTP, nebo ZTP/P. Bližší informace najdete na stránkách ÚP.<sup>5</sup> Příspěvek na mobilitu je vázán na přiznání průkazu OZP a jeho výše je 550,-Kč/měs., při splnění dalších podmínek, které naleznete na stránkách ÚP.<sup>6</sup>

### **JAK A KDE MOHU ŽÁDOST PODAT?**

Žádost je možné podat v písemné podobě, na místně příslušné pobočce úřadu práce, nebo také elektronicky prostřednictvím datové schránky, nebo vyplněním elektronického formuláře podepsaného zaručeným elektronickým podpisem.

### **CO JE TŘEBA DOLOŽIT K ŽÁDOSTI?**

K žádosti podané na ÚP dokládáte tyto doklady:

- průkaz totožnosti žadatele a všech společně posuzovaných osob žijících ve společné domácnosti, nebo jejich rodný list, jde-li o osobu do 15 let.

- příjmy za předchozí čtvrtletí u všech posuzovaných osob, a doklad o studiu nebo potvrzení o zdravotním stavu dokládající neschopnost soustavné přípravy na budoucí povolání u nezaopatřených osob.
- žádáte-li o stropní zvedací systém, zdvihací plošinu nebo schodišťovou sedačku, pokud není vlastníkem domu žadatel o příspěvek, doložíte také souhlas vlastníka nemovitosti s provedením instalace zařízení a jeho provozem + alespoň 2 návrhy řešení odstranění bariéry.

### ***KOLIK PENĚŽ MOHU TAKTO ZÍSKAT?***

Výše příspěvku se liší podle konečné ceny požadované zvláštní pomůcky a podle výše příjmu posuzované rodiny. Je-li cena pomůcky vyšší než 10.000,-Kč, stanovuje se výše příspěvku tak, aby spoluúcast žadatele byla 10 %, při nízkém příjmu rodiny, je spoluúcast nižší, minimálně však 1.000,-Kč. Maximální výše příspěvku pro zvláštní pomůcky je 350.000,-Kč. Při žádosti o zvedací plošinu až 400.000,-Kč, na koupi motorového vozidla až 200.000,-Kč.

### ***KDO POSODÍ, ZDA MÁM NA PŘÍSPĚVEK NÁROK?***

Podanou žádost odesílá úřad práce na místně příslušnou OSSZ k posouzení zdravotního stavu. Nejprve budete vyzváni, abyste podstoupili prohlídku u Vašeho obvodního lékaře, ten posílá lékaři posudkové služby příslušné OSSZ vyplněný formulář, v němž poskytuje informace o Vašem zdravotním stavu ze své dokumentace, případně přiloží výsledky odborných vyšetření, která má od Vás v dokumentaci k dispozici. Ty jsou podkladem pro vystavení posudku o Vašem zdravotním stavu, na jehož základě vydává krajské pracoviště úřadu práce rozhodnutí o přiznání či nepřiznání příspěvku.

### ***MOHU NĚJAK ZVÝŠIT ŠANCI NA PŘIZNÁNÍ PŘÍSPĚVKU?***

Informujte lékaře specialistu, k němuž docházíte, že lékařskou zprávu z této návštěvy budete dokládat k žádosti o zvláštní pomůcku. Lékař potom text zprávy přizpůsobí k tomuto účelu. Je důležité do zprávy popsat zejména výsledky funkčních testů, progresi onemocnění a podobně. Mějte na paměti, že lékař LPS posuzuje Váš zdravotní stav, mnohdy bez Vaší fyzické přítomnosti, dle konceptu evidence based medicine, tj. medicíny založené na důkazech, o které svůj posudek „opírá.“ Vznikne-li nějaká nová skutečnost rozhodná pro posouzení příspěvku (např. dojde-li ke změně zdravotního stavu, proběhne další funkční vyšetření apod.) v době od podání žádosti do doby zpracování posudku lékařem LPS, doložte tyto lékařské zprávy k posouzení dodatečně přímo na OSSZ odbor posudkové služby. Máte také možnost požádat o posouzení zdravotního stavu ve Vaší přítomnosti, nebo požádat lékaře posudkové služby o osobní konzultaci. V obou případech můžete s lékařem LPS konzultovat Vaše další možnosti.

### ***JAK DLOUHO TRVÁ VYDÁNÍ ROZHODNUTÍ?***

Lhůta pro vystavení posudku je podle správního řádu stanovena obecně na 30 dnů ode dne zahájení řízení, pokud nelze rozhodnutí vydat bezodkladně. K této lhůtě

se připočítává až 30 dnů, je-li třeba někoho předvolat, nebo provést místní šetření apod. Odlišné lhůty může stanovit zvláštní zákon. Dále je třeba přičíst lhůty pro doručování a další lhůty stanovené OSSZ – např. lhůta potřebná k vyšetření zdravotního stavu odborným lékařem.

### CO DĚLAT, KDYŽ MI PŘÍSPĚVEK NEPŘÍZNAJÍ?

Máte-li v rukou zamítavé rozhodnutí, můžete podat odvolání k vyššímu orgánu, v tomto případě podáváte odvolání opět na úřad práce, který rozhodnutí vydal, ten jej předá k přezkoumání na ministerstvo práce a sociálních věcí.

**POZOR!!!** Odvolání je možné podat pouze proti rozhodnutí o nepřiznání příspěvku, nikoli proti posudku o zdravotním stavu, posudek je pouze podkladem pro vydání rozhodnutí!!!

