

UNIVERZITA PARDUBICE
FAKULTA ZDRAVOTNICKÝCH STUDIÍ

BAKALÁŘSKÁ PRÁCE

2024

Klára Skalická

Univerzita Pardubice
Fakulta zdravotnických studií

Kvalita života osob s onemocněním Artróza
Bakalářská práce

2024

Klára Skalická v.r.

Univerzita Pardubice
Fakulta zdravotnických studií
Akademický rok: 2022/2023

ZADÁNÍ BAKALÁŘSKÉ PRÁCE

(projektu, uměleckého díla, uměleckého výkonu)

Jméno a příjmení: Klára Skalická
Osobní číslo: Z21055
Studijní program: B0913P360004 Všeobecné ošetřovatelství
Téma práce: Kvalita života osob s onemocněním Artrogrypóza
Téma práce anglicky: Quality of life among individuals with Arthrogryposis
Zadávací katedra: Katedra ošetřovatelství

Zásady pro vypracování

1. Studium literatury, sběr informací a popis současného stavu řešené problematiky.
2. Stanovení cílů a metodiky práce.
3. Příprava a realizace průzkumného 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:

- CACHECHO, S. et al., 2021. *Psychosocial wellbeing among children and adults with arthrogryposis: a scoping review*. Health and Quality of Life Outcomes [online]. 19(263). ISSN 1477-7525. Dostupné z: doi:10.1186/s12955-021-01896-5
- HANÁKOVÁ, Adéla, 2020. *Úprava prostředí pohledem osob se zdravotním postižením*. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci. 254s. ISBN 978-80-244-5898-0.
- KLUGAR, Miloslav, 2015. *Systematická review ve zdravotnictví*. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci. 120 s. ISBN 978-80-244-4782-7
- MA, Lulu a Xuerong YU, 2017. *Arthrogryposis multiplex congenita: classification, diagnosis, perioperative care, and anesthesia*. Frontiers of Medicine [online]. 11, 48–52. ISSN 2095-0225. Dostupné z: doi:10.1007/s11684-017-0500-4
- MARÍK, I. et al., 2008. *Arthrogryposis multiplex congenita – neprogresivní symetrické vrozené mnohočetné kontraktury: přehled a kazuistika*. Společnost pro pojivové tkáně ČLS J. E. Purkyně, Praha. 15, 83-91. ISSN 1212-4575. Dostupné z: http://www.pojivo.cz/pu/PU_12_2008.pdf

Vedoucí bakalářské práce: Mgr. et Mgr. Michal Kopecký
Katedra ošetřovatelství

Datum zadání bakalářské práce: 1. prosince 2022
Termín odevzdání bakalářské práce: 30. dubna 2024

doc. RNDr. ThLic. Karel Sládek, Ph.D., MBA v.r.
děkan

L.S.

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

V Pardubicích dne 7. března 2024

PROHLÁŠENÍ AUTORA

Prohlašuji:

Práci s názvem „Kvalita života osob s onemocněním Artrogrypóza“ 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 15. 4. 2024

Klára Skalická v. r.

PODĚKOVÁNÍ

Děkuji panu Mgr. et. Mgr. Michalovi Kopeckému za veškerý čas, který věnoval mé bakalářské práci a také za vstřícnost, ochotu a odborný dohled.

ANOTACE

Tato práce se zabývá kvalitou života osob s onemocněním artrogrypóza. V teoretické části je popsán koncept kvality života a životní situace, které mohou ohrozit kvalitu života u osob s tělesným postižením. Je také stručně popsáno onemocnění artrogrypóza. Druhou částí je průzkumná část formou rešerše a analýzy odborných článků, které se zabývají kvalitou života osob s onemocněním artrogrypóza. Kvalita života osob s onemocněním artrogrypóza není výrazně zhoršena, pokud nedochází k bolestem, depresím a úzkostem. Důležitá je včasná diagnostika, léčba a rehabilitace pro zachování největší možné míry soběstačnosti a nezávislosti.

KLÍČOVÁ SLOVA

kvalita života, artrogrypóza, tělesné postižení, zdraví, psychické zdraví, rehabilitace

TITLE

Quality of life among individuals with Arthrogyriposis

ANNOTATION

This thesis addresses the quality of life of individuals with Arthrogyriposis. The theoretical part describes the concept of quality of life and life situations that may threaten the quality of life in individuals with physical impairments. It also briefly describes the disease Arthrogyriposis. The second part is an exploratory section consisting of research and analysis of scholarly articles that deal with the quality of life of individuals with Arthrogyriposis. The quality of life of individuals with Arthrogyriposis is not significantly worsened if it does not lead to pain, depression, and anxiety. Early diagnosis, treatment, and rehabilitation are crucial for maintaining the highest possible degree of self-sufficiency and independence.

KEYWORDS

quality of life, arthrogyriposis, physical disability, health, psychical health, rehabilitation

OBSAH

ÚVOD.....	12
1 CÍLE A METODY PRÁCE.....	13
1.1 Cíle práce	13
1.2 Metody k dosažení cíle	13
2 TEORETICKÁ VÝCHODISKA.....	14
2.1 Vymezení pojmu kvalita života	14
2.2 Měření kvality života	15
2.2.1 Nástroje k měření kvality života	15
2.3 Oblasti života jedince ohrožené tělesným handicapem	17
2.3.1 Fyzické zdraví.....	18
2.3.2 Duševní zdraví	18
2.3.3 Sociální interakce.....	18
2.3.4 Partnerství	19
2.3.5 Vzdělávání	19
2.3.6 Zaměstnání.....	20
2.3.7 Finanční stabilita.....	21
2.3.8 Přístupnost a prostředí	21
2.4 Artróza jako diagnóza.....	23
2.4.1 Etiopatogeneze onemocnění	23
2.4.2 Klasifikace	23
2.4.3 Klinický obraz a diagnostika	24
2.4.4 Možná terapie	24
3 REŠERŠE ODBORNÝCH ČLÁNKŮ	26
3.1 Metodika	26
3.2 Výsledky vyhledávání v jednotlivých databázích	28
3.2.1 Vylučovací a zahrnovací kritéria	31

3.2.2	Kritické hodnocení jednotlivých zdrojů:	31
3.3	Hodnocení vybraných studií	33
4	STAŤ	43
4.1	Implikace pro praxi	44
4.2	Limity práce	45
5	ZÁVĚR	46
6	POUŽITÁ LITERATURA	47
6.1	Odborné články	50

SEZNAM OBRÁZKŮ A TABULEK

Tabulka 1 - Komponenty vzorce PICO	26
Tabulka 2 - Klíčová slova	27
Tabulka 3 - Vyhledávání PubMed	28
Tabulka 4 - Vyhledávání ProQuest	29
Tabulka 5 - Vyhledávání EBSCOhost	30
Tabulka 6 - Seznam zahrnutých studií	32

SEZNAM ZKRATEK A ZNAČEK

AAL	Ambient Assisted Living (Využívání informačních a komunikačních technologií v každodenním životě)
AMC	Arthrogryposis multiplex congenita
BRFSS	Behavioral Risk Factor Surveillance System (Systém telefonických průzkumů souvisejících se zdravím)
HROoL	Health Related Quality of Life (Nástroj k měření kvality života)
MOS	Medical Outcomes Study (Studie pacientů s chronickými onemocněními)
NMD	Neuromuscular disease (Neuromuskulární onemocnění)
OBPP	Obstetrical Brachial Plexus Palsy (Obstetrická porucha plexu brachialis, Obstetrika je obor medicíny zabývající se těhotenstvím, porodem a porodní péčí)
OSF	Open Science Framework registration (Služba poskytována Open Science Framework, která umožňuje výzkumníkům registrovat své výzkumné plány, protokoly a analýzy před zahájením výzkumu)
PICo	Struktura, která pomáhá vytvořit kvalitní rešeršní otázku pro kvalitativní systematickou review
PRISMA	Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses (Rámec vyvinutý pro tvorbu systematických review a metaanalýz v oblasti vědeckého výzkumu)
RAND-36	Nástroj k měření kvality života (Další z variant dotazníku SF – 36)
SF-12	Nástroj k měření kvality života (Jedna ze zkrácených verzí dotazníku SF-36)
SF-36	Short Form Survey (Dotazník kvality života)
SF-8	Nástroj k měření kvality života (Jedna ze zkrácených verzí dotazníku SF – 36)

SPSS	Statistical Package for the Social Science (Software sloužící k analýze a statistickým výpočtům, který poskytuje uživatelům prostředí pro import, manipulaci, analýzu a prezentaci dat z různých zdrojů)
SWLS	The Satisfaction with Life Scale (Nástroj k měření kvality života)
UPOL	Univerzita Palackého v Olomouci
USA	United States of America (Spojené státy americké)
VR-12	Nástroj k měření kvality života (Další z variant dotazníku SF – 36)
VR-36	Nástroj k měření kvality života (Další z variant dotazníku SF-36)
WHO	World Health Organization (Světová zdravotnická organizace)
WHOQOL	WHO Quality of Life (Nástroj k měření kvality života)
WHOQOL-100	Nástroj k měření kvality života (Zkrácená verze nástroje k měření kvality života WHOQOL, který slouží k hodnocení kvality života z perspektivy subjektu)
WHOQOL-BREF	Nástroj k měření kvality života (Značně zkrácená verze nástroje k měření kvality života WHOQOL, který slouží k hodnocení kvality života z perspektivy subjektu)
WHOQOL-OLD	World Health Organization Quality of Life Old Age (Nástroj k měření kvality života u starších osob)

ÚVOD

Podle Světové zdravotnické organizace je kvalita života popisována jako: „*subjektivní vnímání vlastní životní situace ve vztahu ke kultuře a k systému hodnot, ve kterých daný člověk žije, a také ve vztahu ke svým cílům, očekáváním a starostem*“ (NZIP, 2024). Jinak řečeno jde o míru soběstačnosti v tělesné, emoční, duševní a společenské rovině. WHO popisuje šest zkoumaných oblastí kvality života, kterými jsou fyzická oblast, psychika, úroveň nezávislosti a samostatnost, společenské vztahy a socializace, dále prostředí a vztah k důležitým charakteristikám a jako poslední se řadí osobní přesvědčení, duchovno, smysl života a hodnoty.

Fyzické postižení se jeví jako problém, který se neustále zvětšuje z pohledu veřejného zdraví. Lidé s fyzickým postižením jsou obecně sociálně znevýhodněni, a to je v rozporu se základními lidskými právy. Základním pilířem pro zdraví a pohodu tělesně postižených osob je příznivé sociální prostředí jakým je např.: rodina, přátelé nebo pracovní život. Nedostatek sociálních kontaktů a izolace je úzce spojena s vyšší mortalitou a špatným životním stylem tělesně postižených osob. Toto platí i pro běžnou populaci, ale z důvodu omezené sociální účasti je skupina tělesně postižených osob ohrožena o něco více. Snížené psychické zdraví a psychiatrické poruchy jsou jedním z nejhlavnějších problémů na celém světě a to zejména u populace s tělesným znevýhodněním (Tough et al., 2017).

Tato bakalářská práce je práce teoretická a za pomoci rešerše odborných článků má snahu zmapovat kvalitu života u tělesně postižených osob s onemocněním artrogrypóza. Pro vyhledání vědeckých článků byly využity vědecké databáze PubMed, ProQuest a EBSCOhost. Práce se dle obsahu rozděluje na úvod a teoretickou část zaměřenou na kvalitu života a její měření. Teoretická část dále popisuje oblasti života, které mohou být ohroženy tělesným znevýhodněním a následně je zde teoreticky přiblíženo samotné onemocnění artrogrypóza. Další částí je rešerše, která je založena na metodice vyhledání odborných publikací a následné redukci a hodnocení. Závěrečnými kapitolami jsou stat' a závěr.

1 CÍLE A METODY PRÁCE

1.1 Cíle práce

Hlavní cíl:

Popsat kvalitu života u tělesně postižených osob s onemocněním artrogrypóza.

Teoretické cíle:

Popsat teorii kvality života a její techniky měření.

Popsat oblasti života, které mohou být ohroženy tělesným handicapem.

Popsat onemocnění artrogrypóza.

Průzkumný cíl:

Pomocí rešerše odborných publikací sumarizovat poznatky o kvalitě života u tělesně postižených osob s onemocněním artrogrypóza.

1.2 Metody k dosažení cíle

Tato bakalářská práce je psána formou literárního přehledu. Teoretická část je zpracována pomocí vyhledávání a zpracovávání informací z odborné literatury a internetových zdrojů. Nejdůležitější částí je část průzkumná, ve které je snaha přiblížit se k tzv. systematické review. Průzkumná část je vypracována metodou rešerší odborných publikací a následným zhodnocením za pomoci metodických postupů z publikace od dr. Klugara. Dr. Klugar (2015, s. 10) ve své práci zmiňuje že: „*Literární review (přehledová práce) má za cíl přinést rychlý přehled aktuálních poznatků vědy a výzkumu. Většinou mívá poměrně široký cíl a je zpracováváno jedním autorem.*“ Shrnutí výsledků průzkumné části se nachází ve stati práce.

