

UNIVERZITA PALACKÉHO V OLOMOUCI
PEDAGOGICKÁ FAKULTA
Ústav speciálněpedagogických studií

DIPLOMOVÁ PRÁCE

Bc. PAVLÍNA DUPALOVÁ

KVALITA ŽIVOTA DĚTÍ S RETTOVÝM SYNDROMEM

Vedoucí práce: Mgr. Zdeňka Kozáková, Ph.D.

Olomouc 2012

Prohlašuji, že jsem diplomovou práci vypracovala samostatně
a použila pouze uvedených pramenů a literatury.

V Olomouci dne 4. 4. 2012

.....
Pavλίna Dupalová

Děkuji Mgr. Zdeňce Kozákové, Ph.D. za odborné vedení mé diplomové práce.

Poděkování patří také MUDr. Aleně Zumrové, Ph.D. za odborné konzultace a Mgr. Petře Tomalové za pomoc při realizaci praktické části a za poskytování užitečných rad.

Dále bych chtěla poděkovat rodičům dětí, kteří se podíleli na vytvoření praktické části této práce.

OBSAH

ÚVOD.....	5
TEORETICKÁ ČÁST.....	6
1. RETTŮV SYNDROM.....	7
1.1. DEFINICE RETTOVA SYNDROMU, DIAGNOSTICKÁ KRITÉRIA.....	7
1.2. ETIOLOGIE	14
1.3. DIAGNOSTIKA A PREVALENCE RETTOVA SYNDROMU V ČR	16
1.4. SYMPTOMY RETTOVA SYNDROMU	18
1.5. JEDNOTLIVÁ STÁDIA RETTOVA SYNDROMU.....	23
1.6. RETTŮV SYNDROM JAKO VZÁCNÉ ONEMOCNĚNÍ	25
1.7. MOŽNOSTI VZDĚLÁVÁNÍ OSOB S RETTOVÝM SYNDROMEM.....	26
1.8. MOŽNOSTI VYUŽÍVÁNÍ SOCIÁLNÍCH SLUŽEB PRO OSOBY S RETTOVÝM SYNDROMEM A JEJICH RODINY	30
1.9. OBČANSKÉ SDRUŽENÍ RETT-COMMUNITY	31
2. KVALITA ŽIVOTA	33
2.1. KVALITA ŽIVOTA – HISTORIE POJMU	34
2.2. TEORETICKÁ VÝCHODISKA A DETERMINANTY KVALITY ŽIVOTA.....	35
2.3. DEFINICE KVALITY ŽIVOTA.....	40
2.4. KVALITA ŽIVOTA SOUVISEJÍCÍ SE ZDRAVÍM.....	44
2.4.1. Definice kvality života související se zdravím.....	45
2.5. MĚŘENÍ KVALITY ŽIVOTA	50
3. KVALITATIVNÍ ŠETŘENÍ A VÝZKUMNÉ OTÁZKY.....	55
3.1. UŽITÍ VÝZKUMNÝCH METOD	55
3.1.1. Výběr výzkumného vzorku – metoda záměrného (účelového) výběru.....	55
3.1.2. Metoda sběru dat	56
3.1.3. Metoda případové studie	57
3.1.4. Metoda prostého výčtu	57
3.2. REALIZACE VÝZKUMU	58
3.2.1. Výsledky dotazníku.....	58
3.3. ZÁVĚRY ŠETŘENÍ.....	80
ZÁVĚR.....	110
PRAMENY A LITERATURA.....	111
SEZNAM TABULEK A GRAFŮ.....	115
SEZNAM PŘÍLOH.....	116

ÚVOD

Téma diplomové práce Kvalita života dětí s Rettovým syndromem si autorka zvolila s ohledem na svoji dosavadní praxi v občanském sdružení Rett – Community (dva roky působí jako koordinátorka tohoto sdružení, předtím v něm byla externě jako dobrovolník) a z důvodu malé informovanosti odborníků z praxe i široké veřejnosti o Rettově syndromu.

Téma kvality života dětí s Rettovým syndromem, který patří mezi vzácná onemocnění je autorkou vnímané jako velmi důležité a často opomíjené.

V diplomové práci se zaměřila na kvalitu života vybraných dívek s Rettovým syndromem, s jejichž rodinami dlouhodobě spolupracuje. Autorka si je vědoma, že kvalita života je velmi obsáhlým tématem, které může mít pro každého jednotlivce jiný rozměr. Proto uvádí pouze základní definice a pojetí, které je pro tuto práci postačující, neboť se týká otázek třech základních domén kvality života – fyzické pohody, psychické pohody a sociálního postavení jedince a jeho vztahů k druhým lidem. Vedle základní koncepce kvality života bylo nutné popsat i Rettův syndrom, jeho definice, etiologii a symptomatologii.

Diplomová práce je členěna na část teoretickou a praktickou. Teoretická část vymezuje právě Rettův syndrom a kvalitu života a je východiskem pro část praktickou. Autorka zvolila kvalitativní výzkum, jehož cílem bylo prostřednictvím dotazníků a případových studií zjistit, jaký je zdravotní stav vybraných dívek, jak komunikují a reagují na okolí, zda využívají sociálních služeb a jaká je celková spolupráce pečující osoby s odborníky (lékaři apod.).

Podklady pro diplomovou práci jsou čerpány z odborné literatury a opřené o vlastní zkušenosti autorky s tímto tématem.

TEORETICKÁ ČÁST

Teoretická část obsahuje dvě hlavní kapitoly. První z nich popisuje Rettův syndrom, jeho terminologické vymezení, etiologii, symptomatologii, diagnostiku a prevalenci, zařazení mezi vzácná onemocnění. Autorka se dotýká i tématu možnosti vzdělávání osob s Rettovým syndromem a možnosti využívání sociálních služeb určených pro tyto osoby. První část uzavírá podkapitola o občanském sdružení Rett – Community.

Druhá kapitola teoretické části má název Kvalita života, neboť celá práce je zaměřená právě na kvalitu života osob s Rettovým syndromem. V této kapitole autorka popisuje historii pojmu, teoretická východiska, definici, kvalitu života související se zdravím a měření kvality života.

1. RETTŮV SYNDROM

První kapitola je věnována Rettově syndromu, definici, diagnostickým kritériím, etiologii, diagnostice a prevalenci, symptomům Rettova syndromu, jeho jednotlivým stádiím a zařazením do vzácných onemocnění. Dále se zmiňuje o možnosti vzdělávání osob s Rettovým syndromem a možnosti využití sociálních služeb. Poslední podkapitola popisuje občanské sdružení Rett - Community.

1.1. DEFINICE RETTOVA SYNDROMU, DIAGNOSTICKÁ KRITÉRIA

Rettův syndrom je neurogenetické onemocnění projevující se téměř výhradně u pacientek ženského pohlaví, protože chlapci s touto chorobou mají již během těhotenství tak závažné příznaky, že buď dojde k potratu, nebo přežijí jen několik dnů či měsíců. Onemocnění bylo prokázáno v nejrozličnějších rasových a etnických skupinách po celém světě s udávanou prevalencí 1:10-22 tis. žijících žen. Příčinou je mutace v MeCP2 genu, který je uložen na X chromosomu, diagnostika je v České republice dostupná. V méně než 10% případů byly potvrzeny mutace v CDKL5 a FOXP1 genech, které mohou způsobovat obdobný klinický obraz. Předpokládá se, že budou nalezeny příčinné mutace i v genech dalších.

(<http://www.rett-cz.com/cz/rettuv-syndrom>,
http://en.wikipedia.org/wiki/Rett_syndrome)

Příznaky odpovídající Rettovu syndromu byly poprvé popsány v roce 1966 rakouským dětským neurologem Andreasem Rettem v jeho spise „Über ein cerebrales atrophisches Syndrom bei Hyperammonämie“¹.

Andreas Rett (2.1.1924 - 25.4.1997) vystudoval medicínu v Innsbrucku, roku 1949 dokončil svá studia v oboru pediatrie. Působil i jako neurolog a dětský psychiatr. Od roku 1967 vyučoval

¹ In ACTA PAEDIATRICA SCANDINAVICA, s.6, Supplement 369, 1990.

neurologii a pediatrii na univerzitě ve Vídni. Do roku 1966 několik desítek pacientek, u kterých se vyskytovaly společně následující charakteristiky: atypická mimika, mimika, porucha vývoje řeči, stereotypní pohyby horních končetin, zvýšená reaktivita, spasticita², apraxie³ chůze, epileptické záchvaty a těžší stupeň mentální retardace. (Acta Paediatrica Scandinavica, 1990). Na základě jeho prací se postupně zvyšoval publikovaných pacientek s obdobnými symptomy.

Teprve v roce 1983 se však konalo první symposium týkající se přímo tohoto onemocnění, na kterém bylo oficiálně pojmenováno po Andreasu Rettovi. Díky tomuto symposiu se syndrom dostal do širšího povědomí odborné veřejnosti. Mezi základní příznaky onemocnění byla tehdy zařazena progresivní ztráta kognitivních schopností, ataxie⁴ a ztráta účelných pohybů rukou. O další zpřesnění klinických dat se zasloužil zejména doktor Bengt Hagberg, který publikoval v roce 1983 v časopisu Annals of Neurology článek A progressive syndrome of autism, dementia, ataxia, and loss of purposeful hand use in girls: Rett's syndrome: Report of 35 cases (Progresivní syndrom zahrnující autismus, demenci, ataxii a úbytek účelných pohybů rukou u dívek: Rettův syndrom: kazuistiky 35 dívek). Podrobně zde rozebral případy 35 dívek z 3 zemí, které vykazovaly obdobný neurologický nález a anamnestická data. Po období normálního vývoje mezi 7-18 měsíci docházelo ke stagnaci vývoje následovanému rychlou deteriorací stavu vyšších nervových funkcí, během zhruba roku vedoucí k těžké demenci, autistickým projevům, úbytku smysluplné činnosti rukou, ataxii a progredující mikrocefalii⁵. Poté došlo k relativní stabilizaci stavu a pacientky přežívaly další desítky let. Upozorňoval i na další

² Spasticita = zvýšené napětí svalů ve vnitřních orgánech a zejm. svalů kosterních spasmus.

³ Apraxie = neschopnost vykonávat složitější a účelné pohyby.

⁴ Ataxie = porucha koordinace pohybů.

⁵ Mikrocefalie = vývojová porucha projevující se předčasným ukončením růstu mozku.

popsané příznaky u pacientek s těmito symptomy – například spasticitu dolních končetin, vasomotorické obtíže a epileptické záchvaty. Již tehdy předpokládal, že onemocnění bude nejspíše dominantní, vázané na X chromosom.

Hagberg sestavil první oficiální diagnostická kritéria Rettova syndromu, která byla přijata v roce 1984 na 2. mezinárodní konferenci o Rettově syndromu ve Vídni. Zahrnovala:

- ženské pohlaví,
- normální prenatalní a perinatální období, v podstatě normální psychomotorický vývoj do prvních 6, častěji do 12- 18 měsíců života,
- normální obvod hlavy při narození, zpomalení růstu hlavy (a tedy i růstu mozku) mezi 6 měsíci a 4 roky života,
- časná behaviorální, sociální a psychomotorická regrese (ztráta dosažených dovedností), rozvoj dysfunkce komunikace a známky demence,
- ztráta získaných dovedností ruky mezi 1. – 4. rokem věku,
- manifestace stereotypií rukou – „mytí rukou“ mezi 1. – 4. rokem věku,
- rozvíjející se apraxie chůze a apraxie/ataxie trupu mezi 1. – 4. rokem věku.

Dle těchto klinických kritérií bylo možné diagnózu orientačně stanovit až mezi 3. – 5. rokem života.

O čtyři roky později, v roce 1988, vznikla v USA Odborná Poradní Rada Mezinárodní Asociace Rettova Syndromu a Center pro kontrolu nemocí v USA, která z diagnostických kritérií vypustila ženské pohlaví (Acta Paediatrica Scandinavica 1990), protože plody mužského pohlaví jsou sice většinou potraceny, nebo umírají hned po porodu, avšak byly popsány i atypické případy u chlapců žijících déle.

Symptomy a příznaky nutné pro diagnózu klasického Rettova syndromu:

- Normální vývoj do věku 6 - 18 měsíců.
- Obvod hlavy při narození normální s pozdějším opožďováním růstu (získaná mikrocefalie).
- Úbytek cílených, záměrných pohybů rukou, těžké poškození receptivních a expresivních řeči a obvykle těžká mentální retardace, jejíž míru lze obtížně určit v důsledku výrazného verbálního a motorického opoždění.
- Rozvoj nekontrolovatelných perzistentních stereotypních pohybů rukou, zahrnujících opakované tleskání, poklepávání, mycí nebo kroutivé pohyby a grimasování.
- Zhoršení koordinace pohybů při chůzi, ústící do strnulé nestabilní chůze o široké bázi, někdy s tendencí stavět se na špičky.
- třesy trupu i končetin, zvláště při rozrušení.

Pomocná kritéria pro diagnostiku Rettova syndromu (Nejsou nutná pro stanovení diagnózy, ale mohou se manifestovat během dalšího života):

- Nepravidelné dýchání (apnoické pauzy⁶ i hyperventilace⁷).
- Abnormální nález na elektroencefalogramu včetně abnormální struktury spánkových grafoelementů⁸ a specifických epileptických změn.
- Progredující zhoršování motorických funkcí.
- Omezení hybnosti v důsledku zvýšeného svalového tonu ve smyslu rigidity nebo spasticity.
- Permanentní flexe nebo extenze (skrčení nebo natažení) některých kloubů v důsledku kontraktur.
- Skolióza.
- Poruchy žvýkání a polykání.

⁶ Apnoické pauzy = krátké zástavy dechu.

⁷ Hyperventilace = prohloubené a zrychlené dýchání.

⁸ Grafoelementy = tvarové charakteristiky grafických záznamů funkcí organismu.

- Zácpa.
- Růstová retardace.
- Skřípání zuby – bruxismus.
- Obvykle malé nohy.
- Špatná cirkulace krve v dolních končetinách v důsledku vasomotorické poruchy.

Jednou z posledních revizí kritérií Rettova syndromu, která dokumentují neustálý vývoj znalostí o této nemoci je klasifikace publikovaná Hagbergem, Hanefeldem a kol. v European Journal Paediatric Neurology v roce 2002 (tab. č. 1).

Kritéria	
základní	Normální prenatální a perinatální průběh. Normální psychomotorický vývoj prvních 6 měsíců věku. Normální obvod hlavy při narození. Postnatální decelerace⁹ růstu obvodu hlavy u většiny pacientek. Zhoršování manuální zručnosti a dovedností mezi 6. měsícem až 2,5 roky. Stereotypie „mnutí rukou“. Zhoršování sociálního kontaktu, komunikační dysfunkce, regres vývoje řeči, kognitivní deteriorace, zhoršení lokomoce¹⁰.
podporující diagnózu	Nepravidelný rytmus dýchání (hyperventilace, zadržování dechu apod.), které mizí ve spánku. Bruxismus¹¹. Poruchy spánku pozorované od časného dětství.

⁹ Decelerace = ztráta rychlosti, rychlé zpomalení.

¹⁰ Lokomoce = schopnost pohybu.

	Abnormální svalový tonus, ochabování svalstva, dystonie¹². Poruchy periferní vasomotoriky. Progresivní kyfóza a skolióza. Růstová retardace. Hypotrofické¹³, malé a studené ruce a/nebo nohy.
vylučující diagnózu	Organomegalie¹⁴ a další příznaky strádavého onemocnění. Katarakta¹⁵, retinopatie¹⁶ či atrofie¹⁷ optického nervu Anamnéza peri- či postnatálního postižení centrálního nervového systému. Potvrzená metabolická porucha či jiné progresivní neurodegenerativní onemocnění. Neurologické příznaky rezultující z úrazu či zánětu centrálního nervového systému.

Tab. č. 1. Klasický Rettův syndrom: Revidovaná diagnostická kritéria podle Hanefeld, Hagberga a kol. 2002.

(dostupné na

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/bookshelf/br.fcgi?book=gene&part=ret>,
 Zumrová In Zřetěžený život, 2010)

Diagnostická kritéria bývají dle různých autorů modifikována. Zumrová (odborný seminář na téma Alternativní a augmentativní komunikace na modelu Rettova syndromu, Praha, FN Motol, 6. května, 2011) například upozorňuje na problematiku dodržování

¹¹ Bruxismus = skřípání zubů.

¹² Dystonie = abnormální svalové napětí.

¹³ Hypotrofie = omezení růstu orgánu nebo tkáně.

¹⁴ Organomegalie = zvětšení orgánů.

¹⁵ Katarakta = šedý zákal.

¹⁶ Retinopatie = patologické změny sítnice související s jejím onemocněním.

¹⁷ Atrofie = zmenšení normálně vyvinutého orgánu, buňky, tkáně.

základního kritéria „normální pre a perinatální průběh“, protože plod, nesoucí mutaci v MECP2 genu, může být například navíc postižen nitroděložní infekcí či hypoxií při porodu v důsledku nepoznané placenta praevia apod. Thorová (2006) popisuje Rettův syndrom jako „syndrom doprovázený těžkým neurologickým postižením, které má pervazivní (všepronikající) dopad na somatické, motorické i psychické funkce.“

Diagnostická kritéria rozděluje do dvou skupin:

A. Platí všechny následující položky:

1. normální prenatalní a perinatální vývoj,
2. první šest měsíců normální psychomotorický vývoj,
3. normální obvod hlavičky při narození.

B. V období 5 až 48 měsíců zaznamenány všechny následující položky:

1. zpomalení růstu hlavičky,
2. ztráta již naučených volných pohybů rukou doprovázená stereotypními pohyby horních končetin (např. tzv. mycí nebo kroutivé pohyby rukou),
3. s nástupem poruchy ztráta sociálních dovedností, schopnost sociální interakce se vyvíjí později,
4. obtíže s koordinací pohybů hrudníku a chůze,
5. opoždění a porucha expresivní i receptivní složky řeči doprovázená těžkou psychomotorickou retardací.

V roce 1992 byl Rettův syndrom začleněn do oficiálního diagnostického systému Mezinárodní klasifikace nemocí, kde spadá pod pervazivní¹⁸ vývojové poruchy. V její desáté revizi je označován jako F84.2 a stále je uveden jako pervazivní vývojová porucha, tedy „skupina poruch charakterizovaná kvalitativním zhoršením vzájemných společenských interakcí a způsobů komunikace a omezeným, stereotypně se opakujícím repertoárem zájmů

¹⁸ Pervazivní = všepronikající.

a aktivit.“ (In Mezinárodní klasifikace nemocí - 10. revize, 2006, s. 195).

Popis Rettova syndromu dle 10. revize Mezinárodní klasifikace nemocí: *„Typický je zřejmě normální či téměř normální časný vývoj následovaný částečnou nebo úplnou ztrátou získaných manuálních a verbálních dovedností společně se zpomalením růstu hlavy (obvykle se začátkem mezi 7 a 24 měsíci věku). Zvláště charakteristická je ztráta funkčních pohybů ruky, stereotypní kroutivé svírání ruky a hyperventilace. Sociální vývoj a vývoj hravosti je v prvních 2 či 3 letech zabržděný, avšak udržuje se sklon k sociální zainteresovanosti. V průběhu středního dětství je sklon k vývoji ataxie trupu a apraxie, sdružený se skoliózou či kyfoskoliózou, a někdy jsou choreoatetoidní pohyby. Pravidelné je těžké mentální postižení. V průběhu časného nebo středního dětství se často objeví záchvaty.“*

Je otázkou, zda je toto zařazení správné, protože diagnóza se u pervazivních vývojových poruch stanovuje na základě výskytu několika symptomů v daných oblastech triády (potíže v sociálním chování, komunikaci a představitivosti) a na základě chování dítěte. Pokrok v molekulárně – genetické diagnostice umožnil od 90. let minulého století najít kauzální gen/geny Rettova syndromu a diagnóza není v současné době postavena na anamnéze a klinických příznacích, ale na DNA analýze.

1.2. ETIOLOGIE

Ruth Amir ze skupiny Hudy Zoghbi v Houstonu v Texasu objevila v roce 1999 první mutace v genu MECP2 uloženém na raménku chromosomu X. Produktem genu, který se vylučuje ve všech buňkách, je jaderný protein. V tomto případě má protein podobný název jako gen- MeCP2- Methyl Cytosine Binding Protein 2. Jedná se o bílkovinu, jejímž úkolem je dávat jiným genům instrukce, kdy se mají zapnout a produkovat jejich specifické

produkty/bílkoviny/enzymy. „Pokud MECP2 gen v důsledku mutace nefunguje správně, pak bílkovina MeCP2 neplní svou funkci vůbec, nebo jen z části- to záleží na typu a rozsahu mutace. Proto jsou i klinické příznaky Rettova syndromu natolik rozdílné.“ (Zumrová In Rettův syndrom a jak dál, 2008, s. 77)

Lidská genetická informace¹⁹ se skládá ze dvou chromosomů (jeden od matky, jeden od otce). Matka přenáší vždy chromosom X, otec může mít jak chromosom X tak i Y. Spojením X a X se narodí dívka, když se spojí X a Y narodí se chlapec. Jak je již zmíněno výše v textu, mutace u Rettova syndromu vzniká vždy na chromosomu X. V ženské buňce je aktivní vždy jen jeden chromosom X, avšak v různých buňkách různý- buď od matky, nebo od otce. „Mutovaný X chromosom je tedy funkční jen ve zhruba polovině buněk v části buněk, druhá cca polovina buněk produkuje normální proteiny, což umožní dívkám žít i s problémy.“ (Zumrová In Rettův syndrom a jak dál, s. 78, 2008) Proto některá matka je nositelkou mutace, ale je bez obtíží, protože má velké množství nefunkčních chromosomů X s mutací a naopak má v sobě více funkčních chromosomů X. Chlapci mají jen jeden chromosom X a jestliže je zmutovaný v genu MECP2, není nic, co by jeho funkci kompenzovalo a tudíž průběh onemocnění je u něj o mnoho závažnější. Někdy se může stát, že chlapec nemá vzorec XY, ale XXY, v tom případě se jedná o Klinefelterův syndrom. (Zumrová in Rettův syndrom a jak dál, 2008)

Genetika je věda, která se neustále vyvíjí, proto přicházejí stále nové poznatky o genu MECP2 i jeho mutacích. Příčinou může být kromě bodových mutací i částečná delece (ztráta genetické informace) genu MECP2. Vědci našli mutace i v genech CDKL5 a FOXP1, které způsobují atypický Rettův syndrom. Proto v současné době rozlišujeme následující čtyři fenotypy (klinické projevy) Rettova syndromu:

- klasický Rettův syndrom,

¹⁹ Lidská genetická informace = soubor informací, které se postupně musí v životě uplatnit

- atypický Rettův syndrom,
- středně těžkou neprogresivní mentální retardaci u dívek s poruchami učení,
- těžké postižení centrálního nervového systému u chlapců, projevující se již v novorozeneckém období a vedoucí během prvních měsíců až let k úmrtí pacienta (Zumrová in Rettův syndrom a jak dál, 2008).

Dle současných znalostí je fenotyp Rettůva syndromu zhruba v 80% způsoben mutací genu MECP2 a zatím v malé části mutacemi v nově objevených genech. U zbylých 20% se nepotvrdila genetická porucha, diagnóza byla postavena pouze na klinických kritériích. Zároveň jsou však popsány dívky, které nenaplnují všechna diagnostická kritéria, nemají typický průběh onemocnění, a přesto se mutace genu prokázala (Huppke In Thorová, 2006).

1.3. DIAGNOSTIKA A PREVALENCE RETTOVA SYNDROMU V ČR

Rettův syndrom je onemocnění vznikající v důsledku mutace genu/ů, avšak dědičnost byla prokázána u méně než jednoho procenta evidovaných případů, nejčastěji tedy vzniká u mutací „de novo“ (nových, které ani jeden z rodičů nemá). V některých rodinách jedinců s Rettovým syndromem jsou však i další osoby, které mají mutaci genu MECP2, ale bez klinických příznaků. Dané osoby jsou někdy označovány jako „asymptomatické nosiči.“ (http://www.ninds.nih.gov/disorders/rett/detail_rett.htm)

Během klinického diagnostického postupu směřujícímu k DNA analýze je třeba počítat s tím, že klinický obraz může výrazně ovlivnit např. patologický průběh těhotenství nebo porodu. V takovém případě lze poznat horší psychomotorickou úroveň dítěte velmi brzy, ale dítěti je stanovena diagnóza např. dětské mozkové obrny. „Následný regres vývoje nemusí být příliš nápadný a na dvojí patologii se nepomyslí.“ (Zumrová In Rettův syndrom a jak dál, 2008, s. 79).

V Laboratoři pro studium mitochondriálních poruch na VFN v Praze se ke stanovení diagnózy využívá následujících metod:

- MLPA analýza (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification) - metoda molekulární-cytogenetiky, při které jsou navázány specifické sondy na pacientovu DNA. Po dalších biochemických pochodech jsou výsledky analyzovány pomocí speciálního počítačového programu. Výhodou této metody je, že lze vyšetřovat desítky různých úseků DNA od velkého počtu pacientů. Může však objevit pouze **početní změny** jako jsou **delece** či **duplikace**. K nevýhodám patří i vysoká citlivost na kontaminaci.
- RFLP- polymorfismus délky restrikčních fragmentů neboli restrikční analýza - využívá bakteriálních enzymů, tzv. restriktáz, které dokáží štěpit DNA v místě s určitým, přesně definovaným sledem nukleotidů. Získané naštěpené části DNA jsou rozděleny elektroforézou a na základě analýzy očekávaných a získaných velikostí lze nalézt místo mutace v hledaném genu.
- Ověřovací zkouška přímou sekvencí – tato metoda je založena na navázání ukončujících různě fluorescenčně značených dideoxinukleotidů (ddNTP). Zařazení ddNTP do řetězce způsobí ukončení syntézy molekuly DNA. V reakci vzniká směs různě dlouhých produktů. Po přečištění je vzorek rozdělen na kapilární elektroforéze, která je součástí genetického analyzátoru. Fotooptický systém přístroje zajistí automatické přečtení sekvence (sledu nukleotidů), se kterou je možné díky příslušnému softwaru dále pracovat a přesně zjišťovat, zda nedošlo k mutaci genu.

V České republice by dle prevalence mělo být kolem 550 osob s Rettovým syndromem, diagnostikovaných je jich v současnosti necelých 60. Teoreticky lze tedy předpokládat, že v České republice žije dalších cca 500 pacientek, které mají stanovenou jinou, nesprávnou, nebo dublující diagnózu.

1.4. SYMPTOMY RETTOVA SYNDROMU

Všechny následně popsané symptomy se mohou vyskytovat v různé míře, ale vývoj a klinický obraz pacientky s Rettovým syndromem je vždy individuální:

- A. *Normální obvod hlavy při narození*, většinou mezi 1-4 rokem se růst zpomaluje.
- B. *Rovnoměrný a přiměřený psychomotorický vývoj do 6-18 měsíce života*.
- C. *Skolióza* (deformita páteře), kterou trpí většina dívek s Rettovým syndromem.
- D. *Epilepsie*. Epileptické záchvaty mohou a nemusí být přítomny, někdy jsou nacházeny epileptické projevy na elektroencefalogramu, ale nemusí být na dítěti pozorovány. U některých pacientů je obtížné záchvaty medikamentosně ovlivnit, avšak většinou jejich frekvence v adolescenci slábne či zcela ustává.
- E. *Abnormality na EEG*.
- F. *Poruchy dýchání*. Dýchání může být jak hluboké, tak mělké nebo přerušované dlouhými apnoickými pauzami. Změny v dýchání jsou pravděpodobně zapříčiněny nedostatečným vývojem mozkových center, která dýchací a srdeční činnost regulují. Krevní oběh je omezován prudkým nádechem, který zhoršuje pohyb krve do oblasti hrudníku, a nedostatek okysličené krve pak vede zpětně k výpadkům vědomí, které jsou chybně pokládány za epileptické záchvaty. Abnormality v dýchání mizí ve spánku a s přibývajícím věkem se snižují.“ (Želinová In Rettův syndrom, 2005, s. 9)
- G. *Chladná, cyanotická akra* ²⁰. Důsledkem nedostatečného prokrvení jsou chladná, cyanotická akra, někdy malého vzrůstu a se sníženou citlivostí.

²⁰ Cyanotická akra = modrošedé zbarvené koncové části končetin a těla

*H. Hypotonie*²¹, *spasticita a rigidita*²². Hypertonus²³ at' již ve smyslu spasticity nebo rigidity neovlivňuje pouze motorické schopnosti dítěte, ale může způsobovat například i poruchu přijímání stravy. Dítě ji nedokáže dobře rozžvýkat a dochází i k dyskoordinaci polykacího aktu. S poruchami svalového tonu souvisí také poruchy vyprazdňování.

*I. Apraxie*²⁴ patří mezi základní aspekty Rettova syndromu. Než dojde k regresu jemné motoriky, až 60 % dívek uchopuje do rukou předměty, u pacientek mezi 5-10 rokem je to již jen 20%. Dochází ke stereotypním pohybům rukou, typický je tzv. „mycí reflex“, vkládání rukou do úst, mnutí, štípání, trhání. V tomto případě hrozí, že se dívka svým škrabáním, kousáním apod. může sama poranit (vše je horší, pokud je navíc ve stresu). U řady dívek můžeme pozorovat jemný třes celého těla a mimovolné pohyby končetin. Apraxie způsobuje i ztrátu orientace v prostoru a na vlastním těle. Thorová uvádí, že při provozování typických pohybů není vždy dítě schopno se soustředit na dané úkoly, objevuje se hyperventilace, koncentrace se zhoršuje a únava nastupuje dříve. Osvědčilo se dětem při práci různým způsobem zafixovat jednu ruku (úvaz, dlažky, založení ruky pod nohu), což omezí vyčerpávající stereotypní pohyby. Pacientky se naopak mohou soustředit na práci s dominantní rukou, na řeč či na úkoly.

J. Poruchy vývoje chůze a regres ve vývoji hrubé motoriky. Až 50% dívek s Rettovým syndromem je schopno samostatné chůze, ale samozřejmě úroveň hrubé motoriky závisí na druhu mutace genu a postižení chromozomu a v důsledku toho na tom, v jaké fázi vývoje propukl regres (zda lezla, nebo už chodila).