### DIAGRAM PROCESU SCHVALOVÁNÍ ŽÁDOSTI

Podání žádosti na ÚP, včetně příloh

OSSZ – evidence žádosti a zajištění potřebných podkladů od pacienta i PL

výzva PL k doložení údajů o zdravotním stavu žadatele

Výzva pacientovi, aby se dostavil k vyšetření u PL

ÚP na základě posudku OSSZ zpracuje rozhodnutí o přiznání/nepřiznání příspěvku

Příspěvek přiznán

Příspěvek nepřiznán

Lze podat odvolání proti rozhodnutí na ÚP

Nadřízený orgán = MPVS přezkoumá posudek OSSZ

Je vydáno nové rozhodnutí o přiznání příspěvku

Je potvrzeno stávající rozhodnutí a příspěvek není přiznán – další odvolání se nepřipouští



## ZDRAVOTNICKÉ PROSTŘEDKY, NA NĚŽ NENÍ POSKYTOVÁNA ÚHRADA ZE STÁTNÍHO ROZPOČTU

Pokud si potřebujete pořídit pomůcku, která není uvedena v seznamu pomůcek hrazených ze zdravotního pojištění, nebo na ní není poskytován příspěvek na zvláštní pomůcku, můžete oslovit NADACE, najít vlastního sponzora, nebo si pomůcku půjčit od některé z charit. Nadace většinou pro poskytnutí příspěvku požadují vyplnění žádosti. V ní popíšete, o jakou pomůcku máte zájem a zdůvodníte, za jakým účelem o úhradu žádáte. Přílohou k žádosti bývá požadována cenová nabídka Vámi vybrané pomůcky. Mezi nejznámější nadace patří Nadace Dobrý anděl, Nadace Charty 77 (Konto Bariéry), Nadace Dagmar a Václava Havlových VIZE 97, Nadační fond Pečovatel, Život dětem o.p.s. a mnoho dalších. Jejich zaměření najdete např. na [viacordis.cz](http://viacordis.cz).<sup>7</sup> Otevřít si také můžete vlastní sbírku na některém z portálů. Např. [donio.cz](http://donio.cz), [darujspravne.cz](http://darujspravne.cz), [kontobariery.cz](http://kontobariery.cz), [patrondeti.cz](http://patrondeti.cz) a další.

### SEZNAM ZKRATEK:

DNZS	Dlouhodobě nepříznivý zdravotní stav
LPS	Lékařská posudková služba
MPSV	Ministerstvo práce a sociálních věcí
NSO	Nervosvalové onemocnění
OSSZ	Okresní správa sociálního zabezpečení
PL	Praktický lékař
ÚP	Úřad práce
VZP	Všeobecná zdravotní pojišťovna
ZP	Zdravotnický prostředek/zvláštní pomůcka

### ODKAZY A ZDROJE:

1. [www.vzp.cz/poskytovatele/ciselniky/zdravotnicke-prostredky](http://www.vzp.cz/poskytovatele/ciselniky/zdravotnicke-prostredky)
2. [www.zakonyprolidi.cz/cs/2011-329](http://www.zakonyprolidi.cz/cs/2011-329)
3. [www.zakonyprolidi.cz/cs/2011-388](http://www.zakonyprolidi.cz/cs/2011-388)
4. [www.uradprace.cz/web/cz/prispevek-na-zvlastni-pomocku](http://www.uradprace.cz/web/cz/prispevek-na-zvlastni-pomocku).
5. [www.uradprace.cz/web/cz/prukaz-ozp](http://www.uradprace.cz/web/cz/prukaz-ozp).
6. [www.uradprace.cz/web/cz/prispevek-na-mobilitu](http://www.uradprace.cz/web/cz/prispevek-na-mobilitu).
7. [www.viacordis.cz/nadace/](http://www.viacordis.cz/nadace/)

zdravotnické pomůcky i na ePoukaz [www.proSestru.cz](http://www.proSestru.cz)  
[www.uradprace.cz/web/cz/davky-pro-ozp](http://www.uradprace.cz/web/cz/davky-pro-ozp)  
[www.nzip.cz/clanek/300-poukaz-na-zdravotnicke-prostredky](http://www.nzip.cz/clanek/300-poukaz-na-zdravotnicke-prostredky)  
[www.zakonyprolidi.cz/cs/2004-500](http://www.zakonyprolidi.cz/cs/2004-500)

**ZPRACOVALA:**

Michaela Šafrová, *studentka fakulty zdravotnických studií univerzity Pardubice*

**VEDOUcí PRÁCE:**

Mgr. et Mgr. Michal Kopecký, *vedoucí katedry ošetrovatelství univerzity Pardubice*

**S PODPOROU A PŘÍSPĚNÍM:**

Dona Jandová, *předsedkyně Asociace muskulárních dystrofií v ČR*

Veronika Nesměráková, *členka asociace muskulárních dystrofií [www.amd-mds.cz](http://www.amd-mds.cz)*

Ing. Pavlína Holubcová, *předsedkyně END DUCHENNE z.s. [www.endduchenne.cz](http://www.endduchenne.cz)*

**PŘÍRUČKA JE VÝSTUPEM BAKALÁŘSKÉ PRÁCE: „VLIV KOMPENZAČNÍCH POMŮCEK NA KVALITU ŽIVOTA PACIENTŮ SE SVALOVOU DYSTROFIÍ.“**