2 TEORETICKÁ VÝCHODISKA

V úvodu teoretické části je vymezen pojem kvalita života a jeho důležitost pro praxi. Dále následují příklady nástrojů k měření kvality života. Další část popisuje aspekty života, ve kterých může být tělesné postižení překážkou či omezením. Teoretická východiska uzavírá stručná část o onemocnění Arthrogryposis multiplex congenita neboli artrogrypóza.

2.1 Vymezení pojmu kvalita života

Koncept kvality života najdeme v historii už např. u Platóna a jeho žáka Aristotela. Zjednodušeně můžeme říct, že se jedná o dobrý život, který je ale pro každého jednotlivce subjektivní záležitostí. V minulém století byl pojem kvalita života chápán především jako materiální zabezpečení a finanční nezávislost. V průběhu času, díky posunutí hodnot a významu života, byl tento pojem vytříben do konceptů, které známe dnes (Rogalewicz et al., 2017).

WHO vymezuje šest oblastí kvality života, které je možno hodnotit. První oblastí je fyzické zdraví, kde je dotazováno na bolest a nepříjemné pocity na fyzické úrovni, celkovou energii a únavu a na odpočinek a spánek. Druhou částí je psychické zdraví a prožívání. Tato kategorie zahrnuje pozitivní a negativní pocity, myšlení, učení, paměť a soustředění, sebedůvěru a vnímání vlastního těla a vzhledu. Jako třetí část je zmiňována úroveň nezávislosti, která se zabývá pohyblivostí, mírou nezávislosti v každodenních činnostech, závislostí na lécích a jiné léčbě a pracovní výkonností. Další jsou sociální vztahy a sociální interakce, které zahrnují osobní vztahy, sociální podporu a sexualitu. Čtvrtou částí je prostředí a tato část je poměrně široká. Do prostředí může být zařazeno osobní bezpečí, domácí prostředí, finanční situace, zdravotní a sociální péče, nové informace a dovednosti, záliby a volný čas, životní prostředí a doprava. Poslední z šesti oblastí kvality života dle WHO je spiritualita, která odhaluje osobní přesvědčení, víru a náboženství (Hanáková, 2020).

Kvalita života je významný pojem a cíl pro výzkum a praxi v oblasti medicíny a zdraví. Pochopení kvality života u pacienta může výrazně pomoci v prevenci, diagnostice, léčbě a rehabilitaci. Studie ukazují, že koncept kvality života je silným prediktorem k přežití (Haraldstad et al., 2019). Ve zdravotnictví se s pojmem „kvalita života“ pracuje právě především ve smyslu délky přežití, ale zohledňují se také aspekty jako jsou např. negativní dopady léčby, nebo zachování míry pacientovi nezávislosti a zastávání běžných životních rolí (Hanáková, 2020).

2.2 Měření kvality života

Kvalita života je starý koncept, ale až v poslední době se rozvíjí přístupy k jejímu měření a hodnocení. Jedná se o akademický, ale hlavně politický důvod (Rogalewicz et al., 2017). Ve zdravotnictví je měření kvality života klíčové pro zlepšení péče a léčby pacientů, kdy problémy, které pacienti uvádějí ohledně své kvality života mohou vést k úpravám a vývoji léčby a péče. Může také ukázat malý přínos některých terapií a léčebných postupů, nebo identifikovat široké škály problémů, které mohou pacienty ovlivnit. Zjištěné informace mohou být pacientům předány a tím jim pomoci předvídat a porozumět důsledkům jejich nemoci a léčby. Kvalita života je také důležitá pro lékařské rozhodování, protože je často ukazatelem úspěchu léčby a má prognostický význam. Jak už bylo řečeno, je silným prediktorem přežití a tato schopnost naznačuje, že je velmi důležité pravidelné hodnocení kvality života v klinických studiích (Haraldstad et al., 2019).

2.2.1 Nástroje k měření kvality života

Pro měření kvality života je využíváno mnoho nástrojů, technik a dotazníků. Jedním z nástrojů měření kvality života dle WHO je například WHOQOL. Dalšími příklady užívaných nástrojů jsou SF-36, HRQoL, SWLS nebo Cantrilův index.

WHOQOL

Prvním podnětem k vytvoření tohoto nástroje k měření kvality života se zabýval Odbor duševního zdraví Světové zdravotnické organizace v roce 1991 (Klinika adiktologie 1.LFUK a VFN Praha, 2019). Později byl WHOQOL nástroj k hodnocení kvality života vytvořen stejnojmennou skupinou WHOQOL ve spolupráci s patnácti mezinárodními terénními centry. Cílem bylo vytvořit hodnocení kvality života, které by bylo použitelné a relevantní napříč různými kulturami (WHO). Autoři definují kvalitu života stejně jako WHO (Klinika adiktologie 1.LFUK a VFN Praha, 2019).

Celý dotazník WHOQOL-100 se skládá z 24 aspektů života rozdělených do 6 domén, které vycházejí z šesti aspektů života dle WHO: fyzické zdraví, psychické zdraví, úroveň nezávislosti, sociální vztahy, prostředí, spiritualita, a nakonec i celková kvalita života (WHO). Dotazník je určen pro populaci do 65 let a citlivě rozlišuje soubory osob s rozdílnou úrovní zdravotních potíží a také rozdíly mezi muži a ženami. Častěji využívaná a zkrácená verze tohoto dotazníku se nazývá WHOQOL-BREF a obsahuje 4 domény (fyzické zdraví, prožívání, sociální vztahy a prostředí) a zároveň dvě samostatné položky hodnotící celkovou kvalitu života (celková kvalita života a spokojenost se zdravím). Výběr položek pro tento dotazník byl

proveden s cílem pokrýt široké spektrum aspektů života, a zároveň znění položek bylo převzato ve stejném znění z plné verze. V této verzi je také možno využít modul pro vyšší věk než 65 let, kterým je dotazník WHOQOL-OLD. Oba dotazníky (WHOQOL-100 a WHOQOL-BREF) slouží k tomu, aby jednotlivci posoudili svoji vlastní kvalitu života. Respondenti vyplňují dotazník sami, přičemž v některých případech se předkládá formou standardizovaného rozhovoru. Tyto dotazníky jsou navrženy pro hodnocení kvality života ve skupinách či populacích a umožňují mezinárodní nebo regionální srovnání, stejně jako pro srovnání různých skupin s rozdílnými sociodemografickými charakteristikami. Vyplnění celého dotazníku WHOQOL-100 trvá asi 20-30 minut a u dotazníku WHOQOL-BREF je to přibližně 5-10 minut (Klinika adiktologie 1.LFUK a VFN Praha, 2019).

SF-36 neboli SF-36v2

SF-36 je zkrácenou verzí profilu pro hodnocení zdravotního stavu a blahobytu, která je odvozená z původní 149položkové studie Medical Outcomes Study (MOS). SF-36 byl poprvé publikován v roce 1992 Warem a Sherbournem a zahrnoval osm zdravotních domén (Laucis et al., 2015). SF-36 hodnotí osm oblastí života kterými jsou: fyzické fungování, fyzická role, tělesná bolest, celkové zdraví, vitalitu, sociální fungování, emocionální roli a duševní zdraví (Lins a Carvalho, 2016).

Existují další varianty, jako SF-12, SF-8, RAND-36, VR-36 nebo VR-12, které jsou odvozeny z původního SF-36 (Laucis et al., 2015). Například RAND-36 je totožný SF-36 a proto je označován jako SF-36, ale má odlišné hodnocení (RAND, 2024).

HRQoL – Health Related Quality of Life

Kvalita života související se zdravím (HRQoL) je vícerozměrný koncept zabývající se vlivem zdravotního stavu na kvalitu života. Pro měření HRQoL se používají čtyři základní otázky zabývající se celkovým zdravotním stavem a počtem nezdravých dnů, které jsou sledovány v systému BRFSS. BRFSS je přední národní systém, který se zabývá sledováním rizikových faktorů chování souvisejících se zdravím (Yin et al., 2016). BRFSS byl založen v roce 1984 s účastí 15 států a do té doby se rozšířil do všech 50 států v USA. Každý rok BRFSS vytvoří více než 400 000 rozhovorů s dospělými lidmi, což z něho dělá největší prováděný systém zdravotních průzkumů na celém světě (CDC, 2024).

SWLS (The Satisfaction with Life Scale)

SWLS je škála pro pocit subjektivní pohody. Byla vytvořena v roce 1985 výzkumníky Deinerem, Emmonsem, Larsemen a Griffinem a publikována v článku v Journal of Personality

Assesment. Škála je zaměřena na kognitivní úsudek jednotlivce o spokojenost s vlastním životem jako celkem. Je velmi krátká, tvořena z pěti bodů a složena se z dvou hlavních složek: emoční a kognitivní (Mead, 2019).

Cantrilův index (Cantrilova škála)

Cantrilův index, známý také jako Cantrilova škála je prostředek pro hodnocení toho, jak člověk vnímá svoji vlastní spokojenost. Tento nástroj umožňuje jednotlivcům ohodnotit svůj život na stupnici od nejhoršího po nejlepší možný život, který si tázaní dokážou představit. Pokud je hodnota nižší než 4, tak to naznačuje, že osoba pociťuje strádání. Cantrilův index poskytuje rychlý a stručný přehled o obecné úrovni životní spokojenosti populace. Nedokáže však poskytnout detailnější informace o konkrétních aspektech života jednotlivce ani skupiny. Jde pouze o rychlý pohled na celkovou situaci nenabízející podrobnější rozklad do jednotlivých oblastí života (Matoušková, 2020).

2.3 Oblasti života jedince ohrožené tělesným handicapem

Rizika vzniku tělesného postižení jsou různorodá a mohou vycházet z mnoha faktorů. Jednou z nejběžnějších příčin jsou pracovní úrazy, a to zejména v průmyslových odvětvích. Dalším častým zdrojem tělesných postižení jsou dopravní nehody, kdy často dochází k vážným úrazům, ztrátě končetiny nebo jiným fyzickým komplikacím. Také vojáci v boji čelí zvláště vysokému riziku zranění, a to zejména v důsledku explozí a střelných zbraní. Některé tělesné vady vznikají také jako výsledek chirurgických zákroků jako je amputace končetiny při léčbě nádorů nebo jiných závažných onemocnění. Velkou a zásadní skupinou tělesně postižených osob jsou osoby, které mají tělesné vady vrozené (Kopřiva, 2017).

Determinanty, které ovlivňují kvalitu života osob se zdravotním postižením můžeme jednoduše rozdělit na subjektivní a objektivní, kdy některé z nich je možno změnit či pozitivně ovlivnit. Některé můžeme pouze kompenzovat nebo zmírnit jejich působení na kvalitu života. Do subjektivních determinantů můžeme zařadit zdravotní stav, osobní rysy jedince, vlastní sebehodnocení a sebepojetí, copingové strategie a vnější vlivy na kterých je jedinec závislý. Objektivními determinanty jsou například společenské vědomí, stav životního prostředí, sociální politika a sociální služby v místě bydliště, zdravotní péče, vzdělávání, politika zaměstnanosti a globální vlivy (Hanáková, 2020). Zde je vybráno a popsáno několik determinantů ovlivňujících kvalitu života osob se zdravotním postižením na tělesné úrovni.

2.3.1 Fyzické zdraví

Osoby se zdravotním postižením mají různá pohybová omezení na různých úrovních, která mohou výrazně ohrozit fyzické, ale i duševní zdraví. „*Pohyb není pouhým pohybem inervovaných svalů, šlach a kloubů, hnutím citů, myšlenek či nálad. Nemá jen lokomoční smysl, není to jen fyziologická, psychofyzická či psychologická záležitost – je to sociální síla motivující lidskou soudržnost a kooperaci na všech úrovních lidské existence.*“ (Novosad, 2011, s. 37). Důležité je zmínit, že pravidelný fyzický trénink a pohyb má řadu zdravotních benefitů, kterými jsou například optimalizace srdeční činnosti a celkového krevního oběhu, zvětšování hustoty kostí a udržení a tvorba svalové hmoty, zlepšení nálady, zvyšování pocitu sebeúcty, kvalitnější spánek, zlepšení paměti a schopnosti se učit. Déle udržuje zdravé trávení a celkově snižuje vznik civilizačních chorob (McGrath, 2021).