²¹ Hypotonie = snížené svalové napětí

²² Rigidita = svalová ztuhlost

²³ Hypertonus = zvýšené svalové napětí

²⁴ Apraxie = neschopnost cíleně ovládat tělo a provádět tak účelné motorické pohyby

- K. Typické grimasování a bruxismus*, jež jsou intenzivnější při omezení pohybu rukou. Patří k nim kousání rtu, jazyka, tvoření bublin. Hypertonus šíjových svalů způsobuje bruxismus neboli skřípání zubů, které se dá jemnými technikami uvolnit či alespoň zmenšit.
- L. Poruchy inteligence*. Nejčastěji je u dívek diagnostikován středně těžký, těžký nebo hluboký stupeň mentální retardace (jemnější hodnocení inteligence je obtížné vzhledem k omezeným vyjadřovacím i motorickým schopnostem). Charakteristický je extrémně nerovnoměrný kognitivní profil, kdy psychické funkce jsou velmi oslabené, ale schopnosti zrakové percepce jsou zachovány. Nad úrovní ostatních dovedností může stát vyšší úroveň porozumění řeči. Jak píše Thorová (2006, s. 221): „Tíže motorického postižení není ukazatelem úrovně chápání dítěte. Dítě na vozíku tedy může rozumět daleko více než dívka, která se samostatně pohybuje.“
- M. Poruchy ve vývoji řeči a komunikačních schopností různého rozsahu*. Rettův syndrom má pervazivní charakter, snižující schopnost dorozumět se, dát okolí zpětnou vazbu. Některé dívky mluvit uměly, ale postupně došlo k regresu již naučené slovní zásoby. Velmi málo dívek s Rettovým syndromem dokáže skládat věty. Většina z nich nemluví a vyskytuje se jen ojedinělé užívání slov. Ke komunikaci s okolím používají křik a některé i výrazný oční kontakt, u jiných je naopak těžké zrakový kontakt navázat a hlavně udržet. Dle Thorové (2006) dívky s Rettovým syndromem rozumí více, než jsou schopné vyjádřit. Důležité je, aby uměly vyjádřit souhlas či nesouhlas. Některé dívky mohou komunikovat prostřednictvím piktogramů. Thorová (2006) také uvádí, že udržení zrakové pozornosti je většinou jen několikavteřinové, a že byla pozorována přecitlivělost na hluk, výkyvy teplot, sluneční záření, bolest nebo hypersenzitivita- averze k česání vlasů a čištění zubů.
- N. Emoční symptomy* - často jsou pozorovány velké výkyvy nálad. Přichází zdánlivě bezdůvodné náporů křiku, vzteku a odmítání,

agresivních výpadů, pacientky záměrně uhýbají očnímu kontaktu. Na druhou stranu jsou pozorovány i situace, kdy jsou dívky rády středem pozornosti, jsou veselé a euforické. Projevují přiměřeně radost i smutek, libost a nelibost apod.

O. Ztráta sociálních schopností, která přichází v období regrese sociálních interakcí. Dívky často nereagují na jakýkoliv kontakt ze strany okolí. Kolem druhého roku věku toto období ustupuje a dítě splňuje kritéria pro infantilní autismus. V dalších letech zájem o sociální kontakt s blízkým, u některých i s širším okolím, začíná stoupat. Thorová (2006) píše, že po překonání deteriorační fáze (18-48 měsíců, max. 8 let, kdy je u dívek velmi malý zájem o sociálně-komunikační aktivity), se dívky s Rettovým syndromem stávají vyloženě společenské. Mají rády společnost, ale jsou citlivé na kritiku, negativně reagují, když se jim zdá, že o nich někdo špatně mluví. Z pochvaly se radují. Rozlišují osobu blízkou a cizí a projevují k nim sympatie či antipatie. Pokud jsou nechány samotě a nudí se, snaží se si vyžádat pozornost okolí. Schopnost volní pozornosti je narušena, proto nezájem o sociální kontakt může být jen domnělý.

P. Poruchy spánku. U dívek se někdy objevuje insomnie²⁵, někdy se v noci probudí a nevysvětlitelně se smějí či křičí. Přes den pak hodně spí.

(Želinová In Rettův syndrom, 2005)

Problémem diferenciální diagnostiky jsou atypické formy Rettova syndromu (tab.č.2.) ať již v důsledku většího či menšího množství inaktivovaných „nemocných“ X chromosomů, typu mutace v MECP2 genu, či v důsledku mutace jiného genu. Jak uvádí Zumrová (In Zřetězení život, 2010) zahrnují tyto obrazy:

- Těžší průběh onemocnění, kde je opoždění patrné již od počátku. Dívky bývají výrazně hypotonické a byly

²⁵ Insomnie = nespavost

u nich pozorovány epileptické záchvaty typu infantilních spasmů²⁶.

- Střední varianta, kdy není u dívek pozorován tak dramatický regres ve vývoji a jen středně těžká mentální retardace.
- nejlehčí formu, kdy k pozvolnému regresi může dojít až po třetím roce života, zhoršuje se cílená koordinace končetin, ale často chybí typický stereotyp mnutí rukou, objevují se epileptické záchvaty, ale zůstává schopnost chůze a často i jednoduché řeči.

Kritéria Nejméně 3 ze 6 hlavních kritérií Nejméně 5 z 11 podporujících kritérií	
Hlavní	• Zhoršování manuálních dovedností. • Úbytek řečových schopností včetně žvatlání. • Stereotypie horních končetin. • Zhoršení komunikačních schopností. • Zpomalení růstu obvodu hlavy v časném dětství. • Regrese ve vývoji následovaný zlepšením interakce.
Podporující diagnózu	• Nepravidelné dýchání. • Meteorismus či polykání vzduchu. • Bruxismus. • Abnormální lokomoce. • Kyfóza či skolióza. • Amyotrofie dolních končetin. • Studená, promodralá a obvykle hypotrofická akra dolních končetin.

²⁶ Spasmus = svalová křeč, křečový stah.

	• Poruchy spánku, noční křik. • Snížený práh bolestivosti. • Intenzivní zrakový kontakt, vyhledávání zrakového kontaktu.
--	--

Tab. č. 2. Diagnostická kritéria pro atypické formy Rettova syndromu (dostupné na

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/bookshelf/br.fcgi?book=gene&part=rett>

1.5. JEDNOTLIVÁ STÁDIA RETTOVA SYNDROMU

A. První období (0 - 18 měsíců): Perinatální a raně postnatální období je v normě, dívka se vyvíjí zcela normálně. Uchopuje předměty, plazí se, žvatlá, po roce začne chodit a užívá první slova a slovní spojení. Ne ve všech případech, ale často při zpětném hodnocení rodiče udávají, že holčička byla nápadně klidná a spokojená, ale také více citlivá (lekavost, noční děsy). Většinou mezi 6. – 18. měsícem začíná stagnace či úplný regres vývoje, dítě se rodičům jeví jako chabé (hypotonické), nechce sedět, ani chodit, pokud již dříve tyto schopnosti nabylo, oční kontakt, schopnost soustředění i řečový vývoj se snižuje, ztrácí zájem o hračky. U některých dívek se vzácně mohou již v tomto období objevit stereotypní pohyby rukou apod. Změny však nejsou často natolik výrazné, aby jim rodiče přikládali zvláštní váhu a sdělili je lékaři.

B. Druhé období (1. – 4. rok): Růst hlavy se výrazně zpomalí. Dítě ztrácí již nabyté motorické i řečové schopnosti, zhoršuje se i neverbální komunikace. Řízené volní pohyby rukou se mění ve stereotypní (mycí pohyby, vkládání rukou do úst, tleskání, svírání a otvírání dlaní, apod.). Kolem třetího roku dívka skoro úplně ztratí uchopovací schopnost a začíná se objevovat i bruxismus. Psychomotorický projev je výrazně opožděný, snižuje se schopnost vnímání, spolupráce a sociálních interakcí. Nálady smíchu a pláče se rychle

střídají. Dívka má nekoordinovanou chůzi nebo chodit úplně odmítá. Během bdění se objevují delší zástavy dechu či jeho zadržování v kontrastu s hyperventilacemi.

C. Třetí období (předškolní a školní věk): Nedochází k dalšímu zhoršování a nastává stabilní fáze. (Rettův syndrom a jak dál, 2008) U dívek se může vyvíjet skolióza, apraxie, objevují se i epileptické záchvaty a stereotypní pohyby mohou vést až k poškození kůže. Na druhou stranu se zlepšuje soustředění a znovu se může rozvinout aktivní úchop, především ve formě zautomatizovaných pohybů (vlození jídla do úst, poškrábání se...). Jen některé dívky jsou schopny manipulace s předměty, avšak jejich pohyby jsou nepřesné a neplynulé. V tomto období přichází opětovný zájem o okolí a společnost, komunikace hlavně očima. Emočně jsou vyzrálejší a klidnější.

D. Čtvrté období (od 10. roku): K hlavním projevům, které vedly ke ztrátě pohyblivosti (většina dívek je na invalidním vozíku nebo potřebuje pomoc při samostatné chůzi), patří skolióza a poruchy svalového tonu způsobené poškozením centrálních nervových struktur. V tomto období již většinou nedochází k další ztrátě motorických, komunikačních a poznávacích schopností. Naopak přichází zlepšení v emočních schopnostech a v očním kontaktu. Puberta začíná ve stejném období jako u intaktní populace. Některé dívky s Rettovým syndromem vypadají mladší, než opravdu jsou.

E. Páté období dospívání a dospělosti: Dle dosavadních studií se dívky s Rettovým syndromem dožívají 40 až 50 let a během života dále psychicky vyzrávají, jejich psychika je stabilizovanější. Prudké výkyvy nálad mizí, stereotypní pohyby rukou jsou méně intenzivní. Sociální interakce i oční kontakt se zlepšuje.

1.6. RETTŮV SYNDROM JAKO VZÁCNÉ ONEMOCNĚNÍ

„Vzácná onemocnění jsou klinicky heterogenní převážně dědičná (či vrozená), multisystémová onemocnění s velmi nízkým výskytem (prevalencí) v populaci, která mají dopad na kvalitu života a sociální začlenění pacienta, popř. ohrožují jeho život.“ (Národní strategie pro vzácná onemocnění na léta 2010 - 2020, s. 4)

V Evropské unii spadá pod vzácná onemocnění takové onemocnění, které postihuje méně než 5 osob na 10 000 lidí (méně než 1 pacient na 2 000 lidí). Vzácná onemocnění v odborné literatuře najdeme pod označením „rare diseases“ a zahrnují více než 8 000 různých vzácných onemocnění. V Evropské unii žije kolem 450 milionů lidí a 6 % populace trpí vzácným onemocněním, jsou to tedy desítky milionů pacientů.

„Vzácné“ choroby se nejčastěji vyskytují brzy po narození (4 - 5% novorozenců a kojenců), ale mohou se objevit i později v období dětství či dospělosti. Z celkového počtu je kolem 80 % jednoznačně genetické povahy, přesto u většiny z nich je jejich etiologie neznámá. „V případě chybných a/nebo pozdních diagnóz, zejména u pacientů s onemocněním, pro které již existuje možnost léčby, dochází k nevratnému poškození zdraví. To vede ke značné psychické traumatizaci nejen pacientů ale i jejich rodin, včetně nedůvěry ke kvalitě zdravotního systému. Včasná a správná diagnostika vzácných onemocnění je podmíněna dostupnou diagnostikou i správnou edukací lékařů.“ (Národní strategie pro vzácná onemocnění na léta 2010-2020, s. 5). Je tedy potřeba rozvíjet novorozenecký screening vzácných onemocnění, pro která je již účinná léčba dostupná.

V České republice zatím nemáme přesnou statistiku prevalence vzácných onemocnění, protože v Mezinárodní klasifikaci nemocí (10. revize) nejsou tyto choroby správně kategorizovány. Odhaduje se, že v České republice je asi 20 000 pacientů, u nichž se většinou vyvíjí onemocnění již v prenatálním období (díky genetickým příčinám) a u 75% z nich se objeví do deseti let věku života. Pouze

u malého počtu pacientů lze implementovat kauzální léčbu, u ostatních se přistupuje k dlouhodobé paliativní léčbě. To je důvod, proč se třetina pacientů nedožije pěti let věku. „Proto je často jedinou pomocí rodinám s takto postiženým dítětem zajistit pomocí cílené prenatální nebo již i preimplantační diagnostiky narození druhého zdravého dítěte v jejich rodině.“ (Národní strategie pro vzácná onemocnění na léta 2010 - 2020, s. 7)

V České republice vznikla „Národní strategie pro vzácná onemocnění na léta 2010 - 2020“, která shrnuje oblast vzácných onemocnění z pohledu Evropské unie i ČR, navrhuje hlavní cíle a opatření, aby se situace v ČR v dané oblasti zlepšila.

K hlavním cílům strategie patří:

- včasná diagnostika,
- dostupnost adekvátní léčby,
- koordinace a centralizace efektivní péče o pacienty,
- zlepšení vzdělání a informovanosti odborné i laické veřejnosti v dané oblasti,
- spolupráce na národní i mezinárodní úrovni se zapojením patientských organizací,
- zlepšení identifikace vzácných onemocnění v rámci systému Mezinárodní klasifikace nemocí.

1.7. MOŽNOSTI VZDĚLÁVÁNÍ OSOB S RETTOVÝM SYNDROMEM

Vzdělávání dětí, žáků a studentů se speciálními vzdělávacími potřebami je zakotveno v § 16 školského zákona. V úvodu se dozvídáme, že dítětem, žákem a studentem se speciálními vzdělávacími potřebami je osoba se zdravotním postižením. Zdravotním postižením je pro účely zákona mentální, tělesné, zrakové nebo sluchové postižení, vady řeči, souběžné postižení více vadami, autismus a vývojové poruchy učení nebo chování. Dívek

s Rettovým syndromem se tedy vzhledem k výše uvedené definici zákon úzce týká. V rámci vzdělávání mají nárok na:

- na vzdělávání, jehož obsah, formy a metody odpovídají jejich vzdělávacím potřebám a možnostem,
- na vytvoření nezbytných podmínek, které toto vzdělávání umožní,
- na poradenskou pomoc školy a školského poradenského zařízení,
- bezplatné užívání speciálních učebnic a speciálních didaktických a kompenzačních pomůcek,
- zajištění asistenta pedagoga,
- sestavení individuálního vzdělávacího plánu.

V souvislosti se vzděláváním dívek s Rettovým syndromem je důležitým bodem v zákoně 561/2004 Sb. § 42, který vymezuje vzdělávání žáků s hlubokým mentálním postižením, které je u dívek s Rettovým syndromem diagnostikováno. Krajský úřad se souhlasem zákonného zástupce dítěte takový způsob vzdělávání, který odpovídá duševním a fyzickým možnostem dítěte, a to na základě doporučujícího posouzení odborného lékaře a školského poradenského zařízení (nejčastěji speciálně pedagogického centra - dále jen SPC, popř. pedagogicko-psychologické poradny - dále jen PPP). Musí být také zajištěna odpovídající pomoc při vzdělávání dítěte, zejména pomoc pedagogická a metodická. Dojde - li ke změně duševních a fyzických možností dítěte, krajský úřad způsob vzdělávání odpovídajícím způsobem upraví.

Pozice asistenta pedagoga ve školské soustavě:

V běžné praxi se rodiče dívek s RS často setkávají s problémy a bariérami při začlenění jejich dítěte do školského systému (převážně se jedná o nemožnost financování osobního asistenta, nezajištění funkce asistenta pedagoga ze strany školy či nesouhlas ředitele školy s přítomností osobního asistenta ve škole, velký počet

žáků se speciálními vzdělávacími potřebami ve třídě na jednoho asistenta pedagoga, problém ve vztahu učitel-asistent aj.).

Vymezení kompetencí a náplň činnosti pedagogického asistenta upravují příslušné právní předpisy MŠMT (jedná se o zákon č. 561/2004 Sb. a vyhláška č. 73/2005 Sb.).

Asistent pedagoga je pedagogickým pracovníkem. Základními činnostmi asistenta pedagoga jsou:

- pomoc pedagogickým pracovníkům školy při výchovné a vzdělávací činnosti, pomoc při komunikaci se žáky a zákonnými zástupci žáků a komunitou, ze které žák pochází,
- podpora žákům při přizpůsobení se školnímu prostředí,
- pomoc žákům při výuce a při přípravě na výuku,
- nezbytná pomoc žákům s těžkým zdravotním postižením při sebeobsluze a pohybu během vyučování a při akcích pořádaných školou mimo místo, kde škola v souladu se zápisem do školského rejstříku uskutečňuje vzdělávání.

Zřízení funkce asistenta pedagoga je v kompetenci ředitele dané školy, který ve spolupráci s poradenským zařízením (převážně SPC, popř. PPP) zašle žádost o zajištění této funkce na příslušný krajský úřad. *(Žádost obsahuje název a sídlo právnické osoby, která vykonává činnost školy, počet žáků a tříd celkem, počet žáků se speciálními vzdělávacími potřebami, dosažené vzdělání asistenta pedagoga, předpokládanou výši platu nebo mzdy, zdůvodnění potřeby zřízení funkce asistenta pedagoga, cíle, kterých chce ředitel školy zřízením této funkce ve škole dosáhnout, a náplň práce asistenta pedagoga.)*

V případě, že je pro vzdělávání dítěte, žáka nebo studenta se zdravotním postižením nezbytnou podmínkou přítomnost asistenta pedagoga ve škole, je tato skutečnost jednoznačně vymezena v doporučení SPC.

Základní postup při přiznávání asistenta pedagoga je následující:

- formulace potřeby asistenta pedagoga,
- posouzení zdravotního stavu daného dítěte - žáka v SPC,
- vyhodnocení doporučení SPC ředitelem školy (rozhodnutí o zřízení pozice),
- rozhodnutí o způsobech hrazení mzdy asistenta pedagoga,
- žádost ředitele školy na krajský úřad o navýšení prostředků,
- projednání žádosti ředitele školy v rámci řízení na krajském úřadě,
- vydání rozhodnutí (pozitivní – negativní).

Vzhledem k dané problematice autorka považuje za důležitou především kooperaci jednotlivých institucí a osob. Jedná se především o MŠMT, krajské úřady, poradenské instituce (SPC, PPP), vedení školy, rodina dítěte, žáka a studenta se speciálními vzdělávacími potřebami.

Vzdělávání dívek s Rettovým syndromem je podmíněno znalostí jejich osobnostních předpokladů, potřeb, vývojových možností, způsobu vnímání, zájmů a samozřejmě i znalost problematiky Rettova syndromu. Dívky s Rettovým syndromem jsou nejčastěji vzdělávány v základních školách speciálních a to formou skupinové integrace s žáky s jiným druhem zdravotního postižení.

Rodiče dítěte mají možnost obrátit se na centra rané péče a SPC, která jim pomohou se zařazením do školského zařízení a mohou jim půjčit potřebné kompenzační pomůcky. Činností SPC je i stanovení individuálního vzdělávacího plánu.

Zásady vzdělávání dívek s Rettovým syndromem popisuje Tupá v publikaci Rettův syndrom (2005). Podstatné jsou následující principy:

- Prožitek vztahu, přijetí a pohody. Na emoční vyspělost a sociální vývoj dítěte má budování vztahů velký vliv.

- Bezpečí. Pocit bezpečí a jistoty je podporován přiměřeným očním i slovním kontaktem s dítětem, někdy pomáhá i pevná a opakovaná struktura denního či týdenního plánu.
- Prostředí. Prostředí by mělo být klidné, přehledné, strukturované a bez zbytečných rušivých elementů. Dítě v něm potřebuje mít i místo, kde si může lehnout a odpočívat.
- Přiměřená míra vytížení, odpočinek. Je důležité dát dítěti dostatek stimulů a zároveň dbát i na odpočinek.
- Respektování tempa dítěte. Vždy je potřeba dát mu dostatek času na vnímání a zpracování podnětů a informací. Neméně důležité je i trpělivě počkat na reakci dítěte a ocenit ji.
- Radost z malých úspěchů, reálné cíle. Podpořit a ocenit každý úspěch dítěte (např. i opětvování pohledu, uchopení věci apod.)

1.8. MOŽNOSTI VYUŽÍVÁNÍ SOCIÁLNÍCH SLUŽEB PRO OSOBY S RETTOVÝM SYNDROMEM A JEJICH RODINY

Sociální služby, které mohou využívat osoby s Rettovým syndromem a jejich rodiny jsou vymezené v zákoně č. 108/2006 Sb. o sociálních službách. Níže jsou uvedené i konkrétní zařízení, které se přímo zaměřují na péči o tuto klientelu.

- základní a odborné sociální poradenství,
př. Poradny Národní rady osob se zdravotním postižením, Centrum pro augmentativní a alternativní komunikaci.
- osobní asistenci,
př. Agentura osobní asistence a sociálního poradenství, o.p.s., Občanské sdružení Hwer.
- pečovatelskou službu,
př. Clementia o.p.s., Domino Děčín.
- odlehčovací služby,
př. Centrum Auxilium, Centrum denních služeb Žijeme - Odlehčovací služby.
- centra denních služeb,

př. Diakonie CČE, Centrum sociálních služeb Ergo Zlín.

- denní stacionáře,
př. Centrum pro zdravotně postižené děti Srdíčko, Centrum Zdislava.
- týdenní stacionáře,
př. APOSS Liberec, Barevné domky Hajnice.
- domovy pro osoby se zdravotním postižením,
př. Domeček o.p.s., Domov Arkénie .
- služby rané péče,
př. Občanské sdružení LOGO, Středisko rané péče pro jihočeský region.

Rodiny mohou samozřejmě využívat i jiných služeb, které jsou nabízeny nejednou nestátní neziskovou organizací – ať už se jedná o jednotlivá občanská sdružení, obecně prospěšné společnosti či církevní společnosti.

1.9. OBČANSKÉ SDRUŽENÍ RETT-COMMUNITY

Rett-Community je právě jednou z nestátních neziskových organizací a specializuje se na Rettův syndrom.

Občanské sdružení vzniklo v roce 2004 z iniciativy rodičů a přátel dívek s Rettovým syndromem. Sídli v Praze, ovšem jeho působnost je celorepubliková. Je jediným sdružením v České republice, které se specializuje přímo na Rettův syndrom.

Rett-Community má za cíl sdružovat rodiče dívek s Rettovým syndromem z celé České republiky, poskytovat jim informace v oblasti poradenství, vědy, výzkumu a činnosti podobných světových organizací. Dalším z cílů sdružení je umožnit rodinám i dívkám plnohodnotné zapojení do společnosti, například pomocí řešení osobní asistence, vhodnosti kompenzačních pomůcek, rehabilitačně-terapeutických postupů, ale i samotné péče o pečující. Vizí sdružení je zlepšení kvality života dětí s Rettovým syndromem

a jejich rodin, případně dalších osob s obdobnými obtížemi a zvýšení informovanosti o dané problematice jak u odborné tak i laické veřejnosti.

Stručný přehled dosavadní činnosti organizace:

- Publikační činnost:
 - 2004 spolupráce se ZŠ Zahradka-první publikace o Rettově syndromu,
 - 2008 publikace Rettův syndrom a jak dál,
 - 2010 vytvoření Adresáře poskytovatelů sociálních služeb,
 - 2011 rozšířená verze Adresáře poskytovatelů sociálních služeb.
- Edukační činnost:
 - 2005 účast na mezinárodní konferenci RSE Europe,
 - 2011 zorganizování dvou odborných seminářů na téma Alternativní a augmentativní komunikace na modelu Rettova syndromu.
- Medializace:
 - pravidelná spolupráce s médii- tisk, internet, TV.
- Mezinárodní aktivity:
 - 2005 od tohoto roku členství v RSE Europe,
 - 2007 účast na projektu RAPSODY.
- Služby:
 - konzultace a poradenství,
 - od roku 2007 organizování pravidelných psychorehabilitačních kurzů pro rodiny s dítětem s Rettovým syndromem.

Občanské sdružení Rett-Community spolupracuje s různými odborníky (neurology, pediatry, psychology atd.) a samozřejmě i s dalšími neziskovými organizacemi.

Více na www.rett-cz.com.

2. KVALITA ŽIVOTA

Kvalita života je pojem, který se skládá ze dvou slov - kvalita a život. Co si můžeme představit pod pojmem kvalita? Lidé jsou většinou zvyklí mluvit především o kvantitě, množství, o něčem, co se dá spočítat. Slovo kvalita je vyvozeno z latinského *qualis* a jeho význam je hodnota, jakost, stav věci. Popisuje charakteristický rys či vlastnost daného jevu, předmětu apod., kterým se odlišuje od druhého (ve smyslu lepší nebo horší). Kvantitu můžeme vždy změřit, dává nám konkrétní změřitelné údaje, kdežto slovo kvalita je velmi subjektivní, proto může pro každého jedince znamenat něco úplně jiného.

Stejně tak slovo život má subjektivní zabarvení. Člověk ho vnímá v různých dimenzích. Někteří ho spojují s kvalitou, jiní s kvantitou.

Zájem o kvalitu života lze najít již v řecké a římské mytologii. Počátkem novodobého zájmu jsou 30. léta 20. století, kdy byl pojem použit v oblasti psychologie. (Mühlbacher, Vaňurová In Pipeková, 2006) Oblast kvality života (*quality of life - QOL*) můžeme pojímat z různých úhlů pohledu - z filosofického, uměleckého, vědeckého atd. Zabývají se jím také konkrétní obory, jako např. sociologie, ekonomie, medicína, psychologie, pedagogika, společenské vědy, technické obory apod. V literatuře i na internetu najdeme spoustu informací a definic, kde je kvalita života zmíněna, ovšem malé procento z nich se zaměřuje na kvalitu života dětí či dospívajících osob. (Mareš a kol., 2006)

Kvalita života se často pojí i se slovy zdraví a nemoc. Tato práce je zaměřená na kvalitu života dětí s Rettovým syndromem, proto se atributem kvality života budeme zabývat i z hlediska zdravotního. Zkvalitnění lékařské intervence, poskytování podpory a komplexní péče směřovaná ke konkrétní osobě, to vše by mělo vést ke zkvalitnění života v oblasti zdravotní.

Je zřejmé, že nelze popsat veškeré poznatky z oblasti kvality života, proto se autorka bude v následující kapitole věnovat pouze

historii daného pojmu, jeho definicím a informacím týkajících se kvality života dětí.

2.1. KVALITA ŽIVOTA – HISTORIE POJMU

„Kvalita života...Téma z nejtěžších.“ (Mareš a kol., 2006, s. 5)

Mareš (2006) ovšem uvádí, že jeho první výskyt datujeme do 20. let 20. století, kdy se objevil v diskuzích o sociálních a ekonomických hlediscích v souvislosti se státní podporou chudších vrstev obyvatelstva. Američtí autoři se domnívají, že tento pojem byl odborně použit až v letech 1953 – 1954 v pracích dvou ekonomů S. Ordwaye a F. Osborna, kteří upozorňovali na nebezpečné ekologické dopady myšlenky neomezeného ekonomického růstu. Koncem 60. let 20. století ekonom J. Galbraith kritizoval stále rozšiřování průmyslové výroby jako zdroj blahobytu a napsal, že to, co je podstatné pro naše dobro, není v kvantitě, ale spočívá v kvalitě života.

Ve 30. letech 20. století Thorndike zavádí do psychologické oblasti termín QOL (quality of life). (Doležalová In Vaňurová, Mühlpachr, 2005)

Až v 60. letech minulého století se pojem kvalita života teprve dostává do obecného povědomí. Představoval výraz, jenž sumarizoval sociálně – politické cíle americké administrativy, kdy prezident L.B. Johnson v roce 1964 řekl, že cíle nejde poměřovat výší bankovních kont, ale že mohou být měřeny jen kvalitou života našich občanů. „V tomto kontextu byl pojem aplikován do politiky v podobě programů „The Great Society“ nebo „The Beautiful America“, jejichž záměrem bylo proměnit image USA směrem ke spolupráci a rozvojovým zemím a úctě k menšinám (Maříková a kol. In Vaňurová, Mühlpachr, 2005). Ve stejném období publikoval Elkington v lékařském časopise komentář nazvaný „Lékařství a kvalita života“. Evropa zaznamenává termín kvalita života díky programu Římského klubu, nevládní organizaci založené

ve Švýcarsku soustřeďující se na programové zvyšování životní úrovně lidí a jejich kvality života.“ (In Stejskalová, 2010, s. 154)

Pojem kvality života se rychle ujal jak v politice, tak v médiích a stal se moderním slovem. V 70. letech ho začal používat např. i německý kancléř W. Brandt (zlepšování kvality života občanů bylo zásadní náplní jeho sociální demokracie). Později se ujal jako pojem vědecký, v oboru sociologie a ve vědách o člověku. Vývoj pojmu se následně ubíral třemi směry: a) objektivním (souhrn objektivních ukazatelů, např. o kvalitě životních podmínek v zemi), b) subjektivním (souhrn subjektivních ukazatelů, např. o kvalitě „cesty životem“ člověka), c) kombinací objektivních a subjektivních ukazatelů. (Mareš a kol., 2006)

Koncem 80. let 20. století autoři J. Bergsmy a G.L.Engel popsali zkoumání kvality života ve třech hlavních rovinách. V první rovině jde o kvalitu života velkých společenských útvarů (kontinenty, státy), v druhé pak o kvalitu života malých sociálních skupin a ve třetí rovině jde o kvalitu života jednotlivce.

Světová zdravotnická organizace (WHO) v roce 1993 předložila první pracovní definici kvality života ve vztahu ke zdraví jako vnímání jedinců a jejich životních pozic v kontextu kultury a hodnotových systémů, v nichž lidé žijí, a ve vztahu k jejich očekáváním, standardům, zájmům, cílům, starostem a obavám. (<http://www.who.cz/>)

2.2. TEORETICKÁ VÝCHODISKA A DETERMINANTY KVALITY ŽIVOTA

Podstatou kvality života je právě slovo život. Pokud se zamyslíme nad kvalitou života, nabízí se otázka, o jaký typ života jde? V této práci jde hlavně o lidský život, respektive o život dětí a dospívajících, na který je nutno nahlížet širěji, a to především z hlediska jejich životních podmínek. Jako další otázka vyvstává, o jaký typ kvality jde? (Veenhovenová In Mareš a kol., 2006)

Obvyklé je dělení na *objektivní* a *subjektivní* kvalitu života (nebo jejich kombinaci). Vztah mezi pojetím objektivního a subjektivního vnímání a prožívání není jednoduchý. Znamenalo by to, že dobré životní podmínky → dobrá kvalita života a špatné životní podmínky → špatná kvalita života (viz. tab. č. 3.) Možnost, kdy jsou objektivně životní podmínky špatné, ale člověk je dobře naladěný, má pocit dobré kvality života je označena jako *adaptace*. Je to důkaz toho, abychom se nezaměřovali jen na zachycování objektivních indikátorů a nehledali jen formu „skutečného“ handicapu. Výraz *disonance* označuje objektivně životní podmínky dobré, ovšem u jedince převažuje nespokojenost se životem a špatné naladění. (Mareš a kol., 2006)

objektivní životní podmínky	subjektivní pohoda	
	dobrá	špatná
Dobré	pohoda	disonance
Špatné	adaptace	deprivace

Tab. 3. Vztah objektivních podmínek a jejich subjektivního prožívání (podle Zapf, 1984, s. 25, Rapley 2003, s. 31)

Veenhovenová (In Michalík, 2011) má na věc jiný pohled. Rozlišuje mezi *příležitostmi* pro dobrý, kvalitní život a mezi *dobrym, kvalitním životem samotným*. To znamená mezi možnostmi a šancemi (potenciality, schopnosti jedince) na jedné straně a mezi skutečnostmi a výsledky (realizace, způsobilost aktuálně něco provádět) na straně druhé. Její další dělení je na *vnější* a *vnitřní kvality života* (viz. tab. č. 4) . Je rozdíl mezi tím, co je charakteristické pro prostředí, ve kterém člověk žije a mezi tím, co je charakteristické pro něj samotného.

Mezi vnější kvality patří *příhodnost prostředí pro život*, který zdůrazňuje životní podmínky (životní úroveň člověka a skupiny, sociální zabezpečení člověka a skupiny atd.). Dle Hardingové (In Mareš a kol., 2006) se u diagnostikování kvality života dětí a dospívajících často akcentuje pouze subjektivně vnímaná kvalita

života a pomíjí se specifičnost prostředí (enviromentální aspekty dětského života).

K vnějším kvalitám náleží i pojem *užitečnost života*. Z toho hlediska jde o to, jak je člověk přínosný pro společnost, jak přispívá k dobru ostatních lidí.

Vnitřní kvality života se týkají *životaschopnosti jedince* a *porozumění vlastnímu životu*. Životaschopností se rozumí kvality jedince, jeho vybavenost do života a schopnost vyrovnávání se s nároky života. U porozumění jde hlavně o to, jak člověk sám hodnotí svůj život a jeho důležité aspekty, s tím souvisí subjektivní (osobní) pohoda, spokojenost, štěstí atp. (Mareš a kol., 2006)

	Vnější kvality života (prostředí)	Vnitřní kvality života (jedinec)
Životní šance, životní příležitosti	Příhodnost prostředí pro život	Životaschopnost jedince, viabilita
Výsledek života, podoba života	Užitečnost života	Porozumění vlastnímu životu

Tab. č. 4. Čtyři typy kvality života (Veenhovenová, 2000, s. 4 In Michalík, 2011, s. 35)

V nejširším slova smyslu se dá kvalita života charakterizovat jako konsekvence interakce několika různých faktorů: zdravotních, sociálních, ekonomických a enviromentálních, které vzájemným působením ovlivňují lidský rozvoj jednotlivce i celých společností. První faktory určující kvalitu života definoval Forrester. K ukazatelům přiřazoval zabezpečení potravinami; finance zabezpečující životní standard; hodnotu růstu počtu obyvatel; stav znečištění životního prostředí. Forrestrovo vymezení v roce 1961 rozšířila OSN, která jako „podmínky života“ určila těchto dvanáct faktorů: stav ochrany zdraví, životní prostředky, uspokojování potřeb a zásoby, odpočinek a zábava, vzdělání, pracovní podmínky, stav zaměstnanosti, sociální jistoty, byty a jejich výstavba, doprava

a komunikace, oblékání, osobní svoboda. (Vaňurová In Stejskalová, 2010) Evropská komise OSN v roce 1974 klasifikovala konkrétně sociální indikátory a to do osmi skupin: zdraví, možnost trávení volného času, pocit sociální jistoty, možnosti rozvoje osobnosti, možnost účasti na společenském životě, kvalita pracovního prostředí, nákup zboží a služeb a fyzikální kvalita životního prostředí. (Halečka In Vaňurová, Mühlbacher, 2005)

Z předchozího textu je vidět, že kvalitu života můžeme charakterizovat především slovem multidimenzionalita. Spilker (In Stejskalová, 2010) zdůrazňuje, že na kvalitu života je potřeba nahlížet z různých úhlů pohledu. Někteří autoři mezi indikátory kvality života řadí např. i oblast historických souvislostí, společenského kontextu, kulurních kořenů, civilizačních a generačních změn a také proměn v prostoru a čase. Hajerová - Müllerová, Škoda, Procházková a Doulík (In Mareš a kol., 2006) tuto multifaktoriální podmíněnost kvality života potvrzují, neboť k ní řadí ještě věk, pohlaví, polymorbiditu, systém hodnot, rodinnou situaci, kulturní zázemí, vzdělání, ekonomickou situaci, religiozitu, zdravotní stav, psychickou kondici, profesní a sociální seberealizaci apod.

K charakteristikám, jež ukazují na jednoznačnou nedefinovanost kvality života, patří i dynamičnost. Zmiňuje se o ní i Mareš a kol. (2006, s. 83), který píše, že „kvalita života je svou podstatou pojem dynamický. Chceme-li zkoumat jeho individuální podobu u konkrétních lidí, zjišťujeme, že jimi uváděné hodnoty se postupně mění v čase.“

Při zkoumání pojmu kvalita života je tedy potřeba brát zřetel na společenské souvislosti, historické a kulturní kořeny, normy, civilizační a generační změny, proměny v prostoru a čase, náboženství a i pohled na život skrze jeho zásady a učení.

Studium kvality života v posledních patnácti letech zažívá velký rozvoj a zaměřuje se hlavně na identifikaci relevantních faktorů určujících smysluplný a dobrý život a pocit lidského štěstí. V 90. letech 20. století byla zdůrazňována především individuální

kvalita života (IQOL = individual quality of life) a to díky tomu, že výzkum se přesouval od objektivních ukazatelů kvality života k subjektivním (zaměření na psychologickou stránku), od skupinových indikátorů k individuálním a od zkoumání negativních jevů k hodnocení pozitivních. (Rybářová, Mareš, Ježek, Tůmová In Mareš a kol., 2006)

V posledních třiceti letech se koncepce kvality života zaměřovala hlavně na výzkum a aplikaci v oblasti zdravotní péče, vzdělávání, speciálního vzdělávání, sociálních služeb a rodiny. Vaďurová (2006, s. 158) uvádí, že „v současné době se kvalita života stala nedílnou součástí všech vědních oborů. Zejména v lékařství je jedním z důležitých ukazatelů při volbě a hodnocení celkové úspěšnosti léčby. Kvalita života je multidimenzionální a stále se vyvíjející pojem používaný v mnoha vědních oborech. Právě jeho široká aplikovatelnost umožňuje množství definic a přístupů.“

V rámci medicínské intervence se hodnocení kvality života pacientů stává již standardem. Hodnocení QOL se opírá zejména o psychosomatiku jedince a o jeho fyzické zdraví. (Hnilicová In Payne, 2005) Křížová k termínu QOL podotýká, že „i když trvají výhrady pro jeho složitost, komplexnost, multidimenzionalitu a z toho vyplývající vágnost, existuje shoda, že zahrnuje tři hlavní domény: fyzické prožívání, psychickou pohodu a sociální postavení jedince a jeho vztahy k druhým lidem.“ (In Payne, 2005, s. 351) Tyto tři oblasti tvoří podle Payne komplexnost pojetí kvality života, neboť:

- Komponenta fyzického prožívání zahrnuje ukazatele zdravotního stavu (přítomnost zdravotních potíží, nutnost léčby, přidružené negativní aspekty zdravotního stavu apod.).
- Psychické prožívání v sobě reflektuje přítomnost pozitivních a absenci negativních emocí, pocit svěžesti, vitality apod.
- K sociologickým ukazatelům kvality života patří vzdělání, ekonomická situace, etnická příslušnost, profese, rodinný stav, partnerství a rodičovství, úroveň sociálních služeb

a v nejširším kontextu politická situace a celospolečenské klima.

2.3. DEFINICE KVALITY ŽIVOTA

Z výše uvedeného vyplývá, jak neuchopitelný termín kvalita života je. „Kategorie kvality života nespočívá kvůli svému multidimenzionálnímu, kulturně podmíněnému, dynamickému a značně subjektivnímu charakteru na jednoznačném teoretickém základu. Spíše bychom mohli tvrdit, že leží na průsečíku mnoha soudobých tendencí a směrů, což má za následek velkou rozmanitost snah ji definičně vymezit“ (Dragomirecká, Škoda In Vaňurová, Mühlpachr, 2005, s. 11)

Mareš uvádí, že vzhledem k počtu různých vědních oborů, které daný pojem používají, se liší i jeho definování. První problém spatřuje právě v *oborové různosti*, jelikož je těžké nalézt zastřešující pojetí, které by bylo různě aplikovatelné. Druhý problém vidí v *pojmu samotném*, neboť navozuje zdání souhrnného, integrujícího, komplexního indikátoru. Veenhovenová upozorňuje, že je to jen zdání, vždy jde pouze o *výběr, o selektivní, tedy nekompletní zachycení* složité skutečnosti. Třetí problém tkví v potřebnosti jemnějšího rozlišení kvality života z teoretických i praktických důvodů a v odlišení jeho jednotlivých aspektů. Většinou se hovoří o singulárních oblastech (domains) kvality života. (Mareš a kol., 2006)

Cummins v roce 1996 při rozboru 32 odborných článků o kvalitě života našel 351 názvů oblastí, které roztřídil do sedmi obecnějších skupin:

- materiální zabezpečení,
- zdraví,
- produktivita, výkonnost,
- velmi dobré, přátelské mezilidské vztahy,
- pocit bezpečí,

- komunita,
- emoční pohoda. (Michalík, 2011)

Campbell (In Stejskalová 2010) kvalitu života chápe jako „rozdíl mezi chtěnými a uskutečněnými životními cíli – čím větší tento rozdíl je, tím nižší je kvalita života“, což je vymezení v tom nejobecnějším slova smyslu.

Centrum pro podporu zdraví při Univerzitě v Torontu předkládá taktéž obecnější definici, ovšem s ohledem na individualitu každého člověka. V tomto případě kvalita života představuje stupeň, ve kterém člověk využívá důležité možnosti svého života, jenž vychází z příležitostí a omezení, kterými každý jedinec disponuje, a které jsou reflexí vzájemného působení mezi ním a prostředím. (Hnilicová In Payne, 2005) Kanadští badatelé také rozdělili kvalitu života do třech oblastí, označovaných jako „3B“: být (being), někam patřit (belonging), o něco usilovat a něčím se stávat (becoming) (viz. tab. č. 5.).

BÝT (BEING) – osobní charakteristiky člověka	
Fyzické bytí	Zdraví, hygiena, výživa, pohyb, odívání, celkový vzhled.
Psychologické bytí	Psychologické zdraví, vnímání, cítění, sebeúcta, sebekontrola.
Spirituální bytí	Osobní hodnoty, přesvědčení, víra.
PATŘIT NĚKAM (BELONGING) – spojení s konkrétním prostředím	
Fyzické napojení	Domov, škola, pracoviště, sousedství, komunita.
Sociální napojení	Rodina, přátelé, spolupracovníci, sousedé (užší napojení).
Komunitní napojení	Pracovní příležitosti, odpovídající finanční příjmy, zdravotní a sociální služby, vzdělávací, rekreační možnosti a příležitosti, společenské aktivity (širší napojení).

REALIZOVAT SE (BECOMING) – dosahování osobních cílů, naděje a aspirace	
Praktická realizace	Domácí aktivity, placená práce, školní a zájmové aktivity, péče o zdraví, sociální začleňování.
Volnočasové realizace	Relaxační aktivity podporující redukci stresu.
Růstová realizace	Aktivity podporující zachování a rozvoj znalostí i a dovedností, adaptace na změny.

Tab. č. 5. Model kvality života Centra pro podporu zdraví Univerzity Toronto

(Dostupné na: <http://kvalitazivota.vubp.cz/clanky.php>)

Jako další definici můžeme uvést charakteristiku Slámy (In Payne, 2005, s. 288), kdy kvalita života je „subjektivní globální hodnocení vlastního života.“

Koot a Wallander (In Mareš a kol., 2006) specifikují kvalitu života jako kombinaci objektivního a subjektivního posouzení pocitu pohody (ve smyslu well – being), v různých aspektech života, která je brána za typickou pro danou kulturu a epochu, a která je zároveň v souladu s univerzálními lidskými právy.

Podobný náhled má i Kirby, kvalita života podle něj prezentuje stupeň, v němž prožívání života uspokojuje individuální fyzické a psychologické potřeby a přání. Znamená to, že je výsledkem osobních hodnot a životního stylu jedince. (In Vaňurová, Mühlbacher, 2005)

Zannottiho koncepce kvality života je založena na vnímání spokojenosti nebo nespokojenosti člověka v celém jeho životě a jednotlivým stránkám kvality života je připisována různá důležitost. Analogický náhled má Ferransova definice charakterizující kvalitu života ve významu jedince pocitu spokojenosti, vycházející z pocitu uspokojení nebo neuspokojení v těch oblastech života, které jsou pro něj samotného důležité. (In Vaňurová, 2006)

Na subjektivní hodnocení jednotlivých aspektů života jedince bere zřetel i Calman, který obecně kvalitu života pojímá jako rozdíl mezi tím, co jedinec zvládne (actual self) a co by chtěl zvládnout (ideal self). (In Stejskalová, 2010)

Složitost definičního ohraničení předkládá i Haleček, protože uvádí, že kvalita života jako taková neexistuje, podmínkou existence je její vymezení charakteristikami konkrétního prostředí, ve kterém je měřena. Dle autora má být kvalita života spojena s otázkami: „jaká kvalita a pro koho?“ Jen tak lze zaručit funkčnost pojmu a jeho aplikaci a využitelnost v praxi. S dalším pojetím kvality života přichází Enquist, pro nějž je kvalita života „stupeň, do kterého je jedinec schopen dosáhnout bezpečí, sebeúcty a možnosti využívat své intelektuální a fyzické schopnosti na cestě k dosažení svých cílů.“ (In Vaďurová, 2006, s. 52)

V současnosti převládá definování Světové zdravotnické organizace, která spojuje kvalitu života se zdravotním stavem člověka a interakcí objektivní stránky QOL (fyzické zdraví, životní úroveň) se subjektivně vnímanou a hodnocenou kvalitou života. (Hnilicová In Payne, 2005) K této koncepci je potřeba vysvětlit, co je myšleno pojmem zdraví. Světová zdravotnická organizace ho popisuje jako stav úplné fyzické, psychické a sociální pohody, ne pouze absence choroby. „Kvalita života je v intencích uvedené definice zdraví chápána jako jedincova percepce vlastní pozice v životě v kontextu dané kultury a hodnotového systému, ve vztahu k jeho cílům, očekáváním, normám a obavám. Jedná se o široký koncept, multifaktoriálně podmíněný fyzickým zdravím, psychickým stavem, osobním vyznáním, sociálními vztahy a vztahem ke klíčovým oblastem jeho životního prostředí.“ (Vaďurová, 2006, s. 51) Pro hodnocení kvality života je tedy potřeba chápat bio – psycho - sociální stránky života každého jednotlivce.

Se Světovou zdravotnickou organizací souhlasí i Dragomerická, která zdůrazňuje „posun v chápání kvality života směrem k dosažení souladu mezi jedincem a okolím, ať už ve smyslu naplnění specifických potřeb, očekávání nebo využití individuálních

schopností v interakci s okolím, a dále také na zaměření se na pozitivní charakteristiky života nemocných, nikoli pouze absenci symptomů.“ (In Vaňurová, Mühlbacher, 2005, s. 11)

Hnilicová (In Payne, 2005) uvádí, že neexistuje jednotné vymezení, které by bylo všeobecně přijímáno. Škála definic kvality života je velmi rozmanitá, od definic jako „schopnost vést normální život“ až po definice zaměřené na jednotlivý aspekt kvality života.

2.4. KVALITA ŽIVOTA SOUVISEJÍCÍ SE ZDRAVÍM

Pojem kvalita života se používá v různých oborech (viz. kapitola č. 2.), jedním z nich je zdravotnictví. V této oblasti se kvalita života již nespojuje pouze se slovy zdraví a nemoc, ale s tímto pojmem se pracuje i v různých klinických výzkumech ověřující nové léčebné postupy a nové léky, ve výzkumech zaměřených na přežívání pacientů, při léčbě vážných onemocnění apod. Zejména v případech, kdy běžná léčebná péče u nemocných dětí a dospívajících nezabírá, je důležité velmi citlivě o tyto děti pečovat a zvažovat jejich kvalitu života. Nynější lékařská a ošetrovatelská péče zabývající se zachraňováním života a prodlužováním jeho délky se také zabývá úvahami o tom, jak „kvalitní budou měsíce a léta „přidání“ lidskému životu.“ (In Mareš a kol., 2006, s. 29) Je to dáno především novými léky, lepším technickým vybavením, ale i informovaností.

Neméně důležitou stránkou posuzování kvality života je etické hledisko přístupu lékařů a ošetrovatelů k pacientovi a taktéž přístup samotného pacienta či jeho blízkého okolí. „Obecně lze říci, že kvalita života související se zdravím se týká především profesionálně poskytované zdravotní péče a stává se důležitým indikátorem výsledku poskytované péče.“ (Wilson, Cleary, 1995 In Mareš a kol., 2006, s. 29)

Dragomerická, Bartoňová (In Stejskalová, 2010, s. 175) píší, že kvalita života v medicínské oblasti reprezentuje názor,

že zdravotní péče má smysl do té míry, v jaké pozitivně ovlivňuje život pacienta. Autorky zdůrazňují, že „v současné době, pro kterou je charakteristické prodlužování délky života a převaha chronických, dlouhotrvajících nemocí nad nemocemi infekčními, se za hlavní cíl medicíny nepovažuje zdraví nebo prodloužení života samo o sobě, ale zachování nebo zlepšení kvality života.“

Stejně autorky uvádí, že „v současné době se kvalita života v medicíně a psychologii považuje za vícerozměrný, subjektivní a měřitelný konstrukt, který je vhodnějším indikátorem zdraví definovaného jako „stav celkové fyzické, duševní a sociální pohody, a ne pouze nepřítomnost nemoci“, než mortalita a morbidita“ (In Stejskalová, 2010, s. 176) Znovu se setkáváme se spojením kvalita života a zdraví či nemocí (nemoc je stav organismu, který vzniká následkem působení vnitřních a vnějších činitelů, narušující správné fungování a rovnováhu). Mareš, Marešová (2008, In Stejskalová, 2010) zdůrazňují, že kvalita života související se zdravím je užší pojem než kvalita života a pokud uvažujeme o širších kontextech poskytování zdravotní péče, je důležité s tímto pojmem pracovat. Oproti tomu dle Vaďurové (2006) se oboje pojmy v obecném pojetí překrývají, jelikož pacientova schopnost akceptace a vyrovnání se s onemocněním je ovlivněna jeho individuálními charakteristikami- motivací, typem osobnosti, vztahy s rodinou a okolím, životním prostředím a společenským klimatem - a stejně tak je to u pojmu kvalita života v obecném slova smyslu.

2.4.1. Definice kvality života související se zdravím

Kvalita života ve zdravotnictví a medicínských oborech má název HRQL= health-related quality of life. Ale ani u tohoto pojmu nenacházíme jednotné teoretické vymezení. Někteří autoři se ve svých odborných dokumentech ani vymezením nezabývají. Gill a Feinstein (In Mareš a kol., 2006) uvádějí, že pouze v 15%

publikací věnujících se empirickému výzkumu HRQL, je tento pojem nějak definován.

HRQL bývá v nejobecnějším slova smyslu chápána jako subjektivní vjem důsledků nemoci na kvalitu vlastního života. Častá je evaluace HRQL dle Spilkera, který hodnotí HRQL jako „funkční důsledek choroby a její léčby na nemocného, vnímaný nemocným.“ (In Stejskalová, 2010, s. 177)

Podle Vaďurové (2006, s. 64) „HRQOL vystihuje subjektivní prožívání nemoci a poskytované zdravotní péče. Jedná se o porovnání skutečného prožívání jedince a zvládání sociálních rolí se stavem, který považuje za ideální.“

Americké Centrum pro prevenci a léčbu nemocí má tuto definici: „HRQL zahrnuje ty aspekty celkové kvality života, o nichž lze jasně ukázat, že jsou ovlivněny zdravím, ať už somatickým nebo mentálním. Jde o vnímané somatické a mentální zdraví, včetně souvislostí typu zdravotních rizik a podmínek, funkčního stavu, sociální opory a socioekonomického statusu. Na komunitní úrovni HRQL zahrnuje zdroje, podmínky, zdravotní politiku a praktické postupy, které ovlivňují vnímané zdraví u populace a její funkční stav.“ (Centers, 2000 In Mareš a kol., 2006, s. 30) HRQL je tedy vnímána jak v souvislosti s každým jednotlivým člověkem, tak v souvislosti s celou populací.

Důležitým pojmem, který se často vyskytuje ve spojení s kvalitou života zaměřenou na zdraví, je „well-being“, neboli stav celkové pohody. Setkáme se s ním např. u definice, která vidí kvalitu života jako stav celkové pohody (well-being) tvořený dvěma složkami- a to schopností vykonávat každodenní aktivity odrážející fyzickou, psychickou a sociální pohodu a druhou složkou - spokojeností pacienta s fungováním organismu a úrovní kontroly symptomů nemoci nebo léčby. (Gotay et al. In Vaďurová, 2006) Pojem well-being je zakotven i v definici Světové zdravotnické organizace z roku 1948, kdy je zde vnímán jako podstatná charakteristika zdraví, s rozlišením tělesné, duševní a sociální dimenze prožitku osobní pohody. (Kebza, 2006 In Stejskalová, 2010)

Definice, které se snaží vysvětlit kvalitu života související se zdravím je mnoho. E. Davisová a její kolegové vytvořili tabulku definic, ve které vystihovaly hlavní akcenty každého vymezení. Mareš a kol. (2006) tuto tabulku doplnili o další popisy a vysvětlení (viz. tab. č. 6.).

ZÁKLAD DEFINICE	PŘÍKLAD DEFINICE	AUTOŘI
celkové bytí (souhrnná existence)	celkové bytí (souhrnná existence) jedince nebo skupiny, které zahrnuje řadu pozitivních aspektů zdraví	Lidnström, Kohler (1991)
fungování	zahrnuje fungování somatické, emoční a sociální, jakož i plnění určité role	Varni, Burwinkle, Seid et al., (2003)
	multidimenzionální konstrukt, který zahrnuje tři hlavní oblasti; fungování somatické, psychologické a sociální	Speith, Harris (1996); Bouman, Koot, van Gils et al. (1999)
fungování a jeho subjektivní hodnocení	bývá obvykle definována jako jedincovo subjektivní hodnocení kvality fungování a s ním spojená spokojenost anebo distres	Graham, Stevenson, Fylnn (1997)
	multidimenzionální pojem, který zahrnuje širokou oblast funkčního stavu, psychologické a sociální pohody, dále vnímané zdraví a symptomy související s nemocí a jejím léčením	Aaronson et al. (1991)
vliv nemoci; objektivní i subjektivní hodnocení jejího vlivu	objektivní i subjektivní vliv dysfunkce na somatické, psychologické a sociální aspekty kvality života, které jsou ovlivněny jedincovou nemocí a jejím léčením	Strand, Russell (1997)
vliv nemoci a jeho subjektivní hodnocení	funkční efekt nějaké nemoci a jejího konsekventního léčení na pacienta, a to z pohledu pacienta samotného	Schipper, Clinch, Olweny (1996)
	pacientovo subjektivní vnímání vlivu jeho nemoci a jejího léčení na pacientův každodenní život, somatické, psychologické a sociální fungování i pohodu	Reflection paper (2005)

fungování a pohoda (well-being)	multidimenzionální konstrukt zahrnující somatické, emoční, mentální, sociální a behaviorální složky pohody a fungování, jak je vnímají pacienti, nebo individ. pocity pacientů spojené se zdravím	Revanes-Seiberer, Gosch, Abel, et al.(2001)
zdravotní stav	zdravotní stav člověka, mající podobu kontinua se vzrůstající komplexností pacientových výsledků; můžeme ho hodnotit na pěti úrovních: biologických/fyziologických faktorů, symptomů, fungování, vnímaného celkového zdraví a celkového pocitu pohody nebo kvality života	Wilson, Cleary (1995)
zdravotní stav a pocity s ním související	jde o kombinaci zdravotního stavu a afektivních reakcí na problémy se zdravotním stavem	Vogels, Verrips, Verloove-Vanhorick et al. (1998); Fekkes, Theuissen, Brugman et al. (2000); Rosenfeld, Goldsmith, Tetlus et al. (1997)
složka zdraví	složka celkové kvality života, která je primárně determinována jedincovým zdravím a která může být ovlivněna klinickými intervencemi	Mishoe, Baker, Poole et al. (1998); Juniper (1997)
hodnota připisovaná životu	hodnota připisovaná životu v jeho průběhu tak, jak je modifikována postiženími, funkčními stavy, vnímáním a sociálními příležitostmi; to vše je ovlivněno nemocí, úrazem, léčbou nebo přístupem člověka	Feeny, Furlong, Boyle et al. (1995); Patrick, Erickson (1993); Furlong et al. (2005)
spokojenost se životem	úroveň spokojenosti osoby s těmi aspekty jejího života, které jsou ovlivněny důsledky nemoci a jejího léčení	Brouwer, Maillé, Rovers et al. (2005)

Tab. č. 6. Rozdílné definice kvality života související se zdravím-HRQL u dětí (modifikovaně podle Daviesové et al., 2006, s. 315 In Mareš a kol., 2006, s. 30-31)

Společným bodem všech uvedených definic je komplexní vliv onemocnění na jedince v bio-psycho-sociální oblasti, s důrazem na subjektivně vnímaný a hodnocený dopad na kvalitu života.

Zajímavé jsou výsledky výzkumného projektu č. 406/06/0035 (In Mareš a kol., 2006), které ukázaly, že:

- není shoda v tom, jak je možné definovat kvalitu života související se zdravím,
- není shoda v tom, jak překládat anglický název,
- pokud chceme aplikovat kvalitu života související se zdravím na děti a dospívající, má to svá specifika-zvláštnosti vývojové, osobnostní, zdravotní i sociální; výzkumy probíhající u dospělých osob se liší,
- v české a slovenské lékařské odborné literatuře není dané oblasti věnována taková pozornost, jako v jiných zemích,
- domácí výzkumy u dětí a dospívajících, zaměřené na kvalitu života, se týkají života s nemocí, vadou, handicapem; malý zájem je o pozitivní zdravotní stavy a situace,
- v domácích pracích vztahujících se ke kvalitě života dětí s nemocemi, pojem kvalita života často nebývá vůbec definován,
- ve většině domácích prací nebývá podrobně vysvětlena metoda, kterou byla použita při zkoumání; nebo se používají nestandardizované, svépomocně vytvořené dotazníky
- málokdy se pracuje se mezinárodně uznávanými metodami pro diagnostiku kvality života u dětí.

2.5. MĚŘENÍ KVALITY ŽIVOTA

V průběhu 20. století se objevovaly prvotní snahy o měření kvality života, které byly zaměřené na osoby seniorského věku. V 80. letech 20. století se začaly vyvíjet generické dotazníkové metody, které zkoumaly pacientovo hodnocení jednotlivých stránek kvality života. V současnosti existuje více než 500 dotazníků orientovaných na různé aspekty kvality života. Liší se svým rozsahem i svým obsahem, tzn. zaměřením na dané aspekty kvality života. (In Stejskalová, 2010)

Dragomerická (In Vaďurová, Mühlpachr, 2005) ve spojitosti s měřením kvality života naráží na několik otázek, a to: Je možné měřit kvalitu života kvantitativními metodami?, Jaké veličiny měřit?, Jakým způsobem kvalitu života zjišťovat?, Je vhodné registrovat nepřítomnost symptomů, nespokojenost, nebo existují pozitivní ukazatele?, Lepší je pracovat s profilem nebo s globální úrovní? Z toho vyplývá, že stejně jako neexistuje jednotná definice kvality života pro všechny obory, neexistuje ani jednotné měření, se kterým by souhlasili všichni odborníci. Znovu se dotýkáme objektivní a subjektivní stránky kvality života.

Křivohlavý (In Vaďurová, Mühlpachr, 2005) rozděluje metody měření QOL do třech skupin:

- metody, kde kvalitu života hodnotí druhá osoba – objektivní,
- metody, kde hodnotitelem je sama daná osoba – subjektivní,
- metody smíšené (objektivní a subjektivní).

Adámek, Němec (In Stejskalová, 2010) rozlišují měření kvality života na dvě složky: well-being a welfare. Well-being je charakterizován jako stav osobní pohody (tělesná, psychologická i sociální dimenze) a welfare znamená blahobyt. Ten je zaměřen spíše na kvalitu života celé společnosti, včetně ekonomických indikátorů (patří sem kvantifikovatelné objektivní indikátory-hrubý domácí produkt, nezaměstnanost atd.)

Kirby uvádí, že na měření kvality života bývá pohlíženo ze třech úhlů. Prvním je objektivní měření sociálních indikátorů v termínech možností, druhým je subjektivní odhad celkové spokojenosti se životem jedince a třetí je subjektivní odhad s jednotlivými životními složkami. Autor jednotlivými pohledy míní, že indikátory jako vzdělání, stabilita, bezpečnost atd. jsou relevantní obzvláště pro účely měření kolektivní kvality života než pro jednotlivce. Některé z daných ukazatelů mají vliv na kvalitu života jen zčásti, když spadnou pod určitou úroveň (př. na hranici chudoby). Celková osobní spokojenost není vymezena jen množstvím oblastí, ve kterých je člověk spokojený, ale i oblastmi, jenž subjektivně hodnotí jako podstatné (např. schopnost provádět běžné každodenní činnosti, vztahy s rodinou a okolím, fyzická kondice jedince, prostředí, v němž žije, náplň volného času atp.). (In Stejskalová, 2010)

Jak již bylo zmíněno výše, kvalitu života můžeme měřit v subjektivním i objektivním pojetí. Nyní je středem zájmu hlavně subjektivní hodnocení kvality života zaměřené především na zdraví. „Měření objektivní stránky kvality života se dnes realizuje zejména prostřednictvím zvolených indikátorů. Ty umožňují na různých úrovních (místních, regionálních, národních, mezinárodních) identifikovat stav a trendy vývoje, zprostředkovávat souhrnné informace o environmentálních, demografických, sociálních, ekonomických a dalších důležitých jevech. Objektivní měření kvality života pomocí indikátorů se soustřeďuje zejména na předpokládané zdroje kvality života“ (Dostupné na: <http://kvalitazivota.vubp.cz/clanky.php>)

Organizace spojených národů vytvořilo Index lidského rozvoje, jenž je nejpoužívanějším indikátorem kvality života ve společenském měřítku. Jeho stěžejní oblasti tvoří zdraví, hmotná životní úroveň a úroveň vzdělanosti. Indexem se měří pravděpodobná délka života, stupeň gramotnosti, délka školní

docházky a výše příjmů. (P-CENTRUM, 2011)²⁷ K indikátorům, které se také měří, v souvislosti s kvalitou života, patří např. i zdravotní péče, porodní úmrtnost, stav lidských práv, kvalita životního prostředí a jiné.

Dragomerická, Bartoňová uvádí, že nejčastější zvolenou metodou zjišťování kvality života jsou dotazníky nebo strukturované rozhovory. Prostředky pro měření lze rozdělit na dvě oblasti- podle toho co měří a pro jakou populaci jsou určeny (např. pro běžnou populaci nebo pro osoby s určitým onemocněním). Slováček, Jebavý dělí dotazníky na generické (obecné) a specifické (pro určité onemocnění nebo specifický aspekt kvality života). Nejznámější generické dotazníky jsou: Karnofsky Performance Status Scale, Activities of Daily Living, Sickness Impact Profile, Short Form 36 Health Subject Questionnaire, Nottingham Health Profile, European Quality of Life Questionnaire Version EQ-5D, World Health Organization Quality of Life Assessment. Jones kategorizuje dva konkrétní typy dotazníků – charakteristikou prvního typu je holistický přístup (ve smyslu všeobecných otázek), druhý typ představuje tzv. dekomponovaný dotazník rozdělený do několika specifických složek. Oba dotazníky jsou použitelné v rámci generických i specifických nástrojů. Generické dotazníky jsou aplikovatelné na jakýkoli soubor pacientů i zdravé populace (bez ohledu na pohlaví či věk). (Stejskalová, 2010)

Při měření HQRL je možnost rozdělit používané nástroje či metody do tří skupin. První jsou nástroje zaměřené na onemocnění, jeho symptomy, průběh a léčbu (disease - specific). Do druhé kategorie spadají nástroje zaměřené na projevy nemoci (condition - specific), kam patří např. únava, bolest atd. Třetí oblast představují nástroje zaměřené na léčbu a její dopad na jedince (treatment - specific). „Salajka (2006, s. 30) poukazuje na fakt, že „při hodnocení HRQOL je nutné adekvátním nástrojem a vhodným

²⁷

<http://www.olomouc.eu/kpss/view.php?nazevclanku=p-centrum-sluzby-nasledne-pecce-dolecovaci-centrum&cislocclanku=2008060049>).

způsobem vyváženě syntetizovat pohled ze všech tří úhlů (ve smyslu impairment, disability, handicap – viz výše) tak, jak je pociťován nemocným.“ (In Stejskalová, 2010, s. 190)

S měřením souvisí i snaha o získání co nejpřesnějších údajů, o co nejširší záběr dané oblasti, měření by mělo splňovat objektivní i subjektivní aspekty, validitu a reliabilitu. V současnosti se vývojem dotazníků kvality života zabývá např. MAPI Research Institute (mezinárodní institut se sídlem ve Francii).