2.3.2 Duševní zdraví

Každý z nás si vytvořil ke svému tělu svá vlastní estetická měřítká pro naše tělo a duši, do kterých se snažíme zapadnout. V případě vrozeného nebo získaného postižení může vzniknout častěji odmítavý až negativní vztah vůči sobě a svému nedokonalému tělu, který je jedinci brzdou ve veškerém životním snažení (Novosad, 2011). Pro řadu tělesně postižených osob je také velmi obtížné přijmout sníženou míru nezávislosti a tím mohou výrazně psychicky strádat. Dalším ohrožujícím faktorem duševního zdraví jsou špatné sociální vztahy, kdy osoby s tělesným postižením jsou v této oblasti zásadně znevýhodněné (Tough et al., 2017).

2.3.3 Sociální interakce

Existence tělesně postižených osob je přirozeným jevem ve společnosti, který byl, je a bude. Pohledy, postoje, názory na ně a jejich status se v průběhu dějin vyvíjeli (Procházková, 2015). Tělesně postižení lidé v jednadvacátém století jsou celkově bráni jako rovnocenní občané, což v minulosti tak nebylo, protože pohyb člověku zajišťoval živobytí a potravu. Schopnost přežití tělesně postiženého člověka se odvíjela od jeho finančního zajištění. Tělesně postižení lidé v minulosti bývali vyřazeni ze společnosti a tím se jejich šance na přežití a zároveň i kvalita života výrazně snižovala (Kopřiva, 2017).

Novosad (2011) zmiňuje, že i v dnešní době je tělesná odlišnost a tělesné postižení stále prvotní charakteristikou ve společnosti. Už dopředu jim bývají připisovány vzorce chování a určité vlastnosti. Často si proti nim společnost vytváří předsudky typu, že nejsou dostatečně pohlední pro určité pracovní pozice, nebo že se pro určité aktivity nehodí, případně že jsou tyto aktivity pro ně moc náročné a mimo jejich možnosti.

Stereotypy dotýkající se osob se zdravotním postižením jsou výraznou součástí naší společnosti, a to hlavně díky značné reprodukci v médiích. Média mají klíčovou roli v tom, jak vnímáme různé skupiny lidí a osoby se zdravotním postižením určitě nejsou výjimkou. Opakovaným zobrazováním určitých představ a obrazů v médiích se stereotypy vytvářejí a následně i upevňují. Často bývají osoby se zdravotním postižením zobrazovány jednostranně nebo zkresleně, což může vést k negativním a neobjektivním předsudkům. Tyto stereotypy mohou být velmi škodlivé, protože mohou lidem se zdravotním postižením omezovat možnosti sebezprezentace a celkově jim bránit v plné integraci do společnosti (Hanáková, 2020).

2.3.4 Partnerství

Sexualita je zásadně spojena s životem a zdravím každého člověka. Jedná se o jednu z fyziologických potřeb a tím pádem by neměla být nikomu odepřena. Naplnění sexuality a partnerských vztahů může u osob se zdravotním postižením zásadně zlepšit zdraví, psychickou pohodu, emoční stabilitu a celkové začlenění do kolektivu (Freya - Institut sexuality a vztahů, 2024).

2.3.5 Vzdělávání

V dnešní době jsou vztahy dětí v dětských a žákovských kolektivech velmi rozmanité a často komplikované. Děti s jakýmkoli odlišnostmi, například se zdravotním postižením bývají často znevýhodněni a dětským kolektivem obtížně přijímáni. Podle nového systému podpůrných opatření, který vstoupil v platnost 1. 9. 2016, má každý žák právo na individuální podporu dle svých potřeb a období ve kterém se nachází. Základními možnými přístupy ke vzdělávání dětí s podpůrnými opatřeními jsou inkluze, exkluze, segregace a integrace. Inkluze začleňuje děti s podpůrnými opatřeními do běžných tříd, kde se vzdělávají společně se všemi dětmi. Exkluze odkazuje na situaci, kdy jsou určité skupiny dětí s postižením systematicky vylučovány z běžného vzdělávacího prostředí nebo procesu. Dalším přístupem je segregace, kdy se děti s podpůrnými opatřeními podle předem vymezených kritérií rozdělují na určité podskupiny. Nadále existující podskupiny mají možnost s podporou navštěvovat běžné školy což, definujeme jako integraci (Podpora společného vzdělávání, 2024).

Je jasné, že postižení, které je zřejmé na první pohled, nic nevyovídá o potřebné podpoře jedince. Je potřeba důkladného seznámení s žákem a rodinou a za pomoci odborníků vytvoření individuální podpory na potřebném stupni. Podpůrná opatření prvního stupně si může škola realizovat sama, avšak další stupně podpory navrhuje Školské poradenské zařízení na základě odborného posouzení (UPOL - Katalog podpůrných opatření, 2024).

2.3.6 Zaměstnání

Zaměstnání je pro každého člověka důležitou součástí života. Příprava na zaměstnání a samotné jeho vykonávání se promítá do průběhu celého života. Práce dělá každý den naplněným, zajišťuje existenci a seberealizaci. Skoro v každém případě prospívá fyzicky a psychicky a to i v případě tělesně postižených osob (Procházková, 2015).

Osoby se zdravotním postižením v České republice mají zvýšenou ochranu na trhu práce a zároveň mají právo na pracovní rehabilitaci. Pracovní rehabilitace zajišťuje získávání a udržení vhodné pracovní pozice na základě individuálních potřeb osoby se zdravotním postižením (Pracovní tržiště, 2024). Na základě žádosti osoby se zdravotním postižením ji zabezpečuje Úřad práce České republiky a hradí náklady s ní spojené. Úřad práce sestaví individuální plán pracovní rehabilitace pro osobu se zdravotním postižením s ohledem na její schopnosti a dovednosti potřebné k vykonávání zaměstnání nebo jiné výdělečné činnosti. Pracovní rehabilitace se skládá z pěti oblastí: poradenské činnosti, teoretická a praktická příprava pro zaměstnání nebo jinou výdělečnou činnost, zprostředkování zaměstnání, udržení či změna zaměstnání a vytváření vhodných podmínek pro vykonávání zaměstnání nebo jiné výdělečné činnosti. Podle zákona jsou zaměstnavatelé s více než 25 zaměstnanci v pracovním poměru povinni zaměstnat minimálně 4 % osob se zdravotním postižením ze všech svých zaměstnanců. Tuto povinnost mohou splnit třemi různými způsoby. Zaměstnavatel může osobu se zdravotním postižením přímo zaměstnat ve svém podniku nebo má možnost nakupovat výrobky nebo služby od zaměstnavatelů, kteří jsou uznáváni jako zaměstnavatelé na chráněném trhu práce. Výrobky nebo služby může odebírat i přímo od osob se zdravotním postižením, které jsou samostatně výdělečně činné. Třetí možností je finanční příspěvek pro osoby se zdravotním postižením do státního rozpočtu (Ministerstvo práce a sociálních věcí, 2024).

Chráněný trh práce tvoří zaměstnavatelé, kteří zaměstnávají více než polovinu osob se zdravotním postižením z celkového počtu svých zaměstnanců a mají s Úřadem práce České republiky uzavřenou dohodu o uznání za zaměstnavatele působícího na chráněném trhu práce (Pracovní tržiště, 2024). Těmto zaměstnavatelům poskytuje Úřad práce České republiky příspěvek na podporu zaměstnávání osob se zdravotním postižením, který částečně pokrývá mzdové náklady a další náklady související se zaměstnáváním osob se zdravotním postižením. Příspěvek zahrnuje asi 75 % těchto nákladů. Zaměstnavatelé mají také možnost čerpat příspěvek na zřízení pracovního místa pro osobu se zdravotním postižením a také využít snížení daně z příjmu o částku 18 000 Kč za každého zaměstnance se zdravotním postižením. Jedná-li

se o zaměstnance s těžším zdravotním postižením, zvýší se částka na 60 000 Kč (Ministerstvo práce a sociálních věcí, 2024).

2.3.7 Finanční stabilita

V poslední době byla věnována značná pozornost osobám s tělesným postižením. Dochází k významnému zlepšení dostupnosti finančních prostředků ať už prostřednictvím individuální dotace nebo podpory institucí zabývajících se péčí o tělesně postižené osoby (Kopřiva, 2017).

Osoby se zdravotním postižením mají možnost čerpat finanční příspěvky ve formě dávek. Tato možnost je spravována právními předpisy, kterými jsou Zákon č. 329/2011 Sb., o poskytování dávek osobám se zdravotním postižením a o změně souvisejících zákonů, ve znění pozdějších předpisů a Vyhláška č. 388/2011 Sb., o provedení některých ustanovení zákona o poskytování dávek osobám se zdravotním postižením, ve znění pozdějších předpisů. Zákon o poskytování dávek osobám se zdravotním postižením zahrnuje příspěvek na mobilitu, příspěvek na individuální pomůcky a průkaz osoby se zdravotním postižením ve spojení s vyplývajícími benefity. Vyřizujícími orgány pro poskytování dávek jsou Úřad práce České republiky a Ministerstvo práce a sociálních věcí. Další možnou finanční podporou pro osoby se zdravotním postižením je příspěvek na péči. Příspěvek na péči je poskytován osobám, které jsou závislé na pomoci jiné fyzické osoby. Tento příspěvek se řídí Zákonem č. 108/2006 Sb., o sociálních službách, ve znění pozdějších předpisů a Vyhláškou č. 505/2006 Sb., kterou se provádějí některá ustanovení zákona o sociálních službách, ve znění pozdějších předpisů. Nárok na příspěvek má každá osoba starší 1 rok a hodnotí se zde stupeň závislosti na základě počtu základních životních potřeb, které osoba se zdravotním postižením není sama schopna sama vykonávat (Ministerstvo práce a sociálních věcí, 2024).

2.3.8 Přístupnost a prostředí

Úprava prostředí má za cíl podpořit soběstačnost a bezpečnost při provádění běžných denních činností. Jednotlivci s různými typy zdravotních postižení preferují různá řešení pro úpravu prostředí (Hanáková, 2020). Normy ve stavitelství určují funkčnost prostorů pro lidi a jsou založeny na empirických zkušenostech. Tyto normy stanovují minimální rozměry místností, průchodů, chodeb atd. Jsou dány normy také na osvětlení a další podobné aspekty. Pro tělesně postižené osoby se tyto normy upravují, aby vyhovovali individuálním potřebám. Ve veřejných budovách bývají zvětšovány chodby a dveře k toaletám. Tato opatření jsou zohledňována při stavbě nových objektů i při rekonstrukci stávajících budov (Kopřiva, 2017). Klíčové je zjistit, jak upravit a modifikovat prostředí, aby vyhovovalo individuálním potřebám jedince. Podle

WHO mají vlastnosti prostředí výrazný vliv i na další složky kvality života jako jsou mobilita, míra nezávislosti a možnost „stárnutí v místě“. Prostředí je výrazným prvkem, který může lidem se zdravotním postižením usnadnit život v „přirozeném prostředí“ (Hanáková, 2020).

Do přirozeného prostředí je možno zahrnout:

1. **Bezbariérové prostředí veřejných prostor a dopravy.** Jedná se o prostředí, které je navrženo tak, aby bylo přístupné pro všechny, včetně osob se zdravotním postižením. Prostředí je vytvořené bez architektonických bariér a dostatečným prostorem pro možnost pohybu.
2. **Univerzální desing,** což je princip navrhování produktů, prostředí a služeb tak, aby byly použitelné všemi lidmi bez ohledu na jejich schopnosti nebo omezení. Cílem je maximalizování přístupnosti a užitelnosti pro co nejširší spektrum uživatelů.
3. Dalším prvkem přirozeného prostředí jsou **chráněná bydlení,** která poskytují podporu a ochranu pro lidi s různými typy zdravotního postižení a zároveň podporují maximální nezávislost, samostatnost a bezpečnost.
4. **Ambient Assisted Living (AAL)** je koncept zahrnující technologická řešení, která mají za cíl podporovat a zlepšovat kvalitu života osob se zdravotním postižením a seniorů. Příkladem mohou být senzory, chytré spotřebiče nebo aplikace sledující zdravotní stav.
5. **Informační a komunikační technologie,** které umožňují tělesně postiženým osobám snadnější přístup k informacím, službám a komunikaci. Tím může být speciální software pro zrakově a sluchově postižené, hlasové technologie nebo aplikace pro snadnější komunikaci.
6. **Tísňová péče** zajišťuje rychlou a účinnou pomoc v případě nouze pro lidi se zdravotním postižením, aby se cítili v bezpečí a chráněni v situacích, které se nedají předvídat.
7. Dalším účinným faktorem je **telemonitoring v rámci home care.** To je technologie pro sledování zdravotního stavu a poskytování péče na dálku, což umožňuje osobám se zdravotním postižením získat kvalitní péči a podporu z domova.
8. Poslední můžeme zmínit **centra zaměřená na podporu lidí s určitým zdravotním postižením.** Jsou to zařízení a organizace poskytující širokou škálu služeb pro osoby se zdravotním postižením, včetně poradenství, rehabilitace, socializace a další (Hanáková, 2020).