PRAKTICKÁ ČÁST

Praktická část je zaměřena na vyhodnocení výsledků dotazníku a kazuistik. Jsou zde popsány metody, kterých bylo použito k výběru vzorku, ke sběru dat i k analýze dat. V kapitole realizace výzkumu jsou popsány výsledky dotazníku. Dotazník je rozdělen do třech oblastí: fyzické prožívání, psychická pohoda, sociální postavení jedince a jeho vztahy k druhým lidem. Dále jsou v praktické části uvedeny závěry šetření.

V rámci praktické části je nutné osvětlit dvě věci. I když diplomová práce má název Kvalita života dětí s Rettovým syndromem, v celé práci se autorka zmiňuje jen o dívkách, protože již z teoretické části (kapitola 1.1.) lze vyčíst, že Rettův syndrom postihuje téměř výlučně dívky.

Druhá věc, kterou je potřeba vysvětlit, je, proč dotazníky vyplňovali pečující osoby a ne samotné dívky. Z charakteru Rettova syndromu je patrné, že dívky mají omezené komunikační schopnosti, proto byl dotazník předložen pečujícím osobám, jejichž pohled shledává autorka jako nejvíce vypovídající o kvalitě života těchto dívek.

Dotazníky vyplňovali pečující osoby o dívku s Rettovým syndromem, v tomto případě se jednalo vždy o rodiče. Proto pojem „pečující osoba“ a „rodič“ jsou v celé praktické části brány jako synonyma.

3. KVALITATIVNÍ ŠETŘENÍ A VÝZKUMNÉ OTÁZKY

Následující šetření bylo provedeno s cílem získat informace o kvalitě života dětí s Rettovým syndromem. Na základě práce autorky v občanském sdružení Rett – Community, ji zajímalo, jaká je kvalita života dětí s Rettovým syndromem, jak prožívají jednotlivé atributy kvality života. Autorka se zaměřila na otázky týkající se třech domén QOL: fyzická pohoda, psychická pohoda a sociální postavení jedince a jeho vztahy k druhým lidem (viz. teoretická část, kapitola 2.2.).

Výzkumné otázky:

Autorku především zajímalo, jaký je zdravotní stav těchto dětí?

Jak komunikují a reagují na okolí?

Zda využívají sociálních služeb?

A jaká je celková spolupráce pečující osoby s odborníky (zda jsou nějaké „mezery“ v možnosti zlepšení kvality života dětí s Rettovým syndromem)?

3.1. UŽITÍ VÝZKUMNÝCH METOD

Níže uvedené podkapitoly popisují, jaké metody byly zvoleny pro potřeby daného šetření.

3.1.1. Výběr výzkumného vzorku – metoda záměrného (účelového) výběru

K výběru vzorku bylo použito metody záměrného (účelového) výběru. V této metodě je za záměrný (účelový) výběr výzkumného vzorku považován takový postup, kdy se cíleně vyhledávají účastníci dle jejich určitých vlastností. Kritériem výběru je právě určená vlastnost nebo stav. V této práci se jedná o kritérium „být pečující osobou o dívku s Rettovým syndromem“. Metoda účelového výběru

výzkumného vzorku má několik strategií, které se různě kombinují nebo doplňují dle potřeby. Autorka si vybrala strategii prostého záměrného výběru, která bez uplatnění dalších specifických metod či strategií vybírá potenciální účastníky výzkumu, kteří splňují určité kritérium, jsou pro účast na výzkumu vhodní a zároveň s ním také souhlasí. (Miovský, 2006)

3.1.2. Metoda sběru dat

Ke sběru dat byla použita metoda dotazníku. Jedná se o „způsob písemného kladení otázek a získávání písemných odpovědí“. (Gavora in Chráska, 2007, str. 163) V dotazníku bylo stanoveno 33 uzavřených (polytomických, dichotomických) a 24 otevřených otázek.

- Uzavřené položky - respondentům jsou předkládány předem připravené odpovědi. Tyto lze rozdělit na dichotomické a polytomické.
- Otevřené položky – nenavrhují respondentovy žádné hotové odpovědi, jen je určen předmět, ke kterému se mají vyslovit. Žádným způsobem není respondent usměrňován. (Chráska, 2007)

Na začátku dotazníku je uvedená hlavička, kde je jméno autorky, obor studia a působnost v občanském sdružení, název diplomové práce, cíl práce a informace o ochraně osobních údajů. První otázky jsou zaměřeny na pohlaví a věk respondenta, věk dcery, o kterou pečuje, kolik let o ni pečuje a stupeň postižení dcery. V dotazníku se objevuje pojem „dcera“ proto, že již při sestavování samotného dotazníku měla autorka vybraný výzkumný vzorek, kterým byli vždy rodiče dívky s Rettovým syndromem.

Poté jsou kladeny otázky rozdělené do třech oblastí. První oblast je zaměřená na sociální postavení jedince a jeho vztahy k druhým lidem, druhá oblast se týká psychické pohody a poslední fyzické pohody.

Pokud mají respondenti zájem o výsledky výzkumu, na konci dotazníku mají možnost uvést svoji e-mailovou adresu.

3.1.3. Metoda případové studie

Případem se rozumí objekt výzkumného zájmu, kterým může být osoba, organizace apod. Mezi charakteristiky případové studie patří:

- strategie zdůrazňující komplexnost případu, souvislosti funkčních a životních oblastí života účastníka případu (výzkumu) a jeho historicko – biografické pozadí,
- strategie představující výchozí místo pro hledání, popis a vysvětlování vlivu různých faktorů a souvislostí v kontextu případu,
- metoda využitelná ke zpětné kontrole výsledků dosažených prakticky jakýmkoli výzkumnými psychologickými metodami a postupy, kdy platnost výsledků se ověřuje na případové úrovni.

Z variant případové studie si autorka vybrala jednopřípadovou studii, jejíž nejvyužívanější formou je klinická kazuistika. Případová studie nemá primárně výzkumný účel, ale má účel diagnostický. (Miovský, 2006)

3.1.4. Metoda prostého výčtu

Tato metoda stojí na hranici kvalitativního a kvantitativního přístupu a pomocí ní se vyjadřuje vlastnost určitého jevu (např. jak často se daný jev vyskytl, v jakém poměru výskytu byl k jinému jevu). Může se tedy týkat i počtu, frekvence a intenzity výskytu daného jevu. (Miovský, 2006).

3.2. REALIZACE VÝZKUMU

Dotazník byl rozeslán poštou, kazuistiky byly tvořeny z lékařských záznamů daných pacientek a informací od pečujících osob.

Celkem osloveno	Návratnost v číslech	Návratnost v %
6	6	100 %

Tab. č. 7. Návratnost dotazníků z celkového počtu oslovených osob

Celkem bylo osloveno šest osob, které pečují o dívku s Rettovým syndromem, dotazník vyplnilo všech šest osob a návratnost byla tedy 100%.

Popis získaných výsledků:

Jsou zde popsány výsledky, kterých bylo dosaženo pomocí dotazníků. Pro přehlednost jsou výsledky rozděleny do třech oblastí: fyzická pohoda, psychická pohoda a sociální postavení jedince a jeho vztahy k druhým lidem.

K závěrům šetření autorka přikládá jednotlivé kazuistiky, ve kterých jsou informace od rodičů a MUDr. Aleny Zumrové, Ph.D. z Fakultní nemocnice Motol-Praha.

3.2.1. Výsledky dotazníku

Celkem se výzkumu zúčastnilo 6 osob pečujících o dívku s Rettovým syndromem.

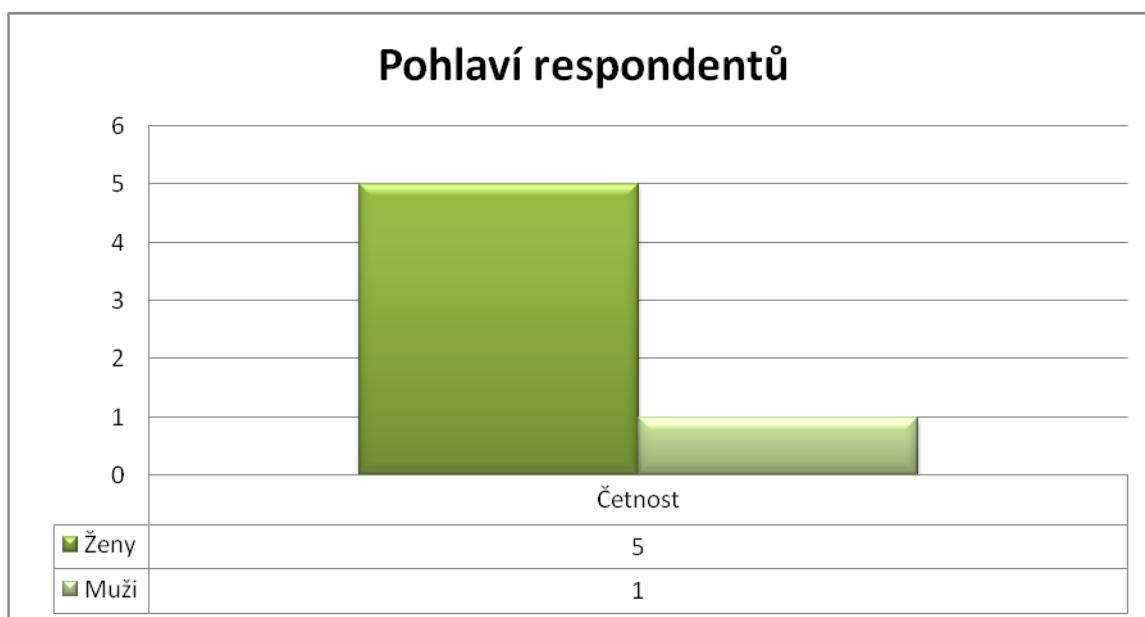
Vyhodnocení dotazníkového šetření:

Tato podkapitola uvádí grafické vyhodnocení a komentáře k realizovanému dotazníkovému šetření.

Základní údaje:

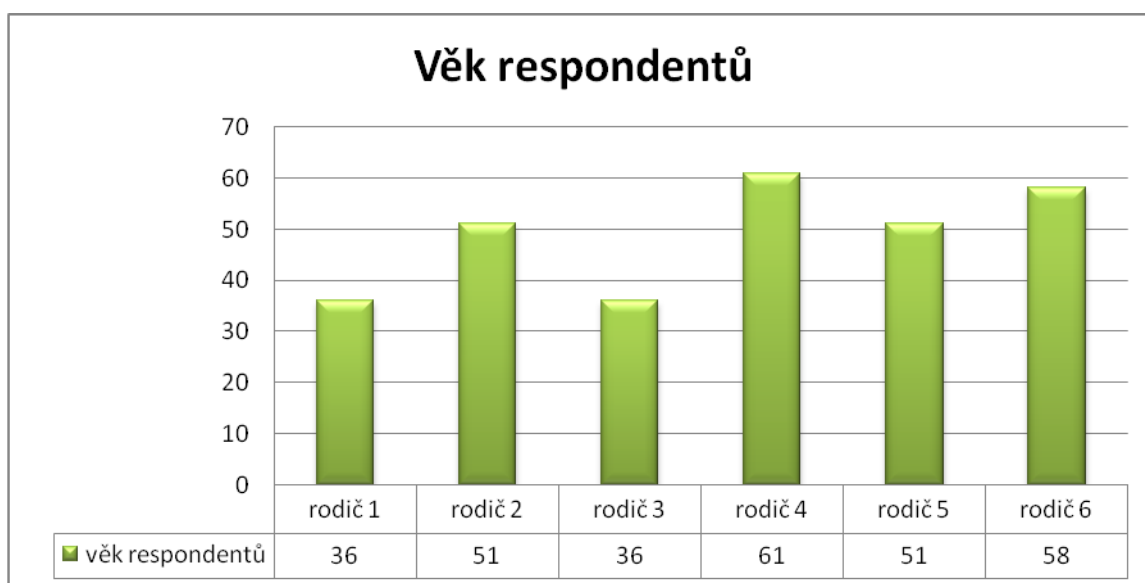
Úvodní část dotazníku zjišťovala základní údaje o respondentech. Jedná se o pohlaví respondentů, věk respondentů,

věk dcery, o kterou pečují, délku péče a stupeň postižení dcery v souvislosti se stupněm závislosti na péči jiné fyzické osoby.



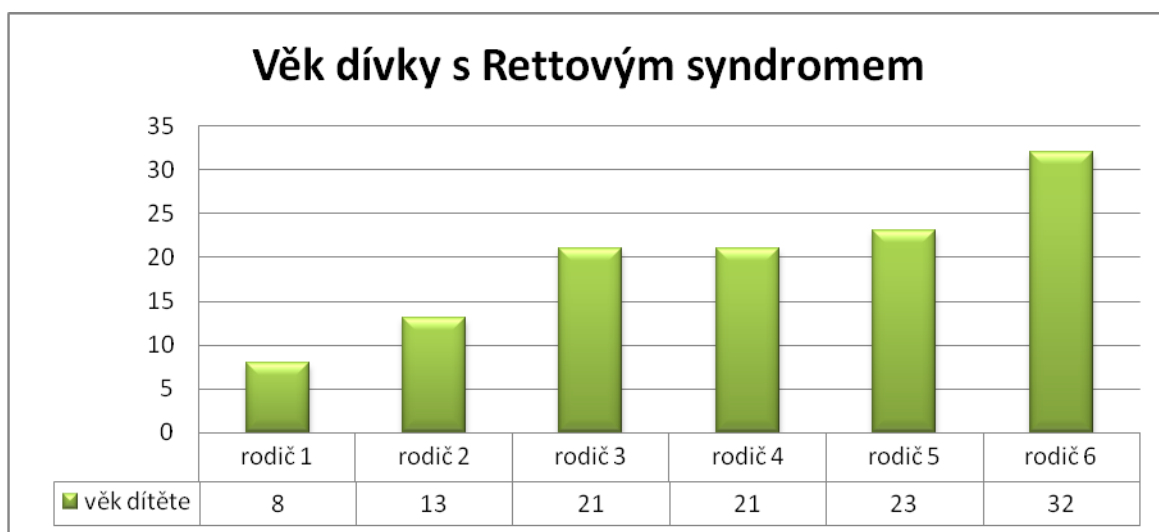
Graf č. 1. Pohlaví respondentů

Dotazníkového šetření se zúčastnilo šest respondentů – jednalo se o zákonné zástupce dívek a zároveň o pečující osoby. Z celkového počtu dotázaných bylo pět žen a jeden muž.



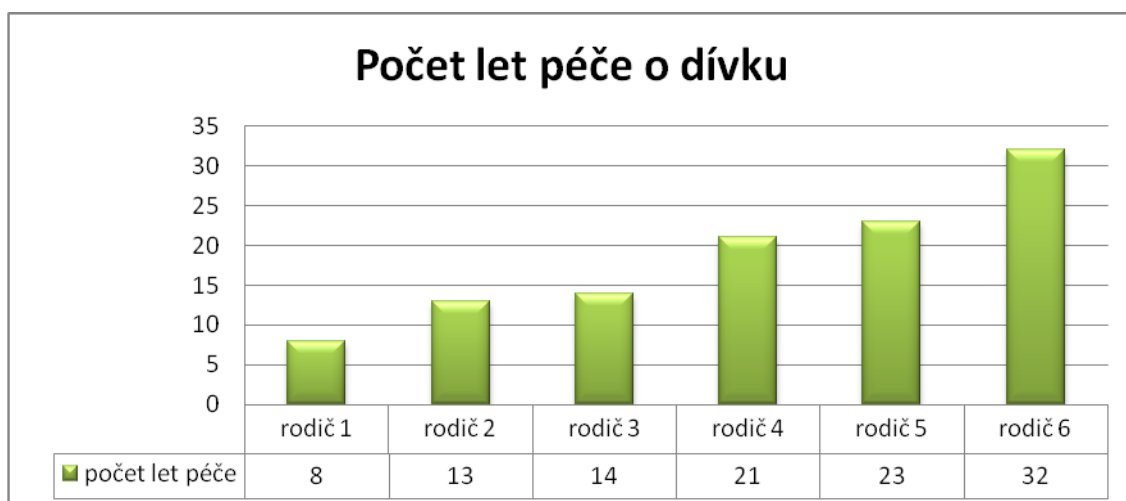
Graf č. 2. Věk respondentů

Věk respondentů a zároveň pečujících osob se pohybuje mezi 36 a 61 lety.



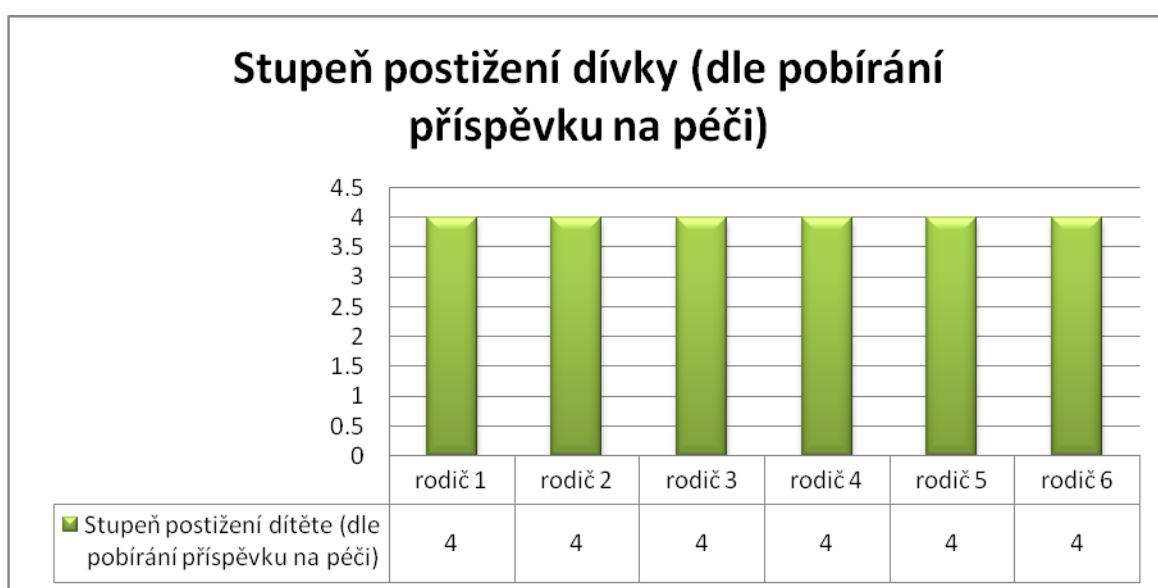
Graf č. 3. Věk dívek s Rettovým syndromem

Věk dívek se pohybuje mezi 8 lety až 32 lety. Před uskutečnění samotného dotazníkového šetření se uvažovalo, zda budou do šetření zařazeny i dívky, které jsou starší 18 let. Po konzultaci s odborníky a zainteresovanými osobami v problematice Rettova syndromu byly tyto dívky zařazeny do šetření. Důvodem je především to, že mentální věk vybraných dívek nad 18 let neodpovídá jejich chronologickému věku.



Graf č. 4. Počet let péče o nemocnou dívku

Počet let péče o dívku s Rettovým syndromem je totožný s jejím věkem. Pouze u rodiče číslo 3 můžeme pozorovat, že dívka je 21 let a doba péče o ní je 14 let. V tomto případě je to dáno sedmiletým pobytem dítěte v zařízení ústavního typu. Při komunikaci s rodinou se autorka dozvěděla, že důvodem bylo řešení krizové situace v rodině (rodinné, finanční, bytové problémy). Rodič dívky chtěl vzniklou situaci řešit, a tak dívka již dnes může opět vyrůstat v „běžném“ rodinném prostředí.



Graf č. 5. Stupeň postižení dívky

Tato položka se v dotazníku objevila z důvodu, aby bylo možno nějak stanovit míru postižení a znevýhodnění dívky. Proto bylo zvoleno rozdělení dle pobírání příspěvku na péči. Rettův syndrom lze považovat za těžké zdravotní postižení a to následně definovat jako postižení, které odpovídá klasifikaci stupně „úplná závislost“ na péči dle klasifikační soustavy vyplývající ze zákona č. 108/2006.

Závislost na pomoci jiné fyzické osoby	Výše příspěvku (od 1. 1. 2012)	
	Do 18 let*	Starší 18 let°
stupeň I (lehká závislost), jestliže z důvodu dlouhodobě nepříznivého zdravotního stavu není schopna zvládat 3*/3-4° základní životní potřeby	3 000,- Kč	800,- Kč
stupeň II (středně těžká závislost), jestliže z důvodu dlouhodobě nepříznivého zdravotního stavu není schopna zvládat 4-5*/5-6° základních životních potřeb	6 000,- Kč	4000,- Kč
stupeň III (těžká závislost), jestliže z důvodu dlouhodobě nepříznivého zdravotního stavu není schopna zvládat 6-7*/7-8° základních životních potřeb	9 000,-Kč	8000,- Kč
stupeň IV (úplná závislost), jestliže z důvodu dlouhodobě nepříznivého zdravotního stavu není schopna zvládat 8-9*/9-10° základních životních potřeb, a vyžaduje každodenní mimořádnou péči jiné fyzické osoby	12 000,-Kč	12 000,- Kč

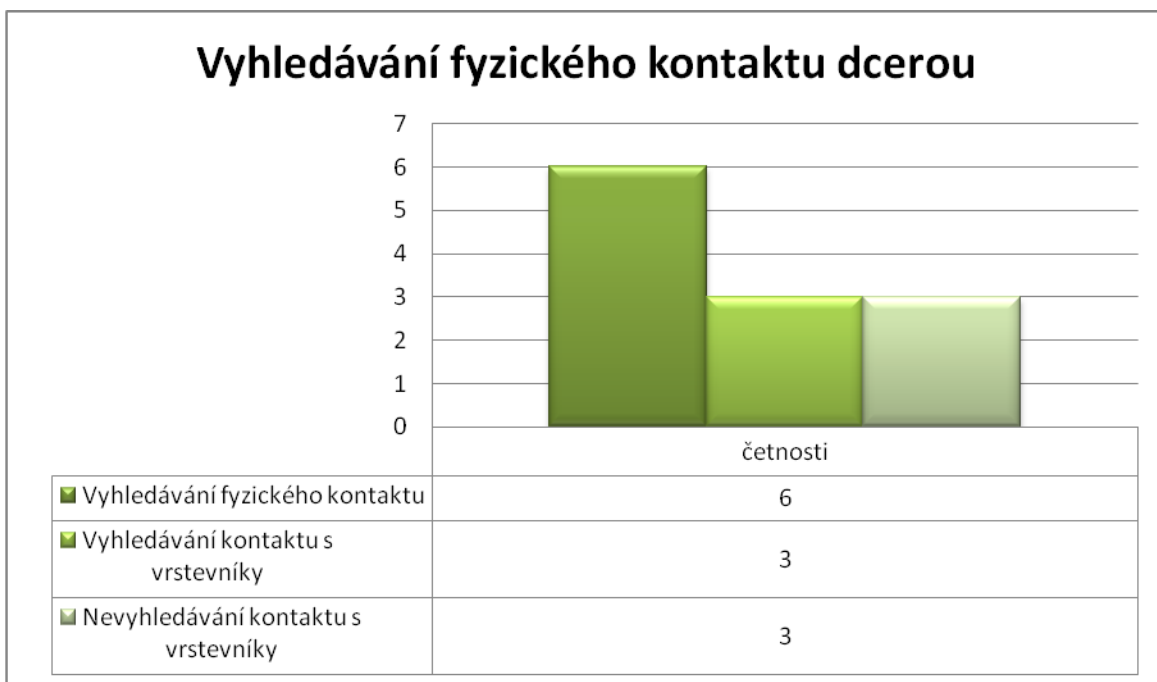
Tab. č. 8. *Příspěvek na péči, stupně závislosti*

Schopnost zvládat základní životní potřebu se hodnotí ve vztahu ke konkrétnímu zdravotnímu postižení a režimu stanovenému ošetřujícím lékařem.

Při posuzování stupně závislosti se hodnotí schopnost zvládat tyto základní životní potřeby: mobilita, orientace, komunikace, stravování, oblékání a obouvání, tělesná hygiena, výkon fyziologické potřeby, péče o zdraví, osobní aktivity, péče o domácnost. (Stanovení stupně závislosti se řídí vyhláškou číslo 505/2006 Sb.)

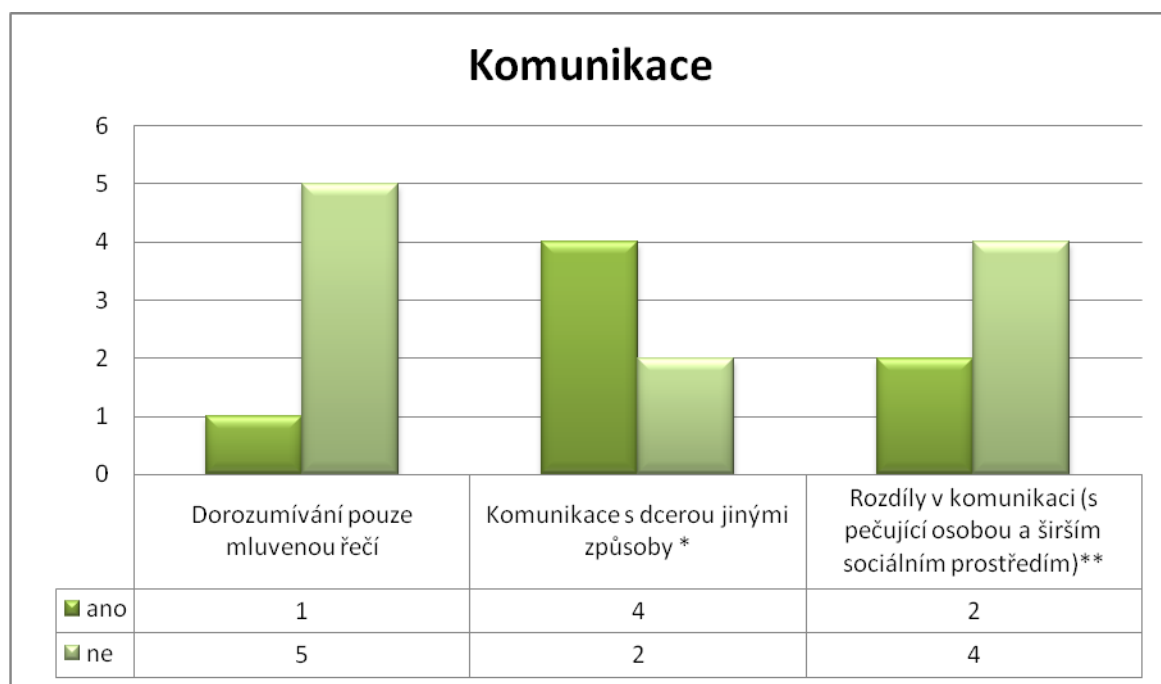
I. Oblast dotazníku

První oblast zkoumala sociologické ukazatele kvality života, ze kterých autorka zvolila pouze ty, které se přímo týkají dívek s Rettovým syndromem. První okruh dotazníku zjišťoval, zda dívka vyhledává fyzický kontakt s okolím, s vrstevníky, jakým způsobem komunikuje, jakým způsobem je vzdělávána, zda využívá některé sociální služby a služby občanského sdružení Rett – Community.



Graf č. 6 *Fyzický kontakt*

První dvě položky této oblasti zjišťují, zda a jak vůbec dívky navazují kontakty se svým přirozeným i širším sociálním prostředím. Zaměřují se na to, zda dívky vůbec projevují zájem o fyzický kontakt s jinou osobou. Všech šest rodičů uvedlo, že jejich dcera má kladný vztah k fyzickému kontaktu. Rodiče uváděli, že dívky často vyhledávají kontakt opíráním se o druhé, plácnutím ruky či „drcnutím“ hlavou, dále se také rády mazlí, objímají. Objevovaly se odpovědi jako hlazení, přitulení se, pusa – jsou jí velmi příjemné a dává to najevo úsměvem. Jiný rodič uvedl, že si dívka o to nedokáže sama říct a jde tedy o „vyhledávání“ ze strany pečující osoby.

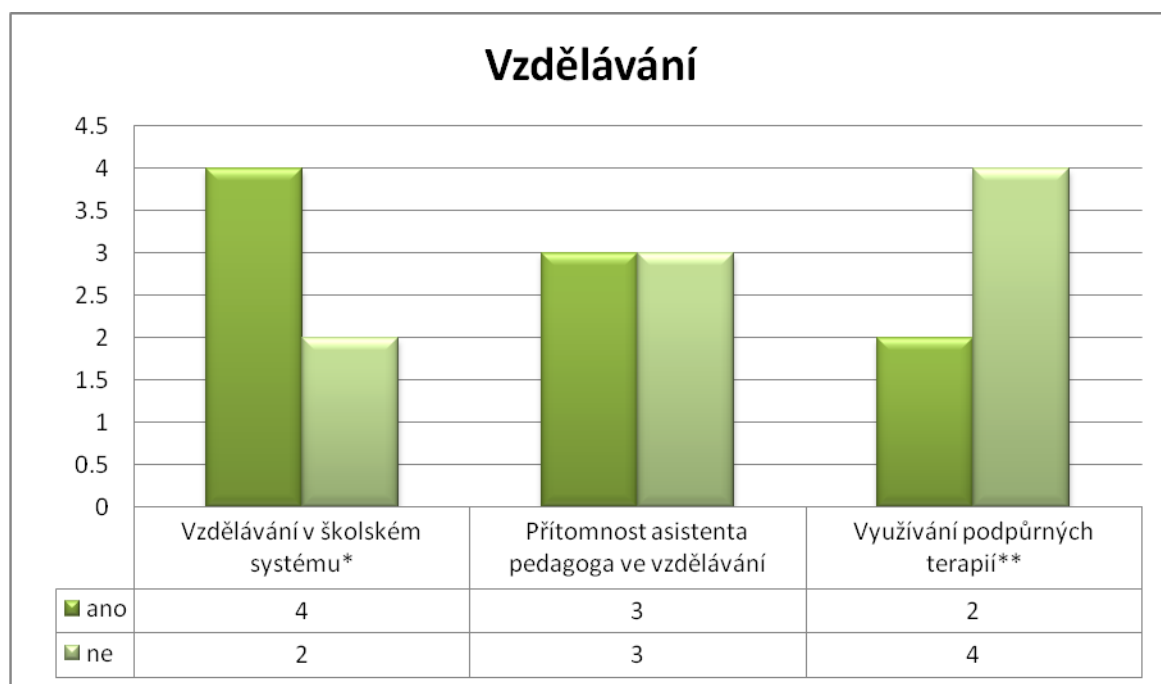


Graf č. 7 Komunikace dívek s Rettovým syndromem

Oblast komunikace (**třetí bod dotazníku**) je v šetření postavena samostatně – povaha onemocnění se vyznačuje specifičností v dorozumívání těchto dívek. Bylo zjišťováno, zda dívky komunikují verbální řečí, dále jakých jiných způsobů komunikace je využíváno a zda jsou pozorovatelné rozdíly při komunikaci dívka – rodič, dívka – někdo „cizí“.

* Jako jiné způsoby komunikace s dcerou rodiče uváděli pouze oční kontakt (z důvodu velkého omezení pohybu), gesta, mimika obličeje, pohyby rukou (nejedná se o „znakování“). Pečující osoba komunikuje verbálně mluvenou řečí a dcera komunikuje různými hrdelními zvuky, komunikace je často spíše o „odhadování“ toho, co dívka potřebuje nebo chce od pečující osoby. Zajímavostí zde může být, že ani jedna rodina nevyužívá žádných alternativních nebo augmentativních prostředků komunikace.

** Ve specifičnosti komunikace s dívkami s Rettovým syndromem jde často o důležitost porozumění (vzhledem k výše uvedeným jiným způsobům komunikace), dívky reagují na nacvičené vzorce chování – např. při umývání, čistění zubů, při jídle a u sebeobsluhy. Rodiče také uvádějí, že se dívka cítí lépe doma mezi svými nejbližšími a cizí prostředí ji spíše deprimuje.



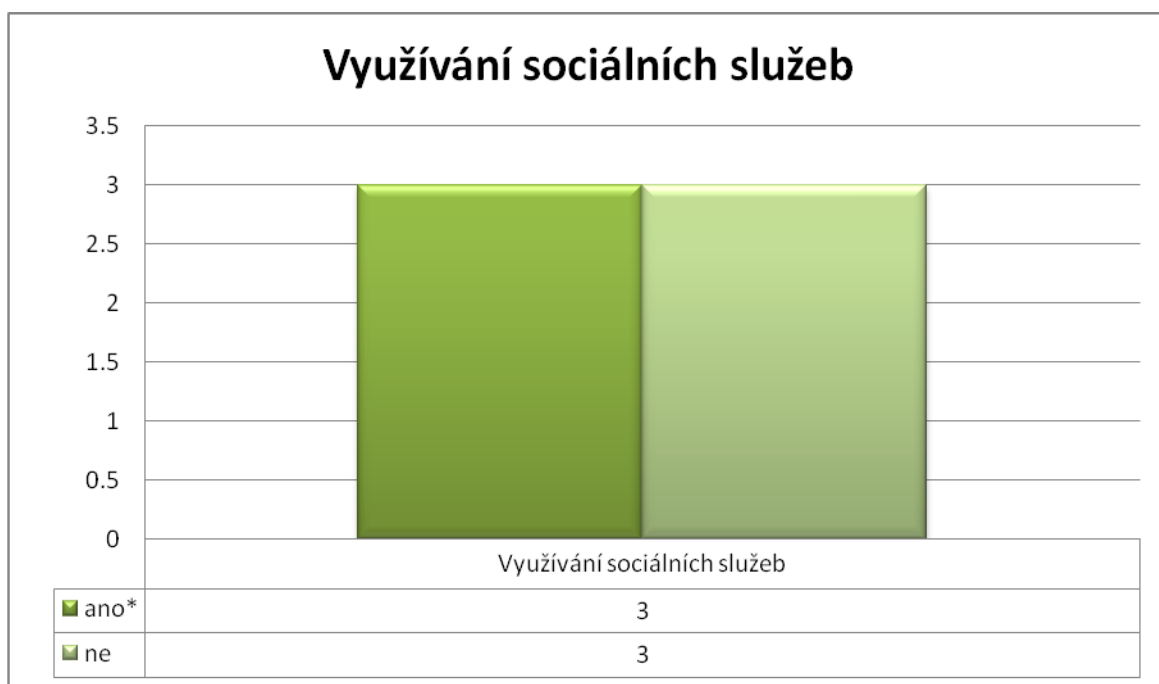
Graf č. 8 Vzdělávání dívek s Rettovým syndromem

Položka čtvrtá se zaměřovala na oblast vzdělávání dívek s Rettovým syndromem. Mapovala, zda jsou dívky vůbec účastny vzdělávacího systému a zda mají svého asistenta pedagoga. V oblasti

vzdělávání autorka také zařadila položku „podpůrné terapie“ – s ohledem na využívání těchto terapií v rámci školství.

* Rodiče, jejichž dcera navštěvuje základní školu, uvádějí, že se ve třech případech jedná o základní školu speciální, v jednom o evidenci v základní škole praktické s individuálním vzdělávacím plánem.

** Využívání podpůrných terapií při vzdělávání, které mohou vést k zlepšení komunikace s dcerou, rodiče uvádějí muzikoterapii, prvky bazální terapie, hipoterapii, canisterapii (popř. všechna „chlupatá“ zvířata. Jeden rodič uvedl, že se nedomnívá, že by dcera např. při canisterapii byla schopna „sdělit“ něco jiného než při běžných úkonech. Dále uvádí, že podpůrné terapie jsou jistě dobré, ale jen pro zpestření života dívek – jsou jim příjemné, ale při komunikaci?



Graf č. 9 Sociální služby

Otázka využívání sociálních služeb (**bod pátý**) je zde zařazena cíleně s ohledem na pečující osoby. Dlouhodobost náročné péče může prohlubovat psychický stav právě pečujících osob. Autorka

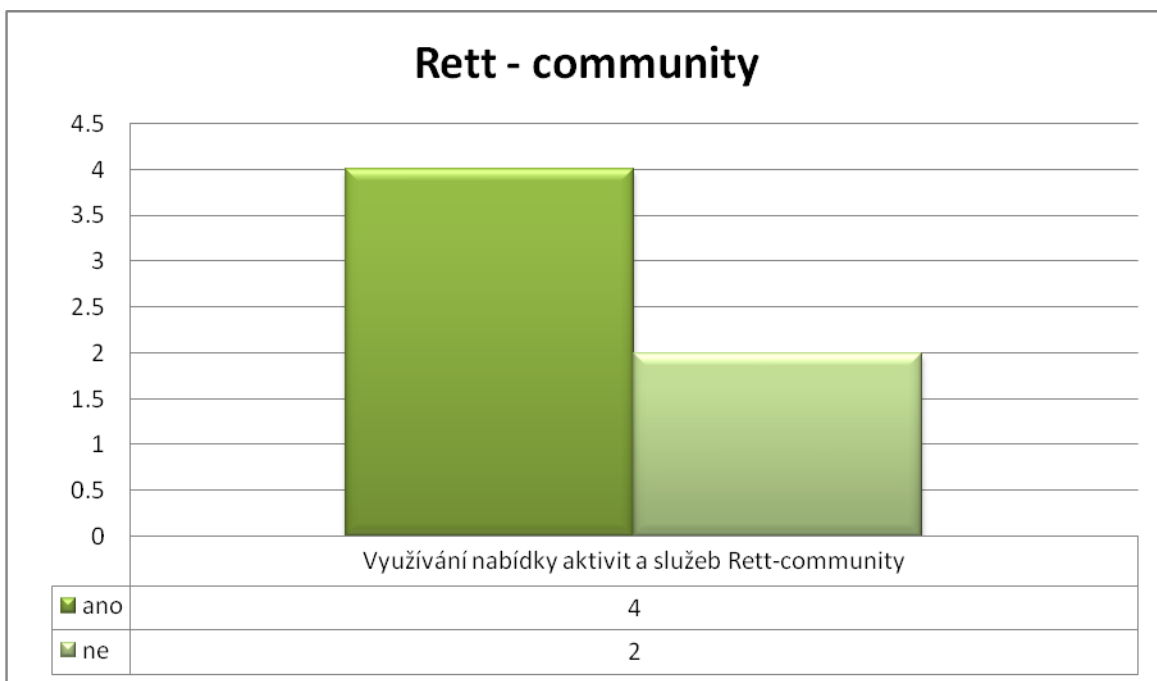
se snažila zjistit, zda vůbec využívají nabídek sociálních služeb, které jsou v jejich okolí.

V dané položce rodiče nejčastěji uváděli využívání služeb osobní asistence (rozsah hodin této služby je vždy přizpůsoben k potřebám rodiny – jeden týden se může jednat o pouhé 2 hodiny, jiný týden i o 20 hodin – vychází z individuálních a specifických potřeb jednotlivých rodin), dále využívají služeb Denního stacionáře – zde se objevují také nuance – opět záleží na potřebách rodiny – někdy se jedná o jeden den v týdnu, jindy o více.

Z této položky je ale patrné (vzhledem k počtu hodin OA i pobytu dívek v DS), že se jedná z větší části o přímou péči o dceru samotným rodičem.

Tři rodiče uvedli, že nevyužívají žádných služeb – tzn., že se jedná o každodenní 24 hodinovou péči o nemocnou dceru v jejím domácím, přirozeném prostředí.

Rodiče často neví, na koho či na jakou organizaci se obrátit, když chtějí využívat nějaké sociální služby. Proto občanské sdružení Rett – Community v roce 2011 vydalo rozšířenou verzi *Adresáře poskytovatelů sociálních služeb*, který je k dispozici i na webových stránkách sdružení. Publikace je zaměřena především na nabídku sociálních služeb pro dívky s Rettovým syndromem a obecně pro osoby se čtvrtým stupněm závislosti.



Graf č. 10 Občanské sdružení Rett-community

Autorka předkládaného textu je koordinátorka občanského sdružení Rett – Community, a proto chtěla **šestou položkou** zjistit, zda rodiny vůbec využívají služeb sdružení či je alespoň zapsáno v jejich povědomí. Sdružení má celorepublikovou působnost. Dívky a jejich rodiny, které jsou členy sdružení, pocházejí z různých krajů České republiky. Činnosti a aktivity, které rodinám nabízí, se týkají především odborných konzultací a poradenství. Dále sdružení také organizuje pravidelné psychorehabilitační kurzy pro rodiny s dítětem s Rettovým syndromem. Tyto pobyty mají nezastupitelnou roli – právě vzhledem k rozptýlení rodin po celé ČR je zde možnost potkat se s jinými rodinami, které řeší podobné situace i problémy. Pobyty jsou koncipovány tak, že má každá rodina k dispozici osobního asistenta – důvodem je poskytnutí respitní a odlehčovací péče pečujícím osobám. Účast na aktivitách, které zajišťuje sdružení je dobrovolná a záleží na každé jednotlivé rodině, zda služeb využije.

Sedmá položka dotazníku zjišťovala, zda jsou rodiny v kontaktu s jinou rodinou, kde je také dívka nemocná Rettovým

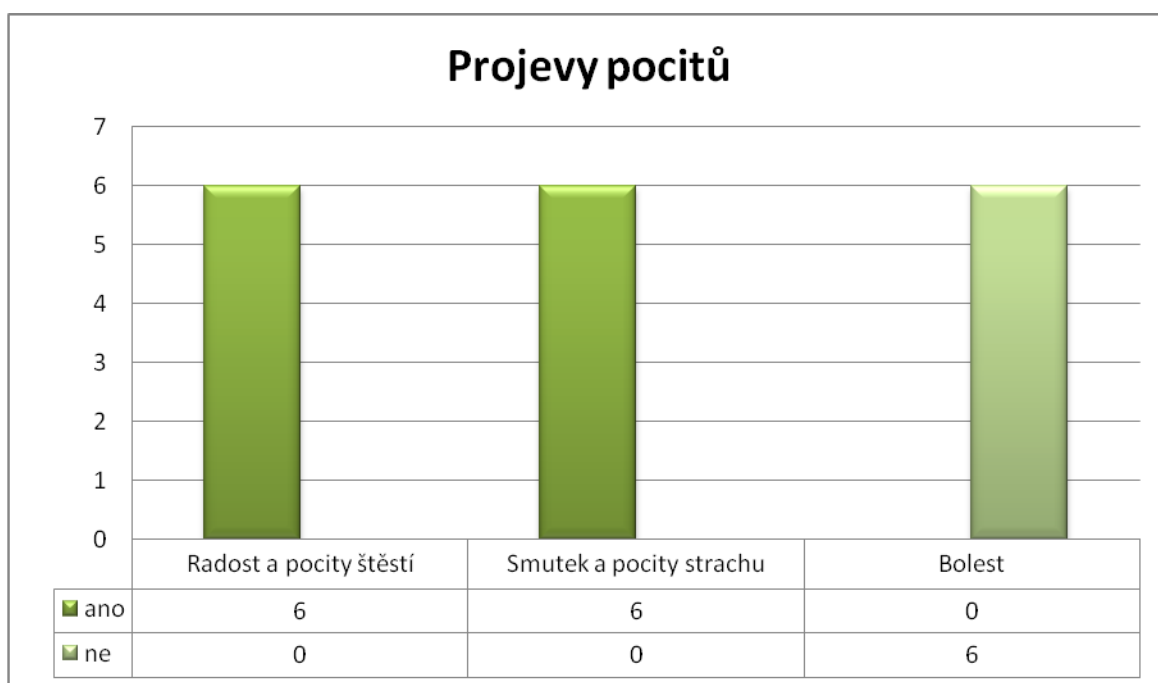
syndromem a pokud ano, tak v čem spočívá kontakt (jeho klady, zápory, potřebnost, nutnost a zda je vůbec důležitý).

Z odpovědí bylo patrné, že čtyři rodiny nejsou v kontaktu s žádnou jinou rodinou.

Dvě rodiny uvedli potřebnost kontaktu z hlediska výměny informací, zkušeností a potřeby sdílení. Z toho jedna rodina uvedla, že také občas na pár dní „pohlídají“ nemocnou dívku (*která je chodící a má omezenou slovní zásobu*) jiné rodině – důvodem je, že chtějí, aby si maminka této dívky odpočinula, a pro dívku je to změna v péči.

II. Oblast dotazníku

Druhá oblast mapovala psychickou pohodu dívky s Rettovým syndromem. Otázky v dotazníku se zabíraly jakým způsobem (a jestli vůbec) dívka dává najevo radost, pocit štěstí, smutek, pocit strachu, bolest a jak reaguje na nesouhlas rodičů s jejími projevy a reakcemi.



Graf č. 11 Projevy pocitů u dívek s Rettovým syndromem

Způsoby, jakými dávají dívky najevo radost a pocity štěstí **osmou položkou** zjistily, že to jsou nejčastěji úsměvy, smích, radostné výkřiky, veselé broukání, zrychlení pohybu těla či specifické pohyby těla („tetelení, vlnění“), zrychlení pohybu rukou (pokusy o tleskání), také zklidnění trhaných pohybu – např. při poslechu hudby (také se objevuje kolébání ze strany na stranu), rozesmáté a veselé oči, zrychlení mrkání.

Devátá položka se zaměřovala na projevy smutku a reakce na strach se dle rodičů projevují pláčem, křikem, tělesným třesem, je pozorována znatelná úzkost, těkavé pohyby očí, celkový neklid dívek.

Položka desátá dotazující se na bolest zjišťovala, jakým způsobem dávají dívky najevo svým rodičům, že je něco trápí či bolí.

Rodiče uvádějí změny chování – příznaky únavy, ospalost, teplota, neklid, křik, pláč. Při bolestech krku či rýmě přestává jíst, při bolestech v podbřišku (začátek menstruace) kopání nohou.

Neumí dát najevo bolest - rodiče se sami snaží rozpoznat, co dívka je. To, že jí něco bolí, často zjistí až později – když už se objeví znatelná nemoc, či puchýř, otlak.

Rodiče uvádějí, že dívka má snížený práh bolestivosti, tedy pokud už bolest dává najevo, pak se objeví slzy, pláč a křik, protože se už jedná o velkou bolest. Nedokáže dát najevo „kde“ jí něco bolí, což je pro rodiče značně frustrující okamžik.

Otevřená **otázka číslo jedenáct** zjišťovala projevy rodičů směrem k dceři v souvislosti s oceněním dcery, když se jí něco povede.

Zpětnou vazbou pochvaly pro dcery je úsměv, objetí, pohlazení, slovní pochvala – „Ty jsi šikovná, Ty to umíš, To se Ti povedlo!“, zatleskání rukama. Jeden z rodičů odpověděl, že „chválí a chválí a dcera moc dobře pozná nuance mezi chválením a vytýkáním.“

Dvanáctá otázka se ptala na pozorované zpětné reakce dcer na pochvalu od rodičů.

Radost z pochvaly projevují úsměvem, přijetí objetí, špulením pusy, házením hlavou, projevují celkovou spokojenost, chtějí se „pusinkovat“. Jeden z respondentů uvedl, že nepozoruje žádnou zpětnou vazbu.

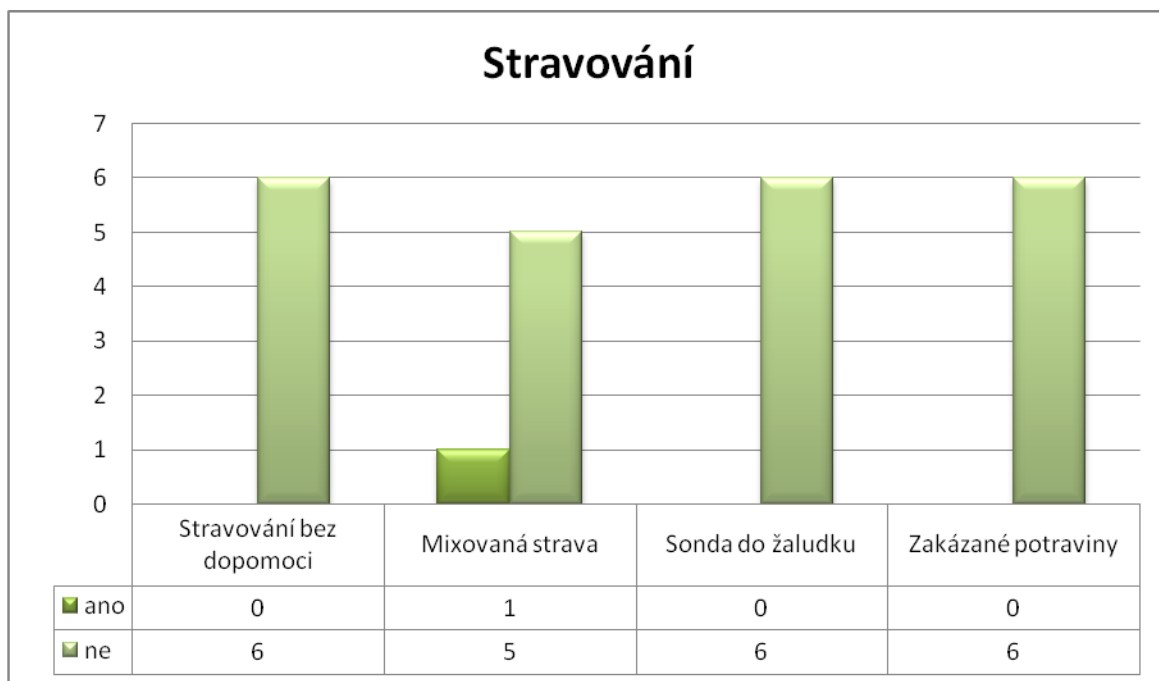
Protikladná **otázka třináctá** k otázce jedenácté chtěla zjistit, jaké jsou projevy nesouhlasu a nespokojenosti s projevy a reakcemi dcery.

Často se jednalo o zvýšení hlasu a jeho zabarvením. Opakovanými slovními obraty „ne“, „stůj“, apod. Reakcí těla – prudké zastavení pohybu, důsledným pokáráním, domluva s jiným tónem hlasu než je běžný, opakováním – „že se to nesmí“, plácnutí přes ruku, pokud si ji soustavně kouše. Jeden z rodičů uvádí, že žádným způsobem nedává dceři najevo nesouhlas s jejím chováním.

Položka čtrnáctá se zaměřovala na zpětnou reakci dívek na nesouhlas rodičů k jejich chování. Projevují se křikem, pláčem, tělesným odporem, vztekem, „nafouknutím“, boucháním do hlavy, mračí se, projevují nelibost, přivřením očí při naznačení plácnutí, rychlým zamrknáním, zvážením mimiky. Opět jeden z respondentů uvedl, že dívka neprojevuje žádné reakce.

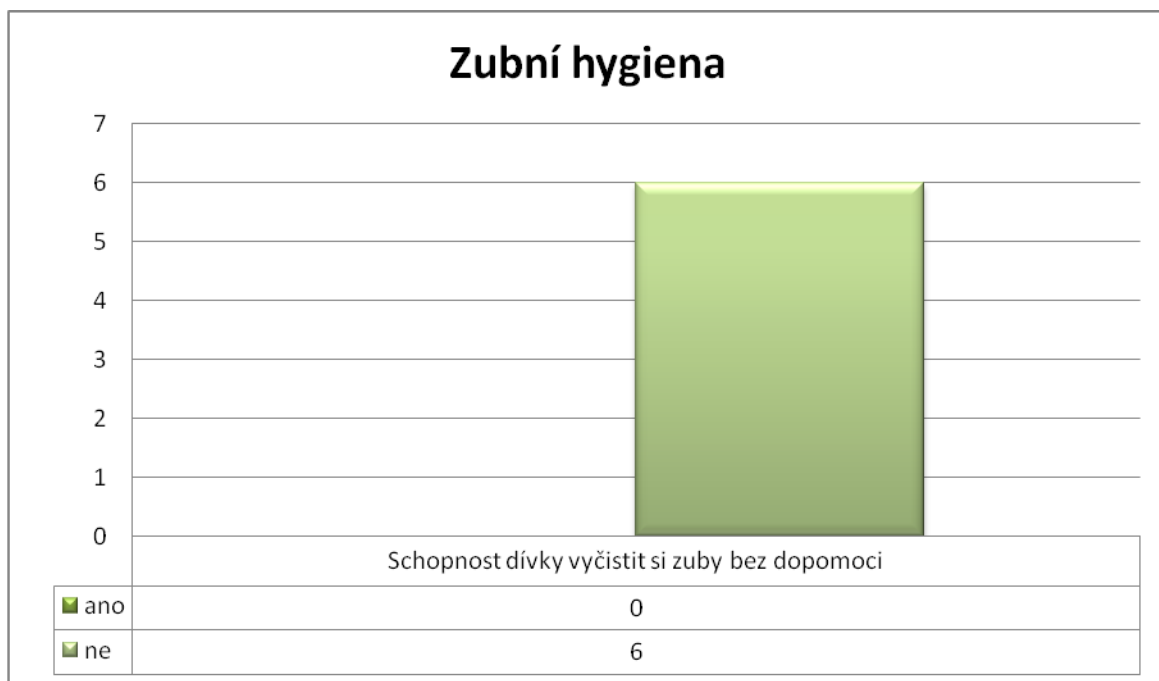
III. Oblast dotazníku

Poslední, třetí, oblast dotazníku tvořily otázky zaměřené na fyzickou pohodu dívky s Rettovým syndromem. Otázky se vztahovaly ke stravování, hygieně, vyměšování, spánku, epileptickým záchvatům, svalovému napětí a chůzi. Poslední tři otázky zjišťovaly, kde se rodiče poprvé dozvěděli o Rettově syndromu a jaká je spolupráce s lékaři.



Graf č. 12 Stravování u dívek s Rettovým syndromem

V **oblasti patnáct**, která se týká stravování, uvádí shodně všech šest pečujících osob, že dívky nejsou schopné vzhledem ke svému zdravotnímu stavu se najíst samy. U jedné dívky se objevuje nutnost mít mixovat stravu – důvodem je špatné trávení a zhoršení polykacího reflexu. Sonda do žaludku se neobjevuje u žádné z dívek a stejně tak nejsou zjištěny zakázané potraviny – těmi se rozumí potraviny, na které by mohla být alergie či přímo potraviny, které by se neshodovaly s dietním režimem.



Graf č. 13 Zubní hygiena dívek s Rettovým syndromem

Výše uvedený graf ukazuje jednoznačné odpovědi na **otázku šestnáct**, že žádná z dívek není schopna provést zubní hygienu bez dopomoci. Zuby tedy čistí pečující osoby. Uvádějí, že nejčastěji využívají elektrického zubního kartáčku – jedna dívka vydrží cca v klidu 1 minutu. Nácvik zubní hygieny byl pro rodiče zdoluhavý – dívka si zvykala pomalu.

Využíván je také běžný kartáček, zubní pasty jsou voleny specificky každou rodinou různě. Po vyčištění zuby používají namočený cíp ručníku či nějaké pleny na „vycucání“. Výplach úst provádějí také naplněním úst vodou přímo z dlaně rodičů.

Správný zubní kartáček by měl mít malou pracovní část – hlavičku a rovný zástřih vláken.

Položka sedmnáctá se snažila zjistit, jaké mají rodiče zkušenosti se zubním lékařem jejich dcery (dostupnost, péče, následná péče). Odpovědi byly různorodé, proto uvádíme samostatné odpovědi jednotlivých respondentů.

Rodič č. 1 uvádí, že mají doposud dobré zkušenosti.

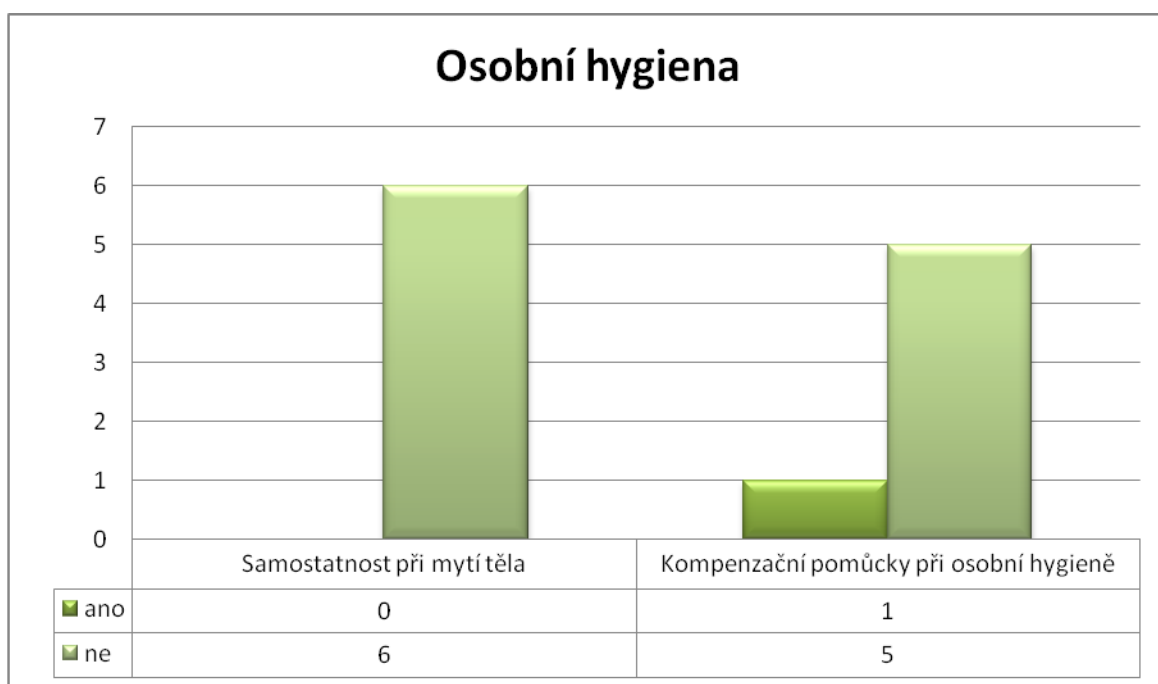
Rodič č. 2 uvádí, že dlouho hledali zubaře, který by uměl provést zubní prohlídku s jejich asistencí (držení otevřených úst). Zákrok (vrtání, plomba) je prováděn pouze s anestezií.

Rodič č. 3 uvádí, že mají velmi ochotnou a trpělivou stomatoložku cca 3 km od místa bydliště. Náročnější úkony jako je vrtání zvládají skoro bez problémů.

Rodič č. 4 uvádí, že při ošetření chrupu je nutná anestezie – důvodem je, že dívka neotevře ústa.

Rodič č. 5 uvádí, že mají dobré zkušenosti, lékaře dcera nekouše, i když jí musí vždy jedna osoba držet hlavu a druhá osoba ruce z toho důvodu, aby jí lékař při zákroku neporanil.

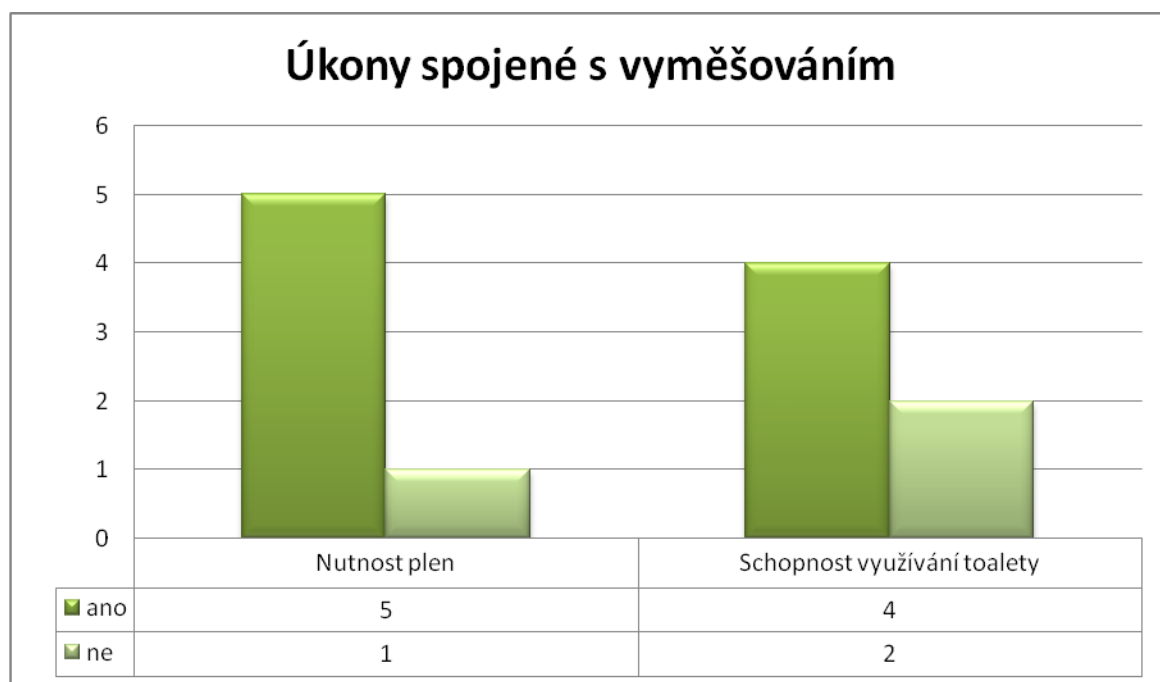
Rodič č. 6 uvádí, že je do péče přijala pouze placená zubní klinika.



Graf č. 14 Osobní hygiena dívek s Rettovým syndromem

Položka osmnáctá zaměřující se na osobní hygienu má z odpovědí rodičů vypovídají hodnotu vzhledem k stupni závislosti jejich dcery na péči jiné fyzické osoby. Žádná z dcer není schopná provést sama osobní hygienu.