2.4 Artrogrypóza jako diagnóza

Onemocnění Artrogrypóza neboli Artrogryposis multiplex congenita (AMC) poprvé popsal německý anatom Adolf Wilhelm Otto v roce 1841. AMC je charakterizována jako kongenitální myodystrofie, což znamená, že se jedná o poruchu svalů, která je přítomna od narození nebo se projevuje již v raném věku. Svaly jsou ve svém vývoji postiženy abnormalitami, což vede k poruchám svalového tonu, síly a funkce. AMC je neprogresivní onemocnění vyznačující se symetrickými kloubními kontrakturami, které postihují alespoň dvě různé části těla (Ma a Yu, 2017). Incidence AMC se odhaduje asi na 1 z 5 000-10 000 živě narozených dětí (Sions et al., 2022).

Lulu Ma a Xuerong Yu (2017) zmiňují, že AMC není homogenní nemocí, což znamená že není jednotně specifikovanou nemocí. AMC reprezentuje široké spektrum různých stavů a podmínek, které mají společnou charakteristiku kloubních kontraktur přítomných od narození. Každý jednotlivý stav má své vlastní specifické charakteristiky, příznaky a příčiny.

V důsledku závažnosti a distribuci kloubních kontraktur jsou jedinci s AMC výrazně omezeni v mobilitě a v aktivitách každodenního života. Na základě primární diagnózy mohou být dále postiženi i další z tělesných systémů, jako je např. respirační, gastrointestinální nebo centrální nervový systém (Cachecho et al., 2021).

2.4.1 Etiopatogeneze onemocnění

Etiopatogeneze AMC je multifaktoriální, což znamená, že je ovlivněna více aspekty najednou. U AMC obecně platí, že vznik kloubních kontraktur ovlivňují všechny faktory omezující pohyb plodu v děloze (Cachecho et al., 2021). Snížení embryonálního pohybu má za následek narušení molekulárních mechanismů a signálních drah zapojených do tvorby kloubů během vývoje (Zhou, 2021). V důsledku abnormální nebo chybějící svalové funkce pak během intrauterinního života vznikají kloubní kontraktury. Vzniklé kontraktury neprogredují do nepostižených kloubů, ale následkem léčby, času a růstu jedince se mohou měnit (Cachecho et al., 2021).

2.4.2 Klasifikace

Klasifikace AMC je velice rozsáhlá a složitá, protože existuje mnoho podskupin, které jsou založeny na různých symptomech a rozdílné etiologii. Na druhou stranu je klasifikace velice důležitá z důvodu rozdílnosti léčby a reakce na ni (Ma a Yu, 2017).

Jedna z široce přijímaných klasifikací byla zveřejněna v roce 2009 Michaelem Bamshadem, který AMC rozdělil do dvou skupin. První skupinou jsou izolované kontraktury, které postihují

pouze jednu oblast těla. Druhou skupinou jsou vícečetné kontraktury, které jsou rozděleny na další podskupiny dle rozdílných symptomů a etiologie (Bamshad et al., 2009).

Hallová a spol. dělí AMC do třech základních skupin. První skupina zahrnuje tzv. primární končetinová postižení, která jsou způsobená muskuloskeletálními abnormalitami. Řadí se sem např. klasická artrogrypóza (amyoplazie) nebo distální artrogrypóza. Druhá skupina zahrnuje primární končetinová postižení jako jsou kontraktury končetin, které jsou důsledkem dalších malformací a anomálií i jiných částí těla. Ve třetí skupině jsou uvedeny kontinentální kontraktury končetin, které mají úzkou souvislost s malformacemi centrálního nervového systému (Mařík et al., 2008).

2.4.3 Klinický obraz a diagnostika

AMC je možno diagnostikovat už v prenatálním vývoji, avšak 75 % bývá diagnostikováno až po narození. V posledních letech se stal dostupnější prenatální screening, kterým lze odhalit pouze těžké formy AMC, kdy je typickým klinickým projevem nedostatečná pohyblivost plodu a abnormální postavení kloubů (Ma a Yu, 2017).

Klinické projevy AMC jsou různorodé, což má za následek značnou heterogenitu jedinců. V každém případě záleží na stavu mobility, kognitivních funkcí a také jaká mají omezení v běžných životních aktivitách (Sions et al., 2022). Pro konkrétní diagnostiku je potřebné komplexní vyšetření. Základem je anamnéza, která zahrnuje těhotenství a porod matky, rodinnou anamnézu, fyzikální a neurologické vyšetření. Ve fyzikálním vyšetření je hodnocena míra postižení kloubů. Dále je vyšetřován intelektuální vývoj a odpověď na dosavadní léčbu (Ma a Yu, 2017).

2.4.4 Možná terapie

Terapie AMC je zpravidla kombinovaná a zahrnuje účast mnoha lékařských odborníků (Ma a Yu, 2017). Tento komplexní přístup, vyžadující zapojení odborných znalostí mnoha lékařských a zdravotnických pracovníků, by měl být součástí multidisciplinárního programu. V jádru tohoto přístupu by měla být také rodina a přátelé. Je důležité zdůraznit, že léčba by měla začít co nejdříve po porodu a měla by být velmi agresivní. Je důležité vytvořit obecný plán léčby a sdělit ho rodině, aby se mohla aktivně zapojit a poskytnout tak nejlepší šanci na úspěch (Hamdy et al., 2019). Léčba se skládá především z intenzivní rehabilitace, cvičení rozsahu pohybu a dalších posilovacích programů. Pacienti jsou odkázáni na ortotickou léčbu a pro zlepšení funkcí kloubů se plánují chirurgické intervence k léčbě kontraktur a kloubních dislokací (Cachecho et al., 2021). Chirurgické postupy zahrnují řadu metod jako jsou například

uvolňování šlach, spinální instrumentaci nebo distrakční osteogenezi, což je moderní princip kostní novotvorby. Při chirurgických výkonech u pacientů s AMC bývá mnoho rizik. Jedním z nejobávanějších je výskyt dýchacích obtíží a obtížná intubace v průběhu operačního výkonu. Problémy s dýcháním má asi 25% pacientů s touto nemocí a proto je při chirurgických výkonech doporučeno připravit veškeré vybavení nezbytné pro zvládnutí obtížných dýchacích cest (Ma a Yu, 2017).

Na rozdíl od jiných neuromuskulárních onemocnění mají pacienti s AMC čití a inteligenci normální a dlouhodobá prognóza je obvykle pozitivní. Nejvážnější problémy s kontrakturami končetin jsou obvykle diagnostikovány při narození a s adekvátní a včasnou léčbou se stav postupně zlepšuje (Hamdy et al., 2019).

3 REŠERŠE ODBORNÝCH ČLÁNKŮ

3.1 Metodika

Tato část byla zpracována pomocí rešerše článků vyhledávaných ve vybraných vědeckých databázích. Prvním krokem bylo stanovení rešeršní otázky dle vzorce PICO. Tento vzorec slouží k vytvoření správného znění rešeršní otázky, která je pro rešerši vědeckých publikací nezbytná. **P** (problém, population, patient) vymezuje participanty, kterých se rešerše týká. V tomto případě jsou to osoby, které mají onemocnění artrogrypóza. **I** (interest) vymezuje předmět zájmu, což je v této práci kvalita života. **Co** (context) se týká okolností nebo rámce, ve kterém se zkoumaný jev vyskytuje a zahrnuje faktory, které ovlivňují zkoumaný jev, nebo mohou pozměnit jeho interpretaci. V tomto případě byly stanoveny tyto komponenty: zdraví, rehabilitace, sociální status a mentální zdraví. Zvolená rešeršní otázka pro tuto práci je také otázkou průzkumnou (Klugar, 2015).

Znění review otázky v českém jazyce:

Jaký je vliv artrogrypózy (**P**) na kvalitu života (**I**) jednotlivců, a jaký je vztah mezi fyzickým a mentálním zdravím, rehabilitací a sociální integrací (**Co**) u těchto osob?

Znění review otázky v anglickém jazyce:

What is the impact of Arthrogryposis on the quality of life of individuals and how the circumstances of an individual's mental and physical health, rehabilitation and social integration are related?

Tabulka 1 - Komponenty vzorce PICO

Stanovené komponenty v češtině	Stanovené komponenty v angličtině
P – osoba s onemocněním artrogrypóza	P – person with arthrogryposis
I – kvalita života	I – quality of life
Co – zdraví, rehabilitace, sociální status, mentální zdraví	Co – health, rehabilitation, social status, mental health

Dalším krokem bylo určení klíčových slov, která byla využita k vyhledávání odborných publikací ve vědeckých databázích. Pro práci byly vybrány databáze PubMed, ProQuest a EBSCOhost. Klíčová slova byla v databázích vzájemně kombinována za pomoci Booleovského operátoru AND.

Tabulka 2 - Klíčová slova

	Klíčová slova v českém jazyce	Klíčová slova v anglickém jazyce
1.	artrogrypóza	arthrogryposis/ arthrogryposis multiplex congenita
2.	kvalita života	quality of life
3.	zdraví	health
4.	rehabilitace	rehabilitation
5.	sociální status	social status
6.	mentální zdraví	mental health

3.2 Výsledky vyhledávání v jednotlivých databázích

V následujících tabulkách jsou vyobrazeny výsledky vyhledávání v použitých databázích a pod každou tabulkou je popsán postup při vyhledávání a redukce odborných publikací. Odborné články byly hodnoceny a redukovány po zadání dvou základních klíčových slov (arthrogryposis a quality of life) a jednotlivém přidání čtyř klíčových slov týkajících se kontextu (health, rehabilitation, social status a mental health). Tímto vznikly čtyři kombinace klíčových slov, které byly postupně zadávány a z nich vybrány hodící se odborné publikace. Při pokusu zadávat všechna klíčová slova najednou bylo vyhledávání nepřehledné a komplikované, a proto byly vytvořeny tyto kombinace. Vyhledávání a následné zadávání výsledků mělo své limity, a proto bylo přistoupeno pouze k tabulkové podobě. Vytvoření diagramu bylo zvažováno, ale diagram by byl pravděpodobně nepřehledný, a proto byl v této práci vynechán.

Tabulka 3 - Vyhledávání PubMed

Kombinace č.	Klíčová slova	Počet nalezených výsledků	Počet vybraných publikací/duplikáty
	arthrogryposis	329	-
	arthrogryposis AND Quality of life	11	-
1.	arthrogryposis AND quality of life AND health	7	3
2.	arthrogryposis AND quality of life AND rehabilitation	5	2/2
3.	arthrogryposis AND quality of life AND social status	0	0
4.	arthrogryposis AND quality of life AND mental health	0	0

Při zadání kombinace č. 1 do vyhledávače PubMed bylo nalezeno sedm výsledků (tab. 3), ze kterých byly pro rešerši vybrány tři odborné publikace. Při kombinaci č. 2 byly vyhodnoceny dvě další jako hodící se a zároveň dvě, které už vybrány byly. Při dalších dvou kombinacích nebyly nalezeny žádné výsledky. Z databáze PubMed tak bylo vybráno pět odborných publikací.

Tabulka 4 - Vyhledávání ProQuest

Kombinace č.	Klíčová slova	Počet nalezených výsledků	Počet vybraných publikací/duplikáty
	arthrogryposis multiplex congenita	249	-
	arthrogryposis multiplex congenita AND quality of life	92	-
1.	arthrogryposis multiplex congenita AND quality of life AND health	74	2
2.	arthrogryposis multiplex congenita AND quality of life AND rehabilitation	40	0/2
3.	arthrogryposis multiplex congenita AND quality of life AND social status	25	0/2
4.	arthrogryposis multiplex congenita AND quality of life AND mental health	34	0/2

Při vyhledávání v databázi ProQuest byly vybrány dvě odborné publikace (tab. 4), které už ale byly vybrány v PubMed databázi. Při zadání kombinace č. 1 byly vybrány ještě další dvě odborné publikace, které se opakovaly i v následujících třech kombinacích. V databázi ProQuest byly pro rešerši odborných publikací celkově vybrány dvě další hodící se odborné publikace.

Tabulka 5 - Vyhledávání EBSCOhost

Kombinace č.	Klíčová slova	Počet nalezených výsledků	Počet vybraných publikací/duplikáty
	arthrogryposis	173	-
	arthrogryposis AND quality of life	24	-
1.	arthrogryposis AND quality of life AND health	21	2
2.	arthrogryposis AND quality of life AND rehabilitation	14	0/0
3.	arthrogryposis AND quality of life AND social status	2	0/2
4.	arthrogryposis AND quality of life AND mental health	7	0/2

V databázi EBSCOhost byly při zadání kombinace č. 1 vybrány dvě odborné publikace (tab. 5), které se opakovaly i v kombinacích č. 3 a č. 4. Byla vybrána také jedna odborná publikace, která se už ale opakovala a byla vybrána ve vyhledávání v obou předešlých databázích, a proto není v tabulce vyznačena.