Kompenzačními pomůckami jsou mechanický vozík, zvedák (jeřáb s plachetkou), vanový zvedák, speciální bidetová prkýnka, masážní houby, speciální nástavec na sprchu (možnost měnit intenzitu trysek sprchy).

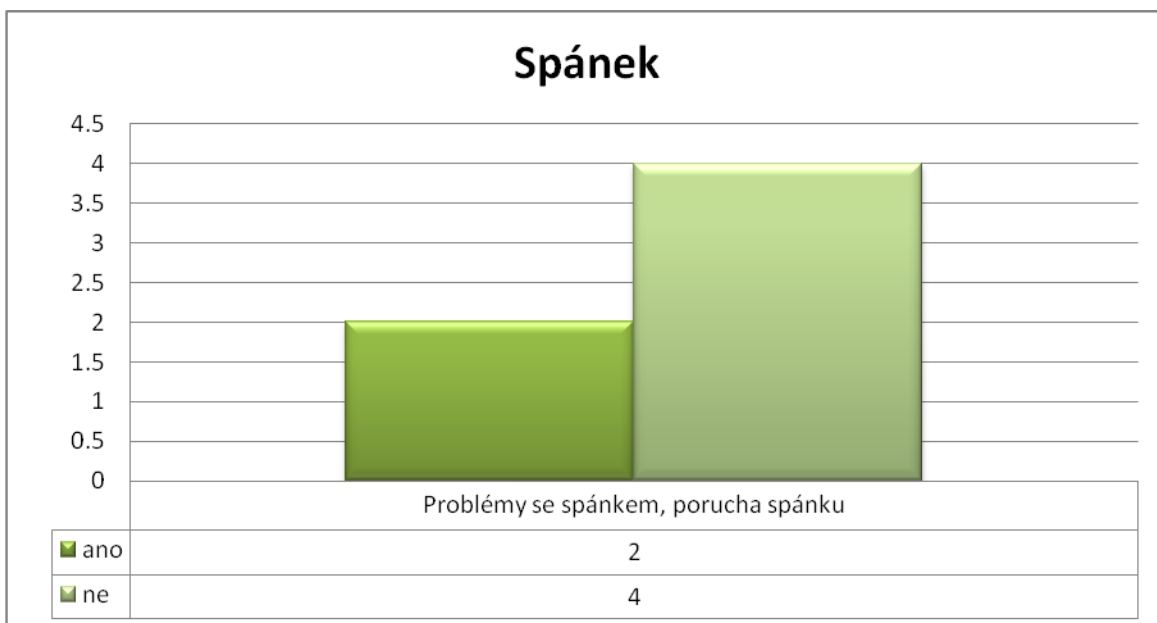


Graf č. 15 Vyměšování u dívek s Rettovým syndromem

Otázka devatenáct zjišťovala, jaké jsou úkony spojené s vyměšováním dívek s Rettovým syndromem.

Nutnost používání pln pro dívku uvedlo pět rodičů. U jedné tato nutnost nevznikla.

V případě položky dotazující se na schopnost dívky dojít si na toaletu uvedli čtyři rodiče, že to jejich dcera zvládne, ale pouze s dopomocí. Dva rodiče uvedli, že to nemůže jejich dcera ani s dopomocí zvládnout.



Graf č. 16 Spánek dívek s Rettovým syndromem

Dvacátá otázka se dotazovala na problematičnost spánku u dětí. Tato otázka byla zařazena do šetření z toho důvodu, že u osob s Rettovým syndromem se někdy může objevovat porucha spánku.

Rodiče uvádějí ve čtyřech případech, že jejich dcera nemá žádné problémy se spánkovým režimem. Dva dotazující udávají, že jejich dcery mají problém se spánkem (může se objevit insomnie, noční křiky, přes den velká spavost).



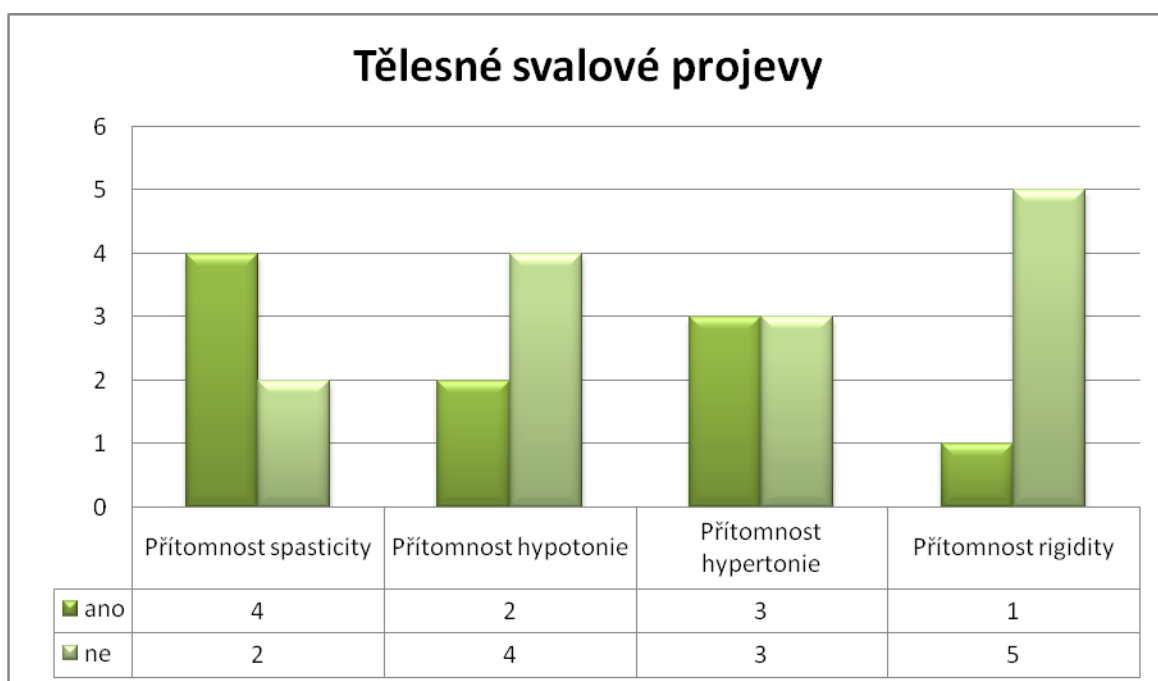
Graf č. 17 Epileptické záchvaty

Dvacátou první položkou jsme chtěli zjistit, kolik dívek trpí epileptickými záchvaty.

Rodiče uvádějí ve třech případech výskyt epileptických záchvatů, jejich výskyt se však různí:

- 1 – 2x měsíčně (většinou v noci během spánku),
- 1 – 3x během 10 dnů (většinou v noci – četnost je ovlivněna vypětím či změnami v životě, prostředím, úplňkem, menstruací),
- 10 – 15 záchvatů měsíčně.

U jiných třech dívek s Rettovým syndromem se epileptické záchvaty neobjevují. Důvodem této otázky v dotazníku byla možnost přítomnosti epileptických záchvatů u Rettova syndromu.

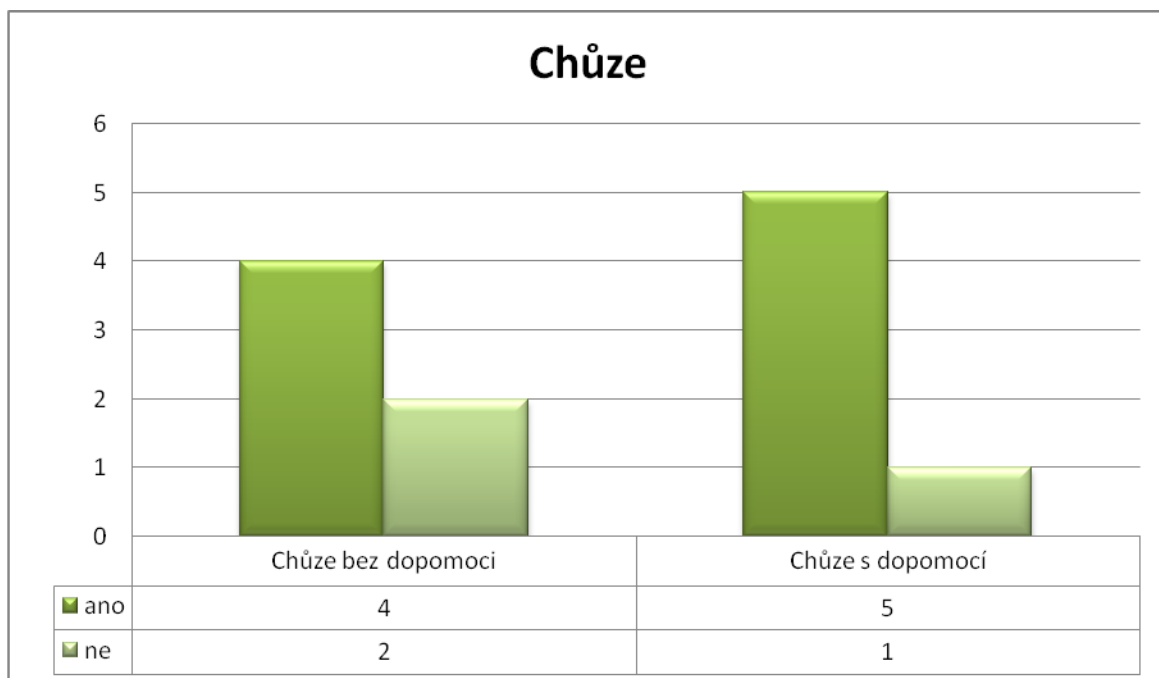


Graf č. 18 Specifické svalové projevy u dívek s Rettovým syndromem

Oblast dvaadvacet mapovala svalové projevy dívek:

- Projevy spasticity (nepravidelné a bezděčné svalové napětí) se objevuje u čtyř dívek.
- Projevy hypotonie (snížené svalové napětí) je pozorováno u dvou dívek.

- Projevy hypertonie (zvýšen svalové napětí) se vyskytuje u tří dívek.
- Fáze rigidity (svalová ztuhlost) se objevuje u jedné z dívek.



Graf č. 19 Chůze dívek s Rettovým syndromem

Pohyblivost dolních končetin – schopnost chůze – zjišťovala **dvacátá třetí otázka**.

Bez dopomoci druhé osoby zvládnou chůzi čtyři dívky. S dopomocí potom jedna a nemožnost chůze je také u jedné z dívek.

Od koho byly první informace o Rettově syndromu zjišťovala **otázka číslo dvacet čtyři**. Každý z dotázaných rodičů získával první informace jinými způsoby:

Rodič č. 1 – z internetu.

Rodič č. 2 – od prof. MUDr. Václava Vojty.

Rodič č. 3 – od neuroložky.

Rodič č. 4 – od lékařky neuroložky v Brně ve věku tří let dcery.

Rodič č. 5 – ve třech letech dívky v Thomayerově nemocnici v Krči – primář dětského neurologického oddělení tuto domněnku

poprvé vyřkl dle projevů rukou dívky. Z genetického vyšetření jim toto bylo potvrzeno v deseti letech dcery.

Rodič č. 6 – Mudr. Prošková z FN Motol – Praha.

Dvacátou pátou otázkou se autorka ptala, jaká je následná spolupráce s dalšími lékaři při péči o dceru.

Rodič č. 1 uvádí, že absolvují pravidelné kontroly u lékařů – dětský lékař, zubař, neurolog, psycholog.

Rodič č. 2 uvádí, že spolupráce je špatná, jeho výrok: „ *Pouze to, o co si řekneme, napíší...* “

Rodič č. 3 říká, že většina lékařů si musí nejprve o Rettově syndromu něco zjistit.

Rodič č. 4 uvádí, že pravidelně s dcerou navštěvují neurologii, (odběry krve, REG apod.).

Rodič č. 5 následná spolupráce s neuroložkou v místě bydliště je „úděsná“, s ostatními lékaři dobrá (ortoped, oční, gynekolog, zubař).

Rodič č. 6 – uvedl jednoznačnou odpověď – „dobrá.“

Doplňující **otázka dvacet šest** nabízela rodičům možnost uvést další specifické oblasti, které jsou důležité v souvislosti s péčí o dceru.

Rodič č. 1 – specifickostí jsou „nefunkční ruce“ – následkem silné apraxie → způsobují frustraci (dcera si nemůže sama hrát, pohybovat s předměty).

Rodič č. 2 – dcera miluje vodu (koupání) – pouze v létě v bazénu doma, má ráda hudbu, zvířata (psy), objevuje se u nich problém s dostupností k terapiím a neexistující péče o pečující.

Rodič č. 3 – v současné době jim chybí v regionu (Zlínský kraj) zařízení denního stacionáře po ukončení školní docházky, opravdu není možnost umístění dívky, chybí mimoškolní a volnočasové činnosti (kroužky), odlehčovací služby.

Rodič č. 4 – uvádí, že většina neurologů o Rettově syndromu nic neví. Neuroložka, kterou dcera nyní navštěvuje, pouze předepisuje léky. Pokud nastane nějaký problém, musí kontaktovat paní doktorku Zumrovou (neuroložka z FN Motol).

Rodič č. 5 – uvádí, že specifické informace by byly na vydání knihy – jako odstrašující příklad pro rodiče, jehož dítě bylo zbaveno svéprávnosti a rodič je pouze pečující osobou, která nemá žádná práva a opatrovníkem byl ustanoven někdo jiný – soudně a nemáte nikde žádné odvolání. Jste jen v moci „zvůle“ opatrovníka a soudu. Právní řád nezná pojem „matka“ u osoby nad 18 let.

Rodič č. 6 – strach z budoucnosti o další péči o dceru, až se rodiče nebudou moci o dceru starat.

3.3. ZÁVĚRY ŠETŘENÍ

Rodič č. 1.

Rodič č. 1. je žena ve věku 36 - ti let, dceři je 8 let a je ve IV. stupni závislosti (dle pobírání příspěvku na péči). Rodič o dceru pečuje od narození.

1. Oblast dotazníku - sociální postavení jedince a jeho vztahy k druhým lidem:

Na otázky, zda dcera vyhledává fyzický kontakt a kontakt s vrstevníky, rodič č. 1. odpověděl, že kontakt vyhledává a projevuje ho opíráním se o druhé, občasným plácnutím rukou, hlavou. Kontakt s vrstevníky nevyhledává. Rodič také uvedl, že nepozoruje rozdíly v komunikaci s ním a se širším sociálním okolím.

Další otázka se týkala komunikace. Rodič uvedl, že s dcerou komunikuje i jinými způsoby než pouze mluvenou řečí. Ona s ním komunikuje pouze očním kontaktem, „je velmi omezená“.

U otázek týkající se vzdělávání a využívání podpůrných terapií, se autorka dozvěděla, že dcera navštěvuje základní školu speciální, kde je přítomný asistent pedagoga. V podpůrných terapiích využívají muzikoterapii, prvky bazální terapie, pokus nácviu výběrů ze dvou možností.

Následující otázky v dotazníku se týkaly sociálních služeb a občanského sdružení Rett - Community. Rodič č. 1. napsal, že využívají osobní asistence i aktivit a nabídek sdružení.

Poslední otázka dané oblasti zjišťovala, zda jsou rodiče v kontaktu s jinou rodinou, která má dceru se stejným onemocněním. Odpověď byla ano, kontakt je potřebný ve výměně zkušeností a ve sdílení.

II. Oblast dotazníku - psychická pohoda:

Autorka se zde ptala, jestli jejich dcera umí dát najevo radost a pocit štěstí/smutek a pocit strachu a jakým způsobem. Odpověď zněla ano. Radost projevuje úsměvem, radostným křikem, zrychlením pohybu a strach pláčem či tělesným třesem.

Otázka číslo deset zjišťovala, jestli dcera umí říct, že jí něco bolí. Pokud ne, tak jakým jiným způsobem na to upozorní. Rodič napsal, že řící to neumí, ale v takové situaci pláče, je neklidná, projevují se změny chování- příznaky únavy, teplota, ospalost.

Ve druhé oblasti se objevily otázky, kde se autorka ptala, zda a jak rodiče dávají dceři najevo, že se jí něco podařilo či naopak nepovedlo. A otázky, jak na to dcera reaguje. Rodič odpověděl, že ji chválí úsměvem, slovní pochvalou, objetím a reakcí dcery je úsměv, a že se nechá obejmout. Vyjádření nesouhlasu rodič projeví zvýšením hlasu, jeho zabarvením stejnými slovními obraty „ne“, „stůj“ apod. a fyzickým kontaktem- např. zastavením. Na to dcera reaguje křikem, pláčem, tělesným odporem.

III. Oblast dotazníku - fyzická pohoda:

První otázka této oblasti se týkala stravování. Rodič uvedl, že dcera neumí jíst sama bez dopomoci, nemusí mít mixovanou stravu, nemá sondu do žaludku a může jíst všechny potraviny.

Následující otázka byla cílená na zubní hygienu. Dcera si zuby sama nevyčistí, dělají to za ni rodiče. Zkušenosti se zubním lékařem mají doposud dobré.

Dále byly položeny otázky na mytí těla a úkony spojené s vyměšováním. Zde rodič napsal, že dcera se neumí umýt sama, ale nepoužívají ani žádné kompenzační pomůcky. Dcera používá pleny, neboť si není schopna dojít na toaletu.

K fyzické pohodě se vztahují i otázky zaměřené na spánek, epileptické záchvaty, spasticitu, hypotonii, hypertonii, rigiditu a na chůzi dcery. Dcera nemá problémy s poruchou spánku a ani nemívá epileptické záchvaty. Objevuje se u ní spasticita, hypotonie a hypertonie, rigidita nikoliv. Dcera zvládne chodit sama bez dopomoci.

Na otázku, kde se poprvé dozvěděli o Rettově syndromu, rodič odpověděl, že z internetu.

Předposlední otázka zjišťovala následnou spolupráci s dalšími lékaři při péči o dceru. Rodič s dcerou chodí na pravidelné kontroly k dětskému lékaři, zubaři, neurologovi a psychologovi.

Poslední otázka dávala rodičům prostor, vyjádřit se k jakékoliv oblasti, o které by se chtěli zmínit v souvislosti s péčí o dceru. Rodič uvedl: „Nefunkční ruce- následkem silné apraxie→způsobuje frustraci (nemůže si sama hrát, manipulovat s předměty..).“

Případová studie

Jméno: A.

Věk: 8 let

Rodinná anamnéza:

Matka 1976, zdráva, matka matky - angina pectoris, otec matky - stp. cévní mozkové příhodě v 38letech, otec 1974, zdrav, matka otce - vyšší cholesterol, otec otce – zemřel (aneurysma CNS) ve 48 letech, bratr 2002 – zdrav, sestra 2007 - defekt septa síní komor, sestra 2008 – zdráva.

Osobní anamnéza:

Ze 2. gravidity, fyziologického průběhu, porod spontánní, v termínu, záhlavím, porodní hmotnost 3950g, porodní délka 50cm, nekříšena, silný novorozenecký ikterus, další poporodní adaptace

v normě. Kojena 11měsíců, od 6.měsíce přechod na umělou stravu, bez obtíží, prospívala. Stolice pravidelná. Kyčle v pořádku.

Nemocnost: celková nemocnost spíše nižší, antibiotika vzácně.

Dětské infekční nemoci: plané neštovice v roce 2006.

Očkování: do 11.měsíce řádné, dle kalendáře, později speciální přístup, nyní vše.

Operace a úrazy: neměla.

Hospitalizace: 03/05 – Dětské oddělení nemocnice v Chrudimi - akutní gastroenteritis, lehká elevace jaterních testů, krátká porucha vědomí s cyanózou rtů a protočením bulbů, bez křečí.

11/05 – Dětská klinika Fakultní nemocnice v Hradci Králové - pro vyšší alkalickou fosfatázu, uzavřeno jako tranzitorní hyperfosfatémie, rachitické změny nezjištěny.

Je sledována neurologem, psychologem, přechodně logopedem, jedenkrát vyšetřena na foniatrii.

Psychomotorický vývoj:

Sed 6-7. měsíc, kolem 10. měsíce se začala stavět, pak přechodná stagnace. Od 16. měsíce rehabilitace dle Vojty a pak samostatná chůze od 18. měsíce. Po 2. roce se zhoršuje cílené používání rukou – apraxie.

Zrakem fixovala od 2. měsíce, sociální kontakt do 11. měsíce dobrý, objevila se i slůvka. Dále regres - omezení očního kontaktu, sklon k automutilaci (bouchání hlavou o sklo apod.), afekty před usnutím, po 24. měsíci se zlepšuje sociální kontakt – otočí se na zavolání. Nosí pleny ve dne i v noci.

Rodina úplná, bydlí v rodinném domě, mají psa, nekuřáci.

Neurologický nález:

Motorický neklid – popocházení po místnosti, „mycí“ stereotypie rukou, pokyvování hlavou ze strany na stranu, na oslovení nereaguje, omezený sociální kontakt, ke konci vyšetření pak krátce naváže zrakový kontakt a zafixuje i sleduje, o nabízené předměty se nezajímá, pozoruje jiné, nemluví, skřípe zuby, ale dokáže se i zcela zklidnit. Na světlo a zvuk je reakce minimální. Spontánní hybnost bez paréz, patrný jemný tremor a instabilita.

Autistické rysy chování, poruchy koncentrace a pozornosti, opožděný vývoj řeči, mentální deficit, dystrofický habitus s relativní mikrocefalií (vztaženo váha-výška), diskrétní konkomitatní konvergentní strabismus, lehký cerebelární syndrom (převaha paleosložky), šlachosvalová hyperreflexie s maximem na dolních končetinách.

Z provedených vyšetření:

MRI CNS 2005– normální nález včetně angioprogramu.

EEG 2005 - bez specifických GE, abnormální záznam spánku.

EMG 2005- normální nález.

Kardiologické vyšetření 2005 - ECHO normální nález, EKG normální nález.

UZ břicha 2005 – normální nález.

Psycholog 05/06, 12/06, 09/07 - nejprve stav hodnocen jako typický autismus, poslední závěr: Rettův syndrom ve stadiu regrese manipulačních/motorických dovedností při současném zlepšování komunikace a sociálního kontaktu. Celková úroveň aktuálně v pásmu středně těžké mentální retardace, v chování úbytek zájmu o manipulační podněty a hru, sklon k výrazným a extrémně obtížně zvladatelným afektivním rozladám. Doporučena asistenční péče.

DNA analýza 2006 - heterozygotní sekvenční změny c.820_823dupAGTG v MECP2 genu na Xq28, 99,5% těchto mutací vzniká "de novo", jsou spojovány s Rettovým syndromem, autosomálně dominantní dědičnost. Rodiče nejsou nositeli této mutace.

EEG: 2009 - významně limitované hodnocení pro artefakty, monomorfní rytmická thetaaktivita při zavřených očích, skupina ostrých vln frontoparietálně nejasného původu.

Shrnutí:

Shoda případové studie a dotazníku ukázala, že dívka sociální kontakt vyhledává málo, kontakt s vrstevníky vůbec. U blízkého okolí převládá převážně oční kontakt. U dívky A. se objevují

typické rysy Rettova syndromu- „mycí“ stereotypie, apraxie, bruxismus, mentální retardace.

Rodič č. 2.

Rodič č. 2. je muž ve věku 51 let, dceři je 21 let a je ve IV. stupni závislosti (dle pobírání příspěvku na péči). Rodič o dceru pečuje 14 let, neboť 7 let pobývala v zařízení ústavního typu.

I. Oblast dotazníku - sociální postavení jedince a jeho vztahy k druhým lidem:

Na otázky, zda dcera vyhledává fyzický kontakt a kontakt s vrstevníky, rodič č. 2. odpověděl, že kontakt vyhledává - hlazení a mazlení. Kontakt s vrstevníky nevyhledává.

Další otázka se týkala komunikace. Rodič uvedl, že s dcerou komunikuje verbálně a ona s ním různými hrdelními zvuky. Rodič také uvedl, že nepozoruje rozdíly v komunikaci s ním a se širším sociálním okolím.

U otázek týkající se vzdělávání a využívání podpůrných terapií, se autorka dozvěděla, že dcera nenavštěvuje základní školu speciální, ale je v evidenci základní školy praktické s individuálním vzdělávacím plánem. Podpůrných terapií nevyužívají.

Následující otázky v dotazníku se týkaly sociálních služeb a občanského sdružení Rett - Community. Rodič č. 1. napsal, že nevyužívají sociálních služeb, ale aktivit a nabídek sdružení ano.

Poslední otázka dané oblasti zjišťovala, zda jsou rodiče v kontaktu s jinou rodinou, která má dceru se stejným onemocněním. Odpověď byla: „ Občas „pohlídáme“ pár dní N.H., je chodící s omezenou slovní zásobou.. je to změna v péči a pomoc její mamince.“

II. Oblast dotazníku - psychická pohoda:

Autorka se zde ptala, jestli jejich dcera umí dát najevo radost a pocit štěstí/smutek a pocit strachu a jakým způsobem. Odpověď

zněla ano. Radost projevuje úsměvem, smíchem, rychlými pohyby rukou a strach pláčem, křikem, vztekem.

Otázka číslo deset zjišťovala, jestli dcera umí říct, že jí něco bolí. Pokud ne, tak jakým jiným způsobem na to upozorní. Rodič napsal, že říci to neumí. Při bolesti krku, rýmě přestává jíst. Při bolesti v podbřišku (začátek menstruace) kope nohama.

Ve druhé oblasti se objevily otázky, kde se autorka ptala, zda a jak rodiče dávají dceři najevo, že se jí něco podařilo či naopak nepovedlo. A otázky, jak na to dcera reaguje. Rodič odpověděl, že ji pochválí (ty jsi šikovná, ty to umíš..) s úsměvem, případně pohlazením a reakcí dcery je, že má radost – usmívá se, různě špulí pusku a hází hlavou. Vyjádření nesouhlasu rodič projeví důsledným (i zvýšeným hlasem) pokáráním. Na to dcera reaguje tak, že se někdy vzteká ještě víc, jindy začne plakat, dokáže se i „nafouknout“.

III. Oblast dotazníku - fyzická pohoda:

První otázka této oblasti se týkala stravování. Rodič uvedl, že dcera neumí jíst sama bez dopomoci, nemusí mít mixovanou stravu, nemá sondu do žaludku a může jíst všechny potraviny.

Následující otázka byla cílená na zubní hygienu. Dcera si zuby sama nevyčistí. Rodiče používají klasický kartáček, málo kvalitní pasty, po vyčištění používají namočený cíp ručníku na „vycucávání“. Ke zkušenosti se zubním lékařem rodičovo vyjádření znělo, že dlouho „hledali“ zubaře, který „umí“ provést prohlídku s jejich asistencí (držení otevřených úst), zákrok (plomba) pouze při „uspání“.

Dále byly položeny otázky na mytí těla a úkony spojené s vyměšováním. Zde rodič napsal, že dcera se neumí umýt sama, a že k mytí těla používají kompenzační pomůcky- vozík, zvedák (jeřáb s plachetkou), zvedák vanový, elektrickou polohovací postel. Dcera používá pleny, neboť si není schopna dojit na toaletu.

K fyzické pohodě se vztahují i otázky zaměřené na spánek, epileptické záchvaty, spasticitu, hypotonii, hypertonii, rigiditu a na

chůzi dcery. Dcera nemá problémy s poruchou spánku. Epileptické záchvaty se vyskytují 1-2 x měsíčně (v noci). Spasticita se u ní neobjevuje, ale hypotonie, hypertonie a rigidita ano. Dcera nezvládne chodit sama ani s dopomocí.

Na otázku, kde se poprvé dozvěděli o Rettově syndromu, rodič odpověděl, že od Prof. MUDr. Václava Vojty.

Předposlední otázka zjišťovala následnou spolupráci s dalšími lékaři při péči o dceru, která je dle rodiče špatná, „pouze o to co si řekneme napíšou..“.

Poslední otázka dávala rodičům prostor, vyjádřit se k jakékoli oblasti, o které by se chtěli zmínit v souvislosti s péčí o dceru. Rodič uvedl: „Miluje vodu (koupání) – pouze v létě v bazénu doma, má ráda hudbu, zvířata (psy), problematická dostupnost terapií, neexistující péče o pečující.“

Případová studie

Jméno: B.

Věk: 21 let

Rodinná anamnéza:

Otec 1961, zdrav, matka nar. 1963, tragicky zemřela, její bratranec měl epilepsii, bratr 25 let, zdrav

Osobní anamnéza:

Z 2. fyziologické gravidity, porod v termínu, záhlavím, spontánní, porodní hmotnost 3700 gr., porodní délka 52 cm, adaptace dobrá, nekříšena, bez žloutenky. Z porodnice v termínu domů. Zjištěna kyčelní dysplázie - navrženy Pavlíkovy třmeny, asi 3 měsíce, poté se stav upravil.

Nemocnost: interně malá.

Operace: 0.

Hospitalizace: 1994 dětské oddělení pro podezření na epileptické záchvaty, 1996 dětské oddělení pro přechodnou dehydrataci. 2005 dětská neurologická klinika

Očkování: speciální očkovací plán, postupně ale vše.

Pravidelně rehabilituje, každý rok lázeňské pobyty, kde má ráda vodní procedury. Cvičí na míči, posilovací cviky. Má sedací ortézu a další ortopedické pomůcky. Nemá snahu o vertikalizaci. V r. 2002 u aplikace Botulotoxinu, ale snášela ji velmi špatně, nezlepšena, další aplikace již neproběhla.

V r. 1992 1x suspektní epileptický záchvat - bez křečí, snad strnulá, tehdy v „ústavu sociální péče“, otec přesný popis nezná. Byla léčena nejprve Clonazepamem, od r. 1996 valproátem. V r. 2000 na žádost rodičů lék vysazen - bez žádného negativního důsledku.

Psychomotorický vývoj:

Počáteční v normě, motorika i sociální kontakt, do roku věku lezla, stoupala si, slabikovala. Okolo roku věku zjištěno první opoždění - sama nechodila, ale to přičítáno třmínkům. V cca 18 měs. věku regres - přestala lézt, typické automatizmy horních končetin, někdy si okusovala prsty, přestala slabikovat. Motorický vývoj dále nepostupoval, celá léta stav stejný - s pomocí se dostane do vzpřímeného kleku, přetáčí se z břicha na záda, ale ne ze zad na břicho (polohu na břiše nemá ráda), na břiše hlavu zvedne, neplazí se. Udrží se v sedu. Sociální kontakt: cílený úsměv, má ráda zpěv, rozeznává známé osoby od cizích, aktivní řeč 0, jen hrdelní zvuky. Hra: má ráda hračky, které vyluzují zvuky, konstruktivní hra 0.

Objektivní neurologický nález:

Dívka při vědomí, ležící, trvale charakteristické automatizmy HK - mnutí rukou, lze jen krátce zastavit. Zrakový kontakt krátce naváže, schopna sledovat předměty. Cílený úsměv. Na nabízenou hračku nereaguje, do rukou nevezme. Za zvukem se otočí, úsměvem reaguje na poslech hudby. Trvale spíše hypoaktivní. Řečový projev nemá. Čistotu neudrží.

Hlava: mesocefalická, obvod hlavy 54 cm, mozkové nervy bez nápadnější patologie.