Pro zpracování rešerše odborných článků bylo celkem vybráno devět odborných publikací. Z toho jedna z publikací se opakovala v databázích PubMed a ProQuest a jedna publikace byla přítomna ve všech třech využitých databázích.

3.2.1 Vylučovací a zahrnovací kritéria

Do limitace zdrojů bylo zařazeno: jazyk angličtina, plný text, celý článek zdarma, recenzované a posledních 5 let. Věk participantů nebyl vymezen. V databázi ProQuest bylo klíčové slovo arthrogryposis zúženo na celý název onemocnění arthrogryposis multiplex congenita z důvodu většího množství publikací. Po provedení vyhledávání v jednotlivých databázích byla nalezena řada odborných článků. Tyto články byly následně analyzovány a redukovány na základě znalostí rovných úrovni bakalářského studia a zároveň za pomoci několika kritérií. Tato kritéria byla: limitace zdrojů, relevance názvů a abstraktů a odstranění publikací, které svým obsahem vůbec neodpovídaly na stanovenou řešeršní otázku.

3.2.2 Kritické hodnocení jednotlivých zdrojů:

Jednotlivé zdroje byly kriticky hodnocené na základě nastudování odborných informací o daném onemocnění a odborné úrovni rovné bakalářskému studiu. Hodnocena byla zejména tato klíčová kritéria:

- relevance pro průzkumnou otázku a téma,
- aktuálnost,
- jasnost a přesnost informací potřebných pro řešerši,
- recenzní postupy – toto bylo vymezeno už při samotném vyhledávání,
- kontext,
- výstup pro praxi.

Do následující tabulky (Tab. 6) byly vypsány studie, které byly zahrnuty do tohoto literárního přehledu. Je zde uveden hlavní autor článku s rokem vydání a následně název publikace v angličtině a v češtině. Jednotlivé publikace jsou seřazeny vzestupně podle roků vydání.

Tabulka 6 - Seznam zahrnutých studií

	Hlavní autor, rok vydání	Název publikace v angličtině	Název publikace v češtině
1.	Scott Oishi 2019	Treatment and outcomes of arthrogyriposis in the upper extremity	Léčba a výsledky artrogrypózy na horní končetině
2.	Alicia Aurora Rodríguez 2021	Diseases Costs and Impact of the Caring Role on Informal Carers of Children with Neuromuscular Disease	Náklady na nemoci a dopad pečovatelské role na neformální pečovatele o děti s neuromuskulárním onemocněním
3.	Marie Eriksson 2021	Health-related quality of life and satisfaction with orthoses in an ambulatory group of children with arthrogyriposis	Zdravotní kvalita života a spokojenost s ortézami u ambulanti skupiny dětí s artrogrypózou
4.	Sarah Cachecho 2021	Psychosocial wellbeing among children and adults with arthrogyriposis: a scoping review	Psychosociální pohoda u dětí a dospělých s artrogrypózou: přehled rozsahu
5.	Noémi Dahan-Oliel 2022	Expert guidance for the rehabilitation of children with arthrogyriposis: protocol using an integrated knowledge translation approach	Odborné poradenství pro rehabilitaci dětí s artrogrypózou: protokol využívající integrovaný přístup k překladu znalostí
6.	Catalina E. García Aguilar 2023	Rehabilitation in Patients Diagnosed with Arthrogyriposis Multiplex Congenita: A Systematic Review	Rehabilitace u pacientů s diagnózou Arthrogyriposis Multiplex Congenita: Systematický přehled
7.	Evgeny Blagovechtchenski 2023	Similar Cognitive Skill Impairment in Children with Upper Limb Motor Disorders Due to Arthrogyriposis Multiplex Congenita and Obstetrical Brachial Plexus Palsy	Podobné poruchy kognitivních schopností u dětí s motorickými poruchami horní končetiny v důsledku arthrogyriposis Multiplex Congenita a porodnické obrny brachiálního plexu
8.	Juan R. Coca 2023	Perception of Social and Educational Quality of Life of Minors Diagnosed with Rare Diseases: A Systematic Review and Meta-Analysis	Vnímání sociální a vzdělávací kvality života nezletilých s diagnózou vzácných onemocnění: Systematický přehled a metaanalýza
9.	Filipa Gouveia 2024	Arthrogyriposis Multiplex Congenita and the Importance of Orthoses: A Case Report	Arthrogyriposis Multiplex Congenita a význam ortéz: Kazuistika

3.3 Hodnocení vybraných studií

1. Treatment and outcomes of arthrogyposis in the upper extremity

(Léčba artrogrypózy na horní končetině a její výsledky)

Autor: Scott Oishi, Olga Agranovich, Dan Zlotolow, Lindley Wall, Chris Stutz, Giorgio Pajardi, Chiara Novelli, Hisham Abdel Ghani, Andrea Jester, Carley Vuillermin, Michelle James, Mary C. Manske and Terri Beckwith

Rok vydání: 2019

Vydáno v: American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics

Důležitým aspektem při léčení pacientů s AMC je zohledňování potencionálních anesteziologických komplikací a provádění chirurgických zákroků pouze v institucích s dostatečnými zkušenostmi. Chirurgické zákroky by měly být prováděny pouze v případě, že se očekává významné zlepšení onemocnění. Tento článek diskutuje o běžné chirurgické praxi při onemocnění AMC a o terapeutických možnostech léčby horní končetiny pro zlepšení kvality života související s fyzickou funkcí a pohodlím pacienta.

Metodika:

Článek zahrnuje přehled literatury a studií zabývajících se léčbou AMC, především chirurgickými a terapeutickými přístupy k horním končetinám. Jsou zde popsány léčebné postupy pro jednotlivé části horní končetiny. Autoři diskutují o hodnocení výsledků léčby v kontextu zlepšení funkce a kvality života pacientů. Důraz je kladen na individuální přístup v léčbě každého pacienta. Je velmi důležité provádění invazivních zákroků pouze za účelem zlepšení stavu a v zařízeních s dostatečnými zkušenostmi s onemocněním AMC.

Výsledky:

Kvalita života pacientů s AMC se ukazuje jako srovnatelná s obecnou populací. Výsledky této studie ukazují, že obecně děti a pacienti s AMC nemají závažné problémy s kvalitou života ve srovnání s obecnou populací, pokud nedochází k výrazným problémům s bolestí, depresí nebo úzkostí. Za těchto okolností je nutná léčba. Přestože chirurgické řešení může být nezbytné, je zásadní, aby byla léčba individuálně přizpůsobena každému pacientovi

s ohledem na fyzické a psychické potřeby, a aby byla užita jen v případě zlepšení kvality života.

2. Diseases Costs and Impact of the Caring Role on Informal Carers of Children with Neuromuscular Disease

(Náklady na nemoci a dopad pečovatelské role na neformální pečovatele o děti s neuromuskulárním onemocněním)

Autor: Alicia Aurora Rodríguez, Óscar Martínez, Imanol Amayra, Juan Francisco López-Paz, Mohammad Al-Rashaida, Esther Lázaro, Patricia Caballero, Manuel Pérez, Sarah Berrocoso, Maitane García, Paula María Luna, Paula Pérez-Núñez, Nicole Passi

Rok vydání: 2021

Vydáno v: International Journal of Enviromental Research and Public Health

Neuromuskulární onemocnění (NMD) jsou geneticky podmíněná onemocnění charakterizována postupnou ztrátou svalové síly a dalšími zdravotními problémy. Tato studie se zabývá péčí o fyzicky postižené děti s NMD. Péče o dítě s NMD má značný dopad na život pečovatele, včetně chronického stresu a zhoršené kvality života celé rodiny. Rodiny s dětmi fyzicky postižených dětí čelí vysokým nákladům na péči, což ovlivňuje rodinnou ekonomickou situaci. Studie zaměřené na ekonomické náklady jsou důležité pro zlepšení distribuce zdravotních zdrojů pro tyto rodiny a stanovení priorit pro terapii.

Metodika:

Byl proveden průřezový průzkum mezi pečovateli, kteří pečují o děti s NMD. Do studie se zapojilo celkem 110 rodičů splňujících stanovená kritéria. Oslovených rodičů pro studii bylo 200. Účastníci byli vybráni ze dvou španělských nemocnic (Basurto University Hospital and Cruces Univerzity Hospital). Zahrnující kritéria představovala: rodiče starší 18 let mluvící španělsky a starající se o dítě s NMD, které nemá více než 18 let. Vyřazovací kritéria zahrnovala rodiče dětí s jinými diagnózami, které nejsou sekundární k NMD, dále pak nepřítomnost kompenzovaných sensorických deficitů a gramotnost. Kvalita života byla hodnocena pomocí CarerQol dotazníku, který zahrnuje 7 položek. Pocit pohody byl měřen pomocí vizuální analogové stupnice s koncovými body „zcela nešťastný“ a „zcela šťastný“. Subjektivní zátěž byla měřena v sedmi dimenzích: seberealizace, vztah s pacientem, duševní zdraví, ekonomické problémy, denní aktivity, vnější podpora a fyzické zdraví.

Výsledky:

Několik studií rozděluje náklady spojené s péčí o tělesně postižené do čtyř hlavních kategorií: přímé lékařské náklady (hospitalizace, návštěvy lékařů a lékařských zařízení), přímé nezdravotní náklady (výdaje spojené s nezdravotní pomocí), náklady spojené s přímou péčí (placená a neplacená přímá péče hlavního pečovatele) a nepřímé náklady (náklady spojené se ztrátou produkce pacienta a hlavního pečovatele). Studie naznačuje, že pečovatelé o děti s NMD a tělesným postižením potřebují více veřejných finančních prostředků pro zajištění přístupu ke zdravotním službám, než je to u jiných chronických onemocněních. Pečovatelé a rodiny dětí s NMD mají vyšší úroveň potřeb spojených s ekonomickými náklady. Studie ukazuje, že informální péče, tj. péče poskytovaná rodinnými příslušníky, je hlavním prediktorem ke zlepšení kvality života tělesně postižených osob. Tato péče však není dostatečně finančně ohodnocena a tím může být snížena kvalita života pečovatele, pacienta i celé rodiny.

3. Health-related quality of life and satisfaction with orthoses in an ambulatory group of children with arthrogryposis

(Zdravotní kvalita života a spokojenost s ortézami u ambulantní skupiny dětí s artrogrypózou)

Autor: Marie Eriksson, A° sa Bartonek, Li Villard, Anna-Karin Kroksmark, Leena Jylli

Rok vydání: 2021

Vydáno v: Elsevier

Hlavní charakteristikou dětí s AMC jsou vícečetné kloubní kontraktury spojené s oslabením svalů. U dětí s AMC byly zaznamenány problémy s chůzí a pohybem ve srovnání se zdravými dětmi. Pro umožnění či usnadnění chůze jsou často využívány ortézy. Cílem této studie je popsat kvalitu života jedinců s AMC spojenou se zdravím a zároveň spokojenost s ortézami.

Metodika:

Studie se účastnilo 33 dětí s onemocněním AMC průměrného věku 10,5 let. Kvalita života, pohyblivost, sebekontrola a spokojenost s ortézami byli hodnoceny za pomoci odpovídajících dotazníků. Děti byly rozděleny do skupin podle použití ortéz. U 28 dětí byla provedena operace dolních končetin a u 2 dětí operace páteře. Chirurgické postupy na

dolních končetinách se mezi skupinami lišily. Kvalita života dětí s AMC byla porovnána s referenční skupinou šedesáti zdravých dětí průměrného věku 12,9 let. Statistiky byly provedeny pomocí programu SPSS verze 23.0.

Výsledky:

Studie ukazuje, že děti s AMC měly nižší fyzickou kvalitu života než zdravé děti z důvodu nižšího fyzického funkčního stavu. Mezi jednotlivými skupinami dětí s AMC však nebyl rozdíl v subjektivním hodnocení zdraví a zároveň děti byly „docela spokojené“ se svými ortézami. Správné předepsání ortéz dle individuálních potřeb pacientů může významně zvýšit spokojenost a kvalitu života jedince s AMC.

4. Psychosocial wellbeing among children and adults with arthrogryposis: a scoping Review

(Psychosociální pohoda u dětí a dospělých s artrogrypózou: scoping review)

Autor: Sarah Cachecho, Jill Boruff, Trudy Wong, Francis Lacombe and Noemi Dahan-Oliel

Rok vydání: 2021

Vydáno v: Health Qual Life Outcomes

AMC je vrozené onemocnění vyznačující se kloubními kontrakturami. Tyto kontraktury způsobují omezený pohyb kloubů a oslabení svalů v různých částech těla. Léčba zahrnuje především rehabilitaci a chirurgické zákroky. Během druhého mezinárodního symposia o artrogrypóze v Petrohradě v roce 2014 byla navržena potřeba vypracovat směrnice pro diagnostiku, léčbu a rehabilitaci AMC. Důraz byl kladen na podporu autonomie, kvalitu života a sociální integraci. Kvalitativní studie byla zaměřena především na emocionální pohodu a stav duševního blaha u mladistvých s AMC a jejich rodičů. Lékařské a rehabilitační intervence se obvykle zaměřují na fyzické potřeby, ale je důležité nezanedbávat psychosociální aspekty zdraví, jako jsou duševní pohoda a kvalita mezilidských vztahů. Mnoho jedinců s AMC během života podstupuje několik operací, nebo se potýká s bolestí. Je potřebné porozumět jejich psychosociálnímu prožitku a tím identifikovat ovlivňující faktory. Díky tomu je možno přizpůsobit intervence a optimalizovat jejich zdraví, blahobyt a celkovou kvalitu života.

Metodika:

Pro tuto publikaci byla vybrána metoda scoping review. Cílem tohoto literárního přehledu bylo prozkoumat dostupné informace o psychosociálním zdraví dětí a dospělých s AMC. K tomu byl použit rámec vyvinutý Arkseyem a O'Malleyem, spolu s doporučeními od Levaca, Colquhouna a O'Briena. Autoři se zaměřili na tři oblasti: popis psychosociálních výsledků, identifikace používaných měřidel k jejich hodnocení a zkoumání faktorů, které ovlivňují psychosociální zdraví osob s AMC. Tento rámec zahrnuje několik fází, jako jsou tvorba výzkumné otázky, nalezení relevantních studií a jejich výběr, organizace dat a jejich shrnutí, a nakonec prezentace výsledků. Tým pro tuto scoping review zahrnoval klinické pracovníky, vědce a mladého dospělého s artrogrypózou. Použito bylo PRISMA rozšíření pro scoping reviews k zajištění úplného zohlednění všech aspektů scoping review.

Výsledky:

Většina studií byla zaměřena na hodnocení chirurgických výsledků nebo srovnávala zdravotní výsledky osob s AMC s běžnou populací. Většina studií nezkoumala psychosociální aspekty, a proto by bylo vhodné vyvinout měřítko pro tento stav. Studie, které hodnotily kvalitu života zjistily, že jedinci s AMC cítí podobnou kvalitu života a spokojenost jako běžná populace a nenahlašují žádné horší vnímání svého blahobytu. Některé kvalitativní studie ukázaly vztah AMC k bolesti, únavě, úzkosti a obrazu těla. Tyto studie mohou doplnit kvantitativní studie a pomoci k porozumění životních zkušeností zúčastněných. Studie zahrnují například důležitost volnočasových aktivit a sociální interakce pro udržení psychosociálního zdraví. Pozitivním aspektem pro sebevědomí jedince může být inkluzivní vzdělávání tělesně postiženého dítěte, anebo používání asistenčních technologií pro pohyblivost nebo samostatnou péči.

5. Expert guidance for the rehabilitation of children with arthrogryposis: protocol using an integrated knowledge translation approach

(Odborné poradenství pro rehabilitaci dětí s artrogrypózou: protokol využívající integrovaný přístup k překlada znalostí)

Autor: Noémi Dahan-Oliel, Sarah Cachecho, Alicja Fařara, Francis Lacombe, Ani Samargian, André Bussières

Rok vydání: 2022

Vydáno v: Research Involvement and Engagement

Děti s AMC často podstupují ortopedické operace na různých částech těla, která mají pomoci s omezeným pohybem a slabostí svalů, nebo nápravě končetinových deformit. Poslední studie poukazují na potřebu rehabilitace pro děti a dospělé s AMC pro podporu nezávislosti a zvládnání bolesti v každodenním životě. Rehabilitace také vede ke zlepšení funkce svalů a kloubů, mobility, sebeobsluhy a psychosociálního blahobytu u dětí a dospělých s AMC.

Metodika:

Do tohoto projektu byl zapojen odborný tým složený z klíčových stran, jako jsou odborní klinici, výzkumníci, ale i mládež s AMC a jejich pečovatelé. Projekt byl složen z 5 fází:

1. fáze: průzkum současné praxe
2. fáze: vypracování odborných výkladových prohlášení
3. fáze: validace a finální formulace výkladových prohlášení
4. fáze: posouzení finálních výkladových prohlášení
5. fáze: identifikace podpor a překážek pro přijetí klinických pokynů

Výsledky:

Tento projekt je zaměřen na vývoj odborného vedení pro léčbu a rehabilitaci dětí s AMC. Je kladen důraz na potřeby a znalosti všech zapojených stran včetně dětí a rodin s AMC. Cílem je zlepšit kvalitu života těchto dětí pomocí odborných lékařských postupů, které ale budou vytvořené v souladu s fyzickými a psychosociálními potřebami. Aplikování odborně vedené léčby může plošně optimalizovat péči o děti s AMC a také o jejich rodiny a tím zvýšit jejich kvalitu života. Léčba a rehabilitace však může být ovlivněna a omezena regionálními a kulturními faktory.

6. Rehabilitation in Patients Diagnosed with Arthrogryposis Multiplex Congenita: A Systematic Review

(Rehabilitace u pacientů s diagnózou Arthrogryposis Multiplex Congenita:
Systematický přehled)

Autor: Catalina E. García Aguilar, Cristina García-Muñoz, Ines Carmona-Barrientos, Maria Jesus Vinolo-Gil, Francisco Javier Martin-Vega, Gloria Gonzalez-Medina

Rok vydání: 2023

Vydáno v: Children

AMC je syndrom s vrozenými kontrakturami u více kloubů najednou. Vedle kontraktur může mít jedinec i další komplikace, jako jsou například problémy s dýcháním nebo trávením. Fyzioterapie a rehabilitace je klíčová pro zachování možné pohyblivosti, zachování svalové hmoty a případné zlepšení funkčnosti. Existuje mnoho studií o účinnosti fyzioterapie a rehabilitace, ale ne tolik ve spojitosti s onemocněním AMC. Jsou potřebné další výzkumy pro lepší pochopení této nemoci a její léčby za pomoci rehabilitace. Cílem je systematicky zpracovat literaturu a prozkoumat přínosy rehabilitace pro pacienty s AMC.

Metodika:

Byla provedena systematic review podle kritérií PRISMA 2020 registrovaných v OSF registru. Bylo provedeno vyhledávání v několika databázích pomocí MeSH termínů souvisejících s AMC a rehabilitací. Tyto termíny byly kombinovány pomocí operátorů AND a OR a následně podrobně zaznamenány do tabulky a zpracovány.

Výsledky:

Správné terapeutické intervence v rehabilitaci u pacientů s AMC mají významný vliv na kvalitu jejich života. Fyzioterapie a rehabilitační programy, včetně telerehabilitace, jsou důležité pro zlepšení pohybových schopností, nezávislosti a tělesných funkcí. Multidisciplinární péče je důležitá pro dosažení výsledků, a to nejen z hlediska rehabilitace, ale i psychologické podpory, ergoterapie a dalších terapeutických přístupů. Velmi důležitou roli v léčbě a rehabilitaci hraje podpora rodina a blízkých. Včasná a pravidelná rehabilitace může významně minimalizovat rizika budoucích komplikací a dalších deformit a tím zachovat nebo zvýšit kvalitu života jedinců s AMC.

7. Similar Cognitive Skill Impairment in Children with Upper Limb Motor Disorders Due to Arthrogryposis Multiplex Congenita and Obstetrical Brachial Plexus Palsy

(Podobné poruchy kognitivních schopností u dětí s motorickými poruchami horní končetiny v důsledku Arthrogryposis Multiplex Congenita a porodnické obrny brachiálního plexu)

Autor: Evgeny Blagovechtchenski, Maria Koriakina, Dimitri Bredikhin, Olga Agranovich, Dzerassa Kadieva, Evgenia Ermolovich, Iiro P. Jääskeläinen, Anna N. Shestakova

Rok vydání: 2023

Vydáno v: International Journal of Environmental Research and Public Health

Vývoj motorických a kognitivních dovedností u dětí s poruchami horních končetin je stále nedostatečně prozkoumán. Studie se zaměřuje na motorické a kognitivní dovednosti u dětí trpících AMC a poruchou plexu brachialis (OBPP). Obě nemoci se projevují podobným způsobem, a to disfunkcemi horních končetin. Motorický vývoj hraje klíčovou roli ve fyzickém a sociálním růstu dítěte.

Metodika:

Studie zahrnovala 28 kontrolních účastníků, 18 účastníků s AMC, a 11 účastníků s OBPP. Všechny zúčastněné osoby byly v rozmezí ve věku 9-14 let. Hodnocení kognitivních funkcí bylo provedeno pomocí testů, dotazníků a pozorování. Byly zde hodnoceny také pozornost, auditivní paměť, vizuální paměť a myšlení. Během neurologických vyšetření byly posouzeny celkové motorické dovednosti pacienta, a to včetně zahrnutých informací z anamnézy týkající se dětství. Statistická analýza byla provedena pomocí určitých testů, které porovnávaly rozdíly mezi pacienty s AMC, s OBPP a kontrolními dětmi.

Výsledky:

Kvalita života dětí s poruchami motoriky horních končetin může být ovlivněna nejen samotnými motorickými problémy, ale také poruchami kognitivních funkcí. Zjištění rozdílů v kognitivních schopnostech mezi dětmi s AMC nebo s OBPP a zdravými dětmi naznačuje, že tyto poruchy mohou přinášet další obtíže a omezovat plnohodnotný život. Je důležité říct, že pokud jsou rodiče patologicky ochrannější v péči o dítě s motorickým onemocněním, může to vést ke zvýšené úrovni úzkosti dítěte a také k dalším problémům s kognitivním vývojem.

8. Perception of Social and Educational Quality of Life of Minors Diagnosed with Rare Diseases: A Systematic Review and Meta-Analysis

(Vnímání sociální a vzdělávací kvality života nezletilých s diagnózou vzácných onemocnění: Systematický přehled a metaanalýza)

Autor: Juan R. Coca, Susana Gómez-Redondo, Alberto Soto-Sánchez, Raquel Lozano-Blasco, Borja Romero-Gonzalez

Rok vydání: 2023

Vydáno v: International Journal of Environmental Research and Public Health

Vzácné onemocnění označuje širokou škálu stavů s nízkou prevalencí postihující nejčastěji mladou populaci. Tyto stavy často vyžadují komplexní péči a mají významný dopad na kvalitu života pacientů a jejich rodin. Výzkum léčby vzácných onemocnění vyžaduje multidisciplinární přístup a zapojení mnoha odborníků. Tato studie se zaměřuje na analýzu kvality života u pacientů s vzácnými onemocněními hlavně v oblastech vzdělání a sociálního života. Analýza je prováděna pomocí pacientů a jejich pečovatелů. Cílem je porozumět potřebám v různých aspektech života pacientů s vzácnými onemocněními. Potřeba zkoumání kvality života se týká především dětí s vzácnými onemocněními. Studie ukázaly, že pečovatелé o děti s vzácnými onemocněními vnímají jejich kvalitu života spíše negativně oproti kontrolním skupinám. Z tohoto důvodu je potřebné další zkoumání této problematiky.

Metodika:

Byla provedena metaanalýza za pomoci postupů a směrnic dle Cochrane Handbook for Systematic Reviews a PRISMA. Proces začal obecným hledáním relevantních studií, které byly následně zúženy na hledání sociálních a vzdělávacích aspektů zkoumaných v dotaznících kvality života. Kritéria začlenění a vyloučení studií byla stanovena dle pokynů Botelly a Sáncheze a také Moreaua a Gamblea.

Výsledky:

Pečovatelé dětí s vzácnými onemocněními mají často negativnější vnímání sociální kvality svých dětí oproti ostatním dotazovaným. Vzácná onemocnění mohou výrazně ovlivnit potřeby dětí a jejich pečovatелů. Pohlaví není jednoznačným faktorem určujícím vnímání kvality života. Děti s vzácnými onemocněními mohou mít obtíže ve školním prostředí kvůli svým zdravotním stavům, což může ovlivnit jejich kvalitu života, a proto jsou nezbytná opatření, která zajistí, aby diagnóza dítěte co nejméně ovlivňovala vzdělání a sociální život dítěte. Vyskytují se omezení ve studiích týkajících se kvality života jedinců s vzácnými onemocněními. Jsou nedostatečně zkoumány znalosti a postoje škol a učitelů ke vzdělávání dětí s vzácnými onemocněními. Další výzkumy jsou nezbytné k hlubšímu porozumění těmto otázkám a zároveň ke zlepšení kvality života lidí s vzácnými onemocněními a jejich rodin.