Horní končetiny s distální stereotypie trvale, jinak tvar, konfigurace, tonus normální, hybnost aktivní chudá, šlachosvalové reflexy symetrické, živé, pyramidové jevy iritační negativní

Výrazná deformita nohou bilaterálně - pedesequinovari, dále i významné kontraktury flexorů kolen a adduktorů, tonus vyšší ve smyslu spasticity, hybnost aktivní chudá, šlachosvalové reflexy vysoké s rozšířenou zónou pyramidové jevy iritační extenční pozitivní.

Lehká rotační skoliosa v oblasti hrudní a bederní páteře.

Ze zad na břicho se nepřetočí, z břicha na záda ano. Na břicho zvedne hlavu, do vysokého vzporu se nedostane, nemá tendenci lézt nebo se plazit. S pomocí otce se dostane do kleku na čtyřech, také pak neleze. Stoj a chůze nelze pro deformity DKK.

Závěr neurologického vyšetření: těžká mentální retardace, PMV na úrovni II. trimenonu, typické stereotypie při Rettově syndromu, spastická diparézadolních končetin s výraznými kontrakturami a equinovarovní deformitou nohou, lehká skolióza hrudní a bederní páteře.

Z provedených vyšetření:

Video EEG monitorace 2005: Souhrn: 15-hodinová monitorace bdění a spánku. Ve bdění je základní aktivita vzhledem k věku pomalejší, nápadně chudá a málo diferencovaná, s tendencí k synchronizaci frontálně. Spánková struktura je v zásadě zachovaná. V NREM 2-3 stádiích se oboustranně centrálně stranově nezávisle objevují nízkovoltážní hroty bez tendence ke generalizaci. Zastižen byl jeden výboj generalizovaných mnohočetných hrotů. Terapie nenasazena, protože dívka je klinicky bez záchvatů, při manifestaci záchvatového onemocnění doporučen rektální Diazepam.

DNA analýza 31. 5. 2001 potvrdila T158M (473C/T) mutaci MECP2 genu, zodpovědnou za vznik Rettova syndromu.

Shrnutí:

Shoda případové studie a dotazníku ukázala, že dívka B. je ve stádiu regrese, má skoliózu hrudní a bederní páteře, je v pásmu těžké mentální retardace, typické u ní jsou automatismy horní končetiny. Epileptické záchvaty se občas vyskytují. Dívce B. jsou příjemné vodní procedury (v lázních i doma v bazénu), velmi ráda poslouchá hudbu a ráda se směje.

Rodič č. 3.

Rodič č. 3. je žena ve věku 36 - ti let, dceři je 13 let a je ve IV. stupni závislosti (dle pobírání příspěvku na péči). Rodič o dceru pečuje od narození.

I. Oblast dotazníku - sociální postavení jedince a jeho vztahy k druhým lidem:

Na otázky, zda dcera vyhledává fyzický kontakt a kontakt s vrstevníky, rodič č. 3. odpověděl, že kontakt vyhledává - mazlení, objímání, očíhávání. Kontakt s vrstevníky také vyhledává.

Další otázka se týkala komunikace. Rodič uvedl, že s dcerou komunikuje i jinými způsoby než jen mluvenou řečí, a to „gesty obličeje, rukou (ne znakování)“. Rodič také uvedl, že pozoruje rozdíly v komunikaci s ním a se širším sociálním okolím. „Je důležité porozumění, reaguje na nacvičené vzory např. při umývání, čištění zubů, jídlo, sebeobsluha.“

U otázek týkající se vzdělávání a využívání podpůrných terapií, se autorka dozvěděla, že dcera navštěvuje základní školu speciální, kde je přítomný asistent pedagoga. Podpůrných terapií využívají- hipoterapie, canisterapie, dcera miluje všechna zvířata (chlupatá), muzikoterapie.

Následující otázky v dotazníku se týkaly sociálních služeb a občanského sdružení Rett - Community. Rodič č. 1. napsal, že nevyužívají sociálních služeb, ale aktivit a nabídek sdružení ano.

Poslední otázka dané oblasti zjišťovala, zda jsou rodiče v kontaktu s jinou rodinou, která má dceru se stejným onemocněním.

Odpověď byla: „Ano, jsem v kontaktu, s maminkou holčičky s Rettem, scházíme se 1x týdně a povídáme si o holkách, ale i o všem možném. Je to důležité vědět, že v tom nejste sami a taky si sdělujeme různé rady a typy, co se holek týká i běžného života.“

II. Oblast dotazníku - psychická pohoda:

Autorka se zde ptala, jestli jejich dcera umí dát najevo radost a pocit štěstí/smutek a pocit strachu a jakým způsobem. Odpověď zněla ano. Radost projevuje smíchem, specifickými pohyby těla (tetelení, vlnění) a strach pláčem, křikem.

Otázka číslo deset zjišťovala, jestli dcera umí říct, že ji něco bolí. Pokud ne, tak jakým jiným způsobem na to upozorní. Rodič napsal, že říci to neumí. „Většinou zjistím, že ji něco bolí až, když je problém viditelný (puchýře na patě). Bolest projevuje pláčem nebo křikem.“

Ve druhé oblasti se objevily otázky, kde se autorka ptala, zda a jak rodiče dávají dceři najevo, že se jí něco podařilo či naopak nepovedlo. A otázky, jak na to dcera reaguje. Rodič odpověděl, že ji slovně pochválí, tleská, odmění jí (sladkost) a reakcí dcery je, že je spokojená a má radost. Sama pozná, že se jí něco povedlo. Vyjádření nesouhlasu rodič projeví domluvou, jiným tónem hlasu (ne křik). Na to dcera reaguje křikem, boucháním do hlavy, pláčem.

III. Oblast dotazníku - fyzická pohoda:

První otázka této oblasti se týkala stravování. Rodič uvedl, že dcera neumí jíst sama bez dopomoci, nemusí mít mixovanou stravu, nemá sondu do žaludku a může jíst všechny potraviny.

Následující otázka byla cílená na zubní hygienu. Dcera si zuby sama nevyčistí. Rodiče čistí zuby elektrickým kartáčkem, dcera vydrží cca jednu minutu, celkem se to rodičům daří, ale dcera si zvykala postupně. Ke zkušenosti se zubním lékařem rodičovo vyjádření znělo, že mají velice ochotnou a trpělivou stomatoložku cca 3 km od místa bydliště, zvládli i vrtání skoro bez problémů.

Dále byly položeny otázky na mytí těla a úkony spojené s vyměšováním. Zde rodič napsal, že dcera se neumí umýt sama a nepoužívají ani žádné kompenzační pomůcky. Dcera používá pleny a je i schopna si s dopomocí dojít na toaletu.

K fyzické pohodě se vztahují i otázky zaměřené na spánek, epileptické záchvaty, spasticitu, hypotonii, hypertonii, rigiditu a na chůzi dcery. Dcera nemá problémy s poruchou spánku a nevyskytují se ani epileptické záchvaty. Spasticita, hypotonie, hypertonie a rigidita se u ní neprojevuje. Dcera zvládne chodit sama.

Na otázku, kde se poprvé dozvěděli o Rettově syndromu, rodič odpověděl, že od neuroložky.

Předposlední otázka zjišťovala následnou spolupráci s dalšími lékaři při péči o dceru. Dle rodiče „většina lékařů si musí nejprve o Rettově syndromu něco zjistit.“

Poslední otázka dávala rodičům prostor, vyjádřit se k jakékoliv oblasti, o které by se chtěli zmínit v souvislosti s péčí o dceru. Rodič uvedl: „V současné době chybí v našem regionu (Zlínský kraj) zařízení denní stacionář po ukončení školní docházky, opravdu nemáme možnost umístění našich holek. Chybí také mimoškolní činnost a volnočasová činnost (kroužky), odlehčovací služby.“

Případová studie

Jméno: C.

Věk: 13 let

Rodinná anamnéza:

Matka, 1976, léčena pro leukémii 1979-1983. Onemocnění štítné žlázy. Otec, 1976, zvýšený nitrooční tlak, jeho otec je barvoslepý, sestřenice měla leukémii, její syn poruchu vývoje v časném dětství, nyní v pořádku. Její dcera má hemangiomy. Mladší sestra Anna, 2002, zdráva.

Osobní anamnéza:

Narozena z 1. gravidity, v polovině těhotenství matka prodělala virózu bez teplot. Užívala jen Paralen. Porod v termínu, spontánní, záhlavím, obrácená rotace.

Porodní hmotnost 3440 gramů, porodní délka 53 cm, Apgarové skóre 10 – 10 – 10. Nekříšena, adaptace dobrá.

Psychomotorický vývoj:

V roce věku diagnostikována psychomotorická retardace, třepání rukou, tiky v obličeji. Chůze samostatná od 14 měsíců. Slova dříve, ale nespojovala je. Nebyl regres ve vývoji, ale nové věci se učí velmi pomalu. Dle rodičů je nesoustředěná. Místo kreslení je čará, nejistá chůze po schodech. Mívá záchvaty vzteku, tiky. Nezvládá koordinaci pohybů, například nezvládne jízdu na kole.

Epileptické záchvaty nemá. Postupně se od 5 let začíná zlepšovat oční kontakt, lépe se učí básničky, ráda si prohlíží obrázky, hraje si s plyšáky, sama se nají lžící. Rozumí dobře.

Čistotu udržuje, je-li vysazena, sama si neřekne. Problémy s agresivitou vůči sestře a ostatním dětem.

Prodělala: 1x zápal plic, zjištěn astigmatismus.

Objektivní nález:

Pruhovité pigmentace na zádech a krku, hemangiom v bederní oblasti a na hřbetu levé horní končetiny. Chůze ataktická, o širší bázi, nedokonalý došlap na obě paty. Stereotypní pohyby rukou (třepe roztaženými prsty, kroutí zápěstím). Oční kontakt navazuje, vydává houkavé i hrdelní zvuky, hovoří i žargonem.

Z provedených vyšetření:

CT mozku – normální nález.

MRI mozku X/03 – intrakraniální nález normální.

EEG – X/03 – na pozadí odpovídajícím normě pro daný věku specifická epileptoformní abnormita vpravo temporookcipitálně.

Psychologické vyšetření X/03 – vývoj pokračuje, funkční využití rukou (i přes četné stereotypní pohyby) zachována. Poměrně bohatá verbalizace při echoláliích. Problémem je zkreslené vnímání, nepřiměřenost emocí. Pozitivní zájem o vizuální podněty, z kterého bude těžít strukturované vyučování v dalších letech.

Screening metabolických poruch – normální nález.

DNA analýza: Karyotyp normální, potvrzen Rettův syndrom, mutace delece G v pozici 806 MECP2 genu.806delG.

Shrnutí:

Shoda případové studie a dotazníku ukázala, že dívka C. je schopna samostatné chůze, navazuje oční kontakt a vyhledává ho jak mezi blízkými, tak u vrstevníků. Netrpí epileptickými záchvaty, stereotypní pohyby rukou jsou přítomny. Rozdíl v případové studii a dotazníku byl u stravování, kdy rodič uvedl, že není schopna se najíst bez dopomoci. Autorka to vysvětluje regresí ve vývoji, která je pro Rettův syndrom typická.

Rodič č. 4.

Rodič č. 4. je žena ve věku 61 let, dceři je 23 let a je ve IV. stupni závislosti (dle pobírání příspěvku na péči). Rodič o dceru pečuje od narození.

1. Oblast dotazníku - sociální postavení jedince a jeho vztahy k druhým lidem:

Na otázky, zda dcera vyhledává fyzický kontakt a kontakt s vrstevníky, rodič č. 3. odpověděl, že kontakt vyhledává a projevuje ho přitulením se. Kontakt s vrstevníky nevyhledává.

Další otázka se týkala komunikace. Rodič uvedl, že s dcerou komunikuje pouze mluvenou řečí, a že pozoruje rozdíly v komunikaci s ním a se širším sociálním okolím. „Samozřejmě, že se cítí lépe doma, mezi svými nejbližšími. Cizí prostředí ji spíše deprimuje.“

U otázek týkající se vzdělávání a využívání podpůrných terapií, se autorka dozvěděla, že dcera nenavštěvuje základní školu speciální, ani nevyužívají podpůrných terapií.

Následující otázky v dotazníku se týkaly sociálních služeb a občanského sdružení Rett - Community. Rodič č. 1. napsal, že dcera navštěvuje denní stacionář. Aktivit a nabídek sdružení nevyužívají.

Poslední otázka dané oblasti zjišťovala, zda jsou rodiče v kontaktu s jinou rodinou, která má dceru se stejným onemocněním.

Odpověď byla: „Nejsme v kontaktu s žádnou rodinou, která pečuje o dceru s Rettovým syndromem.“

II. Oblast dotazníku - psychická pohoda:

Autorka se zde ptala, jestli jejich dcera umí dát najevo radost a pocit štěstí/smutek a pocit strachu a jakým způsobem. Odpověď zněla ano. Dovede se srdečně smát, nebo se jenom usmívá. Je klidná, poslouchá hudbu. Najevo dává spíše pocity strachu než smutek. Je neklidná, třese se. Má jiný výraz v obličeji, jiný pohled očí.

Otázka číslo deset zjišťovala, jestli dcera umí říct, že ji něco bolí. Pokud ne, tak jakým jiným způsobem na to upozorní. Rodič napsal: „Že ji něco bolí, najevo dát neumí. Sami se snažíme rozpoznat, co jí je.“

Ve druhé oblasti se objevily otázky, kde se autorka ptala, zda a jak rodiče dávají dceři najevo, že se jí něco podařilo či naopak nepovedlo. A otázky, jak na to dcera reaguje. Rodič odpověděl, že ji chválí a zase chválí. Rozdíl mezi chválením a vytýkáním velice dobře rozpozná. Na pochvalu reaguje usmíváním se, chce se objímat a pusinkovat. Vyjádření nesouhlasu rodič projeví zvýšeným hlasem a opakováním, že se to nesmí. To se dceři nelíbí, mračí se.

III. Oblast dotazníku - fyzická pohoda:

První otázka této oblasti se týkala stravování. Rodič uvedl, že dcera neumí jíst sama bez dopomoci, nemusí mít mixovanou stravu, nemá sondu do žaludku a může jíst všechny potraviny.

Následující otázka byla cílená na zubní hygienu. Dcera si zuby sama nevyčistí. Rodiče čistí zuby elektrickým kartáčkem. Ke zkušenosti se zubním lékařem rodičovo vyjádření znělo, že vzhledem k tomu, že neotevře ústa, je nutná anestezie při ošetření chrupu.

Dále byly položeny otázky na mytí těla a úkony spojené s vyměšováním. Zde rodič napsal, že dcera se neumí umýt sama a nepoužívají ani žádné kompenzační pomůcky. Dcera nepoužívá pleny a je schopna si s dopomocí dojít na toaletu.

K fyzické pohodě se vztahují i otázky zaměřené na spánek, epileptické záchvaty, spasticitu, hypotonii, hypertonii, rigiditu a na chůzi dcery. Dcera nemá problémy s poruchou spánku a nevyskytují se ani epileptické záchvaty. Spasticita se objevuje, ale hypotonie, hypertonie a rigidita nikoliv. Dcera zvládne chodit sama.

Na otázku, kde se poprvé dozvěděli o Rettově syndromu, rodič odpověděl, že ve věku 3. let dcery, od lékařky neuroložky v Brně.

Předposlední otázka zjišťovala následnou spolupráci s dalšími lékaři při péči o dceru. Rodiče s dcerou pravidelně navštěvují neurologii (EEG, odběry krve apod.) v Brně.

Poslední otázka dávala rodičům prostor, vyjádřit se k jakékoliv oblasti, o které by se chtěli zmínit v souvislosti s péčí o dceru. Rodič uvedl: „Převážná většina neurologů o Rettově syn. nic neví. Neuroložka, kterou dcera navštěvuje, pouze předepisuje léky. Pokud nastane nějaký problém, musíme kontaktovat paní doktorku Zumrovou.“

Případová studie

Jméno: D.

Věk: 23 let

Rodinná anamnéza:

Matka 61 let - thyreoidektomie ve 20 letech, cholecystektomie, trombocytopenie, otec 58 let - zdrav. D. nemá sourozence. V širší rodině se žádné závažné onemocnění nevyskytuje.

Osobní anamnéza:

Dívka je ze 4. gravidity (*1. gravidita fyziologická - syn tragicky zahynul. 2. gravidita UPT pro thyreopatii matky, 3. gravidita ukončena spontánním potratem*). Těhotenství ukončeno sekci pro nepostupující porod a alteraci ozev, vážila 3400 gramů, měřila 53 cm. Skóre dle Apgarové 7, 9, 10. Dosud vážněji nestonala, očkována dle kalendáře, dětské infekční nemoci neprodělala, nebyla operována. Má atopický exém.

Psychomotorický vývoj:

Do 6 měsíců v normě. Poté pozvolné opožďování - chůze od 15. měsíce, první slovo v 1,5 roce, ve 2,5 letech 4 slova. Od 2,5 roku výraznější regres, ztráta naučených slov, autistické projevy, mycí pohyby rukou, hyperventilace. Klinické epileptické záchvaty nepozorovány. Od roku 1992 na léčbě valproátem pro epileptický nález na EEG. Rozezná rodiče od okolí, chvílemi v kontaktu, projevuje radost, chodí sama - drobné krůčky. Jí a pije sama. Někdy vyhoví jednoduché výzvě.

Neurologický nález:

V neurologickém nálezu jsou zvýšené šlachosvalové reflexy bez výbavných iritačních i zánikových pyramidových jevů, intenzívní třes, porucha jemné motoriky, bradykinesa, „mycí“ automatismy horních končetin. Těžká porucha vývoje řeči, slova ani slabiky či zvuky ke komunikaci nepoužívá, sluch orientačně v normě, některým výzvám nekonstantně vyhoví. Částečně se dorozumí ukazováním. Hypersalivace. Mikrocefalie – obvod hlavy 51 centimetrů. Planovalgosní postavení nohou. Stoj s nachýlením vpřed, chůze samostatná, strnulá, bez dynamiky paží.

Z provedených vyšetření:

EEG: **1992** - v průběhu povrchního spánku registrován status epilepticus, kontrolní záznam bez epileptické aktivity.

V dalších letech záznamy bez specifické epileptické aktivity, nekonstantně multifokální ostré vlny frontotemporálně oboustranně.

VideoEEG 2003 – 8,5 hodinová monitorace spánku a krátkého úseku bdění. Ve bdění je základní aktivita plochá a nediferencovaná, bez epileptiformních grafoelementů. NREM spánek má v EEG obvyklou organizaci. Objevují se 2 nezávislá aktivní ložiska epileptiformních grafoelementů (ostrých vln a SW komplexů) – frontotemporálně vpravo a temporálně vlevo.

CT 1992 - bez ložiskových změn.

MRI 1995 - normální nález bez degenerativních změn.

Vyšetření dědičných metabolických poruch 1998 - nespecifické změny ve spektru aminokyselin, mírná hyperglycinémie.

Analýza DNA: 1999 - nepotvrzen Angelmanův syndrom.

2003 prokázána mutace R133C (397C>T) zodpovědná za Rettův syndrom

EMG+RV 2003: Rychlost vedení motorickými a senzitivními vlákny periferního nervu je normální.

Shrnutí:

Vývoj dívky D. byl do 6. měsíce věku v normě, poté přicházel postupný regres ve vývoji. Shoda případové studie a dotazníku ukázala, že dívka vyhledává kontakt s okolím, chodí sama bez dopomoci, epileptické záchvaty se nevyskytují. Rozdíl byl (stejně jako u dívky C.) ve stravování. Případová studie uvádí, že dívka se dokáže najíst sama, ovšem rodič č. 4. v dotazníku napsal, že již jen s dopomocí. Autorka to opět vysvětluje regresem ve vývoji.

Rodič č. 5.

Rodič č. 5. je žena ve věku 51 let, dceři je 21 let a je ve IV. stupni závislosti (dle pobírání příspěvku na péči). Rodič o dceru pečuje od narození.

I. Oblast dotazníku - sociální postavení jedince a jeho vztahy k druhým lidem:

Na otázky, zda dcera vyhledává fyzický kontakt a kontakt s vrstevníky, rodič č. 5. odpověděl, že kontakt vyhledává a rodič ho projevuje hlazením, mazlením, pusou atd. Jsou jí velmi příjemné a dává to najevo neverbálně- úsměvem. Sama si o to nedokáže říct, je to tedy „vyhledávání“ ze strany pečující osoby. Kontakty s vrstevníky vyhledává, ale nedokáže se jich aktivně zúčastnit.

Další otázka se týkala komunikace. Rodič uvedl, že s dcerou komunikuje i jinými způsoby než jen mluvenou řečí. „Komunikace“ je spíše „odhadování“ toho, co si myslí pečující osoba, co dcera

potřebuje či co chce. Rodič nepozoruje rozdíly v komunikaci s ním a se širším sociálním okolím.

U otázek týkající se vzdělávání a využívání podpůrných terapií, se autorka dozvěděla, že dcera navštěvuje základní školu speciální, kde je přítomný asistent pedagoga. Podpůrných terapií nevyužívají- k tomu rodič uvedl: „Nedomnívám se, že by např. při canisterapii mi byla dcera schopna „sdělit“ něco jiného než při běžných úkonech. Podpůrné terapie jsou jistě dobré, ale pro jejich zpestření života, jsou jim příjemné. Ale při komunikaci?“

Následující otázky v dotazníku se týkaly sociálních služeb a občanského sdružení Rett - Community. Rodič č. 1. napsal, že dcera nevyužívá žádných sociálních služeb, ale aktivit a nabídek sdružení ano.

Poslední otázka dané oblasti zjišťovala, zda jsou rodiče v kontaktu s jinou rodinou, která má dceru se stejným onemocněním. Odpověď byla: „Jsme v kontaktu s více rodinami – prospívá a prohlubuje naše přátelství, předáváme si zkušenosti, rady atd. Pro nás je toto přátelství důležité i z pohledu psychické podpory nás pečujících rodičů.“

II. Oblast dotazníku - psychická pohoda:

Autorka se zde ptala, jestli jejich dcera umí dát najevo radost a pocit štěstí/smutek a pocit strachu a jakým způsobem. Odpověď zněla ano. Dává to najevo úsměvem, mazlením, při hudbě se spokojeně hýbá ze strany na stranu. Když je smutná, začnou jí téct slzy. Při strachu křičí, někdy dojde i k epileptickému záchvatu.

Otázka číslo deset zjišťovala, jestli dcera umí říct, že ji něco bolí. Pokud ne, tak jakým jiným způsobem na to upozorní. Rodič napsal: „Má od narození snížený práh bolestivosti, tedy pokud už dá bolest najevo slzami či křikem, je to už velká bolest. Nedokáže ale nijak dát najevo, kde ji bolí.“

Ve druhé oblasti se objevily otázky, kde se autorka ptala, zda a jak rodiče dávají dceři najevo, že se jí něco podařilo či naopak nepovedlo. A otázky, jak na to dcera reaguje. Rodič odpověděl, že ji

chválí, pohladí a ona reaguje spokojeností, úsměvem. Vyjádření nesouhlasu rodič projeví zvýšením hlasu, někdy plácnutím přes ruku, pokud si ji soustavně kouše. Dcera zvažní, přivře oči, když ji rodič naznačí, že by ji mohl plácnout a ona dá hned ruce z pusy ven, zamrká.

III. Oblast dotazníku - fyzická pohoda:

První otázka této oblasti se týkala stravování. Rodič uvedl, že dcera neumí jíst sama bez dopomoci, nemusí mít mixovanou stravu, nemá sondu do žaludku a může jíst všechny potraviny.

Následující otázka byla cílená na zubní hygienu. Dcera si zuby sama nevyčistí. Jak tedy řeší ústní hygienu, rodič odpověděl: „Čistím jí zuby 2x denně nad umyvadlem – zajedeme vozíkem až pod umyvadlo, výplach pusy po vyčištění dělám tak, že svojí naplněnou dlaní vodou jí to cákám do pusy.“

Dále byly položeny otázky na mytí těla a úkony spojené s vyměšováním. Zde rodič napsal, že dcera se neumí umýt sama a nepoužívají ani žádné kompenzační pomůcky. Dcera používá pleny.

K fyzické pohodě se vztahují i otázky zaměřené na spánek, epileptické záchvaty, spasticitu, hypotonii, hypertonii, rigiditu a na chůzi dcery. Dcera má problémy s poruchou spánku a vyskytují se i epileptické záchvaty. Většinou v noci, četnost je 1-3x za 10 dní. Četnost je ovlivněna psychickým vypětím či změnami v životě, prostředí, úplňkem a menstruací. Spasticita se objevuje, ale hypotonie, hypertonie a rigidita nikoliv. Dcera zvládne chodit s dopomocí.

Na otázku, kde se poprvé dozvěděli o Rettově syndromu, rodič odpověděl, že ve 3 letech v Thomayerově nemocnici v Krči- primář dětského neurologického oddělení tuto domněnku poprvé vyřknul dle jejích projevů rukama. Z genetického vyšetření to bylo rodičům potvrzeno v 10 letech věku dívky.

Předposlední otázka zjišťovala následnou spolupráci s dalšími lékaři při péči o dceru. Rodič píše: „S neuroložkou v místě bydliště

úděsná, s ostatními lékaři dobrá – s ortopedem, očním, gynekologem, zubním."

Poslední otázka dávala rodičům prostor, vyjádřit se k jakékoliv oblasti, o které by se chtěli zmínit v souvislosti s péčí o dceru. Rodič uvedl: „Ano, ale to by bylo na vydání knihy – jako odstrašující příklad pro rodiče, jehož dítě bylo zbaveno svéprávnosti a rodič je pouze pečující osoba, která nemá žádná práva a opatrovníkem byl ustaven někdo jiný – soudně a nemáte nikde žádné odvolání. Jste jen v moci „zvůle“ opatrovníka a soudu. Právní řád nezná pojem „matka“ u osoby nad 18 let.“

Případová studie

Jméno: E.

Věk: 21 let

Rodinná anamnéza:

Matka 1961, zdráva; otec 1960, zdrav; sestry 1986, 1989, zdravý.

Osobní anamnéza:

Z 3. fyziologické gravidity, porod ve 38. týdnu záhlavím, bez komplikací, nekříšena. Porodní hmotnost 3500g, porodní délka 50 cm, poporodní adaptace fyziologická, jen hůře pila, propuštěna pátý den. Prospívala dobře.

Nemocnost nízká; kyčle v pořádku.

Očkování dle očkovacího kalendáře do 3 let, bez reakce, pak nebylo očkování doporučeno.

Psychomotorický vývoj:

Úsměv a sociální kontakt v 6 týdnech, sahá po hračce ve 4. - 5.měsíci, dlaňový úchop 5.-6. měsíc, pásla koníčky ve 3měsících, přetočení na bok 4.-5.měsíc, na břicho 5.-6.měsíc, sed pouze s oporou v 6 měsících, dále psychomotorický vývoj nepokračoval, řeč nikdy nenastala, na blízké osoby reaguje úsměvem, na negativní události křikem, čistotu neudrží.

Stav dívky je dlouhodobě stacionární. Od 8 měsíců věku sledována pro opoždění psychomotorického vývoje. Od 11 měsíců

rehabilitovala Vojtovou metodou. Poprvé byla neurologicky vyšetřena v roce 1992. Následně opakované hospitalizace na různých pracovištích.

V roce 2000 potvrzena diagnóza Rettova syndromu.

Rozvoj záchvatového onemocnění:

V 06/1995 1. stav se zahleděním, promodráním, hypotonická, hypersalivace, slzení, „vytřeštěné oči“, trvání asi 2 minuty. Nasazen Diazepam na 2 měsíce, záchvaty ustaly.

V 05/00 nový charakter záchvatů - záklon trupu, slinění, zástava dechu, cyanóza, následně zvracení.

EEG: středně abnormální záznam s výrazným zpomalením rytmické aktivity okcipitálně. Nasazen byl Valproát, později Rivotril. Záchvaty přetrvávaly s nižší frekvencí. Pro výraznou spavost v roce 2003 nahrazen Rivotril Topamaxem. Matka popisuje 2 typy záchvatů:

- mlaskání, zrychlené dýchání, deviace očí, slinění, mrkání, záklon hlavy a tonicko-klonická generalizace, následně cyanóza obličeje a konečků prstů.
- celková ochablost, „kácí se doleva“, není slinění, nemlaská.

Při nakupení záchvatů podává matka Diazepam.

Objektivní neurologický nález:

Při vědomí, sociální kontakt nenavazuje, v průběhu vyšetření se necíleně brání, chvílemi se necíleně usmívá. Chvilku fixuje světlo. Bez vokalizace. Jednoduchým výzvám nevyhoví. Četné stereotypie horních končetin - převážně pokrčené, pohyby mávavé, nikoliv mnutí rukou. Často si vkládá ruce do úst.

Eutrofická, výrazná skolióza páteře. V průběhu celého vyšetření ústa mírně pootevřena. Výrazná psychomotorická retardace na úrovni 1. trimenonu, skolióza hrudní a bederní páteře, suspektní subluxe pravého kyčelního kloubu, flekční kontraktury na horních i dolních končetinách.

Centrální spastická kvadruparéza s převahou levé strany, axiální hypotonie.

Spinabifida occulta se zmnožením tukové tkáni v oblasti křížové kosti.

Z provedených vyšetření:

CT mozku 1992: v nálezem cavumseptipellucidi et vargae.

MRI mozku 1995: nález cavumseptipellucidi, bez ložiskových odchylek.

MRI míchy 2000- spina bifida occulta v oblasti S1-S3 a zmnožení tukové tkáně podkoží sakrální oblasti.

Metabolické vyšetření 1995: s fyziologickým nálezem.

EEG vyšetření 2010: Abnormální záznam s celkově chudší, monomorfní, zpomalenou základní aktivitou.

Genetické vyšetření: 46 XX, 21 + (varianta), FRA X negativní, Angelmanův syndrom negativní, **potvrzen Rettův syndrom** (mutace R207X/808 C/T/).

Shrnutí:

Vývoj dívky E. byl do 6. měsíce věku v normě, poté přicházel postupný regres ve vývoji. Objevují se u ní stereotypní pohyby horních končetin, diagnostikována mentální retardace a skolióza. Shoda případové studie a dotazníku ukázala, že dívka E. má epileptické záchvaty a řeč se u ní nikdy nerozvinula. Rozdíl byl v oblasti kontaktu s okolím, kdy případová studie uvádí, že dívka E. kontakt nevyhledává, ale rodič č. 5. napsal, že s okolím komunikuje a vyhledává i kontakt s vrstevníky, ovšem nedokáže se ho aktivně účastnit.

Rodič č. 6.

Rodič č. 6. je žena ve věku 58 let, dceři je 32 let a je ve IV. stupni závislosti (dle pobírání příspěvku na péči). Rodič o dceru pečuje od narození.

I. Oblast dotazníku - sociální postavení jedince a jeho vztahy k druhým lidem:

Na otázky, zda dcera vyhledává fyzický kontakt a kontakt s vrstevníky, rodič č. 5. odpověděl, že dcera oba kontakty vyhledává.

Další otázka se týkala komunikace. Rodič uvedl, že se s dcerou nedorozumívá pouze mluvenou řečí, ale žádné další podrobnosti neuvedl.

U otázek týkající se vzdělávání a využívání podpůrných terapií, se autorka dozvěděla, že dcera nenavštěvuje základní školu speciální a nevyužívají ani žádných podpůrných terapií.

Následující otázky v dotazníku se týkaly sociálních služeb a občanského sdružení Rett - Community. Rodič č. 1. napsal, že dcera využívá jednou týdně osobní asistenci v rozsahu pěti hodin. Aktivit a nabídek sdružení nevyužívají.