9. Arthrogyriposis Multiplex Congenita and the Importance of Orthoses: A Case Report

(Arthrogyriposis Multiplex Congenita a význam ortéz: Kazuistika)

Autor: Filipa Gouveia, Luisa Pinto, Duarte Santos Sousa, João Carvalho, Catarina Aguiar Branco

Rok vydání: 2024

Vydáno v: Cureus

AMC je skupina stavů charakterizovaných několikanásobnými neprogresivními kontrakcemi kloubů. Existují dva hlavní typy AMC: amyoplazie, která ovlivňuje celé končetiny a distální artrogrypóza, která postihuje pouze distální části končetin. AMC omezuje pohyb a každodenní aktivity, což vyžaduje komplexní léčbu a rehabilitaci. Tento případový report má za cíl zvýšit povědomí o této nemoci a zdůraznit význam rehabilitace a ortéz.

Metodika:

Tato kazuistika popisuje 45letého muže s AMC, který byl léčen od dětství pro kloubní kontraktury, které měl zejména na dolních končetinách. Od 14 let byl sledován v soukromé nemocnici a podstoupil 9 operací. Ve věku 40 let začalo sledování na ortopedii z důvodu bolesti v kolenech. Kazuistika sledovala pacientovu léčbu a rehabilitaci.

Výsledky:

Tento případový report popisuje pacienta s AMC, který byl léčen a rehabilitován s cílem maximalizovat jeho kvalitu života. Pacient potřeboval několik operací a komplexní rehabilitaci k dosažení funkční chůze a nezávislosti v každodenních aktivitách. Přestože je bolest při tomto onemocnění poměrně běžnou záležitostí správná terapie a rehabilitace mohou významně snížit její dopad. Komplexní přístup zahrnující fyzioterapii, pracovní terapii a ortopedické intervence mohou významně optimalizovat kvalitu života osob s AMC. Důležité je včasné zahájení léčby a pravidelné celoživotní sledování odborníky. Pacient nepopsal žádná omezení v každodenním životě. I přes občasné bolesti kolene a kyčle zůstává nezávislý a udržuje si práci a aktivní životní styl.

4 STAŤ

Rešeršní a zároveň průzkumná otázka pro tuto bakalářskou práci byla: Jaký je vliv artrogrypózy na kvalitu života jednotlivců, a jaký je vztah mezi fyzickým a mentálním zdravím, rehabilitací a sociální integrací u těchto osob? Dle výsledků lze říct, že onemocnění artrogrypóza výrazně ovlivňuje kvalitu života, a to v mnoha oblastech. Pokud je však zajištěná kvalitní a všestranná péče o tyto pacienty může být jejich kvalita života na velmi dobré úrovni.

Mentální zdraví je v tomto případě velmi subjektivní záležitostí a je úzce spojeno s mírou pozitivních sociálních interakcí. Výsledky studií č. 2, 4 a 6 naznačují, že pozitivní sociální interakce s přáteli a s rodinou výrazně přispívají k mentální pohodě a zdraví jedinců s AMC. Pozitivní sociální interakce také mohou být prevencí depresí a úzkostí. Hanáková (2020) toto tvrzení potvrzuje, když říká, že vyřazení tělesně postižených osob ze společnosti a předsudky k nim mohou výrazně snižovat jejich psychickou odolnost a tím pádem i kvalitu života. Studie, se kterými jsem pracovala se zaměřovaly převážně na dětské pacienty s AMC, kde psychosociální zdraví úzce souvisí s jejich vzděláváním a pobytem v dětském kolektivu. Inkluze tělesně postižených dětí do běžných tříd může podpořit kvalitu života v případě, že je individuálně a správně nastavená (Podpora společného vzdělávání). S tímto se shoduje studie č. 4, ze které je možno vyvodit, že pro zlepšení kvality života těchto dětí je důležité se zaměřit nejen na léčbu a rehabilitaci motorických poruch, ale také na poskytování podpůrného prostředí. Správně nastavené sociální prostředí podporuje jejich celkový rozvoj a integrování do společnosti. To může zahrnovat podporu rodičů, terapeutické intervence zaměřené na zlepšení kognitivních funkcí, a také vzdělávací a sociální programy přizpůsobené potřebám dětí s AMC.

Fyzické zdraví u osob s AMC je velmi ovlivněno mírou vážnosti tělesného postižení a kontraktur. Jak říká Novosad (2011), pohyb je důležitý ve všech oblastech života a velmi ovlivňuje bio-psycho sociální a spirituální pohodu každého člověka. Studie č. 3 říká, že děti s AMC kvůli bariérám ve fyzické aktivitě mají nižší kvalitu života. Zároveň díky výsledkům ze studie č. 1 lze konstatovat, že děti s AMC obecně nemají pocit snížení kvality života, pokud nemají v důsledku nemoci psychické problémy nebo bolest. Tyto poměrně protikladné výsledky mohou být vysvětleny ve studii č. 5 ve které je zmíněno že aplikovatelnost léčby a rehabilitace u onemocnění AMC můžou výrazně ovlivnit demografické faktory, což způsobí i rozdíly ve kvalitě života. Velmi důležitou součástí fyzického zdraví je také bolest, kdy výsledky studií č. 1 a 9 ukazují, že velmi ovlivňuje vnímání pohody a kvality života. Studie

č. 1, 3, 5, 6 a 9 vymezují různá terapeutická opatření pro prevenci a léčbu bolesti, kdy chirurgická léčba, ortézy a rehabilitace jsou těmi nezákladnějšími a nejběžnějšími.

Rehabilitaci nejbližší popisuje studie č. 6, která stanovuje správné intervence v rehabilitaci u pacientů s AMC. Tyto intervence jsou velmi důležité pro zlepšení pohybových schopností, tělesných funkcí a nezávislosti a také pro minimalizaci rizika budoucích komplikací a deformit. Lze tím říct, že rehabilitace je výrazným prediktorem kvality života u jedinců s AMC.

4.1 Implikace pro praxi

Výsledky práce poukazují na důležitost komplexního a zároveň individuálního přístupu v péči o osoby s onemocněním AMC a celkově o tělesně postižené. Péče by měla být komplexní a zahrnovat jak léčbu a rehabilitaci, tak především psychosociální podporu a pozitivní sociální interakce. Velmi důležitým aspektem je integrace do společnosti, kterou mohou zahrnovat programy pro edukaci veřejnosti o AMC. Dle mého názoru má mnoho lidí stále při pohledu na tělesně postižené osoby předsudky, které mimo jiné zahrnují i automatické domněnky o mentálním postižení. Toto může být v některých situacích nevhodné a ponižující. Čím více bude mít společnost příležitost k interakcím s tělesně postiženými lidmi, tím lépe.

Dostupná rehabilitace je pro jedince s AMC základní potřebou pro zlepšení nebo udržení kvality života. Je třeba zdůraznit potřebu financování rehabilitačních služeb nebo poskytování grantů pro ty, kteří si to nemohou dovolit financovat sami.

Vzhledem k významnému dopadu bolesti na kvalitu života osob s AMC je důležité věnovat zvýšenou pozornost prevenci a léčbě bolesti. Toto může zahrnovat farmakoterapie, fyzioterapie a psychologickou podporu.

Také rodiny dětí a jedinců s AMC by měly být podporovány. Poskytnutí informací o AMC, včetně příčin, symptomů a dostupných léčebných možností může rodinám pomoci lépe porozumět stavu dítěte či příbuzného. Další možností je poskytnutí psychické podpory osobám s AMC a zároveň i jejich rodinám. Nemůže být také opomenuto inkluzivní prostředí pro děti s AMC ve školách a komunitách, protože tyto děti jsou mentálně úplně zdravé a mohou díky tomu mít stejně dobré studijní výsledky jako ostatní děti.

Při vyhledávání odborných publikací bylo velmi málo článků zaměřených přímo na kvalitu života osob s AMC, a to by mělo poukázat na problematiku nedostatku informací v této oblasti. Na tom by bylo dle mého názoru dobré dále pracovat.

4.2 Limity práce

V teoretické části jsou využity dva zdroje starší 10 let. Tyto zdroje byly využity s přesvědčením o jejich kvalitě. Jeden z nich byl užit z důvodu nenalezení mladších zdrojů o onemocnění AMC v českém jazyce. Toto bylo konzultováno v lékařské knihovně, kdy opravdu nebyl v dostupné literatuře nalezen mladší český zdroj.

Při vyhledávání odborných publikací bylo nalezeno velmi málo článků, které by se zaměřovaly přímo na kvalitu života a zároveň měli velmi odlišné metodiky, což mohlo samotný průzkum výrazně ovlivnit. Tento fakt by mohl podpořit další rozvoj hodnocení kvality života u osob s vzácnými onemocněními.

5 ZÁVĚR

Cílem této bakalářské práce bylo zjistit, jakou mají kvalitu života pacienti s onemocněním AMC v kontextu s fyzickým, psychickým a sociálním zdravím. V první části jsou popsána teoretická východiska, která obsahují informace o konceptu kvality života a problematice fyzického postižení. Je také popsáno samotné onemocnění AMC. Tímto byly splněny teoretické cíle. Pro zpracování teoretické části byly využity dostupné literární a internetové zdroje.

Hlavní částí práce je literární přehled, který byl zpracováván na podkladě rešeršní otázky. Byly vyhledávány odborné publikace ve třech dostupných vědeckých databázích, které byly následně redukovány a hodnoceny. Pro zpracování výsledků bylo vybráno devět odborných publikací, které byly kriticky hodnoceny na základě vědomostí bakalářského studia a vyhledávání odborných informací. Po zhodnocení všech vybraných studií bylo zjištěno, že pokud nedochází k výrazným problémům s bolestí, depresí nebo úzkostí, pacienti s AMC mají srovnatelnou kvalitu života s obecnou populací. To zdůrazňuje důležitost individuálního přístupu k léčbě, který bere v úvahu fyzické i psychické potřeby jednotlivých pacientů. Další možné přístupy k léčbě může podpořit také případový report, který poskytuje konkrétní příklad úspěšné léčby a rehabilitace pacienta s AMC, který si udržuje aktivní životní styl a nezávislost. Průzkumný cíl byl dle mého názoru splněn, přestože některé publikace nebyly v hodnocení kvality života jednoznačné. Poslední částí je stať, ve které se nacházejí výsledky, implikace pro praxi a limitace práce.

Kvalita života každého člověka je závislá na mnoha okolnostech. Osoby s AMC mají více překážek na cestě ke spokojenému životu a jeho kvalitě, ale pokud se bude společnost snažit tyto lidi chápat a pomáhat jim se začleněním, mohou mít výrazně lepší život. Tělesně postižení lidé mohou být v mnoha životních situacích obohacem lidské společnosti a zároveň i motivací k prosazování etických hodnot v osobním i společenském životě lidí.

6 POUŽITÁ LITERATURA

BAMSHAD, Michael, Ann E. VAN HEEST a David PLEASURE, 2009. *Arthrogyposis: a review and update*. The Journal of Bone and Joint Surgery. American Volume [online]. ISSN 1535-1386. Dostupné z: doi:10.2106/JBJS.I.00281

BOŠTÍKOVÁ, Adéla, 2023. *Stres v těhotenství v souvislosti s pandemií COVID-19*. Bakalářská práce. Pardubice: Univerzita Pardubice, Fakulta zdravotnických studií. [cit. 2024-04-18] Dostupné z: <https://theses.cz/id/9gnarh/>

CACHECHO, Sarah, Jill BORUFF, Trudy WONG, Francis LACOMBE a Noemi DAHAN-OLIEL, 2021. *Psychosocial wellbeing among children and adults with arthrogyposis: a scoping review*. Health and Quality of Life Outcomes [online]. 19(1), 263. ISSN 1477-7525. Dostupné z: doi:10.1186/s12955-021-01896-5

CDC, 2024. CDC - BRFSS. Centers for Disease Control and Prevention [online] [vid. 2024-03-04]. Dostupné z: <https://www.cdc.gov/brfss/index.html>

FREYA - INSTITUT SEXUALITY A VZTAHŮ, 2024. *Freya - KURZY, SUPERVIZE, PORADENSTVÍ a KOUČINK* [online] [cit. 2024-03-01]. Dostupné z: <https://www.freya.live/cs>

HAMDY, Reggie C., Harold VAN BOSSE, Haluk ALTIOK, Khaled ABU-DALU, Pavel KOTLARSKY, Alicja FAFARA a Mark EIDELMAN, 2019. *Treatment and outcomes of arthrogyposis in the lower extremity*. American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics [online]. 181(3), 372–384. ISSN 1552-4876. Dostupné z: doi:10.1002/ajmg.c.31734

HANÁKOVÁ, Adéla, 2020. *Úprava prostředí pohledem osob se zdravotním postižením*. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci. ISBN 978-80-244-5898-0.

HARALDSTAD, K., A. WAHL, R. ANDENÆS, J. R. ANDERSEN, M. H. ANDERSEN, E. BEISLAND, C. R. BERGE, E. ENGBRETSSEN, M. EISEMANN, L. HALVORSRUD, T. A. HANSEN, A. HAUGSTVEDT, T. HAUGLAND, V. A. JOHANSEN, M. H. LARSEN, L. LØVEREIDE, B. LØYLAND, L. G. KVARME, P. MOONS, T. M. NOREKVÅL, L. RIBU, G. E. ROHDE, K. H. URSTAD, S. HELSETH, a LIVSFORSK NETWORK, 2019. *A systematic review of quality of life research in medicine and health sciences*. Quality of Life Research: An International Journal of Quality of Life Aspects of Treatment, Care and

Rehabilitation [online]. 28(10), 2641–2650. ISSN 1573-2649.

Dostupné z: doi:10.1007/s11136-019-02214-9

KLINIKA ADIKTOLOGIE 1.LFUK A VFN PRAHA, 2019. *Dotazník kvality života WHOQOL-BREF a WHOQOL-100 - Klinika Adiktologie* [online] [cit. 2024-02-24].

Dostupné z: <https://www.adiktologie.cz/dotaznik-kvality-zivota-whoqol-bref-a-whoqol-100>

KLUGAR, Miloslav, 2015. *Systematická review ve zdravotnictví*. ISBN 978-80-244-4783-4.

KOPŘIVA, Lukáš, 2017. *TECHNOLOGIES AND MODIFICATIONS FOR DISABLED PEOPLE / TECHNOLOGIE A ÚPRAVY PRO TĚLESNĚ POSTIŽENÉ* [online]. [cit. 2024-02-06]. Dostupné z:

https://www.academia.edu/41979837/TECHNOLOGIES_AND_MODIFICATIONS_FOR_DISABLED_PEOPLE_TECHNOLOGIE_A_%C3%9APRAVY_PRO_T%C4%9ALESN%C4%9A_POSTI%C5%BDEN%C3%89

LAUCIS, Nicholas C., Ron D. HAYS a Timothy BHATTACHARYYA, 2015. *Scoring the SF-36 in Orthopaedics: A Brief Guide*. The Journal of Bone and Joint Surgery. American volume [online]. 97(19), 1628–1634. ISSN 0021-9355.

Dostupné z: doi:10.2106/JBJS.O.00030

LINS, Liliane a Fernando Martins CARVALHO, 2016. *SF-36 total score as a single measure of health-related quality of life: Scoping review*. SAGE Open Medicine [online]. 4, 2050312116671725. ISSN 2050-3121. Dostupné z: doi:10.1177/2050312116671725

MA, Lulu a Xuerong YU, 2017. *Arthrogryposis multiplex congenita: classification, diagnosis, perioperative care, and anesthesia*. Frontiers of Medicine [online]. 11(1), 48–52. ISSN 2095-0225. Dostupné z: doi:10.1007/s11684-017-0500-4

MARŤÍK, Ivo, Radek MYSLIVEC, Miroslav KUKLÍK, Alena MARŤÍKOVÁ a Václav SMRČKA, 2008. *Arthrogryposis multiplex congenita - neprogresivní symetrické vrozené mnohočetné kontraktury: přehled a kazuistika*. Vydává Společnost pro pojivové tkáně ČLS J. E. Purkyně, Praha. 15(1–2), 168. ISSN 1212-4575.

MATOUŠKOVÁ, Veronika, 2020. *Životní spokojenost českých dětí: srovnání vybraných výzkumů* [online]. [cit. 2024-02-29].

Dostupné z: <https://dspace.cuni.cz/handle/20.500.11956/120853>

- MCGRATH, Sam, 2021. *Trénuj jako výsadkář*. 1. Praha: Grada Publishing. a.s. ISBN 978-80-271-1773-4.
- MEAD, Elaine, 2019. 4 Scales to Measure Satisfaction with Life (SWLS). *PositivePsychology.com* [online] [cit. 2024-03-04].
Dostupné z: <https://positivepsychology.com/life-satisfaction-scales/>
- MINISTERSTVO PRÁCE A SOCIÁLNÍCH VĚCÍ, 2024. *Zdravotní postižení* [online] [cit. 2024-03-01]. Dostupné z: <https://www.mpsv.cz/zdravotni-postizeni#zozp>
- NOVOSAD, Libor, 2011. *Tělesné postižení jako fenomén i životní realita*. Praha: Portál. ISBN 978-80-7367-873-9.
- NZIP, 2024. Kvalita života | NZIP. *NZIP.cz* [online] [cit. 2024-02-06].
Dostupné z: <https://www.nzip.cz/rejstrikovy-pojem/1691>
- PODPORA SPOLEČNÉHO VZDĚLÁVÁNÍ, 2024. APIV | NPI ČR - Co je inkluze ve škole? APIV B [online] [cit. 2024-03-01]. Dostupné z: <http://www.inkluzevpraxi.cz/apivb/co-je-inkluzi>
- PRACOVNÍ TRŽIŠTĚ, 2024. *Pracovní tržiště* [online] [cit. 2024-03-01].
Dostupné z: <https://www.pracovnitrziste.cz/>
- PROCHÁZKOVÁ, Lucie, 2015. *Možnosti pracovního uplatnění lidí s postižením - současné trendy v České republice a v zahraničí* [online]. B.m.: Masarykova univerzita [cit. 2024-03-01]. ISBN 978-80-210-8135-2.
Dostupné z: <https://is.muni.cz/publication/1338737/cs/Moznosti-pracovniho-uplatneni-lidi-s-postizenim-soucasne-trendy-v-Ceske-republice-a-v-zahranici/Prochazkova>
- RAND, 2024. 36-Item Short Form Survey (SF-36) Scoring Instructions. *RAND Objektivní analýza. Efektivní řešení*. [online] [cit. 2024-03-02]. Dostupné z: https://www.rand.org/health-care/surveys_tools/mos/36-item-short-form/scoring.html
- ROGALEWICZ, Vladimír, Miroslav BARTÁK a Milena SIHELNIKOVA, 2017. *Poznámka k použití dotazníku kvality života WHOQOL-BREF v českém prostředí*. *Casopis lékařů českých*. 156, 88–92.
- SIONS, Jaelyn Megan, Maureen DONOHOE, Emma Haldane BEISHEIM-RYAN, Ryan Todd POHLIG, Tracy Michele SHANK a Louise Reid NICHOLS, 2022. *Test–retest reliability for performance-based outcome measures among individuals with arthrogyposis*

multiplex congenita. BMC Musculoskeletal Disorders [online]. **23**(1), 121. ISSN 1471-2474. Dostupné z: doi:10.1186/s12891-022-05070-w

TOUGH, Hannah, Johannes SIEGRIST a Christine FEKETE, 2017. *Social relationships, mental health and wellbeing in physical disability: a systematic review*. BMC Public Health [online]. 17(1), 414. ISSN 1471-2458. Dostupné z: doi:10.1186/s12889-017-4308-6

UPOL - KATALOG PODPŮRNÝCH OPATŘENÍ, 2024. *VYMEZENÍ TĚLESNÉHO POSTIŽENÍ A ZÁVAŽNÉHO ONEMOCNĚNÍ V PROCESU VZDĚLÁVÁNÍ*. Katalog podpůrných opatření [online]. [cit. 2024-03-04]. Dostupné z: <http://katalogpo.upol.cz/telesne-postizeni-a-zavazna-onemocneni/1-vymezeni-telesneho-postizeni-a-zavazneho-onemocneni/1-3-vymezeni-telesneho-postizeni-a-zavazneho-onemocneni-v-procesu-vzdelavani/>

WHO, 2024. *WHOQOL - Measuring Quality of Life* | The World Health Organization [online] [cit. 2024-02-24]. Dostupné z: <https://www.who.int/tools/whoqol>

YIN, Shaoman, Rashid NJAI, Lawrence BARKER, Paul Z. SIEGEL a Youlian LIAO, 2016. *Summarizing health-related quality of life (HRQOL): development and testing of a one-factor model*. Population Health Metrics [online]. **14**(1), 22. ISSN 1478-7954. Dostupné z: doi:10.1186/s12963-016-0091-3

ZHOU, Haodong, 2021. *Embryonic movement stimulates joint formation and development: Implications in arthrogryposis multiplex congenita*. BioEssays [online]. **43**(5), 2000319. ISSN 1521-1878. Dostupné z: doi:10.1002/bies.202000319

6.1 Odborné články

BLAGOVECHTCHENSKI, Evgeny, Maria KORIAKINA, Dimitri BREDIKHIN, Olga AGRANOVICH, Dzerassa KADIEVA, Evgenia ERMOLOVICH, Iiro P. JÄÄSKELÄINEN a Anna N. SHESTAKOVA, 2023. *Similar Cognitive Skill Impairment in Children with Upper Limb Motor Disorders Due to Arthrogryposis Multiplex Congenita and Obstetrical Brachial Plexus Palsy*. International Journal of Environmental Research and Public Health [online]. 20(3), 1841. ISSN 1660-4601. Dostupné z: doi:10.3390/ijerph20031841

CACHECHO, Sarah, Jill BORUFF, Trudy WONG, Francis LACOMBE a Noemi DAHAN-OLIEL, 2021. *Psychosocial wellbeing among children and adults with arthrogryposis:*

a scoping review. Health and Quality of Life Outcomes [online]. 19(1), 263. ISSN 1477-7525. Dostupné z: doi:10.1186/s12955-021-01896-5

COCA, Juan R., Susana GÓMEZ-REDONDO, Alberto SOTO-SÁNCHEZ, Raquel LOZANO-BLASCO a Borja ROMERO-GONZALEZ, 2023. *Perception of Social and Educational Quality of Life of Minors Diagnosed with Rare Diseases: A Systematic Review and Meta-Analysis*. International Journal of Environmental Research and Public Health [online]. 20(2), 933. ISSN 1660-4601. Dostupné z: doi:10.3390/ijerph20020933

DAHAN-OLIEL, Noémi, Sarah CACHECHO, Alicja FAFA, Francis LACOMBE, Ani SAMARGIAN a André BUSSIÈRES, 2022. *Expert guidance for the rehabilitation of children with arthrogryposis: protocol using an integrated knowledge translation approach*. Research Involvement and Engagement [online]. 8(1), 5. ISSN 2056-7529. Dostupné z: doi:10.1186/s40900-022-00336-y

ERIKSSON, Marie, Åsa BARTONEK, Li VILLARD, Anna-Karin KROKSMARK a Leena JYLLI, 2021. *Health-related quality of life and satisfaction with orthoses in an ambulatory group of children with arthrogryposis*. Gait & Posture [online]. 83, 306. ISSN 0966-6362. Dostupné z: doi: 10.1016/j.gaitpost.2016.07.240

GARCÍA AGUILAR, Catalina E., Cristina GARCÍA-MUÑOZ, Ines CARMONA-BARRIENTOS, Maria Jesus VINOLO-GIL, Francisco Javier MARTIN-VEGA a Gloria GONZALEZ-MEDINA, 2023. *Rehabilitation in Patients Diagnosed with Arthrogryposis Multiplex Congenita: A Systematic Review*. Children [online]. 10(5), 768. ISSN 2227-9067. Dostupné z: doi:10.3390/children10050768

GOUVEIA, Filipa, Luisa PINTO, Duarte Santos SOUSA, João CARVALHO, Catarina Aguiar BRANCO, Filipa GOUVEIA, Luisa PINTO, Duarte Santos SOUSA, João CARVALHO a Catarina Aguiar BRANCO, 2024. *Arthrogryposis Multiplex Congenita and the Importance of Orthoses: A Case Report*. Cureus [online]. 16(2) [cit. 2024-03-27]. ISSN 2168-8184. Dostupné z: doi:10.7759/cureus.53993

OISHI, Scott, Olga AGRANOVICH, Dan ZLOTOW, Lindley WALL, Chris STUTZ, Giorgio PAJARDI, Chiara NOVELLI, Hisham ABDEL GHANI, Andrea JESTER, Carley VUILLERMIN, Michelle JAMES, Mary C. MANSKE a Terri BECKWITH, 2019. *Treatment and outcomes of arthrogryposis in the upper extremity*. American Journal of Medical Genetics

Part C: Seminars in Medical Genetics [online]. 181(3), 363–371. ISSN 1552-4876.
Dostupné z: doi:10.1002/ajmg.c.31722

RODRÍGUEZ, Alicia Aurora, Óscar MARTÍNEZ, Imanol AMAYRA, Juan Francisco LÓPEZ-PAZ, Mohammad AL-RASHAIDA, Esther LÁZARO, Patricia CABALLERO, Manuel PÉREZ, Sarah BERROCOSO, Maitane GARCÍA, Paula María LUNA, Paula PÉREZ-NÚÑEZ a Nicole PASSI, 2021. *Diseases Costs and Impact of the Caring Role on Informal Carers of Children with Neuromuscular Disease*. International Journal of Environmental Research and Public Health [online]. 18(6), 2991. ISSN 1660-4601. Dostupné z: doi:10.3390/ijerph18062991