Poslední otázka dané oblasti zjišťovala, zda jsou rodiče v kontaktu s jinou rodinou, která má dceru se stejným onemocněním. Odpověď byla ne.

II. Oblast dotazníku - psychická pohoda:

Autorka se zde ptala, jestli jejich dcera umí dát najevo radost a pocit štěstí/smutek a pocit strachu a jakým způsobem. Odpověď zněla ano. Radost a pocit štěstí dává najevo tak, že se směje. Smutek a pocit strachu dává najevo mimikou.

Otázka číslo deset zjišťovala, jestli dcera umí říct, že ji něco bolí. Pokud ne, tak jakým jiným způsobem na to upozorní. Rodič uvedl, že to dcera říci neumí, podrobnější informace nenapsal.

Ve druhé oblasti se objevily otázky, kde se autorka ptala, zda a jak rodiče dávají dceři najevo, že se jí něco podařilo či naopak nepovedlo. A otázky, jak na to dcera reaguje. Rodič odpověděl, že úspěch ocení pohlazením, úsměvem, dcera na to nijak nereaguje. Vyjádření nesouhlasu rodič neprojeví žádným způsobem.

III. Oblast dotazníku - fyzická pohoda:

První otázka této oblasti se týkala stravování. Rodič uvedl, že dcera neumí jíst sama bez dopomoci, musí mít mixovanou stravu, nemá sondu do žaludku a může jíst všechny potraviny.

Následující otázka byla cílená na zubní hygienu. Dcera si zuby sama nevyčistí. Jak tedy řeší ústní hygienu, rodič odpověděl: „Čistíme ji zuby sami.“ Na otázku, jaké zkušenosti mají se zubním lékařem, rodič uvedl: „Pouze placená zubní klinika jí vzala do své péče.“

Dále byly položeny otázky na mytí těla a úkony spojené s vyměšováním. Zde rodič napsal, že dcera se neumí umýt sama a nepoužívají ani žádné kompenzační pomůcky. Dcera používá pleny, ale je schopna si s dopomocí dojít na toaletu.

K fyzické pohodě se vztahují i otázky zaměřené na spánek, epileptické záchvaty, spasticitu, hypotonii, hypertonii, rigiditu a na chůzi dcery. Dcera nemá problémy s poruchou spánku. Epileptické záchvaty se vyskytují, 10-15 záchvatů měsíčně. Spasticita a hypertonie se objevuje, hypotonie a rigidita nikoliv. Dcera zvládne chodit s dopomocí.

Na otázku, kde se poprvé dozvěděli o Rettově syndromu, rodič odpověděl, že od MUDr. Proškové z FN Motol- Praha.

Předposlední otázka zjišťovala následnou spolupráci s dalšími lékaři při péči o dceru. Rodič odpověděl, že spolupráce je dobrá.

Poslední otázka dávala rodičům prostor, vyjádřit se k jakékoliv oblasti, o které by se chtěli zmínit v souvislosti s péčí o dceru. Rodič uvedl: „V budoucnu další péče o dceru, až nebudeme moci se starat.“

Případová studie

Jméno: F.

Věk: 32 let

Rodinná anamnéza:

V rodině se žádné závažné onemocnění nevyskytuje.

Osobní anamnéza:

Porod v termínu, spontánně, záhlavím, ikterus ani žádné jiné komplikace nebyly. Prospívala dobře.

Psychomotorický vývoj:

Od 7. měsíce podezření na opoždění motorického vývoje. Seděla v 8 měsících, ve 12 měsících dobře lezla a chodila s oporou, ve 14 měsících první samostatné krůčky a slůvka. V 17 měsících náhlý regres ve vývoji, přestala chodit a používat několik slov, která již předtím uměla, objevily se u ní stereotypní pohyby, žmoulání prstů na rukou, bouchala hlavičkou do zdi.

Byla vyšetřena na foniatrii, kde neprokázána sluchová vada. Postupně se opět zlepšovala, začala mít větší zájem o okolí, chodit, ale nemluvila a nehrála si s hračkami, navíc u ní byly pozorovány záchvaty hyperventilace. Poprvé hospitalizována na Klinice dětské neurologie UK 2. a FN Motol ve třech letech (1982) se závěrem centrální hypotonický syndrom, psychická retardace v pásmu oligofrenie, etiologie nejasná. V IV/83 CT mozku s nálezem kortikální atrofie, jiné patologické změny neprokázány. EMG - v mezích normy. Na očním pozadí lehce světlejší papily s pigmentovým lemem temporálně, ale ještě v normě. Vyšetření metabolických poruch s normálním nálezem, nebyla potvrzena žádná z neurodegenerativních chorob. Vzhledem k fenotypu pomýšleno i na možnost střádavého onemocnění, avšak to dostupnými metodami nepotvrzeno. Endokrinologické vyšetření provedeno vzhledem k malému vzrůstu, nález byl normální.

Na úrovni analýzy DNA potvrzeno onemocnění Rettův syndrom.

Doporučena zvýšená výchovná péče, vitamínová terapie a kúra Encefabolu.

V 7 letech (1986) při dalším kontrolním pobytu v nemocnici pozorovány nápadné stereotypie na HK, chůze o široké bázi, somaticky: astenická, vadné držení těla, skleslá ramena v anteverzi, soudkovitý hrudník, širší nos, pedesplani, genuavalga, zvýšená flexibilita a exkursibilita kloubní.

V dalších letech k žádným výraznějším změnám nedošlo, až ve 12 letech (VIII/1991) se objevily krátké (cca 1,5 min) stavy zahledění se, stáčení bulbů i těla k pravé straně, orální automatismy, cyanosa a apnoické pauzy. Hospitalizována pro suspektní epileptický záchvat. V objektivním neurologickém nálezu toporná chůze se stáčením špičkami zevně, stoj o široké bázi, občas hyperventilace, axiální hypotonie. Na elektroencefalogramu středně abnormální záznam s chudou aktivitou, a suspekci na epileptické specifické výboje. Elektrokardiogram v normě. Provedené vyšetření mozku magnetickou rezonancí bez známek výrazné mozkové atrofie, pouze nepatrně v oblasti insuly vpravo.

Nasazena terapie Diazepamem, po kterém došlo k přechodné kompenzaci na dva měsíce, pak ale měla znovu 4 záchvaty trvající cca 2min s generalizovanými záškuby a tonickým napětím převážně na HK. Nasazena terapie Diazepamem, poté pro další stavy zahledění i s pádem přidán vaproát s negativním efektem – zvýšení frekvence záchvatů s maximem po probuzení. Pozorovány různé typy záchvatů – jednak krátké, generalizované s hyperventilací, cyanózou, opistotonem a pádem na záda, jednak strnutí, skřípání zubů, stočení těla ke straně. Zlepšení po zvýšení dávky Phenobarbitalu maximu. V lednu 1993 dochází opět dekompenzace záchvatů (až 4 denně), hyperventilace následovaná apnoickou pauzou, postupné zhoršování chůze až k úplnému odmítání chodit, výrazná hypotrofie končetin – více HK, ale i DK především akrálně, zhoršení cerebelární symptomatiky a periferní neuropatie. Na EEG středně abnormální záznam s monorytmickou theta aktivitou a ojedinělými výboji s ostrými i pomalými vlnami. Změna terapie na Everiden a Majsolin, poté zlepšení stavu, opět začala sama chodit a více vokalizovat.

V dalších letech frekvence záchvatů zhruba 1 - 2 za den, paroxysmy jsou převážně tonické, bez křečí, deviace bulbů vzhůru, stav trvá asi 2 minuty. Není cyanotická, po záchvatu usíná. Záchvaty hyperventilace v rámci základního onemocnění trvají.

Objektivní nález:

Kontakt nenaváže, některým posunkům vyhoví. Mne si ruce, chvílemi hyperventiluje. OH 53cm, zornice isokorické, bulby volně pohyblivé, hypomimie, tonus svalový zvýšen, reflexy šlachové symetricky výbavné, pyramidové jevy iritační negativní, zánikové orientačně negativní. Stoj a chůze o širší bázi, kolébavá. Někdy nápadně vzedmuté a tuhé břicho, po chvíli se uvolní a je dobře prohmatné.

Shrnutí:

Případová studie a dotazník potvrdily shodu v následujících oblastech: dívka F. není schopna samostatné chůze, objevují se epileptické záchvaty a zvýšený svalový tonus. Potvrdily se i některé charakteristiky Rettova syndromu: regres ve vývoji (u dívky F. od 17. měsíce věku), bruxismus, hyperventilace a mnutí rukou.

Celkové shrnutí šetření:

Jedna z výzkumných otázek se týkala spolupráce s odborníky. Autorka zjistila, že Rettův syndrom je zatím málo známý pojem, o kterém v českém jazyce člověk moc informací nenajde. Je potřeba zvýšit informovanost o tomto vzácném onemocnění jak u laické tak odborné veřejnosti, neboť jeden respondent v dotazníku uvedl, že lékař nevěděl, co Rettův syndrom je.

Lepší informovanost se dotýká i oblasti diagnostiky a výskytu Rettova syndromu. Dle prevalence by v České republice mělo být mnohem více osob s Rettovým syndromem než je diagnostikováno. Jednou z příčin může být zařazení pod špatnou diagnózu.

- př.: Rodič č. 5. v dotazníku uvedl, že u jeho dcery se objevilo podezření na Rettův syndrom ve třech letech věku dívky, ovšem potvrzen byl až o sedm let později.

Rodiče si také stěžují na celkově špatnou spolupráci s lékaři. Autorka od rodičů z občanského sdružení Rett – Community ví,

že velkým problémem je sehnat např. zubaře. Proto se v dotazníku objevila otázka zaměřená na ústní hygienu. Potvrdilo se, že najít chápajícího, vstřícného a schopného zubaře není lehké. Pokud má jejich dcera zdravotní problémy (nesouvisející s Rettovým syndromem), často rodiče nevědí, na koho se obrátit.

V teoretické části autorka popisuje etiologii a symptomatologii Rettova syndromu. Genetická příčina Rettova syndromu se potvrdila u všech dívek (A-F), stejně tak regres ve vývoji a stereotypie pohybů horních končetin. Epileptické záchvaty má polovina dívek. U dívek A. a E. rodiče uvedli, že jejich dcera trpí poruchou spánku. U několika dívek se objevila apraxie. Celkový zdravotní stav každé dívky je samozřejmě jiný, z důvodu různého stupně ve vývoji a různých přidružených onemocnění.

Na pomezí zdravotního stavu a komunikace stojí téma „bolesti“. Komunikační schopnost dívek je omezená, všech šest rodičů uvedlo, že jejich dcera neumí verbálně popsat, co a kde ji bolí, nejčastěji to dávají najevo křikem či pláčem. Některé dívky mají snížený práh bolestivosti, pokud se přijde na to, že jim není dobře, bolest už je většinou hodně velká. Rodiče spíše „odhadují“, snaží se sami rozpoznat, že má dcera bolesti.

Dívky s Rettovým syndromem ke své komunikaci používají převážně oční kontakt, různé hrdelní zvuky, úsměv či křik a pláč. Pro některé jejich rodiče je velmi důležitý kontakt s jinými rodinami, které mají dceru se stejným onemocněním, a s občanským sdružením Rett – Community. Jde hlavně o výměnu zkušeností, předávání informací, rad a typů, jak zlepšit péči o svou dceru. Podstatný je také pocit, že „v tom rodiče nejsou sami.“

Oblasti vzdělávání, potažmo komunikace, se týká problematika dostupnosti různých terapií. Chybí i mimoškolní volnočasové aktivity a odlehčovací služby.

Jeden rodič uvedl, že vlastně v České republice neexistuje péče o pečující, což autorka považuje za velmi podstatné.

ZÁVĚR

Autorku tato práce velmi obohatila. Především v rozšíření teoretických znalostí a objasnění neznámých pojmů byla velkým přínosem. Uvědomila si, že i když téma zní Kvalita života dětí s Rettovým syndromem, týká se v podstatě i samotné pečující osoby. Zabývat se touto problematikou znamená dotknout se velmi citlivého a často opomíjeného tématu péče o těžce nemocné dítě, které se úzce pojí s tématem péče o pečující osobu. Dle autorky spolu úzce souvisí právě ona zmiňovaná péče o pečující a kvalita života dětí s jakýmkoli onemocněním či postižením. Poznala, že v přístupu odborníků, hlavně lékařů, k rodinám s dívkou s Rettovým syndromem jsou ještě velké mezery. Aby mohla mít dívka kvalitní život, je potřeba aby také měla kvalitní ošetření a kvalitní přístup ze všech stran (pečující osoba, lékař, pedagog, sociální pracovníci i široká veřejnost...).

Tato práce je přínosem i pro samotné sdružení Rett-community – text podává ucelené informace o onemocnění, čímž se řadí mezi první v České republice. Zároveň může sloužit jako studijní materiál pro studenty speciální pedagogiky i jednotlivých lékařských oborů. Tato domněnka je postavena na základě malé informovanosti mezi touto populací o samotném onemocnění.

Závěrem patří poděkování všem zúčastněným za ochotu a pomoc při vypracování tohoto výzkumu.

PRAMENY A LITERATURA

Monografie:

- CHRÁSKA, M., 2007. *Metody pedagogického výzkumu*. Praha: Grada Publishing. ISBN 978-80-247-1369-4.
- Kolektiv autorů., 2005. *Rettův syndrom*. Praha: Základní škola Zahrádka. ISBN 80-239-5774-0.
- Kolektiv autorů., 2008. *Rettův syndrom a jak dál*. Praha: o.s. Rett – Community. ISBN 978-80-254-1849-9.
- Kolektiv autorů., 2010. *Zředěný život*. Praha: Epoque. ISBN: 978-80-904464-1-0.
- MAREŠ, J. a kol., 2006. *Kvalita života u dětí a dospívajících I*. Brno: MSD. ISBN 80-86633-65-9.
- Mezinárodní klasifikace nemocí – 10. revize*, 2006. Praha: Psychiatrické centrum. ISBN 80-85121-11-5.
- MICHALÍK, J. a kol., 2011. *Kvalita života osob pečujících o člena rodiny s těžkým zdravotním postižením*. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci. ISBN 978-80-244-2957-1.
- MIOVSKÝ, M., 2006. *Kvalitativní přístup a metody v psychologickém výzkumu*. 1. vyd. Praha: Grada. ISBN 80-247-1362-4.
- PAYNE, J. a kol., 2005. *Kvalita života a zdraví*. 1. vyd. Praha: Triton. ISBN 80-7254-657-0.
- PIPEKOVÁ, J., 2006. *Kapitoly ze speciální pedagogiky*. 2. rozšíř. a přeprac. vyd. Brno: Paido. ISBN 80-7315-120-0.
- ŠIMÍČKOVÁ ČÍŽKOVÁ, J. a kol., 2005. *Přehled vývojové psychologie*. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci. ISBN 80-244-0629-2.
- THOROVÁ, K., 2006. *Poruchy autistického spektra*. Praha: Portál. ISBN 80-7367-091-7.
- VAĎUROVÁ, H., 2006. *Sociální aspekty kvality života v onkologii*. Brno: MSD. ISBN 80-86633-60-8.

VAĎUROVÁ, H., MÜHLPACHR, P., 2005. *Kvalita života. Teoretická a metodologická východiska*. Brno: Masarykova Univerzita v Brně. ISBN 80-210-3754-7.

VÁGNEROVÁ, M., 2004. *Patopsychologie pro pomáhající profese*. Praha: Portál. ISBN 80-7178-802-3.

VOKURKA, M., HUGO, J. a kol., 2009. *Velký lékařský slovník*, 9. vydání. Praha: Jessenius. ISBN 978-80-7345-202-5.

Články:

Rett syndrome – clinical a biological aspects, clinics in developmental medicine. Great Britain: Mac Keith Press, 1993. No. 127. ISSN 0069-4835

Acta Paediatrica Scandinavica. Göteborg: Pediatric habilitation center Sweeden, 1990. No. 369. ISSN 0300-8843.

Brain a Development. Great Britain: Bi-monthly by The Japanese Society of Child Neurology as its official journal, 1990. No. 1. ISSN 0387-7604.

Webové zdroje:

EUROPEAN COMMINISION, 2012. *Národní strategie pro vzácná onemocnění na léta 2010-2020*. [online]. [cit. 2012-02-15]. Dostupné z:

<http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/docs/national_czech_cs.pdf>

KPSS OLOMOUC, 2012. *P – Centrum*. [online]. [cit. 2012-01-18]. Dostupné z: <<http://www.olomouc.eu/kpss/view.php?nazevclanku=p-centrum-sluzby-nasledne-pece-dolecovaci-centrum&cislocclanku=2008060049>>

MINISTERSTVO PRÁCE A SOCIÁLNÍCH VĚCÍ, 2012. *Zákon o sociálních službách*. [online]. [cit. 2012-02-02]. Dostupné z: <www.mpsv.cz/files/clanky/7372/108_2006_Sb.pdf>.

MINISTERSTVO PRÁCE A SOCIÁLNÍCH VĚCÍ, 2012. *Vyhláška č. 505/2006 Sb.* [online]. [cit. 2012-02-05]. Dostupné z: <<http://www.mpsv.cz/cs/11911>>

MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ, MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY, 2012. *Zákon č. 561/2004 Sb.* [online]. [cit. 2012-03-04]. Dostupné z: <<http://www.msmt.cz/dokumenty/novy-skolsky-zakon>>

MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ, MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY, 2012. *Vyhláška č. 73/2005 Sb.* [online]. [cit. 2012-03-04]. Dostupné z: <<http://www.msmt.cz/search.php?action=results&query=vysl%C3%A1%C5%A1ka+%C4%8D.+73%2F2005+Sb&x=9&y=9>>

RETT - COMMUNITY, 2007. *Rettův syndrom*. [online]. [cit. 2012-01-11]. Dostupné z: <<http://www.rett-cz.com/cz/rettuv-syndrom>>
<http://www.rett-cz.com>

SVĚTOVÁ ZDRAVOTICKÁ ORGANIZACE, 2012. *Zdraví*. [online]. [cit. 2012-01-16]. Dostupné z: <<http://www.who.cz/whover.htm>>

THE NATIONAL CENTER FOR BIOTECHNOLOGY INFORMATION, 1994. *MECP2-Related Disorders*. [online]. [cit. 2012-02-10]. Dostupné z: <<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/bookshelf/br.fcgi?book=gene&part=rett>>.

THE NATIONAL CENTER FOR BIOTECHNOLOGY INFORMATION, 1994. *Rett syndrom*. [online]. [cit. 2012-01-22]. Dostupné z: <http://www.ninds.nih.gov/disorders/rett/detail_rett.htm>.

VLIV ZMĚN SVĚTA PRÁCE NA KVALITU ŽIVOTA, 2004. *Kvalita života*. [online]. [cit. 2012-02-08]. Dostupné z: <<http://kvalitazivota.vubp.cz/clanky.php>>

WIKIPEDIA, 2012. *Rett syndrome*. [online]. [cit. 2012-01-26]. Dostupné z: <http://en.wikipedia.org/wiki/Rett_syndrome>

Jiné:

The Natural History of Rett Syndrome: An Update on Recent Progress, Alan K. Percy, MD, University of Alabama at Birmingham, October 22, 2011.

Odborný seminář na téma Alternativní a augmentativní komunikace na modelu Rettova syndromu, Praha, FN Motol, 6. května, 2011

Kvalita života, Sborník příspěvků z konference, konané dne 25. 10. 2004 v Třeboni. Kostelec nad Černými lesy: IZPE - Institut zdravotní politiky a ekonomiky, 2004. ISBN 80-86625-20-6.

Absolventské práce:

STEJSKALOVÁ, K. Kvalita života dětí s retinopatií nedonošených. (Disertační práce) Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci, 2010.

SEZNAM TABULEK A GRAFŮ

Seznam tabulek:

<i>Tab. č. 1. Klasický Rettův syndrom: Revidovaná diagnostická kritéria podle Hanefeld, Hagberga a kol. 2002.....</i>	<i>11</i>
<i>Tab. č. 2. Diagnostická kritéria pro atypické formy Rettova syndromu.....</i>	<i>22</i>
<i>Tab. 3. Vztah objektivních podmínek a jejich subjektivního prožívání.....</i>	<i>36</i>
<i>Tab. č. 4. Čtyři typy kvality života.....</i>	<i>37</i>
<i>Tab. č. 5. Model kvality života Centra pro podporu zdraví Univerzity Toronto.....</i>	<i>41</i>
<i>Tab. č. 6. Rozdílné definice kvality života související se zdravím- HRQL u dětí.....</i>	<i>47</i>
<i>Tab. č. 7. Návratnost dotazníků z celkového počtu oslovených osob.....</i>	<i>58</i>
<i>Tab. č. 8. Příspěvek na péči, stupně závislosti.....</i>	<i>62</i>

Seznam grafů:

<i>Graf č. 1. Pohlaví respondentů.....</i>	<i>59</i>
<i>Graf č. 2. Věk respondentů.....</i>	<i>59</i>
<i>Graf č. 3. Věk dívek s Rettovým syndromem.....</i>	<i>60</i>
<i>Graf č. 4. Počet let péče o nemocnou dívku.....</i>	<i>60</i>
<i>Graf č. 5. Stupeň postižení dívky.....</i>	<i>61</i>
<i>Graf č. 6 Fyzický kontakt.....</i>	<i>63</i>
<i>Graf č. 7 Komunikace dívek s Rettovým syndromem.....</i>	<i>64</i>
<i>Graf č. 8 Vzdělávání dívek s Rettovým syndromem.....</i>	<i>65</i>
<i>Graf č. 9 Sociální služby.....</i>	<i>66</i>
<i>Graf č. 10 Občanské sdružení Rett-community.....</i>	<i>68</i>
<i>Graf č. 11 Projevy pocitů u dívek s Rettovým syndromem.....</i>	<i>69</i>
<i>Graf č. 12 Stravování u dívek s Rettovým syndromem.....</i>	<i>72</i>
<i>Graf č. 13 Zubní hygiena dívek s Rettovým syndromem.....</i>	<i>73</i>
<i>Graf č. 14 Osobní hygiena dívek s Rettovým syndromem.....</i>	<i>74</i>
<i>Graf č. 15 Vyměšování u dívek s Rettovým syndromem.....</i>	<i>75</i>
<i>Graf č. 16 Spánek dívek s Rettovým syndromem.....</i>	<i>76</i>
<i>Graf č. 17 Epileptické záchvaty.....</i>	<i>76</i>
<i>Graf č. 18 Specifické svalové projevy u dívek s Rettovým syndromem.....</i>	<i>77</i>
<i>Graf č. 19 Chůze dívek s Rettovým syndromem.....</i>	<i>78</i>

SEZNAM PŘÍLOH:

Příloha č. 1. Dokument dotazníkového šetření.

Dobrý den,

jmenuji se Pavlína Dupalová a jsem studentka navazujícího magisterského studia Speciální pedagogiky – dramaterapie. Zároveň působím v občanském sdružení Rett – Community jako koordinátorka sdružení. Kvalita života dětí s Rettovým syndromem je hlavním tématem mé diplomové práce. Tento výzkum se zaměřuje zejména na otázky, které mohou zmapovat jednotlivé oblasti kvality života. Prosím Vás tedy o spolupráci a vyplnění tohoto dotazníku, který je anonymní a řídí se zákonem č. 101/ 2000 Sb. „O ochraně osobních údajů“.

Děkuji Vám za Váš čas a přeji hodně energie do blížících se „jarních“ dnů. ☺

ZÁKLADNÍ ÚDAJE				
Pohlaví respondenta:	žena		Muž	
Věk respondenta:	20-30 let	31-40 let	41-50 let	51 a více let
Věk dcery, o kterou respondent pečuje:				
Kolik let respondent pečuje o dceru:				
Stupeň postižení dcery s Rettovým syndromem (dle pobírání příspěvku na péči):	I. stupeň	II. stupeň	III. stupeň	IV. stupeň

I. OBLAST - SOCIÁLNÍ POSTAVENÍ JEDINCE A JEHO VZTAHY K DRUHÝM LIDEM

1. FYZICKÝ KONTAKT		
Vyhledává Vaše dcera fyzický kontakt?	ano*	ne

***Pokud ano, jaký?**

2. KONTAKT S VRSTEVNÍKY		
Má Vaše dcera zájem o kontakt s vrstevníky (kolektivní aktivity, hry ve skupině apod.)?	ano	ne

3. KOMUNIKACE		
Dorozumíte se s Vaší dcerou pouze mluvenou řečí?	ano	ne
Komunikujete s Vaší dcerou nebo ona s Vámi jinými způsoby než mluvenou řečí?	ano*	ne
Pozorujete rozdíly v komunikaci Vaší dcery s Vámi a v komunikaci Vaší dcery s širším sociálním okolím?	ano**	ne

***Pokud ano, jakými?**

****Pokud ano, jaké?**

4. VZDĚLÁVÁNÍ		
Navštěvuje Vaše dcera základní školu speciální, základní školu praktickou nebo je integrovaná do běžné základní školy?	ano	ne*
Je ve vzdělávacím procesu přítomný asistent pedagoga, popřípadě osobní asistent?	ano	ne
Využíváte nějakých podpůrných terapií (např. terapie se zvířaty, muzikoterapie, arteterapie apod.) při komunikaci s Vaší dcerou?	ano**	ne

***Pokud ne, z jakého důvodu?**

****Pokud ano, jakých?**

5. SOCIÁLNÍ SLUŽBY		
Využívá Vaše dcera některých sociálních služeb?	ano*	ne

***Pokud ano, jakých?**

6. OBČANSKÉ SDRUŽENÍ RETT-COMMUNITY		
Využívá Vaše dcera některých aktivit a nabídek služeb Rett-Community, o.s.?	ano	ne

7. Jste v kontaktu s jinou rodinou, která má dceru se stejným onemocněním? Pokud ano, pokuste se napsat, v čem spočívá Váš kontakt (jeho klady, zápory, potřebnost, nutnost, zda je vůbec důležitý apod.).

II. OBLAST - PSYCHICKÁ POHODA

8. RADOST A POCIT ŠTĚSTÍ		
Umí Vaše dcera dát najevo radost či pocit štěstí?	ano*	ne

*** Pokud ano, jakým způsobem to dává najevo?**

9. SMUTEK A POCIT STRACHU		
Umí Vaše dcera dát najevo smutek či pocit strachu?	ano*	ne

*** Pokud ano, jakým způsobem to dává najevo?**

10. BOLEST		
Umí Vaše dcera říct, že ji něco bolí?	ano	ne*

* Pokud ne, jakým způsobem dává najevo, že ji něco bolí?

11. Jakým způsobem dáváte najevo vaší dceři, že se jí něco povedlo?

12. Jak na to reaguje?

13. Jakým způsobem dáváte najevo váš nesouhlas s projevy a reakcemi vaší dcery?

14. Jak na to reaguje?

III. OBLAST - FYZICKÁ POHODA

15. STRAVOVÁNÍ		
Umí se Vaše dcera najíst sama bez dopomoci?	ano	ne
Musí mít Vaše dcera mixovanou stravu?	ano	ne
Má Vaše dcera zavedenou sondu do žaludku?	ano	ne
Jsou nějaké potraviny, které Vaše dcera nesmí jíst?	ano*	ne

*Pokud ano, proč ? (např. Alergie, dieta,..)

16. ZUBNÍ HYGIENA		
Čistí si Vaše dcera zuby sama?	ano	ne*

* Pokud si vaše dcera nečistí zuby sama, jakým způsobem řešíte ústní hygienu?

17. Jaké zkušenosti máte se zubním lékařem? (dostupnost, péče, následná péče)

18. MYTÍ TĚLA		
Zvládne se Vaše dcera umýt sama?	ano	ne
Používá / te nějaké kompenzační pomůcky?	ano*	ne

*Pokud ano, jaké?

19. ÚKONY SPOJENÉ S VYMĚŠOVÁNÍM		
Nosí vaše dcera pleny?	ano	ne
Je vaše dcera schopna si dojít na toaletu?	ano, je schopna si dojít na toaletu sama	ano, ale pouze s dopomocí

20. SPÁNEK		
Má vaše dcera problémy s poruchou spánku?	ano	ne

21. EPILEPTICKÉ ZÁCHVATY		
Má Vaše dcera epileptické záchvaty?	ano*	ne

*Pokud ano, jak často?

22. SPASTICITA, HYPOTONIE, HYPERTONIE, RIGIDITA		
Objevuje se u Vaší dcery spasticita (nepravidelné a bezděčné svalové napínání)?	ano	ne
Objevuje se u Vaší dcery hypotonie (snížené svalové napětí)?	ano	ne
Objevuje se u Vaší dcery hypertonie (zvýšené svalové napětí)?	ano	ne
Je Vaše dcera ve fázi rigidity (svalové ztuhlosti)?	ano	ne

23. CHŮZE		
Zvládne Vaše dcera chodit sama bez dopomoci?	ano	ne
Zvládne Vaše dcera chodit s dopomocí?	ano	ne

24. Od koho jste se poprvé dozvěděli o Rettově syndromu?

25. Jaká je následná spolupráce s dalšími lékaři při péči o Vaši dceru?

26. Existuje ještě nějaká specifická oblast, o které byste se chtěli zmínit v souvislosti s péčí o Vaši dceru?

Pokud máte jakékoli připomínky k dotazníku nebo k tématu, uvítám Vaše rady či náměty na mém e-mailu: pavlina.dupalova@rett-cz.com nebo na telefonním čísle 739 300 808.

Děkuji za Váš čas a vyplnění dotazníku.
Pokud máte zájem o zaslání výsledků této práce, můžete zde uvést kontaktní e-mail. Veškerá osobní data podléhají zákonu č. 101/2000 Sb. „O ochraně osobních údajů“ a nebudou použity za jinými účely.

ANOTACE

Jméno a příjmení:	Pavčina Dupalová
Katedra:	Ústav speciálněpedagogických studií
Vedoucí práce:	Mgr. Zdeňka Kozáková, Ph.D.
Rok obhajoby:	2012

Název práce:	Kvalita života dětí s Rettovým syndromem
Název v angličtině:	The quality of life of children with Rett syndrome
Anotace práce:	Diplomová práce je zaměřena na kvalitu života dětí s Rettovým syndromem a zabývá se terminologií, etiologií, symptomatologií a diagnostikou Rettova syndromu. Dále rozebírá z různých pohledů kvalitu života obecně a kvalitu života zaměřenou na zdraví. Zjišťuje jaká je kvalita života dětí s Rettovým syndromem v oblasti fyzické pohody, psychické pohody a sociálního postavení jedince a jeho vztahů k druhým lidem.
Klíčová slova:	Rettův syndrom, vzácné onemocnění, kvalita života, pečující osoba, kvalitativní výzkum.
Anotace v angličtině:	The thesis focuses on the quality of life of children with Rett syndrome and deals with terminology, etiology, symptomatology and diagnosis of Rett syndrome. It further presents various viewpoints on the quality of life in general and the quality of life focused on health. It finds out what the quality of life of children with Rett syndrome is in terms of physical well-being, mental well-being and social status of an individual and their relationship with other people.
Klíčová slova v angličtině:	Rett syndrome, rare disease, quality of life, care person, qualitative research.
Přílohy vázané v práci:	Příloha č. 1. Dokument dotazníkového šetření
Rozsah práce:	116 stran
Jazyk práce:	český jazyk